

# Fysioterapi för patienter med Rett syndrom

Meir Lotan

*Institutionen för fysioterapi, Ariel University, Ariel, Israel.*

*Nationella utredningsteamet för Rett syndrom i Israel, Shebasjukhuset, Ramat-Gan, Israel.*

## Utmaningen

Rett syndrom (RTT) orsakar neurologiska och utvecklingsmässiga störningar som tar sig uttryck i olika typer av svårigheter såsom förlust av handfunktion, förlust av förvärvat talspråk, apraxi, ataxi, autonom dysfunktion, epilepsi, andningsstörningar, utvecklingsrelaterade avvikelser och avvikande muskeltonus [1-3]. För att barn och vuxna med RTT och deras familjer ska kunna leva ett så gott liv som möjligt krävs att adekvata åtgärder sätts in.

Detta kapitel tar upp några fysiska svårigheter som är vanligt förekommande hos individer med RTT. Vidare föreslås möjliga behandlingstekniker utifrån den begränsade litteratur som finns på området men framförallt utifrån egna erfarenheter, vilka sträcker sig 25 år tillbaka i tiden. I rollen som medlem i utredningsteamet för Rett syndrom i Israel har över 500 individer med RTT undersökts över hela världen och som terapeut behandlas ungefär 13 personer med RTT varje vecka.

Utifrån livslängden hos personer med Rett syndrom (RTT [4] och funktionsnedsättningarnas komplexitet är fysioterapi ett viktigt inslag i behandlingen av syndromet. Individer med RTT uppvisar en stor funktionsvariation. En del yngre personer uppnår inte självständigt sittande eller stående medan andra kan erhålla högre funktionella förmågor såsom att springa, åka skidor och hoppa studsmatta [5]. Eftersom variationsgraden är så stor bör varje barn som ska ingå i ett behandlingsprogram genomgå en noggrann bedömning. Bedömningen ska helst genomföras av ett tvärprofessionellt team [6, 7] och ett individuellt anpassat åtgärdsprogram bör utformas för varje patient.

I många fall behandlas barnet med RTT av ett team bestående av olika professioner. Specialisterna som deltar i behandlingen använder en kombination av olika tekniker i syfte att upprätthålla och maximera funktioner hos individen med RTT. Dessa terapiformer botar inte men de kan göra det lättare för personer med RTT att hantera utmaningar som de stöter på i sin vardag, vilket hjälper både dem och deras familjer att leva med de funktionsnedsättningar som är typiska för RTT [8].

## Teamarbete

För att behandlingsåtgärderna ska lyckas är det mycket viktigt att de olika teammedlemmarna koordinerar sina insatser till en gemensam inriktning, i samtycke med samtliga teammedlemmar (inklusive föräldrarna och barnet med RTT).

Ett välplanerat åtgärdsprogram är mycket viktigt för personer med RTT [9, 10]. Ett sådant program kan upprätthålla eller förbättra funktioner, förhindra felställningar och underlätta positionering och rörlighet [10] och på så vis bidra till patientens delaktighet i sociala sammanhang.

## Målsättning

Huvudmålsättningen för den fysioterapeutiska behandlingen är att förbättra livskvalité och funktionella förmågor hos patienten med RTT. Dessa syften skulle kunna uppnås om behandlingen inriktas på att:

- Påverka muskeltonus och att förhindra/minska atypiska rörelsemönster

- Upprätthålla ledernas rörelseomfång och förhindra kontrakturer i tidig ålder
- Minska dyspraxi genom repetitiva funktionella övningar
- Öka och förbättra kardio-vaskulär funktion
- Stimulera att händerna engageras och nyttjas
- Uppnä dynamisk postural kontroll
- Stimulera förbättrad koordination och balans
- Motverka tidig skoliosutveckling

### Vikten av tidig behandling

Tidigt insatt behandling vid RTT är avsedd att underlätta förvärvandet av utvecklingsrelaterade förmågor, förhindra eller minimera långsiktiga följder av specifika riskfaktorer i utvecklingsskedet [11] samt att minska risken för att patologiska rörelsemönster ”får fäste” och blir svåra eller omöjliga att förändra.

### Stödjande insatser

Begreppet ”stödjande insatser” betyder att individen får omsorg dygnet runt med ett omfattande och anpassat omhändertagande, kontinuerlig positioneringshjälp och tillgång till lämpliga hjälpmedel. Stödjande insatser är både ett tillägg till och ett stöd för patientens behandling. Varje aktivitet i vardagen kan användas till att stärka utvecklingen av förvärvade färdigheter i ett meningsfullt sammanhang [12].

