

# Rett sendromunda Fizik Tedavi

Meir Lotan

Fizik tedavi Bölümü, Ariel Üniversitesi, Ariel, İsrail.

İsrail Rett sendromu ulusal değerlendirme ekibi, Sheba hastanesi, Ramat-Gan, İsrail.

## Zorluk

Rett sendromu (RTT), fonksiyonel el kullanımı kaybı, edinilmiş konuşma yeteneği kaybı, apraksi, ataksi, otonomik sistem disfonksiyonu, epilepsi, solunum anormallikleri, gelişme geriliği ve kas tonusu düzensizlikleri gibi çeşitli zorluklarda kendini gösteren nörolojik ve gelişimsel bir duruma neden olur [1-3]. RTT'li çocuk ve yetişkinlerin ve ailelerinin hayatı sonuna kadar yaşayabilmesi için uygun müdahale uygulanmalıdır. Mevcut bölüm, tipik olarak RTT'li kişiler tarafından sergilenen bazı temel fiziksel zorlukları ele alır ve mevcut literatüre göre Olası müdahale tekniklerini önerir ve esas olarak son 25 yıldır, dünya genelinde RTT'li 500 bireyi değerlendiren, İsrail RTT ulusal değerlendirme ekibinin bir parçası olan ve ayrıca haftalık olarak RTT'li 13 bireye seans uygulayan bir terapist olarak yazarın deneyimlerine dayanır.

Rett sendromlu (RTT) bireylerin uzun ömürlülüğü [4] ve RTT özürlülüğünün karmaşık doğası nedeniyle, fizik tedavi, bozukluğun yönetiminin önemli bir parçasıdır. RTT'li bireyler oldukça fazla sayıda fonksiyonel çeşitlilik göstermektedirler. Bazı genç hastalar desteksiz oturamaz veya ayakta duramazken, diğerleri koşu, kayak ve trampolin atlama gibi yüksek fonksiyonel yetenekler kazanabilir [5]. Bu çok yönlülük nedeniyle, bir müdahale programına giren her çocuğun kapsamlı bir değerlendirmesi yapılmalıdır. Böyle bir değerlendirmeden sonra, tercihen çok disiplinli bir ekip tarafından [6,7], her hasta için özel olarak tasarlanmış bir müdahale programı hazırlanmalıdır. Birçok durumda, RTT'li çocuk bir terapist ekibi tarafından tedavi edilir, terapötik programa dahil olan disiplinlerin her biri, RTT'li bireyin vücut fonksiyonlarını iyileştirmek ve maksimize etmek için farklı tekniklerin bir kombinasyonunu kullanır. Bu terapiler RTT'yi tedavi etmese de, RTT'de yaşadığı zorlukları azaltarak kişiye yardımcı olabilir, böylece onun ve ailesinin RTT'ye özgü bazı fonksiyonel kısıtlamalarla başa çıkmasına yardımcı olabilir [8].

## Takım çalışması

Terapi programının başarısı için, ekibin farklı üyelerinin, tüm ekip üyelerinin çalışma alanına (ebeveynlerin ve RTT'li çocuk da dahil olmak üzere) uygun olarak terapötik çabalarını kombine bir yönetim yaklaşımına koordine etmesi hayati önem taşımaktadır. RTT'li bireyler için iyi planlanmış bir terapi programı çok önemlidir [9, 10]. Böyle bir program vücut fonksiyonlarının işlevini koruyabilir veya geliştirebilir, deformiteleri önleyebilir ve konumlandırma ve hareketlilik sağlayabilir [10], böylece RTT'li bireyin sosyal erişilebilirliğine katkıda bulunur.

