

Umgang mit Knochengesundheit beim Rett-Syndrom

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Kids Institute, Perth, Western Australia

Was ist mit Knochengesundheit gemeint?

Die Knochengesundheit bezieht sich typischerweise auf die Dichte von Knochen. Eine niedrige Knochendichte kann zu einem schwächeren Knochenbau und einer höheren Anfälligkeit für Frakturen führen. Die Knochengesundheit ist für alle von Bedeutung, besonders für ältere Menschen.

Warum ist die Knochengesundheit ein Problem beim Rett-Syndrom?

Knochendichte und -masse sind bei Personen mit Rett-Syndrom geringer als bei Frauen in der Allgemeinbevölkerung. Folglich ist die Häufigkeit von Knochenbrüchen (Frakturrate) fast viermal so hoch wie in der Allgemeinbevölkerung. Frakturen können aufgrund von oberflächlichen Verletzungen oder Stürzen spontan auftreten, und sie treten oft in den langen Knochen der Arme und Beine auf. Frakturen der Wirbelsäulenknochen sind beim Rett-Syndrom ebenfalls häufig und meist mit Osteoporose verbunden. Leider bleiben diese oft unentdeckt und können der medizinischen Versorgung entgehen. Die Knochendichte kann bei Mädchen mit Rett-Syndrom bereits im Alter von drei bis vier Jahren gering sein. Viele Menschen mit Rett-Syndrom leben bis ins Erwachsenenalter hinein, daher ist es unerlässlich, dass ihre Knochengesundheit über die gesamte Lebensspanne hinweg angemessen gemanagt wird.

Personen mit Rett-Syndrom haben oft weniger Muskelmasse und ihre Knochen sind kleiner, was die Knochendichte beeinflussen kann, besonders wenn sie nicht laufen können. Einige antiepileptische Medikamente können mit einer verminderten Knochendichte einhergehen. Probleme mit Ernährung und Wachstum können ebenfalls zu gesundheitlichen Problemen mit dem Knochen führen. Verzögerte Pubertät ist beim Rett-Syndrom weit verbreitet und kann die Knochenentwicklung beeinträchtigen, da Östrogen eine wichtige Rolle bei der Knochenbildung in der Pubertät spielt. Dies wird oft noch weiter verzögert, wenn Mädchen untergewichtig sind (beim Rett-Syndrom ebenfalls häufig) oder bei Personen mit der schwereren p.Arg168* MECP2-Mutation.

Wie häufig sind Knochengesundheitsprobleme beim Rett-Syndrom?

Frakturen stellen eine erhebliche Belastung für Menschen mit Rett-Syndrom und ihre Pflegekräfte dar. Frakturen können schwer zu erkennen sein, da einige Personen weniger schmerzempfindlich sind und Schwierigkeiten haben, Beschwerden zu kommunizieren. Knochengesundheitsprobleme sind nicht bei allen Menschen mit Rett-Syndrom gleich. Bei Mutationen von p.Arg168* oder p.Arg270*, Epilepsien und bei der Einnahme bestimmter antiepileptischer Medikamente besteht ein erhöhtes Frakturrisiko. Frakturen sind eng mit dem Mobilitätsgrad und der Belastbarkeit verbunden - Menschen mit geringerer Mobilität und eingeschränkter Belastbarkeit sind eher bruchgefährdet.

Wie können Familien dies zu Hause managen?

Familienangehörige und andere Betreuer müssen sich der Häufigkeit von Frakturen beim Rett-Syndrom bewusst sein, um eine angemessene Begleitung der Aktivitäten gewährleisten zu können und das Risiko von Unfällen oder Stürzen zu minimieren, auch bei der Verwendung von

Hilfsmitteln und bei Transfers. Familien können die Knochengesundheit ihrer Tochter unterstützen, indem sie die körperliche Aktivität so weit wie möglich steigern und eine ausreichende Zufuhr von Kalzium und Vitamin D sicherstellen.

Für diejenigen, die auf einen Rollstuhl angewiesen sind, sollten gestütztes Stehen bei Transfers und die Verwendung eines Stehständers für mindestens 30 Minuten pro Tag ermöglicht werden. Bei Gehfähigkeit können die Pflegepersonen darauf hinarbeiten, die Entfernung und/oder die Dauer der täglichen Gehzeit zu erhöhen, wenn möglich mit einem Ziel von 2 Stunden pro Tag. Für Menschen mit eingeschränkter Mobilität wird unterstütztes Gehen empfohlen. Es ist wichtig, mit allen Betreuern, einschließlich der Schulen, gemeinsam zu planen, um Programme für körperliche Aktivitäten herauszuarbeiten, die sicher sind.

Gibt es etablierte Behandlungs-/Managementoptionen?

