

Rett sendromunda skolyozu yönetmek

Jenny Downs & Helen Leonard

Telethon Çocuk Enstitüsü, Perth, Batı Avustralya

Skolyoz ile ne kastedilmektedir?

Skolyoz, omurganın bir yana doğru eğriliğidir. Omurga da normal şartlarda her eklem gibi bükülebilir ve bir miktar dönme meydana gelebilir. Skolyozun en erken belirtileri arasında oturma, Ayakta durma ve/veya yürüme sırasında bir yana doğru eğilme bulunur. İlk başta bir skolyoz esneklik ancak zamanla sertleşip sabitlenebilir. Omurga eğriliğinin derecesi ve ciddiyeti, Cobb açısı olarak rapor edilir. Şekle bakınız.

Rett sendromunda neden skolyoz görülür?

Skolyoz, değişen kas gücü ve tonusu nedeniyle gelişir. Dengesiz bir omurga, oturmayı ve ayakta durmayı zorlaştırabilir ve yürümeyi zorlaştırabilir. Skolyoz, solunum yolu enfeksiyonuna duyarlılığı artırabilir veya ağrıya neden olabilir.

Rett sendromunda skolyoz ne kadar yaygındır?

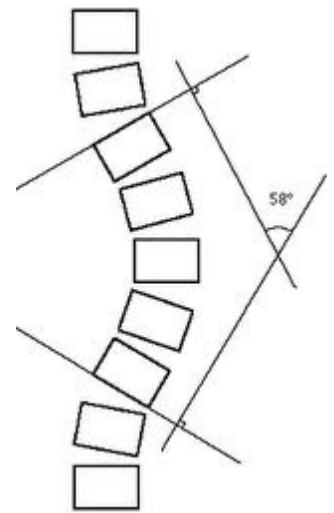
Skolyoz Rett sendromlu her kızı etkilemese de, Rett sendromunda en sık görülen ortopedik durumdur. Kızların yaklaşık dörtte birinde skolyoz 6 yaş ve dörtte üçünde 15 yaş, ortalama 11 yaş başlangıcında gelişecektir. Mutasyon türü skolyoz gelişimini etkileyebilir. Örneğin, mutasyonu "p.Arg255*" olan bireyler veya büyük silme (Deletion) mutasyonları olanlarda skolyoz daha genç yaşlarda ve çok hızlı gelişebilir. Yürümeyi öğrenmemiş kızlarda skolyoz gelişme olasılığı iki kat fazladır. Bağımsız olarak veya yardımla yürüyebilenler, daha az şiddette bir skolyoz geliştirebilirler. Hiçbir skolyoz eğitimi olmayan veya küçük bir eğri (<25°) olan ve 10 yaşında bağımsız olarak yürüyebilen bir kişinin ciddi bir skolyoz gelişmesi pek olası değildir.

Belirlenmiş tedavi / yönetim seçenekleri var mı?

Skolyoz tedavisi tanıdan önce başlamalıdır. Genel günlük aktiviteler, fizyoterapi, duyu bütünleme terapileri, hidroterapi ve / veya hipoterapi ile birlikte, mümkün olduğunca uzun süre yürümeyi geliştirmeyi ve sürdürmeyi, sırt kaslarını güçlendirmeyi ve otururken ve uyurken doğru duruşu teşvik etmeyi amaçlamalıdır.

Skolyoz aniden ortaya çıkabildiğinden ve hızla ilerleyebildiğinden, doktora yapılan her ziyaret, ideal olarak her 6 ayda bir omurga fizik muayenesini içermelidir. Yürümeyi hiç öğrenmemiş ve kas tonusu düşük olan, büyüme döneminde olan, genç yaşta skolyoz gelişen veya çok ciddi bir skolyozu mevcut olan çocuklarda daha sık izleme gerekebilir. Fizik muayene, büyüme (boy/kilo), omurga duruşu, kas tonusu ve oturma, Ayakta durma ve yürüme gibi motor becerilerin değerlendirilmesini içerir.

Omurga değerlendirmesi ve röntgen sonrası doktor tarafından tanı konur. Kızınız genellikle herhangi bir ilerlemeyi değerlendirmek ve izlemek için ortopedi cerrahına yönlendirilir. Skolyozun iskelet olgunluğuna kadar nasıl ilerlediğine bağlı olarak her altı veya 12 ayda bir, sonra da Cobb açısı değişmeden durana kadar yaklaşık her 12 ayda bir röntgeni çekilir. Bu izlemeye dayanarak, optimum tedavi yolu belirlenebilir, bunlar: fiziksel aktivite, omurga destekleri veya omurga cerrahisi olabilir. Skolyoz tedavisinde ana amaç, eğrinin daha fazla ilerlemesini önlemek ve maksimum vücut işlevini sürdürmektir.



Tedavi seçenekleri nelerdir?

Üç ana tedavi yolu vardır.

1. Fiziksel terapi ve aktivite

Bu, fiziksel yetenekleri, kas gücünü ve eklem esnekliğini geliştirmek ve sürdürmek için önemlidir. Yardımlı veya bağımsız olarak yürümek, her gün iki saati amaçlayacak şekilde mümkün olduğunca teşvik edilmelidir. Yürüyüş bir seçenek değilse, ayakta durdurma aparatlarının günlük kullanımı iyi bir alternatiftir. Bir fizyoterapist tarafından gösterilecek günlük germe hareketleri, kasların ve eklemlerin hareket aralığının korunmasına yardımcı olabilir. Bir fizyoterapist, omurgayı geliştirmek için oturma pozisyonları hakkında da tavsiyelerde bulunabilir. Egzersiz ve aktivite Rett sendromlu tüm bireyler için önemlidir.

