

SKOLIÓZA U RETTOVA SYNDROMU

Spolupráce rodičů, lékařů a výzkumných pracovníků



Autoři:

Helen Leonard, MBChB MPH, vedoucí epidemiologické výzkumné skupiny zabývající se mentálním postižením, působící na Telethon Institutu dětského zdraví při Univerzitě Západní Austrálie v Perthu. Rovněž řídí australskou studii Rettova syndromu a databázi InterRett. Vedoucí výzkumná pracovnice NHMRC (Národní rady pro zdraví a lékařský výzkum).

Jenny Downs, PhD, výzkumná pracovnice australské studie Rettova syndromu, přednáší na Fakultě fyzioterapie při Curtin University. Zabývá se výzkumem skoliózy a měřením hrubé motoriky a funkce rukou u Rettova syndromu.

Anne McKenzie, nemocniční ombudsmanka při Telethon Kids Institute v Perthu.

David P. Roye Jr, MD, primář oddělení pediatrické ortopedie v dětské nemocnici Morgan Stanley Children's Hospital of New York Presbyterian a profesor pediatrické ortopedické chirurgie na Lékařské fakultě Kolumbijské univerzity v New Yorku. Dr. Roye vede pediatrický ortopedický výzkumný tým zabývající se výsledky různých forem skoliózy a deformací páteře a účinky deformací páteře na kvalitu života a deformací hrudní stěny na pulmonální vývoj. Náš obzvláštní dík patří těmto členům týmu pediatrické ortopedické výzkumné skupiny při Kolumbijské univerzitě za jejich příspěvky do této brožurky: Jacqueline Corona M.D., Jeanne M. Franzone, Daniel J. Miller, Matthew Riedel.

Carolyn Ellaway, PhD, klinická genetička a pediatrička. V roce 2000 založila při Dětské nemocnici ve Westmeadu v Sydney první multidisciplinární oddělení pro léčbu Rettova syndromu v Austrálii.

Ian P. Torode, MBBS FRCS(Can) FRACS, zástupce primáře ortopedického oddělení a primář oddělení chirurgie páteře v Královské dětské nemocnici v Melbourne, které je jediným chirurgickým oddělením zabývajícím se vadami páteře u dětí s Rettovým syndromem ve státě Victoria a v Tasmánii. Zaměstnanci anesteziologického oddělení a jednotky intenzivní péče v této nemocnici mají rovněž velkou zkušenost s pacienty s Rettovým syndromem.

Gordon Baikie, MD FRACP, vývojový pediatr působící v Dětské královské nemocnici v Melbourne v Austrálii. Je čestným členem výzkumné skupiny při Murdochově dětském výzkumném ústavu. Pracuje jako pediatr na oddělení Victorian Rett Syndrome Clinic.

Eva-Lena Larsson, PhD, specializovaná terapeutka působící na oddělení chirurgie páteře Univerzitní nemocnice v Linkopingu ve Švédsku. Většina dívek s Rettovým syndromem, které žijí ve Švédsku, podstoupí operaci páteře právě v této nemocnici. Eva-Lena se zabývá výzkumem dlouhodobých výsledků u pacientů s Rettovým syndromem po operaci páteře.

Rovněž rodiče poskytli informace pro tvorbu této brožury.

Zvláštní dík patří všem rodičům, kteří sdíleli své příběhy a fotografie. Bez jejich pomoci by tato publikace nemohla vzniknout. Rodiče, kteří poskytli zpětnou vazbu k obsahu brožury patří do Community Reference Group australské studie Rettova syndromu (Martine Balkwell, Viv Cagliuso, Sana'a Faydi, Jill Grey, Lauren James, Ann Papafotiou, Mirella Sadkowsky, Cathey Stanberg, Tracey Thomas a Julie Trigg), Paige Neus, International Rett Syndrome Foundation, USA; Sue Hall, Birmingham, UK a Monique Garcia, Scoliosis Kids Australia.

Tato brožura vznikla za podpory International Rett Syndrome Foundation, RettSearch, The Rett Syndrome Association of the United Kingdom a Rett Syndrome Association of Australia. Rett Syndrome Association of Australia a International Rett Syndrome Foundation se podíleli na financování výroby této brožury.

Obsah

| | |
|--|----|
| Účel | |
| Účel této brožury | 4 |
| Základní informace | |
| Co je Rettův syndrom? | 5 |
| Co je skolióza? | 5 |
| Výskyt skoliózy u Rettova syndromu | 5 |
| Má moje dcera skoliózu? | 6 |
| Diagnostika a nechirurgická léčba skoliózy | |
| Monitoring a léčba před stanovením diagnózy | 8 |
| Monitoring po stanovení diagnózy | 8 |
| Zdravotní péče | 9 |
| Fyzioterapie a cvičení | 10 |
| Výztuhy páteře u skoliózy | 12 |
| Chirurgická léčba skoliózy | |
| Indikace a cíl chirurgické operace | 14 |
| Před operací skoliózy | 14 |
| Samotná operace | 15 |
| Po operaci skoliózy | 15 |
| Propuštění do domácí péče | 17 |
| Operace: Není vždy nejlepší volba pro ty, kdo mají těžkou formu skoliózy | 19 |
| Pečující rodiny a jejich slovo na závěr | 20 |
| Dodatečné zdroje pro rodiny a lékaře | 21 |
| Slovník pojmů | 22 |
| Kontakty | 23 |

Účel této brožury

Rettův syndrom je vzácné neurovývojové postižení s výskytem přibližně 1:8500 živě narozených děvčat. Vzhledem ke vzácnosti tohoto postižení má většina lékařů velmi malé zkušenosti s léčbou pacientů s tímto postižením. Častou komplikací Rettova syndromu je progresivní **skolióza** (zakřivení páteře).