## Amaçlar

Fizik Tedavi müdahale programının temel amacı, RTT'li hastanın yaşam kalitesini ve işlevsel yeteneklerini arttırmaktır. Müdahale amaçlanırsa bu hedeflere ulaşılabilir:

- Kas tonusunu yönetme ve anormal hareket kalıplarını önleme/azaltma
- Eklem hareket aralığını korumak ve genç yaştaki kontraktürleri önleme
- Tekrarlayan fonksiyonel deneyimlerle Dipraksia'yı azaltma
- Kardiyovasküler zindeliği arttırmak ve geliştirmek
- El kullanımını teşvik etmek
- Dinamik postüral kontrolün sağlanması
- Daha iyi koordinasyon ve dengenin teşvik etme

- Skolyozun ilerlemesini genç yaşta önleme

## Erken müdahalenin önemi

RTT'ye erken fizik tedavi müdahalesi, gelişim becerilerinin kazanılmasını kolaylaştıracak, belirli risk faktörlerinin gelişim üzerindeki uzun vadeli etkilerini engelleyecek veya en aza indireyecek [11] ve değişmesi zor veya imkânsız hale gelen patolojik hareket paternlerinin “yerleşmesini” azaltacaktır.

## Tamamlayıcı Program

“Tamamlayıcı program ” terimi, birey için 'tam zamanlı bakım, uygun kullanım yoğunluğu, sürekli konumlandırma ve uygun yardımcı cihazlar kullanımı anlamına gelir. Tamamlayıcı bir yönetim programı, faaliyetlerini değiştirerek hastanın terapötik rejiminin hem tamamlayıcı hem de destekleyicisidir, böylece her günlük görev anlamlı bağlamlarda öğrenilen becerilerin geliştirilmesini güçlendirmek için kullanılabilir. [12].

## Skolyoz

RTT'de en yaygın görülen ortopedik problem omurgadadır. Fenomen RTT'li yetişkinlerin %80-%85'inde bulunabilir [1,13]. Sıklığı nedeniyle, RTT'li tüm gençlerin yıllık fizik muayeneleri sırasında spinal pozisyon, asimetri ve eğrilik olup olmadığı kontrol edilmelidir. RTT'de skolyoz ile ilgili bir başka sorun, yıllık ortalama 14 derece gibi son derece hızlı ilerlemesidir [1,13]. Ayrıca, yüksek skolyoz riski nedeniyle, RTT'li her çocuğun genç yaşta itibaren skolyoz önleme programına dahil edilmesi önerilir. RTT'de skolyoz gelişiminin prognozu, skolyoz daha büyük yaşta gözlemlendiğinde ve yürümeye ve merdiven çıkma çocuk tarafından sağlanabildiğinde daha iyidir [1]. İnsan hareketini aktif ve dinamik olarak kontrol etmenin karmaşıklığı, uygun duyuşal girdiden, duyuşal bilginin doğru değerlendirilmesinden ve her hareketle ilgili çok sayıda kas-iskelet elemanından kaynaklanmaktadır [14]. RTT'de skolyoz ve kifoz, Rett'li çocukta bireysel el fiksasyonları (stereotipik hareketler) ve sonunda RTT'de spinal deformitelerin gelişmesine yol açan sert rijid fiksasyonların oluşmasına öncülük eden koordineli yetenek eksiklikleri ile başlar. Aktif egzersiz ve pasif hareket rutinleri koordineli yeteneklerin korunmasına yardımcı olur. Omurga hizalamasını korumak önemlidir ve proprioseptif (vücudun hizalanması), kinestetik (eklem ve kaslardan alınan duyumlar) girişi sağlamak için tasarlanmış aktivitelerle kolaylaştırılabilir, böylece bireyin farkındalığını artırır [15]. Fizik tedavi programlarına, erken yaşlardan itibaren dinamik omurga kontrol tekniklerinin eklenmesi şiddetle önerilmektedir. Skolyoz tedavisinde ortak müdahale yaklaşımı genellikle aşağıdaki tekniklerin bir kombinasyonudur:

- Yoğun fiziksel ve hidro-terapi tedavileri maksimum fayda sağlar [13, 16].
- İlk spinal asimetrinin ortaya çıkmasından önce yoğun önleyici tedbirler alınmalıdır.
- İlk spinal asimetri fark edilir edilmez yoğun tedaviye başlanmalıdır [16].
- Yoğun yürüyüş (ya da bireyin mobilitesinin olmadığı durumlarda ayakta durma) [16].
- Hanks [13,18] tarafından önerilen “aşırı düzeltme” tedavisi, çarpık duyuşal sistemin egemen olduğu skolyozlu bireyde çarpık orta çizgi algısını (omurganın düz olmadığı algısının olmaması) yeniden ayarlamak için uygulanır. Skolyoz ilerlemesinin bu yöntemle engellendiği 4-5 vaka bildirilmiştir [19].
- Aktif anti - skolyoz yönetimi - bu müdahale tarzıyla, RTT'li bir çocukta skolyoz 30 dan 20 dereceye düşürülmesi başarılmıştır. [18].
- Her çocuğun seviyesine uyarlanmış dinamik temel aktiviteler.
- Takip - ortopedi cerrahına ziyaretler (çocuk ilk skolyoz belirtileri gösteriyorsa ve beş yaşından küçükse yılda en az iki kez) [2, 20]

## Yürüme

Ambulasyon veya yürüyüş, karmaşık bir koordinasyon seviyesi gerektiren bir beceridir. RTT'li çocukların %50-%85'i yürüme yeteneğini kazanır [1]; yürüyen çocukların bazıları, ilerleyen yaşlarında bu yeteneklerini kaybederler. Yürüyüş, osteoporozu önlediği, alt ekstremitelerdeki kaslarını güçlendirdiği ve solunum-vasküler sistemi aktive ettiği için RTT'de son derece önemlidir. Bunu yapabilecek kişilerde yürümeyi teşvik etmek iyidir [16], ancak gerekli koordinasyon mevcut değilse bir çocuğa yürümeyi öğretmek bazen imkânsızdır [21]. Öte yandan, RTT'li bazı kişiler altı, on altı ve hatta 21 yaşında yürüme kabiliyeti kazanmışlardır. Ayrıca, yürüme yeteneğini kaybedip tekerlekli sandalyeye bağlı kaldıktan 5 [22], 12 [10] ve hatta 20 yıl sonra yürüme yeteneğini tekrar kazanmış olan bireylerin raporları vardır ve bulgularımız, bağımsız yürüyebilen RTT'li bireylerin% 80'inin bu yeteneğini ortalama olarak iki kez kaybedebileceğini ve tekrar kazanabileceğini göstermektedir. Sağlık ve yaşam kalitesi konularında ambulasyonun önemi nedeniyle, yürümeyi başaran ve ambulate kabiliyetlerini kaybeden RTT'li bireyler de dahil olmak üzere RTT'li kişiler için yürüyüş çabasının sürekli olarak muhafaza edilmesi gerektiğine inanılmaktadır [2].

Genellikle, hareketsizlik ve hareketsiz yaşam tarzı karşı önleyici bir tedbir olarak günlük yürüyüş rutinleri oluşturmak iyi bir fikirdir. Ambulasyon yeteneği (özellikle merdiven tırmanışı) ile daha hafif skolyoz vakaları arasında korelasyon bulunmaktadır [24]. Ayrıca RTT'de yürüyüşün geliştirilmiş fiziksel uygunluk ile ilişkili olduğu tespit edilmiştir [17].

## Özet

Rett sendromu, karmaşık bir klinik tabloyu sunan gelişimsel bir yetersizliktir. RTT tanısı alanların çok yönlülüğü, postüral kontrolün kazanılması, spinal asimetrielerin önlenmesi ve fonksiyonel ve fiziksel uygunluğun sürdürülmesi de dâhil olmak üzere çocukluktan itibaren yoğun, bireysel ve bilgili bir bakım gerektirmektedir.

## Referanslar

- [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. [Hebrew]
- [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.