### Skolios

Det vanligaste ortopediska problemet vid RTT är kopplat till ryggraden. Symptomet förekommer hos 80-85 % av alla vuxna med RTT [1,13]. Med tanke på hur vanligt symtomet är bör alla yngre personer med RTT genomgå en ryggundersökning för att bedöma ryggradens ställning, asymmetri och kurvatur, i samband med deras årliga läkarundersökning.

Ett annat skoliosrelaterat problem vid RTT är den snabba progressen, i medeltal 14 grader per år [1, 13]. På grund av att skolios är vanligt förekommande så rekommenderas att alla barn med RTT ingår i ett åtgärdsprogram avsett att förebygga skolios.

Prognosen för utveckling av skolios hos personer med RTT är något bättre om skoliosen uppträder i senare ålder, och om förmågan att gå och att gå i trappa kan bibehållas av barnet [1]. Komplexiteten i att aktivt och dynamiskt kontrollera kropps rörelser förutsätter att hjärnan får adekvata sensoriska signaler och tolkar informationen på rätt sätt samt mängden muskuloskeletal delar som synkroniseras i varje rörelse [14].

Skolios och kyfos uppstår när denna koordination saknas, vilket medför att barnet med RTT kompenserar med handstereotypier och ökad stelhet i kroppen, vilket kan leda till att felställningar i ryggraden utvecklas.

Detta kan motverkas av aktiva övningar och passiva uttag av ledrörlighet. Att bibehålla symmetrin i ryggraden är viktigt och kan underlättas av aktiviteter som är utformade för att ge proprioceptiv (kroppsdelarnas position) och kinestetisk (signaler från leder och muskler) information för att öka individens medvetenhet om kroppen [15].

Därför rekommenderas starkt att dynamiska tekniker för bålkontroll introduceras i tidig ålder. Den vanligaste metoden för att behandla skolios är oftast en kombination av följande tekniker:

- Intensiv fysioterapi och hydroterapeutiska behandlingar ger bästa resultat [13, 16].
- Intensiva och förebyggande åtgärder innan den första asymmetrin i ryggraden uppvisas.
- Intensiv behandling så snart den första asymmetrin i ryggraden upptäcks [16].
- Regelbundna promenader (eller stående om individen inte är gångare) [16].
- ”Överkorrigeringsbehandling”, en metod föreslagen av Hanks [13, 18] som syftar till att återställa den förändrade uppfattningen om kroppens mittlinje i de fall skoliosen i

huvudsak uppkommit till följd av avvikelser i det proprioceptiva systemet. Det finns 4-5 fall rapporterade där skoliosens framfart bromsades med denna metod [19].

- Aktiv anti skolios regim – denna behandling har lyckats vända skoliosutvecklingen från 30 till 20 grader hos ett barn med RTT. [18].
- Dynamiska aktiviteter för bålen (core träning), anpassade efter varje barns förmåga.
- Uppföljningsbesök hos ortoped (minst två gånger om året, oftare om barnet visar tidiga tecken på skolios och är yngre än fem år) [2, 20]

## Gående

Förflyttning eller gående, är en förmåga som kräver avancerad koordination. 50 %-85 % av alla barn med RTT lär sig att gå [1]; vissa tappar sedan denna förmåga senare i livet. Att kunna gå är extremt viktigt för personer med RTT eftersom det förebygger benskörhet, stärker muskulaturen i nedre extremiteterna och aktiverar andnings- och kärlsystemen.

Det är bra att uppmuntra de som kan gå att göra det [16] men ibland är det omöjligt att lära ett barn att gå om erforderlig koordinationsförmåga saknas [21]. Å andra sidan finns det personer med RTT som lärt sig gå vid 6, 16 och till och 21 års ålder. Det finns också rapporter om individer med RTT som förlorat gångförmågan men återfått den efter att ha suttit i rullstol i 5 [22], 12 [10] och till och med 20 år, [23]. Våra erfarenheter antyder att 80 % av alla personer med RTT som kan gå självständigt kan förlora och återfå denna förmåga i snitt två gånger.

Med tanke på hur viktigt gången är för hälsa och livskvalité anses det att gåendet bör eftersträvas hos personer med RTT. Det gäller även personer med RTT som kunnat gå men sedan förlorat denna förmåga [2].

