

Skolios vid Rett syndrom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids Institute, Perth, Western Australia

Vad innebär skolios?

Skolios innebär en sidledes kurvatur i ryggraden. Ryggraden kan också vridas och rotation av varierande grad uppstår. Det tidigaste tecknet på skolios är att bålen lutar åt ena sidan i sittande, stående och/eller i gående. Skoliosen är inledningsvis flexibel men blir stelare och mer fixerad med tiden. Cobb vinkeln beskriver kurvaturens gradtal och svårighetsgrad. Se bild nedan.

Varför förekommer skolios vid Rett syndrom?

Skolios uppstår till följd av förändrad muskelstyrka och tonus. En obalanserad ryggrad kan medföra svårigheter att sitta, stå och gå. Skolios kan öka känsligheten för luftvägsinfektioner samt orsaka smärta.

Hur vanligt är skolios vid Rett syndrom?

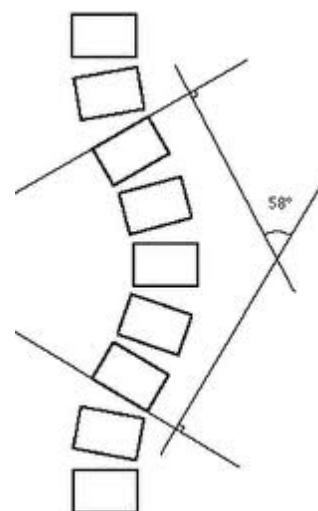
Även om inte alla flickor utvecklar skolios så är det ett av de vanligaste ortopediska symptomen vid Rett syndrom. Ungefär en fjärdedel av alla flickor kommer att utveckla skolios efter 6 års ålder och tre fjärdedelar efter 15 års ålder med genomsnittlig debut vid 11 års ålder. Typen av mutation kan påverka skoliosutvecklingen. Exempelvis kan individer med p.Arg255* eller med stora deletioner utveckla skolios tidigt i livet med en snabbare progress. Risken att utveckla skolios är dubbelt så stor hos flickor som inte lärt sig gå. De som är gångare, antingen självständigt eller med assistans, kan utveckla en mildare skolios eller ingen alls. En individ som inte har skolios eller en mindre kurvatur $<25^\circ$ och kan gå självständigt vid 10 års ålder kommer med största sannolikhet inte att utveckla en svår skolios.

Finns det några etablerade behandlingsalternativ?

Skoliosbehandling bör påbörjas redan innan diagnosen ställts. Aktiviteter i vardagen i kombination med fysioterapi, arbetsterapi, hydroterapi och/eller hippoterapi bör syfta till att utveckla och upprätthålla gångförmågan så länge som möjligt för att stärka ryggmuskulaturen och främja en balanserad position i sittande och liggande.

Eftersom skolios kan uppkomma plötsligt och utvecklas snabbt bör alla läkarbesök innefatta en undersökning av ryggraden, helst var 6:e månad. Mer frekventa kontroller kan behövas om barnet inte lärt sig gå eller har låg muskeltonus, befinner sig i en tillväxtpurt, har utvecklat skolios i unga år eller redan har en svår skolios. Läkarundersökningen inkluderar bedömning av tillväxt (längd/vikt), ryggradens ställning, muskeltonus och motoriska förmågor såsom att sitta, stå och gå.

Diagnosen ställs av läkare efter ryggundersökning och röntgen. Er dotter blir sannolikt sedan remitterad till ortoped för bedömning och kontroll av eventuell progress. Uppföljande röntgenbilder tas var 6:e eller 12:e månad beroende på hur skoliosen utvecklas och fram till dess att skelettet är färdigutvecklat. Därefter tas ny röntgen ungefär var 12:e månad ända tills Cobb vinkeln slutar förändras. Utifrån dessa kontroller kan den optimala behandlingsinriktningen fastställas: fysisk aktivitet, korsett eller ryggoperation. Huvudsyftet med skoliosbehandling är att



motverka ytterligare progress av kurvaturen samt att bibehålla maximal funktion.

Vilka behandlingsalternativ finns?

Det finns tre huvudsakliga behandlingsinriktningar.

