

Rett sendromunda kemik sađlığını yönetmek

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Çocuk Enstitüsü, Perth, Batı Avustralya

Kemik sađlığı ile ne kastedilmektedir?

Kemik sađlığı genel olarak kemik yoğunluđu ile ilgilidir. Düşük kemik yoğunluđu zayıf kemiklere ve kırıklara karşı daha fazla duyarlılıđa neden olabilir. Kemik sađlığı, özellikle daha yaşı kişilerde olmak üzere herkes için önemlidir.

Rett sendromunda kemik sađlığı neden bir sorun?

Kemik yoğunluđu ve kemik kütlesi, Rett Sendromlu bireylerde genel popülasyondaki kadınlara göre daha düşüktür. Sonuç olarak, kemik kırılması oranı genel nüfusun yaklaşık dört katıdır. Çatlaklar önemsiz incinme veya düşme nedeniyle kendiliğinden oluşabilir ve sıklıkla kolların ve bacakların uzun kemiklerinde görülür. Omurga kemiklerinin kırılması Rett Sendromunda da yaygındır ve genellikle osteoporoz ile ilişkilidir. Ne yazık ki, bunlar genellikle tespit edilmez ve tıbbi gözetim esnasında gözden kaçabilirler. Kemik yoğunluđu, Rett Sendromlu kızlarda, yaşlarına göre, üç ila dört yaş arası daha genç olabilir. Rett Sendromlu birçok kişi yetişkinliğinde de yaşar ve bu nedenle kemik sađlıklarının yaşam boyu uygun şekilde yönetilmesi şarttır.

Rett Sendromlu bireyler genellikle daha az kas kütlesine (kas tonusuna) sahiptir ve kemikleri, özellikle yürüyemeyenlerde kemik yoğunluđunu etkileyebilecek kadar küçüktür. Bazı anti-epileptik ilaçlar, azalan kemik yoğunluđu ile ilişkilendirilebilir. Beslenme ve büyüme ile ilgili sorunlar da kemik sađlığı sorunlarına yol açabilir. Gecikmiş ergenlik Rett Sendromunda sık görülür ve östrojen ergenlik döneminde kemik oluşumunda önemli bir rol oynadığından kemik gelişimini etkileyebilir. Genellikle kızların kilolu olması durumunda (Rett Sendromunda da yaygındır) veya daha şiddetli p.Arg168 * MECP2 mutasyonu olan bireylerde ergenliğe geçiş daha da gecikir.

Rett sendromunda kemik sađlığı sorunları ne kadar yaygındır?

Kemik kırılması, Rett Sendromlu bireyler ve onların bakımını üstlenen kişiler üzerinde önemli bir yük oluşturur. Bazı bireylerin ağrıya duyarlılığının az olması ve herhangi bir rahatsızlığı iletememeleri ve iletişim kuramadıkları göz önüne alındığında kırıkların tespit edilmesi zor olabilir. Kemik sađlığı sorunları, Rett Sendromlu tüm bireylerde aynı değildir. Epilepsi varlığında ve bazı anti-epileptik ilaçların kullanımında, p.Arg168 * veya p.Arg270 * mutasyonu olanlarda kırık riski daha yüksektir. Kemik kırılması hareketlilik seviyeleri ve ağırlık taşıma kapasitesi ile yakından bağlantılıdır - daha az hareketlilik ve sınırlı ağırlık taşıma kapasitesine sahip olanlarda kemik kırılması olasılığı daha yüksektir.

Aileler bunu evde nasıl yönetebilir?

Aile üyeleri ve diğer bakıcılar, Rett Sendromunda kemik kırılmasının yaygın olduğundan haberdar olmalı, böylece fiziksel faaliyetlerde çok daha dikkatli olmalı ve ekipman kullanırken ve transfer sırasında da dahil olmak üzere kaza veya düşme riskini en aza indirmelidir. Aileler, kızların kemik sađlığını olabildiğince fiziksel aktiviteyi artırarak ve yeterli kalsiyum ve D vitamini alımını sağlayarak destekleyebilirler.

Tekerlekli sandalyeye bağımlı olanlar için, transferler sırasında desteklenen ayakta durma ve günde en az 30 dakika ayakta durma/durdurma aparatı kullanılması teşvik edilmelidir. Yürümekte olanlar için bakıcılar, mümkünse günde 2 saat hedefiyle her gün yürüdükleri mesafeyi ve / veya süreyi arttırmayı hedefleyebilirler. Hareket kabiliyetinin sınırlı olduğu yerlerde destekli yürüyüş önerilir. Okullar dâhil tüm bakım verenlerle birlikte planlama, güvenli olan fiziksel aktivite programlarını belirlemek için önemlidir.