Generellt är det en god idé att införa promenader i den dagliga rutinen som en förebyggande åtgärd mot inaktivitet och en stillasittande livsstil. En korrelation mellan förmågan att gå (i synnerhet i trappa) och mildare grad av skolios har noterats [24]. Gångförmåga korrelerade även med förbättrad fysisk status vid RTT [17].

## Sammanfattning

Rett syndrom är en utvecklingsrelaterad funktionsnedsättning med en komplicerad klinisk bild. Den stora variationen hos de som diagnostiseras med RTT kräver intensiv, individanpassad och kunskapsbaserad vård från småbarnsåren, inklusive förvärvande av postural kontroll, förebyggande av felställning i ryggraden samt upprätthållande av funktionellt och fysiskt status.

## Källhänvisning

[1] Hagberg B. Rett syndrome: Clinical and biological aspects. London: Mac Keith Press, 1993.

[2] Lotan M. Management for Rett syndrome. Tel Aviv: Israel Rett Syndrome Center, 2006. [Hebreiska]

[3] Kerr AM, Julu PO. Recent insights into hyperventilation from the study of Rett syndrome, Arch Dis Child 1999;80:384-387

[4] Percy AK. International research review. Presentation, IRSA 12th Ann Conf, Boston MA, 1996 May 24-27, tape 622-15.

[5] Rett Syndrome Association of Australia Newsletter. October, 1996.

[6] Lotan M, Wein J, Elefant C, Sharf A, Yoshei Y. The Rett syndrome evaluation center in Israel. A play based assessment model. Presentation, Ann Isr Phys Ther Assoc Conf, Dead Sea, March 2005.

[7] Ellaway C, Christodoulou J. Rett Syndrome: Clinical characteristics and recent genetic advances. Disabil Rehabil 2001;23:98-106.

[8] Hunter K. The Rett syndrome handbook. Washington, DC: Int Rett Syndr Assoc, 1999.

[9] Cass H, Reilly S, Owen L, Wisbeach A, Weekes L, Slonims V, et al. Findings from a multidisciplinary clinical case series of females with Rett Syndrome. Dev Med Child Neurol 2003;45(5):325-37.

[10] Larsson G, Engerstrom IW. Gross motor ability in Rett Syndrome-the power of expectation, motivation and planning. Brain Dev 2001;23(Suppl 1):S77-81.

[11] Majnemer A. Benefits of Early Intervention for Children With Developmental Disabilities. Seminars in Pediatric Neurology, Vol 5, No 1 (March), 1998: pp 62-69

[12] Finnie NR. Handling the Young Child With Cerebral Palsy at Home. Oxford, United Kingdom: Butterworth-Heinemann; 1996.

- [13] Rossin L. Effectiveness of therapeutic and surgical intervention in the treatment of scoliosis in Rett Syndrome. A seminar work. Pittsburgh, PA: Univ Duquesne, 1997.
- [14] Rosenbaum DA Human motor control. San Diego, CA: Academic Press. p. 411, 1991.
- [15] Lieb-Lundell C. The therapist's role in the management of girls with Rett Syndrome. *J Child Neurol* 1998;3(Suppl):S31-4.
- [16] McClure MK, Battaglia C, McClure RJ. The relationship of cumulative motor asymmetries to scoliosis in Rett Syndrome. *Am J Occup Ther* 1998;52:196-204.
- [17] Weeks L. Rett syndrome. Presentation, Sydney, Feb 1997.
- [18] Hanks SB. Motor disabilities in the Rett Syndrome and physical therapy strategies. *Brain Dev* 1990;12:157-61.
- [19] Budden SS. Management of Rett syndrome: A ten-year experience. *Neuropediatrics* 1995;26(2):75-7.
- [20] Downs J , Bergman A, Carter P, Anderson A,Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H. Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, *Spine* 2009;34(17):E607-17.
- [21] Sponseller P. Orthopaedic update in Rett syndrome. *Rett Gazette* 2001;1:4-5.
- [22] Lotan M. Regaining waking ability in individuals with RS – A case study. *Isr J Health Intellect Disabil* 2008;1(1):32-43. [Hebrew].
- [23] Jacobsen K, Viken A, Von Tetchner S. Rett syndrome and aging: A case study. *Disabil Rehabil* 2001;23(3/4):160-6.
- [24] Lotan M, Isakov E, Merrick J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett Syndrome. *J Intell Disabil Res* 2004;48(8):730-5.