1. Fysioterapi och aktivitet

Detta är betydelsefullt för att förbättra och bibehålla fysiska förmågor, muskelstyrka och ledrörlighet. Gåendet, med eller utan assistans, bör uppmuntras i så stor utsträckning som möjligt. Målsättningen bör vara två timmar om dagen. Om det inte är möjligt att gå så är daglig användning av ståstöd ett bra alternativ. Daglig stretching på ordination av fysioterapeut kan bidra till att rörligheten i muskler och leder bibehålls. En fysioterapeut eller arbetsterapeut kan också ge råd om sittställningar som påverkar ryggradens ställning positivt. Träning och aktivitet är viktigt för alla individer med Rett syndrom.

2. Korsett

En korsett kan komma att rekommenderas för att underlätta balansen i sittande och fördröja behovet av operation. Risken under operation är större om kurvaturen är mycket svår samt för yngre patienter. Med detta i åtanke är förhoppningen att en korsett skulle kunna begränsa skoliosutvecklingen och således fördröja behovet av operation tills dess att barnet blivit äldre. I dagsläget finns dock inga bevis i den medicinska litteraturen för att korsetten skulle kunna påverka skolioskurvans utveckling. Vissa flickor upplever obehag på grund av trycksår eller hudirritation och vid dålig passform kan korsetten försvåra andningen eller förvärra gastroesofageal reflux (sura uppstötningar). Om en korsett är förskrivna bör teamet med ortoped, fysioterapeut och ortopedingenjör samarbeta för att säkerställa att korsetten både är bekväm och bidrar till att korrigera skoliosen.

3. Ryggoperation

Målsättningen med ryggoperation är att korrigera ryggradens kurvatur och motverka ytterligare skoliosutveckling genom att uppnå en balanserad och fixerad ryggrad. Operation övervägs hos flickor som har en Cobb vinkel över 40–50 grader och helst är över 10 år gamla. I bästa fall borde operationen utföras innan skoliosen blir för svår. Beslutet att operera eller inte avgörs i varje enskilt fall, där en ingående diskussion mellan familj och ryggkirurg är mycket viktigt.

Flickan måste vara så stark som möjligt inför operationen för bästa möjliga återhämtning. Det underlättas av en noggrann preoperativ bedömning veckorna innan operation. Utifrån denna bedömning kan nödvändiga förändringar genomföras, till exempel att tillhandahålla extra näringstillskott.

Efter operationen sker ofta, men inte alltid, övervakning och administration av smärtstillande läkemedel på en intensivvårdsavdelning. Assisterad andning kan behövas direkt efter operationen. Familjens närvaro på sjukhuset är viktig för att förvissa sig om dotterns välbefinnande. Mobilisering måste uppmuntras så snart som möjligt för att förbättra andning, muskelstyrka och funktion såväl som det allmänna välbefinnandet. Ett typiskt mobiliseringsprogram innefattar: att rulla från sida till sida i sängen, att sitta på sängkanten (om möjligt) dagen efter operationen, överflyttning från säng till stol (om möjligt) och att gå (om möjligt) tre dagar efter operationen.

En operation med sjukhusvistelse kan vara mycket påfrestande för familjer som kan behöva ta ledigt från jobbet eller organisera omsorg för de andra barnen under denna period. Vissa förändringar kan behövas göras efter operationen, beroende på individen. Utrustning kan behövas (till exempel lyft vid förflyttning) samt justering av ordinär mediciner. Generellt, enligt observation, förbättrar ryggkirurgi allmän hälsa, välbefinnande, stabilitet i upprätt ställning och ibland rörelseförmåga.

Efter en ryggoperation påbörjas uppföljande besök efter 6 veckor och därefter var 2:e-3:e månad under det första året. Utifrån individuella bedömningar kan ryggkirurgen fortsätta med årliga ryggkontroller.

Referenser

- [1] Downs J , Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E, 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.
- [2] Marr C, Leonard H, Torode I, Downs J. Spinal fusion in girls with Rett syndrome: postoperative recovery and family experiences. *Child: care, health and development*. 2015 41(6):1000-1009.
- [3] Downs J, Torode I, Wong K, Ellaway C, Elliott EJ, Christodoulou J, Jacoby P, Thomson MR, Izatt MT, Askin GN, McPhee BI, Bridge C, Cundy P, Leonard H. The natural history of scoliosis in females with Rett syndrome, *Spine* 2016 41(10):856-63.
- [4] See also guidelines for scoliosis at <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/>