O léčbě skoliózy existuje v lékařské literatuře pouze omezené množství informací. Proto jsme se v této brožuře zaměřili na to, abychom rodičům a pečovatelům, ale i lékařům, kteří pečují o dívky a ženy s Rettovým syndromem, poskytli určité pokyny. Hlavním cílem léčby skoliózy je maximalizovat funkčnost páteře a zároveň zabránit progresi jejího zakřivení. Tyto pokyny nejsou univerzálním receptem pro každou dívku s Rettovým syndromem, u níž se rozvíjí skolióza, ale spíše zdůrazňují hlavní opatření, používaná a osvědčená v praxi. Jsou založeny na informacích z dostupné lékařské literatury a odborných klinických posudků z různých oborů.

V této brožuře popisujeme některé doporučené pokyny k léčbě skoliózy u Rettova syndromu a zároveň poskytujeme příslušné informace pro rodiče a lékaře. K dispozici je také slovník pojmů (str. 22). Jednotlivá slova, uvedená ve slovníčku, jsou v textu při prvním použití **zvýrazněna**.

Kromě toho jsme si také vyžádali informace přímo od rodičů, kteří mají bohaté znalosti a zkušenosti s různými aspekty léčby skoliózy u svých dcer. Rodiče navíc tvoří důležité partnerství s ošetřujícími lékaři svých dcer, což jim pomáhá poskytnout perspektivu a stanovit cíle, jimiž se léčba řídí.

REFERENCE

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 (2009).

Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, SPINE, I; 34(17):E607 – 17



Co je Rettův syndrom?

Rettův syndrom je neurologické postižení, které se vyskytuje převážně u ženského pohlaví a způsobuje fyzické a mentální poruchy. Obvykle je Rettův syndrom spojován s chybou (mutací) genu MECP2.

U dívky s Rettovým syndromem probíhá počáteční vývoj obvykle zcela normálně. Poté následuje období rychlé vývojové regrese, kdy dochází ke ztrátě již nabytých schopností a dovedností. Mezi ně patří ztráta komunikačních dovedností a účelné používání rukou. Dále je postižena hrubá motorika a chůze a objevují se stereotypní pohyby rukou. Předškolní a školní věk je charakteristický určitou stabilizací vývojových dovedností a může dojít i k mírnému zlepšení hrubé motoriky. V tomto období může dojít k rozvoji skoliózy. Postupem času může dojít až ke ztrátě schopnosti chodit.

Rettův syndrom může mít také souvislost se:

- změněným dýcháním (např. zadržováním dechu)
- špatným růstem
- změnami svalového tonu
- epilepsií
- **osteoporózou**
- potížemi spojenými s příjmem potravy
- zácpou
- poruchami spánku.

Co je skolióza?

Lidská páteř se skládá z kostních obratlů, které jsou vertikálně spojeny. V případě, že dojde k vychýlení v postavení obratlů, dochází ke skolióze (zakřivení) páteře. V některých případech může dojít i ke zkroucení páteře v podélné ose a k deformaci hrudní stěny.

U Rettova syndromu se obvykle skolióza rozvíjí v důsledku změněné neurologické funkce a je nazývána „neuromuskulární skoliózou“. Přesný důvod, proč dochází k rozvoji skoliózy u Rettova syndromu, není zcela jasný, ale uvádí se souvislost se změnou svalového tonu a omezenou hybností. Termín „idiopatická skolióza“ se používá v případě, že dochází k rozvoji skoliózy bez zjevného důvodu u jinak zdravého člověka.

Ve vážnějších případech může skolióza způsobit ztuhnutí páteře, a tím způsobit dívkám a ženám s Rettovým syndromem problém s udržení rovnováhy při sezení, stání a chůzi. To vede ke snížení funkce a kvality života. Navíc může velké vychýlení páteře změnit pozici životně důležitých orgánů v hrudní a břišní oblasti.

Výskyt skoliózy u Rettova syndrom

Pravděpodobnost rozvoje skoliózy u dívek s Rettovým syndromem se zvyšuje s věkem. Přibližně u jedné čtvrtiny dívek se skolióza rozvine do 6 let a u tří čtvrtin dívek do 13 let. Dívky s Rettovým syndromem, které se nikdy nenaučily chodit, mají dvakrát větší pravděpodobnost rozvoje skoliózy, než dívky, které se chodit naučily.

Má moje dcera skoliózu?

Jeden z prvních signálů rozvíjející se skoliózy je časté naklánění na jednu stranu při sezení, stání nebo chůzi. Zpočátku se může zakřivení páteře při různých polohách těla vzhledově lišit. Časem může dojít k zafixování a zatuhnutí. Pokud si všimnete, že se vaše dcera více naklání na jednu stranu nebo máte pocit, že nemá rovná záda, měl by vaši dceru vyšetřit lékař. Ten pečlivě zkontroluje páteř a provede speciální vyšetření, např. zkoušku ohybu zad směrem dopředu, aby mohl posoudit spinální zakřivení (viz obr.).

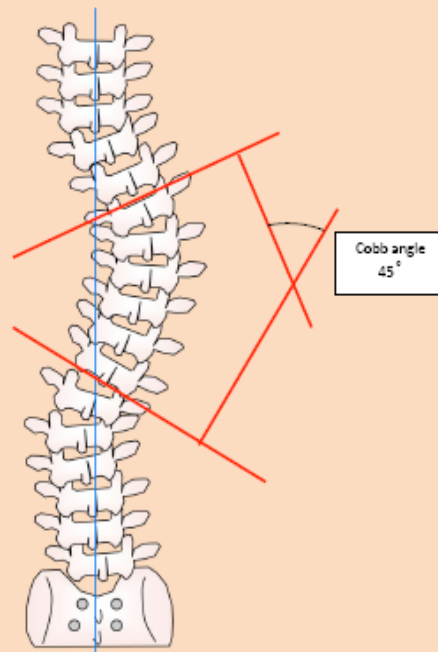
Jestliže lékař při klinickém vyšetření zjistí, že je osa páteře v rovině a páteř je zcela mobilní, není třeba dělat rentgen. V případě, že lékař odhalí skoliózu, odešle vaši dceru na rentgen páteře. Rentgen potvrdí přítomnost skoliózy a definuje její obrys a velikost zakřivení.

