

# Stereotypier och avvikande rörelsemönster hos personer med Rett syndrom

Nadia Bahi Buisson (1), Marie Hully (2), Elisabeth Celestin (3)

1. Imagine Institute, INSERM UMR 1163, Paris Descartes Université, Necker Enfants Malades Hospital, Paris, Frankrike.

2. Barnneurologi APHP- Necker Enfants Malades Hospital, Paris, Frankrike.

3. National Rare disease Center - Centre de Référence, AP-HP, Necker Enfants Malades, 75015 Paris, France.

Patienter med Rett syndrom går från ett hyperkinetiskt stadium till ett hypokinetiskt stadium och en lång rad avvikande rörelser såsom stereotypa beteenden, tremor, korea, myoklonus, ataxi, dystoni och stelhet förekommer genom livet. Stereotypa beteenden har beskrivits som ofrivilliga, koordinerade, repetitiva, ofta rytmiska och rörelsemönster som saknar mål och syfte. Stereotypier är ett diagnostiskt kännetecken vid Rett syndrom som förekommer i syndromets alla stadier. Det är numera vedertaget att stereotypa rörelser med händerna föregår eller sammanfaller med att flickor med Rett syndrom tappar förmågan att genomföra avsiktliga handrörelser tidigt i sin utveckling (Einspieler et al. 2005, Temudo et al. 2007).

Patienter med Rett syndrom visar tidigt i livet, redan innan regressionsstadiet inträder, tendenser till avvikande kroppshållning, tonus och rörelser. Ett antal forskare har genomfört noggranna studier där man tittat extra noga på ansiktsrörelser, rörelserna i händerna och kroppen som helhet. I flera av dessa observerades avvikande egenskaper i de generella rörelserna (100 %), utstickande tunga (62 %), stel hållning (58 %), asymmetriskt öppnande och stängande av ögonlocken (56 %), avvikande fingerrörelser (52 %), stereotypa handrörelser (42%), korta perioder med onormala ansiktsuttryck (42 %), konstiga leenden (32 %), tremor (28%) och stereotypa kroppsrörelser (15 %). (Nomura & Segawa 1990, Nomura & Segawa 1992, Einspieler et al. 2005, Nomura 2005).

## Stereotypa handrörelser

Stereotypa handrörelser kan förekomma i kroppens mittlinje med symmetriska rörelser med bägge händerna (tvättande, klappande, knackande, vridande, hand-i-mun) eller med händerna isär där varje hand ofta gör olika saker (dra i håret med ena handen samtidigt som en andra knackar på kroppen; dra i håret med ena handen samtidigt som den andra fingrar på munnen; pillrande med en hand; rycker eller drar med två fingrar; kastanjettliknande fingerspel m.m.) Dessa i princip ständigt pågående, repetitiva och automatiserade rörelserna försvinner när personen sover och de kan förvärras vid oro och ångest.

Utöver stereotypa handrörelser uppvisar ibland patienter med Rett syndrom andra stereotypa beteenden, till exempel: böja nacken bakåt, huvudrullning, puta med läpparna, rulla med ögonen, vagga med bålen, periodisk återkommande benlyft och knackande mot golvet, tågång och svajande kroppsrörelser med tyngdöverföring från det ena benet till det andra. Stereotypa beteenden kan vara väldigt komplexa i ett inledande skede, där en del flickor uppvisar en så kallad "stereotyp dans" (Temudo et al. 2007, Temudo et al. 2008).

På grund av den stora variationen i lokalisation, frekvens och svårighetsgrad av stereotypa handrörelser är det en stor utmaning att systematiskt mäta och analysera handstereotypier i samband med Rett syndrom. (Dy et al. 2017). I undantagsfall kan vissa stereotypa handrörelser påminna om koreoatetos (ofrivilliga muskelsammandragningar) (FitzGerald et al. 1990).

