

Tillväxthämning och näring vid Rett syndrom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids Institute, Perth, Western Australia

Vad menas med tillväxthämning?

Ett gott näringsintag är viktigt för att bygga upp uthållighet, stärka immunförsvaret och upprätthålla en hälsosam livsstil. För god nutrition krävs ett tillräckligt näringsintag, effektiv nedbrytning och upptag av näringsämnen (matsmältning) och en effektiv förbränning av näringen (metabolism). Matintaget bör förse kroppen med tillräckliga mängder makronäringsämnen (kolhydrater, proteiner och fetter) och mikronäringsämnen (vitaminer och mineraler).

Varför drabbas personer med Rett syndrom av tillväxthämning?

Tillväxthämning är ett stödjande diagnoskriterium för Rett syndrom vilket oftast tar sig uttryck i en långsammare tillväxt av huvudomfång samt längd och vikt för ålder. Svårigheter att äta, svälja och att bryta ner maten kan göra det svårt att få i sig tillräckligt med näring. Måltiderna kan vara långa och innebära mycket stress. Många familjer uttrycker oro för att deras barn inte får i sig tillräckligt med vätska, i synnerhet p.g.a. att salivläckage och hyperventilering kan öka vätskeutsöndringen. Följande faktorer kan påverka tillväxten:

- Aptiten kan påverkas av mediciner som används för att behandla andra tillstånd (aptiten kan både öka och minska).
- Munnens sensorik kan påverka hur personen reagerar på smak, konsistens eller temperatur på mat och dryck.
- Att tugga kräver muskelkoordination, och en del personer har svårt att förflytta mat med tungan. Tandgnissling (bruxism) är vanligt förekommande och nedslitna tandytor ger minskad förmåga att mjuka upp maten innan den sväljs.
- Sväljsvårigheter kan leda till kväljningar eller hosta vid ätande eller drickande, och öka risken att mat/dryck hamnar i lungorna och att luft kommer ner i matstrupen. Detta kan leda till ökad risk för infektioner i luftvägarna. Förändrade andningsmönster, såsom att hålla andan eller hyperventilera kan också störa denna process.
- Nedsatt kroppshållning kan klämma ihop och blockera matsmältningsorgan. Till exempel kan skolios göra det svårt att hålla en upprätt kroppsposition.
- Många personer med Rett syndrom kan inte äta själva och måste förlita sig på att andra förser dem med mat/dryck.

Hur vanligt är tillväxthämning hos personer med Rett syndrom?

Många personer med Rett syndrom är underviktiga i förhållande till sin längd och ålder, även om det finns en liten andel som har övervikt. Svårigheter kopplade till ätande och näringsintag är vanliga. Ungefär 25 % hostar regelbundet när de äter eller dricker och i Australien får cirka 20 % av personerna med Rett syndrom en del eller all sin näring genom sondmatning (gastrostomi).

Hur kan familjer hantera detta i hemmet?

För att förbättra hälsan vad gäller näring hos personen med Rett syndrom kan närstående överväga att anpassa kosten eller strategier för att underlätta ätandet. De kan till exempel

erbjuda små, frekventa mål för att öva ätförmågor samtidigt som måltiden blir mer hanterbar. Käkstöd kan underlätta för personen att tugga. Att anpassa matens konsistens kan göra det lättare att svälja och göra det mindre ansträngande att tugga. Att servera favoriträtter kan öka aptiten och motivationen att äta. Speciella redskap (t.ex. matningsflaskor) kan göra det lättare för personen att äta på egen hand. Fysiska eller verbala signaler kan leda till ökad delaktighet vid måltiden vilket gör det till en social och njutbar upplevelse. Familjer bör hålla andningsmönster under uppsikt och erbjuda mat när andningen är stabil för att minska risken för aspiration. En upprätt kroppsposition med stöd vid behov kan göra det lättare för maten att passera igenom matsmältningssystemet.

Finns det några etablerade behandlingar/hanteringsalternativ?

Det finns en rad olika behandlings- och kompensatoriska alternativ beroende på personens behov. Flera olika behandlingssvågar kan föreslås utifrån kartläggning: ökat kaloriintag, omläggning av kost och matningsstrategier, samt alternativ för sondmatning.