Stupeň skoliózy se posuzuje pomocí Cobbovy metody, což je celosvětová standardizovaná metoda k měření spinální křivky. Tzv. **Cobbův úhel** se změří tak, že se na rentgenovém snímku načrtnou přímky u obratlů na horním a dolním konci zakřivení a k těmto přímkám se narýsují kolmice. Cobbův úhel je úhel, který tvoří průsečík těchto kolmic (viz obr.).



To find the Cobb Angle, draw lines perpendicular to those lines. The perpendicular lines intersect at an angle. The degree measurement of that angle is the magnitude of curvature (Cobb Angle).

- To find the Cobb Angle:
1. Locate the most tilted vertebrae at the top (proximal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
 2. Locate the most tilted vertebrae at the bottom (distal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
 3. Erect intersecting perpendicular lines from these.
 4. The angle formed is Cobb's angle.



Diab, M. "Cobb Angles." Diagram. Vitale et al. Assessment and Decision Making in Adolescent Idiopathic Scoliosis: Use of the Lenke Classification System, 2009.

K určení Cobbova úhlu je potřeba:

1. Lokalizovat nejvíce vychýlený obratel v horní části (proximální) a narýsovat rovnoběžnou čáru s obratlovou koncovou ploténkou.
2. Lokalizovat nejvíce vychýlený obratel v dolní části (distální) a narýsovat rovnoběžnou čáru s obratlovou koncovou ploténkou.
3. Vztyčit kolmice z těchto čar, aby se vzájemně protínaly.
4. Vzniklý úhel = Cobbův úhel.

Diagnostika a nechirurgická léčba skoliózy



Monitoring a léčba před stanovením diagnózy skoliózy

U Rettova syndromu se skolióza vyskytuje velmi často, proto by měl lékař vaší dceři při každé kontrole páteř vyšetřit. Doporučujeme vyšetření páteře jednou za 6 měsíců.

Fyzioterapie, ergoterapie, vodoléčba, hippoterapie a další aktivity každodenního života mají za cíl:

- rozvíjet, udržovat a podporovat chůzi tak dlouho, jak je to jen možné
- posilovat zádové svaly
- podporovat správné držení těla při sezení a spaní.

Každodenní aktivity by měly rozvíjet a udržovat sílu a funkčnost. Klíčové je pravidelné vyšetření.

Monitoring po stanovení diagnózy skoliózy

Pokud se u vaší dcery rozvine skolióza, měla by být pečlivě sledována a odkázána do **péče ortopeda**. Ortoped posoudí závažnost skoliózy a bude pravidelně sledovat její průběh. Vezme také v potaz předchozí anamnézu, celkový zdravotní stav, růst a vývoj.

Vyšetření u ortopeda zahrnuje změření výšky a hmotnosti, vyšetření páteře, vyšetření držení těla, svalového tonu, schopnosti chůze, stání a sezení.

Obvykle každých 6 měsíců by měl ortoped nebo ošetřující lékař posoudit stav páteře vaší dcery.

Častější vyšetření páteře může být doporučeno, jestliže:

- se vaše dcera nikdy nenaučila chodit
- má velmi nízký svalový tonus

- došlo u ní ke skokovému růstu
- se skolióza rozvinula ve velmi mladém věku, anebo
- se jedná o velmi těžkou formu skoliózy.

Aby mohl ortoped posoudit rychlost progresu skoliózy, musí být víceméně pravidelně prováděn rentgen páteře.

Kdy se provádí rentgen?

- při prvním vyšetření, pokud bylo zaznamenáno zakřivení páteře
- přibližně každých šest měsíců před dozráním páteře, jestliže je Cobbův úhel \geq než 25 stupňů
- po dozrání kostry přibližně každých 12 měsíců až do doby, než se Cobbův úhel přestane měnit.



Zdravotní péče o páteř se skoliózou

Na růst a vývoj vaší dcery, a tím i na optimální růst a vývoj páteře, má velký vliv správná výživa a zdravotní péče. Dívky a ženy s Rettovým syndromem mají například velký sklon k rozvoji osteoporózy. Osteoporózu lze minimalizovat stravou s vysokým obsahem vápníku (mléčné výrobky – mléko a sýr), pohybem a cvičením a pobytem na slunci, aby se podpořila produkce **vitamínu D**.

Při pobytu na slunci je však nutné chránit pokožku před škodlivými účinky ultrafialového záření. Proto je důležité zvážit, v kterou denní dobu a jak dlouho je vhodné pobývat na slunci. Dále se poraďte s lékařem vaší dcery, jakým způsobem sledovat příjem vápníku a hladinu vitamínu D, a také se informujte o bezpečném pobytu na slunci. Některým dívkám je nutné vitamín D dodávat jako doplněk stravy, zejména pokud žijí v oblastech s nižším slunečním svitem.



Fyzioterapie a cvičení

Fyzioterapie hraje důležitou roli pro zachování a možné zlepšení fyzických schopností, svalové síly a pohyblivosti kloubů. Proto doporučujeme:

1. Aby se vaše dcera snažila chodit co nejdéle a ujít co největší vzdálenost. Snažte se postupně zvyšovat vzdálenost, kterou vaše dcera ujde, a celkově prodlužovat dobu, kdy je na nohou, ať už s pomocí nebo bez ní, v závislosti na jejích schopnostech (pokud je to možné, alespoň dvě hodiny denně).
2. Pokud vaše dcera nechodí, používejte alespoň 30 minut denně speciální rám k podpoře stání.
3. Cvičte se svou dcerou protahovací cviky, aby byl zachován rozsah pohybu svalů a kloubů. Fyzioterapeut vám navrhne vhodné cviky a určí, jak dlouho je každý den cvičit.
4. Poradte se s fyzioterapeutem a ergoterapeutem o různých způsobech sezení, šetřících páteř vaší dcery. Mohli byste procvičovat např. sezení na stoličce. Také se ujistěte, že vozík vaší dcery má adekvátní podporu zad.
5. I přes vaše sebelepší úsilí se však může stát, že během růstu a dospívání ztratí vaše dcera schopnost chodit.

Mnoho těchto aktivit je znázorněno na obrázcích na této stránce a také na str. 7 a 9.



