

Wachstumsstörungen und Ernährung beim Rett-Syndrom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids Institute, Perth, Western Australia

Was ist mit Wachstumsstörung gemeint?

Eine gute Ernährung ist wichtig, um Ausdauer aufzubauen und das Immunsystem zu stärken und dadurch einen gesunden Lebensstil zu erhalten. Eine gesunde Ernährung erfordert eine ausreichende Nährstoffaufnahme, eine effektive Nährstoffverarbeitung und -absorption (Verdauung) sowie eine effektive Nährstoffnutzung (Stoffwechsel). Bei der Nahrungsaufnahme sollte den Körper mit ausreichenden Mengen an Makro- (Kohlenhydrate, Proteine und Fette) und Mikronährstoffen (Vitamine und Mineralien) versorgt werden.

Warum kommt es beim Rett-Syndrom zu einem Wachstumsdefizit?

Das Wachstumsdefizit ist eines der unterstützenden diagnostischen Kriterien des Rett-Syndroms (RTT), das in der Regel als Verlangsamung des Kopfwachstums, der Größe und des Gewichts für das jeweilige Alter beobachtet wird. Schwierigkeiten beim Essen, Schlucken und Verdauen können erschwerend auf die Versorgung des Körpers mit der notwendigen Nahrung wirken. Die Mahlzeiten können lange dauern und Stress verursachen. Viele Familien sind besorgt, dass ihr Kind nicht genügend Flüssigkeit zu sich nimmt, insbesondere bei einem übermäßigen Flüssigkeitsverlust infolge von Erkrankungen wie Hypersalivation oder Hyperventilation. Zu den Faktoren, die das Wachstum beeinflussen können, gehören folgende:

- Appetit kann durch Medikamente beeinflusst werden, welche zur Kontrolle anderer Erkrankungen eingenommen werden (erhöht oder verringert).
- Empfindlichkeit im Mund/Rachenraum kann die Reaktion auf Geschmack, Textur oder Temperatur von Lebensmitteln und Flüssigkeiten beeinflussen.
- Kauen erfordert Muskelkoordination und für einige Patienten ist es schwierig, Lebensmittel mit der Zunge zu bewegen. Wiederholtes Zähneknirschen (Bruxismus) ist häufig und abgenutzte Zähne sind schlechter in der Lage, Lebensmittel vor dem Schlucken zu zerkleinern.
- Schluckbeschwerden können beim Essen oder Trinken zu Würgen oder Husten führen. Damit wird die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass Lebensmittel / Flüssigkeiten in die Lunge sowie Luft in den Verdauungstrakt gelangt. Dies kann das Risiko von Infektionen im Brustraum erhöhen. Veränderte Atemmuster wie Atemstillstand oder Hyperventilation stören den Prozess der Nahrungsaufnahme ebenfalls.
- Eine schlechte Körperhaltung kann die Verdauungsorgane zusammendrücken und verkrampfen. So kann eine Skoliose die aufrechte Haltung erschweren.
- Überwiegend sind RTT Patienten nicht in der Lage, sich selbst zu ernähren und daher auf die Hilfe anderer angewiesen.

Wie häufig ist geringes Wachstum beim Rett-Syndrom?

Viele Menschen mit Rett-Syndrom sind für ihre Größe und ihr Alter untergewichtig, obgleich ein kleiner Teil von ihnen für ihre Größe und ihr Alter übergewichtig ist. Häufig treten Schwierigkeiten bei der Ernährung und Nährstoffversorgung auf. In Australien erhalten etwa 20% der Menschen mit Rett-Syndrom einige oder alle Nährstoffe über einen Schlauch in den Magen (Gastrostomie/PEG Sonde).

Wie können Familien dies zu Hause handhaben?

Um die gesunde Ernährung von Menschen mit Rett-Syndrom zu verbessern, können Familien die Ernährung umstellen oder auch unterstützende Maßnahmen in Betracht ziehen, welche Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme zu reduzieren vermögen. So kann beispielsweise bei häufigen kleinen Mahlzeiten die Geschicklichkeit bei der Essensverabreichung geübt werden, und dadurch wird auch die Nahrungsaufnahme leichter gestaltet. Eine Unterstützung des Kiefers kann das Kauen erleichtern. Die Veränderung der Konsistenz der Lebensmittel kann beim Schlucken helfen und den Kauaufwand reduzieren. Lieblingsgerichte können sowohl den Appetit als auch die Motivation zum Essen steigern. Die Verwendung von speziellen Utensilien (z.B. Saugflaschen) kann die Fähigkeit zur unabhängigen Nahrungsaufnahme unterstützen. Physisch unterstützende und verbale Anweisungen können die Teilnahme an der Mahlzeit erhöhen und sie zu einer sozialen und angenehmen Erfahrung machen. Um das Risiko einer Atemstörung zu verringern, sollten Familien während der Nahrungsaufnahme die Atmung überwachen und Nahrung nur dann anbieten, wenn diese regelmäßig ist. Beibehaltung der aufrechten Sitzposition und eine eventuelle Unterstützung kann den Nahrungsdurchfluss durch den Verdauungstrakt erleichtern.

Gibt es bestehende Behandlungs-/Managementoptionen?

Je nach den Bedürfnissen der Person gibt es eine Vielzahl von Behandlungs- und Anwendungsmöglichkeiten. Basierend auf Untersuchungsergebnissen gibt es verschiedene Empfehlungen der Nahrungsaufnahme: erhöhte Kalorienzufuhr, Änderung der Ernährungsstrategien und enterale (auf den Darm bezogene) Ernährungsoptionen.