Vilka alternativ finns inledningsvis?

Om patienten har ett lågt kroppsmasseindex (BMI) eller får medicin mot epilepsi kan läkaren begära ett blodprov för att undersöka personens mikronäringsnivåer. Svårigheter att äta och dricka kan utvärderas av en logoped som undersöker patientens förmåga att äta, tugga och svälja. En röntgenundersökning som kallas videofluoroskopi används för att observera sväljmekanismerna och hur de andra organen i övre delen av matsmältningssystemet fungerar. Detta är en effektiv metod för att upptäcka aspiration, samt för att bedöma om sväljningen kan förbättras genom att anpassa matens konsistens.

Läkare eller dietister kan ge råd om en rimlig målvikt för personer med ett syndrom och särskilda tillväxtkurvor för Rett syndrom finns nu tillgängliga. Vid undervikt bör kaloriintaget ökas så att personen kan nå sin målvikt. Detta kan åstadkommas genom att komplettera kosten med närings- och kaloririk kost (bröd, flingor på sädeslag, pasta, torkad frukt, mjölkprodukter, baljväxter, oliver, avokado o.s.v.) Kaloririka närings tillskott som är anpassade efter personens ålder kan också användas, men endast på inrådan av en dietist. Kostomläggningar eller anpassningar av matningsrutiner kan också hjälpa (se avsnittet om hantering i hemmet).

Om förändringar av kost och matningsstrategier inte förbättrar näringsintaget kan olika alternativ av sondmatning prövas. Näringsämnen ges då genom en slang som kopplas direkt till magsäcken, tolvfingertarmen eller tomtarmen (vilken är en del av tunntarmen). Sondmatning kan fungera bra för personer som inte ökar i vikt trots ett ökat kaloriintag, som har svårt att koordinera de muskler som används för att svälja, som upplever måltidssituationen som obehaglig eller stressande eller som tar ovanligt lång tid på sig att äta. Sondmatning kan också minska tiden som krävs för en måltid, och samtidigt säkerställa att personen får i sig de näringsämnen som behövs.

Det finns tre huvudsakliga typer av sondmatning. En nasogastrisk sond förs in genom näsan ner i magsäcken men ska endast användas under korta perioder. En gastrostomisk sond, eller G-sond, förs in i magsäcken antingen perkutant (en perkutan endoskopisk gastrostomi, PEG) eller genom ett kirurgiskt ingrepp. En gastrojejunostomi, eller PEG-J, är en sond som placeras i tunntarmens tomtarm genom gastrostomi eller ett kirurgiskt ingrepp. Det senare alternativet används sällan.

Vilken uppföljning behövs?

Rekommendationen är att nutritionsstatus och matsmältningssystemet undersöks var sjätte månad för barn under 12 år och minst en gång om året för tonåringar och vuxna. Dessa undersökningar bör innefatta att väga samt mäta längd- och BMI-, bedöma munhälsan, samt att kartlägga vardagskost, ätförmåga och svårigheter. I detta ingår också att undersöka hur lång tid det tar för patienten att äta, tugga och svälja, deras förmåga att äta själva, att följa upp nya matningsstrategier, samt blodprover för att mäta blodets kemiska komponenter och se hur

organen fungerar. Eftersom familjer och assistenter är de som bäst känner patienterna är deras information mycket viktig för läkare och dietister när de ska föreslå optimala matningsupplägg och behandlingar.

Vid sondmatning ska patienten hållas under uppsikt för att se om några komplikationer uppstår såsom hudirritation runt öppningen, sondläckage, förflyttning av sonden samt biverkningar såsom sura uppstötningar. Blodprover för att kontrollera blodets kemiska sammansättning och mikronäringsämnen bör tas regelbundet om personen får minst 50% av sitt dagliga näringsintag genom sondmatning. Föräldrar kan behöva emotionellt och praktiskt stöd för att anpassa sig till att dottern (eller sonen) ska få sin näring genom sondmatning.

Källhänvisning

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.

Se också riktlinjerna för mag-tarm problem på <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/>.