Zde jsou popsány některé pohybové aktivity, které dívky s Rettovým syndromem provádějí:

„Amy je 16 let a má už mnoho let mírnou skoliózu a kyfózu, které se naštěstí rozvíjejí velmi pomalu. Věřím, že je to tím, že jsme vždy kladli důraz na každodenní pohyb. Například každý den několik hodin stojí a chodí s podporou a také se snažíme, aby i sama aktivně seděla. Minimalizujeme čas, který tráví na vozíku (kde má navíc speciální systém podpory těla). Jednou za týden provádíme strečink, minimálně jednou za týden na jaře a na podzim s ní chodíme plavat a cvičit do vyhřívaného bazénu, v létě a o prázdninách samozřejmě častěji... Myslím si, že všechny tyto aktivity jí pomáhají posilovat svaly podél trupu a doufám, že zabrání zhoršení skoliózy a že se v budoucnu vyhneme nošení korzetu anebo chirurgickému zákroku.“

„Naší dceři Haně je skoro 10 let. Už asi od 6 let má skoliózu, která se postupně dál rozvíjí. V posledních letech se jí skolióza zhoršila až na 31 stupňů. Snažíme se, aby během dne 1–2 hodiny stála a chodila (doma máme speciální rám na podporu stání, který velmi rádi používáme). Dále navštěvuje terapeutické lekce jízdy na koni a jezdí na speciálně upraveném kole. Každý den doma provádíme strečink. Momentálně jednou týdně docházíme na oddělení fyzioterapie do místní nemocnice, kde Hana chodí na běžeckém pásu (s podpurným systémem, který jí nadlehčuje). Zvládne teď až 32 minut chůze v kuse rychlostí přes kilometr za hodinu.“

Nemůžeme s jistotou říci, jaký je přesný přínos pohybových aktivit pro minimalizaci skoliózy, pečující rodiny však většinou uvádějí, že fyzická aktivita je pro jejich dceru velmi prospěšná.

„Fyzioterapie jí pomáhala k tomu, že dokázala déle chodit, pohybovat se a stát, celkově ji posílila a zvýšila její vytrvalost.“

„Nedá se říct, jestli terapie zpomalila rozvoj skoliózy, protože u Ashley se skolióza zhoršovala i navzdory intenzivní fyzioterapii. Terapie u ní probíhala mnoho let. Netušíme, jestli by progres skoliózy byla bez terapie rychlejší.“



Spinální výztuhy u skoliózy

Existuje mnoho odlišných názorů na to, jakou roli hrají při léčbě skoliózy spinální výztuhy. Obecně se má za to, že výztuhy páteře nemají vliv na progresi křivky skoliózy. Nicméně existuje shoda v tom, že napomáhají udržet rovnováhu při sedu. Jestliže dívka používá páteřní výztuhu v době růstu, je nezbytný dohled a kontrola u **ortopeda/protetika**. Je potřeba nastavit **výztuhu** pro každodenní aktivity a zjistit případné komplikace způsobené korzetem (např. podráždění kůže). Někdy bude potřeba častěji výztuhu upravovat.

V případě, že je nutný chirurgický zákrok u dítěte ve velmi útlém věku, existuje zvýšené riziko komplikací při operaci. Pokud se používá správná výztuha páteře, v některých případech to pomůže oddálit nutnost chirurgického zákroku.

„Když jsme poprvé použili výztuhu, mysleli jsme si, že ji dcera nesnese, ale místo toho bylo vidět, že se jí ulevilo, takže předpokládáme, že se jí díky výztuze zmírnila bolest a tlak.“

„Dokázali jsme oddálit operaci až do puberty.“

„Jenn měla **hypotonii** a dalo jí hodně práce udržet se ve vzpřímené poloze. S pomocí výztuhy páteře se tím nemusela vůbec zabývat, krásně ji udržela! Najednou měla Jenn víc energie na jiné věci a začala víc komunikovat s lidmi.“

Někdy může být nošení spinální výztuhy obtížné a mohou nastat komplikace jako bolest od tlaku, potíže s dýcháním, celková nepohoda, podráždění kůže a zhoršení **gastroezofageálního refluxu**. Nošení výztuhy může i zkomplikovat cvičení mobility a fyzickou aktivitu, což může vést ke ztrátě pevnosti a pružnosti trupu.

„Kvůli tlaku výztuhy na žaludek jsme měli problém s únikem z G- sondy a prosakováním, čímž došlo k poškození kůže v okolí vývodu sondy. Také se snížila její nezávislost, protože nebyla schopná se kvůli objemné výztuze sama zvednout do sedu nebo se koulet po podlaze.“

„Když nosila výztuhu, bylo těžké se o ni starat - bylo obtížnější někam ji přenést nebo vyměnit pleny a v létě jí bylo horko.“

Aby se určilo, zda je páteřní výztuha pro jejich dceru vhodná, musí rodiče spolupracovat s ortopedickými chirurgy, fyzioterapeuty a protetiky.



Chirurgická léčba skoliózy

Tato část je zaměřena na to, co očekávat, je-li možná operace těžších forem skoliózy.



Indikace a cíl operace

Jestliže se u vaší dcery nadále rozvíjí skolióza a Cobbův úhel je větší než 40-50 stupňů, lékař zváží, zda vaší dceři doporučit **spinální fúzi**, jejímž cílem je napravit a zabránit další progresi skoliózy. Korekce většího zakřivení může přinést i vyšší riziko při operaci. Nezbytnost operace se tedy zvažuje u každého případu individuálně.

Před provedením spinální fúze lékaři obvykle čekají nejméně do věku 10 let dítěte. Do té doby často doporučují spinální výztuhy, fyzioterapii a fyzickou aktivitu obecně, aby se operace oddálila a dítě co nejvíce vyrostlo. Cílem operace je dosáhnout co nejvyváženějšího postavení páteře, aby ve vzpřímené poloze, tedy v sedu nebo při stání, byla ramena a boky ve stejné úrovni. Tím dojde ke zlepšení rovnováhy alepší se i mobilita při každodenních aktivitách.