2. Omurga destekleri

Oturma dengesine yardımcı olmak ve cerrahi ihtiyacı geciktirmek için omurga desteği önerilebilir. Cerrahi operasyon, çok şiddetli eğriler ve daha genç hastalar için daha büyük operasyonel riskler içerir. Bu şekilde, bir desteğin skolyoz ilerlemesini sınırlayabileceği ve böylece çocuk yaşlanana kadar ameliyat ihtiyacı geciktirebileceği beklenmektedir. Bununla birlikte, bugüne kadar omurga desteklerinin bir skolyoz eğrisinin ilerlemesini etkileyebileceğine dair hiçbir kanıt tıbbi literatürde gösterilememiştir. Bazı kızlar kullandığı desteğin neden olduğu baskı yaraları veya cilt tahrişinden dolayı rahatsızlık yaşayabilir ve doğru pozisyonda uymazsa, destek, nefes almayı kısıtlayabilir veya gastro-özofageal reflü şiddetini arttırabilir. Bir omurga desteği kullanılması istenirse, ortopedi cerrahları, fizyoterapistler ve ortotistler ekibi, hem desteğin rahat olması hem de skolyozun düzeltilmesine yardımcı olması için birlikte çalışmalıdır.

3. Omurga cerrahisi

Omurga cerrahisinin amacı eğriyi düzeltmek ve dengeli ve kaynaşmış bir omurga elde ederek skolyoz gelişimini engellemektir. Ameliyat, kızlarda, tercihen 10 yaşın üzerinde, Cobb açısı 40-50 derecenin üzerinde ise yapılmalıdır. İdeal olarak, skolyoz çok şiddetli olmadan önce ameliyat yapılması tercih edilmelidir. Cerrahiye devam edip etmeme kararı duruma göre alınır ve aile ile cerrah arasında dikkatli bir tartışma yapılması hayati önem taşır.

Kızlar iyileşmeyi en üst düzeye çıkarmak için ameliyattan önce mümkün olduğunca güçlü olmalıdır. Ameliyattan önceki haftalarda yapılacak kapsamlı bir değerlendirme vücut gücü ve direncinin ayarlanmasına yardımcı olur. Bu sayede, örneğin ekstra besin takviyesi sağlayarak, gerekli herhangi bir ayarlama yapılabilir.

Ameliyattan sonra, ağrı kesici ilaçların izlenmesi ve uygulanması sıklıkla yoğun bakım ünitesinde (YBÜ) görülür, ancak bazı kızların ameliyat sonrası YBÜ'ye ihtiyacı yoktur. Operasyondan hemen sonra yardımcı havalandırma (hareket ettirme) gerekebilir. Hastanedeyken aile desteği, kızlarının rahatını belirlemek için hayati öneme sahiptir. Hareketlilik en kısa sürede solunum, kas gücü ve fonksiyonu yanı sıra genel konforu geliştirmek için teşvik edilmelidir. Tipik bir hareketlilik programı şunları içerir: yatakta hareket etmek için yuvarlanma, yatağın kenarında oturmak (mümkünse) ameliyattan bir gün sonra, yatak-sandalye transferi (mümkünse) ameliyattan iki gün sonra ve yürüyüş (mümkünse) ameliyattan üç gün sonra.

Hastaneye yatış ve ameliyat, bu süre zarfında işe ara verme veya diğer çocuklara bakım düzenlemeyi planlayan aileler için çok stresli olabilir.

Bireyin ameliyat öncesi ve sonrası durumuna bağlı olarak, ameliyattan sonra bazı değişiklikler gerekli olabilir. Ekipman gerekebilir (örneğin transferlere (yatak-sandalye, sandalye-banyo) yardımcı olacak ekipmanlar) ve bazı düzenli ilaçların dozlarının yeniden ayarlanması gerekebilir. Genel olarak, omurga cerrahisinin genel sağlık, rahatlık, dik duruş ve bazen de hareketliliği iyileştirdiği gözlenmiştir.

Omurga cerrahisinden sonra, genel olarak takip randevuları ameliyattan sonraki 6 hafta, daha sonra ilk yıl için her 2-3 ayda bir başlar. Bireye göre, cerrah omurgayı her yıl kontrol etmeye devam edebilir.

Referanslar

- [1] Downs J , Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E, 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.
- [2] Marr C, Leonard H, Torode I, Downs J. Spinal fusion in girls with Rett syndrome: postoperative recovery and family experiences. *Child: care, health and development*. 2015 41(6):1000-1009.
- [3] Downs J, Torode I, Wong K, Ellaway C, Elliott EJ, Christodoulou J, Jacoby P, Thomson MR, Izatt MT, Askin GN, McPhee BI, Bridge C, Cundy P, Leonard H. The natural history of scoliosis in females with Rett syndrome, *Spine* 2016 41(10):856-63.
- [4] See also guidelines for scoliosis at <https://rett.telethonkids.org.au/resources/guidelines-and-reports/>