## Dystoni

Dystoni är också en vanligt förekommande motorisk avvikelse vid Rett syndrom (60%) som oftast är krural (involverar underben eller lår) eller generell. Den kan även vara fokal och involvera antingen övre eller nedre extremiteter. Dystoni är vanligtvis asymmetrisk och förekommer främst i höger kroppshalva. Skolios är ett vanligt symptom vid Rett syndrom, framför allt i senare stadier och anses vara en följd av asymmetrisk kroppshållning. (FitzGerald et al. 1990, Hagberg & Romell 2002, Temudo et al. 2008).

## Akinesi - Stelhet i ansiktsmuskulaturen

Ett uttryckslost "maskliknande" ansiktsuttryck kan vara ett tidigt kliniskt tecken på Rett syndrom, i synnerhet om det åtföljs av oproportionerlig förekomst av ögonkommunikation och blinkningar. Hypomimi (nedsatt uttrycksförmåga i ansiktet), hypokinesi (rörelsehämning) samt stelhet förvärras med tiden och beskrivs mer vanligt förekommande bland de äldre kvinnorna. Värt att notera är att patienter med omfattande motoriska symptom, som inte utvecklat förmåga att gå, uppvisar tecken på stelhet redan i ett tidigt skede (under 5 år). (FitzGerald et al. 1990, Temudo et al. 2008).

## Ataktisk-stel gång: Så kallat Retts-liknande gångmönster

Merparten av alla personer med Rett syndrom utvecklar gångförmåga. Allteftersom sjukdomen fortskrider blir gången allt stelare, med minskande tendenser att balansera sig med armrörelser. En del övergår till en bredbent, stel gång med spända magmuskler och översträckning av benen. En del individer kan också "frysa fast" när de ska påbörja en rörelse. (FitzGerald et al. 1990, Temudo et al. 2008, Humphreys & Barrowman 2016).

## Utveckling av stereotypa beteenden hos tonåringar och kvinnor med Rett syndrom (Vignoli et al. 2009).

Mönstret med stereotypa beteenden sträcker sig över hela livet, även om rörelsestörningen ter sig långsammare och störs av tremor när patienten blir vuxen. Hos vissa patienter blir stereotypier mindre komplexa och mindre allvarliga allt eftersom patienten blir äldre och stelare i kroppen (Temudo et al. 2008). En liten andel kvinnor behåller sin manuella förmåga (förmåga att hålla ett föremål, dricka och äta själva) in i vuxen ålder.

Sett till förekomst, påverkar stereotypa beteenden oftast händerna och munnen (FitzGerald et al. 1990, Vignoli et al. 2009). Gällande frekvensen av stereotypa beteenden så förekommer de konstant dagtid men försvinner när personen sover. Hos alla patienter med stereotypa motoriska beteenden med bäge eller åtskilda händer är det vanligaste rörelserna: hand-munrörelser (50 %), fingerpillande rörelser samt att vrida/gnida två eller tre fingrar (50 %), tandgnisslande (50 %), mun-, tunga- och ansiktsmuskulatur (40 %), och i undantagsfall benrörelser eller bålvggande. Hos många vuxna patienter ses tremorstörningar (skakningar, darrningar), som uppkommer i sjukdomens senare skeden. Tremorfrekvensens medelvärde ligger runt 5 Hz, vilket delvis överensstämmer med medelfrekvensen för tremor hos personer med Parkinsons sjukdom och är avsevärt lägre jämfört med frekvenserna för andra sorters tremor, d.v.s. essentiella tremor (FitzGerald et al. 1990, Vignoli et al. 2009).