„Bylo pro nás velmi těžké se rozhodnout, zda má Louise podstoupit rizikovou operaci spinální fúze a vložení výztuh. Měli jsme strach z celkové anestézie, z rizika infekce a pomalého zotavování. Když jsem se ale zúčastnila informační schůzky pro rodiče, kde jsme si vyslechli přednášku jednoho velmi respektovaného ortopeda, bylo najednou mnohem jednodušší se rozhodnout. Lékař také mluvil o tom, že pokud naše dcera splňuje všechna daná kritéria, je optimální čas na provedení operace.“

Spinální fúze je velká operace s rizikem různých komplikací, která se obvykle provádí na specializovaných pracovištích. Může to být velmi stresující doba pro celou rodinu, proto je velmi důležité hovořit s lékařem o důvodech pro operaci a seznámit se předem s plánovanou operací a rekonvalescencí.

Před operací skoliózy

Před operací je důležité, aby byl organismus vaší dcery dostatečně silný, protože se tím snižují pooperační komplikace a zkracuje doba potřebná k zotavení. Přínosné informace, jak pečovat o zdravé kosti vaší dcery, jsou uvedeny ve „Zdravotní péči o páteř se skoliózou“ (str. 9). Příprava na operaci:

1. Terapeut posoudí každodenní dovednosti vaší dcery, jako je sezení, stání a chůze.
2. Pokud je hmotnost vaší dcery velmi nízká a neúměrná výšce, mohou se před operací podávat nutriční doplňky stravy. Lékař může doporučit i krátkodobé zavedení sondy do žaludku nebo tenkého střeva a tím zajistit vyšší kalorický příjem.
3. Před operací budou vaší dceři odebírat pravidelně krev, aby se odhalily a upravily případné nedostatky.
4. Anesteziolog posoudí, zda je u vaší dcery možná celková anestézie.
5. Další lékařská vyšetření mohou mimo jiné zahrnovat kontrolu hladiny kyslíku v krvi (saturaci) prostřednictvím měření na prstu. Ke kontrole srdečního rytmu, frekvence a změření hodnoty QT intervalu se provádí EKG.
6. Vaše dcera může být odeslána k dalším odborníkům, kteří zjistí, zda jsou pod kontrolou všechny další možné potíže, jako je např. gastroezofageální reflux nebo epilepsie.
7. Nyní je také čas promluvit si s lékařem a dalším zdravotnickým personálem, co očekávat při pobytu v nemocnici.

„Několik týdnů před zákrokem bylo provedeno důkladné předoperační vyšetření, včetně EKG (který odhalil mírný syndrom prodlouženého QT intervalu – což bylo pro nás překvapením), krevních testů, vyšetření plicním lékařem a rentgenu. Doma přes noc byla také monitorována kvůli saturaci krve kyslíkem.“

Vlastní operace

Existuje celá řada metod, jak snížit zakřivení páteře a stabilizovat ji. Velkou roli hraje i důkladné předoperační vyšetření, po kterém chirurg vybere nejvhodnější metodu. Nejběžnější způsob spinální fúze u dívek s Rettovým syndromem je tzv. „zadní operační přístup.“

Ani jeden případ není stejný, proto budete vy jako rodiče hrát významnou roli v předoperační přípravě. Je velmi důležité porozumět všem operačním možnostem a seznámit se s preferovanou metodou. S lékaři byste měli probrat všechny detaily zadní spinální fúze, způsob řezu (řezů), jaký typ výztuhy bude použit a která část páteře bude zahrnuta do spinální fúze. V některých případech se spinální fúze může vztahovat i na kosti pánve, aby došlo ke zlepšení stability. Chirurg provede nápravu zakřivení v rámci možností, které považuje za bezpečné, a voperuje kovové výztuhy ke stabilizaci páteře v novém postavení.

V některých případech bude kromě zadního přístupu k páteři použit i přední. Přední přístup umožňuje použít různorodé nástroje a dovoluje, aby chirurg provedl stabilizaci páteře zepředu tak, jak ji nelze provést pouze při zadním přístupu. V průběhu předoperační návštěvy vás lékař podrobně seznámí s riziky a výhodami předního přístupu k páteři.

Operace skoliózy, tak jak je popsána výše, může trvat tři a více hodin, což je často pro rodiče hodně stresující. Kromě předoperační přípravy si také musí mnozí rodiče vzít volno z práce a zajistit hlídání dalších dětí.

„Když bylo Brooke 13 let, operovali jí skoliózu. Těsně před operací jsme prožívali velmi emotivní období. Brooke se toho dne cítila dobře - zato já jsem se cítila strašně, provinile, ale musela jsem být silná – žádný spánek, strach, pocity viny, co děti - o práci ani nemluvě.“

Po operaci skoliózy

Po spinální fúzi bude vaše dcera přijata na jednotku intenzivní péče, kde bude nepřetržitě monitorována. Snahou specializovaného pediatrického týmu bude také ulevit vaší dceři od bolesti. Operace samotná i léky proti bolesti mohou způsobit zácpu. Vy znáte svou dceru nejlépe, proto budete hrát důležitou roli při poskytování zpětné vazby lékařům specializovaným na úlevu od bolesti. Těsně po operaci bude možná vaše dcera potřebovat asistované dýchání. Aby se zabránilo plicním komplikacím, zejména infekci, je nezbytné pečlivě monitorovat plíce, odsávat ústa a provádět hrudní fyzioterapii.