Die klinische Beurteilung des Knochenzustands sollte früh im Leben beginnen und bei Bedarf, insbesondere in der Pubertät, fortgesetzt werden. Bekannte Risikofaktoren sollten berücksichtigt werden - die Gehfähigkeit, das Vorhandensein von Mutationen, die mit einem höheren Schweregrad verbunden sind (insbesondere p.Arg168*, p.Arg255*, p.Arg270* oder p.Thr158Met), verschriebene Antikonvulsiva (Medikamente zur Behandlung von Epilepsie) und verschriebene orale und intramuskuläre Progesteronmedikamente (Anm. RSE: Progesteron ist ein Gelbkörperhormon (Gestagen). Es wird u.a. bei Zyklusstörungen und zur Empfängnisverhütung eingesetzt (Minipille/Gestagenpille)). Das bereits erfolgte Auftreten von Frakturen ist mit einem erhöhten Risiko für nachfolgende Frakturen verbunden. Wenn Risikofaktoren identifiziert werden, sollten grundlegende Knochenmineraldichtemessungen durchgeführt und nach Bedarf zukünftig überwacht werden.

Die Knochenmineraldichte kann entweder mit einem DEXA-Scan oder mit quantitativem Ultraschall bestimmt werden. Die klinische Beurteilung kann den BMI, den Mobilitätsgrad, die Sonneneinstrahlung und die Aufnahme von Kalzium und Vitamin D über die Ernährung bewerten.

Was sind die ersten Behandlungsmöglichkeiten?

Nicht-pharmakologische Interventionen berücksichtigen zwei wesentliche Wege zur Verbesserung der Knochengesundheit: Steigerung der körperlichen Aktivität zur Stärkung der Muskeln und Erhöhung der Knochendichte sowie die Nahrungsergänzung mit Kalzium- und Vitamin-D. Angesichts der Variabilität der körperlichen Fähigkeiten von Mädchen und Personen mit Rett-Syndrom wird die Überweisung an einen Physiotherapeuten empfohlen, um einen auf die Bedürfnisse des Einzelnen zugeschnittenen Aktivitätsplan zu entwickeln. Bei geringer Kalziumzufuhr kann diese mit kalziumreichen oder kalziumangereicherten Lebensmitteln erhöht werden. Ist es nicht möglich, die Kalziumzufuhr allein durch die Ernährung zu erhöhen, kann ein Arzt Kalziumpräparate verschreiben, um den lokal empfohlenen Tagesbedarf zu decken. Regelmäßige Bluttests können genutzt werden, um den Vitamin-D-Spiegel zu bestimmen, bei geringeren Werten als 75 nmol/L wird Ihr Arzt Ihnen empfehlen, die regionale Empfehlung in Bezug auf Sonnenlichtbestrahlung und Nahrungsergänzung einzuhalten. Die Pläne sollten realistische Erwartungen an die Steigerung der Belastbarkeit bei Aktivitäten und die Einnahme von Kalzium und Vitamin D unter Berücksichtigung der Bedürfnisse und Fähigkeiten enthalten.

Pharmakologische Interventionen werden berücksichtigt, wenn eine Kombination aus niedriger Knochendichte und einer Vorgeschichte einer früheren Fraktur vorliegt. Bisphosphonat-Medikamente können nützlich sein, auch wenn momentan wenige Publikationen im Zusammenhang mit dem Rett-Syndrom existieren (Anm. RSE: Bisphosphonate hemmen den Knochenabbau und erhalten dadurch die Knochenstruktur und -festigkeit.). Die Knochendichte sollte ein Jahr nach der Bisphosphonattherapie überprüft werden, um die Wirksamkeit des Medikaments zu überprüfen und zu beurteilen, ob eine weitere Anwendung angemessen ist.

Welche Folgemaßnahmen sind erforderlich?

Andere Medikamente können sich auf die Knochengesundheit auswirken. Familien sollten sich dessen bewusst sein und Unsicherheiten beim Arzt ihrer Tochter hinterfragen. Alle verschriebenen Medikamente sollten bei jedem klinischen Besuch ausgewiesen werden. Einige Medikamente, die den Menstruationszyklus regulieren, erhöhen das Frakturrisiko. Einige antiepileptische Medikamente erhöhen nachweislich das Frakturrisiko beim Rett-Syndrom- im Vergleich zu dem Risiko, wenn keine oder andere antiepileptische Medikamente eingenommen werden. Wird eine Bisphosphonattherapie durchgeführt, so wird eine regelmäßige Nachsorge und Überwachung (d.h. nach einem Jahr Behandlung) empfohlen, da die Wirksamkeit dieser Behandlung bei Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom unsicher ist.

Literaturverzeichnis

Jefferson A, Leonard H, Siafarikas A, Woodhead H, Fyfe S, Ward L, Munns C, Motil K, Tarquinio D, Shapiro JR, Brismar T, Ben-Zeev B, Bisgaard A-M, Coppola G, Ellaway C, Freilinger M, Geerts S, Humphreys P, Jones M, Lane J, Larsson G, Lotan M, Percy A, Pineda M, Skinner S, Syhler B, Thompson S, Weiss B, Witt Engerström I, Downs J. Clinical guidelines for management of bone health in Rett syndrome based on expert consensus and available evidence, PLOS ONE 2016 Feb 5;11(2):e0146824.