Was sind die ersten Behandlungsmöglichkeiten?

Bei Personen mit niedrigem Body-Mass-Index (BMI) oder bei Einnahme von antiepileptischen Medikamenten kann ein Arzt einen Bluttest anfordern, um den Mikronährstoffgehalt zu untersuchen. Ess- und Trinkprobleme können von einem hinzugezogenen Gesundheitsexperten hinsichtlich der Ernährungs-, Kau- und Schluckfähigkeit beurteilt werden. Mit einem Röntgenverfahren, der sogenannten Video-Fluoreskopie, werden der Schluckmechanismus und die Funktion anderer Organe im oberen Teil des Verdauungstraktes untersucht. Dies ist nützlich bei der Identifizierung von Aspiration und bei der Einschätzung, ob eine Änderung der Konsistenz der Lebensmittel das Schlucken verbessern könnte.

Ein Arzt oder Ernährungsberater kann Ratschläge über ein angemessenes Zielgewicht für RTT-Patienten geben, da heutzutage Wachstumstabellen für RTT verfügbar sind. Bei Untergewicht sollte die Kalorienzufuhr erhöht werden, um dieses Ziel zu erreichen. Dies kann durch zusätzliche kalorienreiche, nährhafte Lebensmittel (Brot, Getreide, Nudeln, Trockenfrüchte, Milchprodukte, Hülsenfrüchte, Oliven, Avocados usw.) erfolgen. Altersgerechte, kalorienreiche Nahrungsergänzungsmittel können ebenfalls nützlich sein, allerdings nur auf Empfehlung eines Ernährungsberaters. Auch eine Umstellung der Essensgewohnheiten kann hilfreich sein (siehe Abschnitt Familienmanagement zu Hause).

Wenn eine Änderung der Ernährungsweise die Nahrungsaufnahme nicht verbessern kann, sollten Möglichkeiten der enteralen Ernährung untersucht werden. Diese befördern Nährstoffe über einen Schlauch, der direkt in den Magen, Zwölffingerdarm oder Dünndarm eingeführt wird. Die enterale Ernährung kann dann für Mädchen/ Jungen von Vorteil sein, wenn diese trotz erhöhter Kalorienzufuhr nicht zunehmen und für die es schwierig ist, die notwendigen Muskeln beim Schlucken zu koordinieren, Essen/Trinken als unangenehm oder belastend empfinden oder ungewöhnlich lange zum Essen brauchen. Die Sonden Ernährung kann auch die Nahrungsaufnahme verkürzen und gleichzeitig die Einnahme wichtiger Nährstoffe sicherstellen.

Es gibt drei Hauptarten der enteralen Ernährung: Ein naso-gastrischer Schlauch kann entlang der Nase in den Magen eingeführt werden, ist jedoch nur für den kurzfristigen Gebrauch geeignet. Ein Gastrostomieschlauch oder G-Schlauch wird entweder perkutan (perkutan

endoskopische Gastrostomie, PEG) oder operativ in den Magen eingeführt. Eine Gastroenterostomie oder PEG-J-Sonde ist eine Ernährungssonde, die durch eine Gastrostomie oder operativ in das Jejunum (Leerdarm des Dünndarms) eingeführt wird. Diese letztgenannte Option wird weniger häufig angewandt.

Welche Folgemaßnahmen sind erforderlich?

Eine Untersuchung der Ernährungs- und Verdauungsgesundheit wird für Kinder unter 12 Jahren halbjährlich und für Jugendliche sowie Erwachsene mindestens einmal im Jahr empfohlen. Gewichtskontrolle, Körpergröße und BMI, Beurteilung des Mund- und Rachenraumes, Kontrolle der täglichen Ernährung sowie der Fähigkeiten und Schwierigkeiten der Nahrungsaufnahme sollten Teil dieser Beurteilung sein. Zu dieser Untersuchung gehören auch die Beurteilung der Ess-, Kau- und Schluckdauer, die Fähigkeit selbst zu essen, die Wirkung neuer Ernährungsstrategien sowie Bluttests zwecks Messung chemischer Blutbestandteile zur Beobachtung der Organfunktion. Da Familien mit ihren Töchtern/Söhnen bestens vertraut sind, bietet ihr Input Ärzten und Ernährungsberatern einen guten Einblick in die Verschreibung optimaler Ernährungspläne und Behandlungsstrategien.

Wenn enterale Optionen verwendet werden, ist eine Überwachung notwendig, um etwaige Komplikationen wie Hautirritationen an der Einführstelle, Tubusleckagen, Bewegung des Gastrostomieschlauchs oder Nebenwirkungen wie Reflux rechtzeitig zu erkennen. Jede Person, die über die enterale Unterstützung mindestens 50% des täglichen Nahrungsbedarfs erhält, sollte sich regelmäßig Bluttests unterziehen, um die Blutchemie und Mikronährstoffe zu überprüfen. Für Familien, welche sich an die Ernährung ihrer Kinder mit enteralen Mitteln anpassen, ist oftmals eine emotionale und praktische Unterstützung notwendig.

Literaturverzeichnis

Leonard H, Ravikumara, R, Baikie G, Naseem N, Ellaway C, Percy A, Abraham S, Geerts S, Lane J, Jones M, Bathgate K, Downs J. Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition*. 2013;57(4):451-460.
See also guidelines for gastrointestinal issues at <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/>