„Zotavení bylo mnohem rychlejší, než jsme čekali. Byla intubována necelých 24 hodin po operaci, jeden den strávila na jednotce intenzivní péče a celkem sedm dní v nemocnici. Největším problémem bylo tlumení bolesti, nepřetržitě odsávání sekretů, aby nedošlo k plicním komplikacím, a neustálý boj se zácpou.“

„Bylo to pro nás všechny velmi těžké, protože operace trvala celých deset hodin. Po operaci strávila tři dny na JIP a také byla na ventilátoru, protože přestala během operace dýchat. Hojení bylo velmi zdlouhavé a únavné. V nemocnici strávila čtyři týdny a domácí rekonvalescence trvala tři měsíce... Korekce páteře dosáhla 40 stupňů. Díky operaci je na tom teď mnohem lépe, ale přestala držet rovnováhu.“

„Operace proběhla v pořádku. Největší obavy pro nás rodiče nastaly až po operaci. Po 14 hodinách ji vzali z jednotky intenzivní péče. Samantha spala doslova skoro 24 hodin denně, probouzela se jen na pár minut. Když se neprobouzela už čtyři dny, doktor se pokusil vysadit morfin a místo toho dostávala Tylenol s kodeinem. Trochu se to zlepšilo, byla vzhůru i dvě hodiny denně. Šestý den jí lékař vysadil všechny léky kromě Tylenolu bez kodeinu. Probudila se téměř okamžitě. Nevím, jestli takhle reagují na léky tlumící bolest všechny dívky s Rettovým syndromem, nebo jen naše Sami.“

„Tracy podstoupila úplnou zadní spinální fúzi. Měsíc předtím jí bylo teprve sedm a řekli mi, že je to nejmladší a nejmenší dívka, kterou tenhle zákrok čeká. Operaci zvládla bez komplikací, byla tři dny na JIP, druhý den po operaci dostala dvě transfúze krve, třetí den jednu, a než jsme se všichni nadáli, chtěla se už dívat na kreslené pohádky. Měla teď Cobbův úhel 34 stupňů. Byla na tom tak dobře, že jsem si ji po týdnu mohla odvézt domů. Zotavila se rychle a dřív, než jsme čekali. Za tři týdny jsme museli jet na kontrolu, cesta nám trvala 5 hodin autem, ale nestěžovala si, i když při zpáteční cestě už toho bylo na ni dost. Po operaci mohla zase sedět (před zákrokem z různých důvodů nechodila), a taky lépe spala.“

V pooperačním stádiu je kladen důraz na mobilitu. Včasná mobilita vaší dcery zlepší její dýchání, sílu a funkci svalů a pomůže jí cítit se lépe. Typický vzorec mobilizace po operaci páteře zahrnuje:

- okamžitě se otáčet na lůžku ze strany na stranu
- den po operaci se posadit na okraj postele
- dva dny po operaci se přemístit z postele na židli
- tři dny po operaci se pokusit o chůzi
- v průběhu pobytu v nemocnici byste se měli naučit, jak svou dceru správně zvedat a přemísťovat.

„Když jí bylo patnáct a půl, podstoupila spinální fúzi a byly jí voperovány výztuhy. Den po operaci už byla schopná otočit se ze strany na stranu a o tři dny později už udržela rovnováhu. Skvělá byla i epidurální léčba bolesti. O týden později, když ji propouštěli domů, už nebrala žádné léky proti bolesti. Během prvních deseti dnů rekonvalescence ustaly i její záchvaty. Také to vypadalo, že vyrostla přes noc o 10 cm. Teprve teď si uvědomujeme, jak moc už byla shrbená. Také se jí zlepšila chuť k jídlu a mnohem častěji se usmívá.“



Propuštění do domácí péče po operaci

V době, kdy jsou dívky propouštěny z nemocnice, by už měly být schopny sedět na vozíku nebo udělat pár kroků, jestliže před operací chodily. Operace a užívání léků po operaci mohou mít vliv na vstřebávání léků, které brala vaše dcera před operací. Někdy je nezbytné upravit dávkování.

Doba rekonvalescence je u každého rozdílná, zaleží na stupni postižení a délce operace. Hojení ran je také rozdílné, ale většina ran by se měla zahojit do dvou týdnů. Jestliže má vaše dcera problém s hojením rány, budete muset častěji docházet k lékaři na kontrolu.

Podle toho, jak je spinální fúze dlouhá, mohou existovat určitá omezení při zvedání a přemísťování vaší dcery. U páteřních fúzí, které sahají až k pánvi, se mohou k manipulaci používat speciální šátky. V období rekonvalescence se většina dětí velmi rychle unaví, ale přesto je důležité dodržovat běžný denní režim a časem se vše upraví. Lékař a fyzioterapeut vám doporučí, jakým způsobem se postupně navrátit k běžným činnostem.

„Jakmile ji propustili domů s vhodnými pomůckami (to je potřeba předem naplánovat – např. židle do sprchy), rychle se zotavila a po šesti týdnech se vrátila do školy. Naučili jsme se, jak s ní manipulovat (přetáčet a překulovat, aby byla páteř neustále v rovině). Prvních šest týdnů utíkalo pomalu, protože ještě nebyla schopná provádět žádnou běžnou denní činnost – jako třeba stát, sedět na židli (a ne pouze v invalidním vozíku) apod. Také jsme byli zpočátku velmi nervózní z toho, jak ji přemístit do sprchy nebo obléknout, aby něco neprasklo nebo nevypadlo. Ale nic z toho se nestalo a po šesti měsících se byla schopná vrátit ke všem svým obvyklým činnostem. Dva roky po operaci dokáže stát sama u polohovatelného stolku, chodí na běžeckém pásu, používá chodítko, jezdí na kole a leží v pohodlném křesle. Ve skutečnosti je teď mnohem mobilnější než dřív, a to díky vynikajícímu intenzivnímu rehabilitačnímu programu ve škole.“

„Zotavení bylo obtížné a dlouhé. Jelikož Sami není schopná samostatného stoje a navíc je to už velká holka, péče byla velice obtížná, zejména první tři měsíce. Trvalo devět měsíců, než byla Sami schopná ujit pár kroků v chodítku, se kterým pracovala velice dobře do doby, než se skolióza zhoršila. Trvalo přibližně rok a půl, než se vrátila do formy. Dalším problémem bylo, že nedokázala držet hlavu a opírala si ji o bradu. Lékař měl pravdu (opět!) v tom, že příčinou jsou ochablé krční svaly v důsledku operace. Obávali jsme se, že se z toho už nikdy nezotaví. Dalo to hodně práce a terapie, ale krční svaly posílily a Sami znova drží hlavu vzpřímeně. Její páteř je nádherně rovná. Dva a půl roku po té, co se u ní zhoršila skolióza, stále nedokáže stát tak dobře, jako opřed tím, ale pořád lépe, než před operací. To platí i pro chůzi v chodítku – lepší, než před operací skoliózy, ale zdaleka ne tak dobrá, jako před zhoršením.“

Operace skoliózy má pro dívky s Rettovým syndromem řadu výhod. Když se dívka zotaví, bývají rodiče s výsledky operace většinou spokojeni. Každodenní činnosti jsou zachovány a v některých případech se po operaci ještě zlepší. Zlepší se i držení těla vsedě a mobilita je obvykle zachována.

