

Rett sendromunda ergenlik

Dr Hilary Cass, Nörodisabilite Danışmanı

Evelina Londra Çocuk Hastanesi St Thomas, UK

Ebeveynler genellikle ergenlik çağını tüm çocukları için zor bir zaman olarak görürler. Aslında, Rett sendromlu kişi için kardeşlerinden daha kolay bir geçiş olabilir. Bununla birlikte, şu anda özellikle dikkat etmeniz gereken bir dizi özel sorun vardır.

Menarş (il kez adet görme)

Ergenlik çağına giren kızlar için menarş (veya periyotların başlangıç dönemleri) önemlidir. İlk adetin görülmesi Rett sendromlu kızların çoğunda, zorluk çekmeden gerçekleşir, ancak kızınız ilk adeti geç kaldıysa endişelenmemeniz gerekir. Yaşına göre olması gerekenden düşük kilodaysa Özellikle ilk âdetin geç başlaması ve / veya düzensiz periyodları olması muhtemeldir ve bu, büyümesini kontrol etmek ve aldığı kalorileri artırmak (kilosunu arttırmak) için bir gösterge olabilir. Periyodlarının bir çizelgesini saklayın ve eğer stresli gibi görünüyorsa not alın - çoğu kadın gibi, periyod ağrısı için bazı basit ağrı kesicilere ihtiyaç duyabilir.

Epilepsi

Bu, ergenlik döneminde iyileşme görebileceğiniz bir alandır. Epilepsi, Rett sendromunda artan yaşla birlikte çok hızlı iyileşme eğilimindedir, bu nedenle uzun süreli düzenli periyod geçirdiyseniz, Rett sendromlu bireyin takibini yapan doktorla ilacın dikkatli bir şekilde azaltılması tartışmaya değer olabilir.

Beslenme ve büyüme

Rett sendromlu kişilerin büyük bir kısmı, çok iştahlı olmasına rağmen çiğneme ve yutkunma zorluğu çekiyor. Ebeveynler genellikle erken çocukluk döneminde yeterli kilo alımını sağlamak için en iyi yiyecek uyumluluğunu bulmayı başarırlar. Bununla birlikte, ergenlik döneminde yeme becerilerine ve kilosuna yakından takip etmek çok önemlidir, çünkü Rett sendromlu birçok insan sevdiği yemeklere burun kıvrır, yemek yemekte daha fazla zorluk çeker ve/veya kilo kaybı ve kötüleşen bir sağlık döngüsüne girer. Kilonun dikkatli bir şekilde izlenmesi sizi erken uyarı işaretleri konusunda uyuracak ve diyet takviyeleri, bünyedeki veya dışkılamadaki değişiklikler ve gastrostomiden kaynaklanan bazı durumları da içerebilecek proaktif sağlık yönetimine izin verir.

Hareketlilik / Skolyoz

Ergenlik döneminde Rett sendromu olan kişinin kaslarında sertleşme başlayabilir. Rett sendromu olan kişilerin yürüyüşünün bozulmaması veya kontraktür gelişmesi (ÇN: Kontraktür, adalenin inatçı bir şekilde kısılmasından dolayı eklem anormal bir şekil almasıdır. Kontraktür spastisitenin en önemli sonuçlarından birisidir. Bir kas hareket açıklığının tümünde düzenli olarak kullanılmadığı zaman, o kasın tendonları (kirişleri) kısalmayı ihtimalini en aza indirmek için fizyoterapi, hidroterapi, binicilik ve diğer tüm fiziksel aktiviteleri denemek ve sürdürmek çok önemlidir. Bu, sıklıkla vücut gelişmesinin kesildiği bir zamandır, bu nedenle edinilmiş becerileri korumak için mücadele etmek önemlidir. Bunun mobiliteyi sürdürmek için kritik bir dönem olduğunu akılda tutmak oldukça önemlidir.

Bir uzmanın Rett sendromu olan kişinin (özellikle skolyozu varsa) sırtını ve kalçalarını röntgen çekerek izlemesini sağlamaya çalışın. Bununla birlikte, Rett sendromlu bazı kişilerin diğerlerinden daha ciddi fiziksel problemler yaşadıklarını, diğerlerinin ise asgari düzeyde sorunlar karşılaştığını unutmayın.

Çıplık nöbetleri

Bu ergenlik ve yetişkinlik dönemindeki en yaygın ve en üzücü sorunlardan biridir. Rett sendromlu kişilerin bir kısmı gündüz veya bazen geceleri çıplık atakları geliştirir, bu ataklar saatlerce sürebilir. Bazen kahkaha nöbetleri olabilir. Ebeveynler ve bakıcılar genellikle bunlarla başa çıkmak konusunda kendilerini güçsüz hissederler ve Rett sendromu olan kişilerin mutsuz veya acı çekiyor görünmesi çok üzücüdür. (Öneriler için Çıplık/Ağlama Nöbetleri Bölümleri Bilgi Sayfasına bakınız).

Geçici Bakım / Hizmet Sürekliliği

Ergenlik, Rett sendromunun fiziksel ve duygusal olarak sağlığın korunması amacıyla ailelerin dikkat etmesi gereken bir zamandır, fakat aynı zamanda sık sık okuldan ve pediatrik servislerden uzaklaşılan zamandır. Eğitim ve sosyal hizmetlerin hazırlayacağı geçiş bakım planlarına çocuğunuzun ihtiyaçlarını karşılıyor olmasını ve Rett sendromlu bireyin çocukluktan yetişkinliğe geçişinde terapilerinin durumuna uygun olarak etmesini sağlamaya çalışın. Çocuk doktorundan yetişkin doktoruna geçişte tıbbi hizmetlerin sürekliliğini sağlamaya çalışın. Bu devir teslim gerçekleşmeden önce çok iyi bir inceleme-değerlendirme yapılması esastır.