## Hur handskenor påverkar stereotypa beteenden hos flickor med Rett syndrom:

Endast tre studier har gjorts gällande hur handskenor påverkar stereotypa beteenden hos patienter med Rett syndrom. Handskenorna består av handledsband runt handled och handflata och placerar tummarna i abduktionsläge. Hos en del av patienterna beskrivs att det efter användning av handskena för en tid minskade de stereotypa handrörelserna. Även om skenorna tycks ha en positiv inverkan på personer med Rett syndroms handrörelser kan de dock leda till andra, oönskade rörelser uppstår. Därför bör mer forskning göras gällande handskenors positiva

inverkan på funktionell handförmåga. (Naganuma and Billingsley 1988, Tuten and Miedaner 1989, Bumin et al. 2002)

## Referenser

- Einspieler, C., A. M. Kerr and H. F. Prechtel (2005). "Is the early development of girls with Rett disorder really normal?" *Pediatr Res*57(5 Pt 1): 696-700.
- Temudo, T., P. Oliveira, M. Santos, K. Dias, J. Vieira, A. Moreira, E. Calado, I. Carrilho, G. Oliveira, A. Levy, C. Barbot, M. Fonseca, A. Cabral, A. Dias, P. Cabral, J. Monteiro, L. Borges, R. Gomes, C. Barbosa, G. Mira, F. Eusebio, M. Santos, J. Sequeiros and P. Maciel (2007). "Stereotypies in Rett syndrome: analysis of 83 patients with and without detected MECP2 mutations." *Neurology*68(15): 1183-1187.
- Nomura, Y. and M. Segawa (1990). "Characteristics of motor disturbances of the Rett syndrome." *Brain Dev*12(1): 27-30.
- Nomura, Y. and M. Segawa (1992). "Motor symptoms of the Rett syndrome: abnormal muscle tone, posture, locomotion and stereotyped movement." *Brain Dev*14 Suppl: S21-28.
- Nomura, Y. (2005). "Early behavior characteristics and sleep disturbance in Rett syndrome." *Brain Dev*27 Suppl 1: S35-S42.
- Temudo, T., E. Ramos, K. Dias, C. Barbot, J. P. Vieira, A. Moreira, E. Calado, I. Carrilho, G. Oliveira, A. Levy, M. Fonseca, A. Cabral, P. Cabral, J. P. Monteiro, L. Borges, R. Gomes, M. Santos, J. Sequeiros and P. Maciel (2008). "Movement disorders in Rett syndrome: an analysis of 60 patients with detected MECP2 mutation and correlation with mutation type." *Mov Disord*23(10): 1384-1390.
- Dy, M. E., J. L. Waugh, N. Sharma, H. O'Leary, K. Kapur, A. M. D'Gama, M. Sahin, D. K. Urion and W. E. Kaufmann (2017). "Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A Movement Disorders Perspective." *Pediatr Neurol*75: 91-95.
- FitzGerald, P. M., J. Jankovic and A. K. Percy (1990). "Rett syndrome and associated movement disorders." *Mov Disord*5(3): 195-202.
- Hagberg, B. and M. Romell (2002). "Rett females: patterns of characteristic side-asymmetric neuroimpairments at long-term follow-up." *Neuropediatrics*33(6): 324-326.
- FitzGerald, P. M., J. Jankovic, D. G. Glaze, R. Schultz and A. K. Percy (1990). "Extrapyramidal involvement in Rett's syndrome." *Neurology*40(2): 293-295.
- Humphreys, P. and N. Barrowman (2016). "The Incidence and Evolution of Parkinsonian Rigidity in Rett Syndrome: A Pilot Study." *Can J Neurol Sci*43(4): 567-573.
- Vignoli, A., F. La Briola and M. P. Canevini (2009). "Evolution of stereotypies in adolescents and women with Rett syndrome." *Mov Disord*24(9): 1379-1383.
- Naganuma, G. M. and F. F. Billingsley (1988). "Effect of hand splints on stereotypic hand behavior of three girls with Rett syndrome." *Phys Ther*68(5): 664-671.
- Tuten, H. and J. Miedaner (1989). "Effect of hand splints on stereotypic hand behavior of girls with Rett syndrome: a replication study." *Phys Ther*69(12): 1099-1103.
- Bumin, G., M. Uyanik, H. Kayihan, T. Duger and M. Topcu (2002). "The effect of hand splints on stereotypic hand behavior in Rett's syndrome." *Turk J Pediatr*44(1): 25-29.