„Pooperační zotavování Elly bylo jedno velké drama, ale přesto nikdo z nás nelituje, že jsme se pro operaci rozhodli. Vlastně jsme se Elly několikrát ptali na její názor (když na tom byla obzvlášť dobře), a ona nám potvrdila, že je ráda, že si nechala „spravit“ záda. Je to tak. Byli jsme jednu dobu opravdu zoufalí, zda ji dát operovat nebo ne, ale teď toho nelitujeme. Sedí teď krásně rovně a zpříma a většinou má mnohem větší výdrž. Přirozenější držení těla a celkové pohodlí jí umožňují se líp bavit s lidmi. Její celkový zdravotní stav je velmi dobrý a přes drobné komplikace nebyla překvapivě nachlazená ani neměla virózu skoro rok a půl od operace..“

Někteří rodiče však uvádějí, že je po operaci obtížnější dceru obejmout, vzít do náruče a přemístit ji, když sedí na podlaze.

„Věřím, že ji ta operace zachránila. Protože ale není mobilní a všude ji musíme přenášet, dostanu občas strach, že se něco stane s těmi nerezovými výztuhami...každého proto musíme upozorňovat, že byla operovaná, to znamená, že se nesmí vůbec shýbat. Dnes je jí šestnáct a půl.“

„Už ji nemůžeme mít posazenou na klíně, protože se nesmí zkroutit. Ráda bych přišla na to, jak se k ní přitulit a pomazlit se s ní... protože nám to oběma moc chybí..“

„Ztráta mobility, ačkoliv ani před operací nechodila. Nemůže sedět sama na podlaze jako předtím.“

Budete muset docházet na pooperační vyšetření k ortopedovi, poprvé asi 6 týdnů po operaci a pak během prvního roku každé dva až tři měsíce. Některí chirurgové budou chtít i nadále jednou ročně zkontrolovat stav páteře vaší dcery. Při jakýchkoli problémech je důležitá zpětná vazba od rodičů.



Operace není vždy nejlepší volbou pro ty, kteří trpí velmi těžkou formou skoliózy

Pro některé dívky a ženy s Rettovým syndromem, které trpí těžkou formou skoliózy, není operace vždy vhodná. Rizika spojená s operací mohou být větší než její přínos. V takových případech zůstávají základem léčby výše popsané možnosti léčby a terapie.

Je důležité:

- udržovat kosti zdravé, tak jak je popsáno ve „Zdravotní péči o páteř se skoliózou“ (str. 9)
- co nejvíce času trávit ve vzpřímené poloze, tj. při chůzi a stání
- poskytnout dostatečnou podporu při sezení, aby se dosáhlo správné polohy.

Kontrola a léčba proleženin je rovněž nezbytná. V některých případech se musí častěji podávat antibiotika, aby nedošlo k vážným infekcím hrudníku, jež mohou být způsobeny omezeným pohybem hrudní stěny. V případě respiračního onemocnění je dobré udržovat tělo ve vzpřímené poloze a pobízet k odkašlávání.



„V roce 2003 se jí od operace, kterou prodělala v roce 1996, zvýšil úhel o 15 stupňů, takže měla úhel 49 stupňů. Od roku 2003 do roku 2007 došlo ke slabé rotaci spolu s rotací vnitřních orgánů, ale nedošlo k žádným komplikacím, pouze k drobnému tlaku na levé plíci. V té době se však objevily další zdravotní problémy, a tak nám dětský ortoped doporučil nechat to být, protože na dvojí operaci nebyla dostatečně silná. V roce 2006 se úhel zvýšil na 64 stupňů a v roce 2007, po rychlém a posledním vzrůstu, se jí úhel zhoršil až na 68 stupňů. Tracy už devět let dochází na vodoléčbu a její ošetřující lékaři se domnívají, že jí to skutečně pomáhá, protože při posledním měření naměřili jen 67 stupňů. Takže teď, když už neroste, se domnívají, že terapie jí lépe a na delší dobu dokáže uvolnit svaly.“

Pečující rodiny a jejich slova na závěr

„Skolióza bývá obvykle příčinou velkého stresu pro všechny pečující....a může také ovlivnit funkčnost a způsobovat našim děvčatům bolest.... Mít možnost vyslechnout příběhy ostatních rodičů a přiučit se „nejlepším metodám“ v léčbě skoliózy... je pro každého lékaře a rodiče skutečně nedocenitelné. Protože ani jeden případ není úplně stejný, mohou zkušenosti z doby před operací a po operaci pomoci rodičům v okamžiku, kdy se mají rozhodnout za své dítě.“

„Když bylo Andree mezi 11 a 12 lety, začali jsme kvůli její skolióze docházet k ortopedovi. Skolióza měla vážný dopad na kvalitu jejího života a působila jí velké bolesti. Zpočátku byla jen nejistá, když stála, ale postupem času se jí začalo zhoršovat i dýchání, ztratila zdravou barvu a byla čím dál víc shrbená. Její zdravotní stav se natolik zhoršil, že jsme se doslova začali bát o její život. Kolem jejích 15. narozenin jsme s lékařem řešili, zda ji vzhledem k jejímu zdravotnímu stavu vůbec operovat. Tři dny předtím, než jsme měli konzultaci s neurologem, který mě ubezpečil, že problémy mají souvislost se skoliózou, jsem byla ve strašném stresu. Poté, co nám byla doporučena operace, jsme museli čekat na zákrok přes tři měsíce. Pro nás všechny to byla agónie – pro Andreu doslova a pro nás ostatní emočně. To se ale po operaci změnilo. Už v době rekonvalescence byla jiná. Zase se jí vrátila zdravá barva, měla mnohem menší bolesti, a když se zotavila, bolesti zmizely úplně. Bylo úžasné vidět ji zase krásně narovnanou. Během několika týdnů začala chodit, i když nejprve s korzetem. Všechny obratle až na pár byly při operaci zfúzovány, to znamená, že Andrea teď nemá vůbec ohebná záda, ale i po 12 letech od operace stále chodí.“