Belirlenmiş tedavi / yönetim seçenekleri var mı?

Kemik sağlığının klinik değerlendirmesine erken yaşlarda başlamalı ve özellikle ergenlik döneminde rutin olarak devam etmelidir. Rutin risk faktörleri dikkatle takip edilmelidir, örneğin: yürüme kabiliyeti olup olmaması, kemik yoğunluğuna etki ettiği bilinen mutasyonların varlığı (özellikle p.Arg168*, p.Arg255*, p.Arg270* veya p.Thr158Met), reçeteli epilepsi ilaçları kullanımı ve reçeteli oral ve kas içi progesteron ilaçları.

Daha önce bir kemik kırılması olması, bir sonraki kırılmanın çok daha kolay olma riskinin daha yüksek olmasına sebep olabilir. Risk faktörlerinin tanımlandığı durumlarda, bazal kemik mineral yoğunluğu ölçümleri yapılmalı ve daha sonra gerektiğinde izlenmelidir.

Kemik mineral yoğunluğu bir DEXA taraması veya kantitatif ultrason kullanılarak değerlendirilebilir. Klinik değerlendirme BMI, mobilite seviyesi, güneş ışığına maruz kalma ve düzenli olarak kalsiyum ve D vitamini alımını gözden geçirebilir.

Öncelikli tedavi seçenekleri nelerdir?

Yapılan müdahaleler kemik sağlığını iyileştirmek için iki ana yol içermektedir: kasları güçlendirmek ve kemik yoğunluğunu arttırmak için fiziksel aktivitenin artırılması yoluyla ve kalsiyum ve D vitamini takviyesi yoluyla. Rett Sendromlu bireylerin fiziksel yeteneklerindeki değişkenlik göz önüne alındığında, bireyin ihtiyaçlarına göre düzenlenmiş bir fiziksel aktivite planının geliştirilmesi için bir fizyoterapistle sevk edilmesi önerilir. Kalsiyum alımı düşükse, bu durum, kalsiyum bakımından zengin veya kalsiyum takviyeli yiyeceklerle dengelenebilir. Kalsiyum alımı yalnızca diyetle (yiyecek takviyesiyle) arttırılamıyorsa, doktor tavsiye edilen günlük alım düzeyini karşılamak için kalsiyum takviyesi yapabilir. D vitamini seviyelerini değerlendirmek için düzenli kan testleri kullanılabilir ve eğer 75nmol / L'nin altında olduğu tespit edilirse, doktorunuz güvenli ve yeterli güneş ışığına maruz kalma ve takviye açısından bir protokolün izlenmesini önerecektir. Planlar, ihtiyaçlar ve yetenekler göz önüne alınarak, ağırlık kaldırma aktivitelerinin arttırılması, kalsiyum ve D vitamini alımını da içerecektir.

Farmakolojik müdahaleler (ilaç kullanılması) düşük kemik yoğunluğu ve önceki kırık öyküsünün bir kombinasyonu olduğunda göz önünde bulundurulur. Şu anda Rett Sendromu ile ilgili yayınlanmış çok az kaynak olmasına rağmen, bifosfonat ilaçlar yararlı olabilir. İlacın yardımcı olup olmadığını kontrol etmek ve devam eden kullanımın uygun olup olmadığını yönlendirmek için bifosfonat tedavisinden bir yıl sonra kemik yoğunluğu yeniden değerlendirilmelidir.

Ne tür bir takip gereklidir?

Diğer ilaçlar kemik sağlığını etkileyebilir. Aileler bunun farkında olmalı ve kızlarının doktoruyla diğer ilaçların sebep olabileceği belirsizlikleri sorgulamalıdır. Tüm reçeteli ilaçlar her klinik ziyarette doktora belirtilmelidir. Adet döngüsünü düzenleyen bazı ilaçlar kemik kırılma riskini artırır. Bazı anti-epileptik ilaçların, Rett Sendromunda kemik kırılma riskini arttırdığı, reçetesiz satılan bazı ilaçların veya başka tür takviye edici ilaç/kürlerin kullanımı sonucunda kemik yoğunluğu azalması riski ile karşılaşıldığı gösterilmiştir. Eğer bifosfonat tedavisi alınıyorsa, bu tedavinin Rett Sendromlu bireylerde etkinliğinin belirsizliği göz önüne alındığında düzenli takip ve izleme (bir yıllık tedavi sonrası) önerilir.

Kaynakça

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.