„Od Abbyných tří let sledovala Nuria a celý lékařský tým zakřivení její páteře. Když bylo Abby osm, zaznamenali během šesti měsíců rapidní posun z 21 stupňů na 45 stupňů. V únoru tedy vzala svou dcerku a její rentgenové snímky poprvé v dr. Royovi. Tehdy už se Abby nedokázala ani posadit – stáčela se přitom doprava - a ve tváři se jí zračila bolest. „Doktor nám přesně vysvětlil, co to bude obnášet“, vysvětluje Nuria, „a řekl mi, že operace by Abby zlepšila kvalitu života. Pouhé dva týdny po operaci páteře se Abby úplně otočila. Už neměla křeče a 12 dní po operaci dokázala sedět úplně rovně – bez náznaku bolesti. Byla veselejší a šťastnější.“ Nuria přiznává, že pro ni bylo velmi těžké rozhodnout se pro operaci. Ale dnes ví, že se rozhodla správně. Abby si začala užívat života – a bez bolesti. Miluje vodu a ráda se koupe v bazénu. Má ráda pohyb, proto s ní chodí na dlouhé procházky. A ráda se dívá na svá videa.“



Další zdroje pro rodiny a lékaře

Pro rodiny

Mezinárodní organizace Rettova syndromu

www.rettsyndrome.org

Sdružení Rettova syndromu v Austrálii

rettaust@bigpond.com

Sdružení Rettova syndromu ve Velké Británii

www.rettsyndrome.org.uk

RETTNET - diskusní fórum

www.rettsyndrome.org - then click "online communities", then click "Rettnet"

ANZAC Rett – diskusní fórum převážně z Austrálie a Nového Zélandu

au.groups.yahoo.com/group/ANZACRett

Australská studie Rettova syndromu (Aussie Rett)

aussierett.org.au

Mezinárodní databáze Rettova syndromu (InterRett)

interrett.org.au

Oddělení dětské ortopedie dětské nemocnice Morgan Stanley v New Yorku – presbyteriáni

childrensorthopaedics.com



rettuvsyndrom.cz

www.rettuvsyndrom.cz



www.rett-cz.com

Pro lékaře

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 (2009). Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, *SPINE*, 1;34(17):E607-17.

Doporučená literatura

Downs J, Roye DP Jr, Torode IP, Ellaway C, Baikie G, Larsson E-L, McKenzie A and Leonard H on behalf of the Australian Rett Syndrome Study, Scoliosis in Rett syndrome: A collaboration between parents, clinicians and researchers, Perth, Telethon Institute for Child Health Research, 2009.

Slovník pojmů

Aktivity denního života – běžné činnosti, nezbytné ke každodennímu fungování (jako je mobilita, oblékání, komunikace, vyprazdňování)

Cobbův úhel – slouží k vyšetření zakřivení páteře, podrobněji v kapitole: Má moje dcera skoliózu? (str. 6)

Gastroezofageální reflux – zpětný tok obsahu žaludku do jícnu nebo průdušnice, známý také jako pálení žáhy

Hippoterapie – terapeutické využití fyzické aktivity ve spojení s trojrozměrným pohybem koně, vedoucí ke zlepšení hrubé motoriky a funkční aktivity

Vodoléčba – terapeutické využití fyzické aktivity ve vodě s cílem zlepšit hrubou motoriku a funkční aktivitu

Hypotonie – snížený svalový tonus

Ergoterapie – využití péče o vlastní osobu, práce a volnočasových aktivit ke zvýšení nezávislosti, celkového rozvoje a k prevenci nebo oddálení postižení

Ortoped – lékař, který se pomocí medicínských a chirurgických metod zabývá záchranou a obnovou pohybového ústrojí, končetin a páteře

Protetik – profesionál, který vyrábí dlahy, výztuhy – korzety, aby došlo ke zlepšení postavení kloubů v těle

Osteoporóza – řídnutí kostí, které se vyznačuje úbytkem kostní hmoty a abnormální kostní mikroarchitekturou, což vede ke zvýšené náchylnosti ke zlomeninám

Fyzioterapie – podpora zdraví a rehabilitace pomocí fyzických terapeutických opatření, na rozdíl od lékařských, chirurgických a radiologických přístupů

Skolióza – boční zakřivení páteře

Páteřní výztuha (korzet) – protetická pomůcka, která drží páteř ve správné poloze, aby se zabránilo progresi zakřivení nebo aby se progres oddálila

Spinální fúze – operace, která spojuje dva nebo více obratlů. Postup lze provést zadním přístupem nebo předním přístupem k obratlům

Vitamin D – vitamín, který je zodpovědný za vstřebávání vápníku a fosforu, čímž se podílí na růstu kostry a řádné tvorbě kostí a zubů

Definice převzaty ze Stedman's Medical Dictionary - 28th Ed., 2006.

Kontaktní údaje

Dr Helen Leonard

Telethon Kids Institute
PO Box 855, West Perth
Perth WA 6872
Australia

Telefon: 618 9489 7790

Fax: 618 9489 7700

Email: helen.leonard@telethonkids.org.au

Webové stránky: www.telethonkids.org.au

**Rádi bychom ještě
jednou poděkovali všem
rodinám, které do této
příručky poskytly své
příběhy a fotografie.**





AussieRett:
Australian Rett
Syndrome
Study

InterRett: International
Rett Syndrome Database
International Rett Syndrome Foundation



RETTSEARCH



Rett Syndrome Association of
Australia