

Növekedés és táplálkozás Rett - szindrómában

Ellenőrző lista a betegség értékeléséről és kezeléséről - klinikusok számára

Rett-szindróma egy ritka idegrendszeri fejlődési zavar, amely szinte kizárólag a nőkben fordul elő. Az előfordulási arány a női lakosság körében körülbelül 1:9000.

A Rett szindrómát a methyl- CpG-binding protein 2 (*MECP2*) gén mutációja okozza, ami a központi idegrendszerre gyakorol közvetlen hatást. Ez megmutatkozik a test egyéb működési rendszerében is:

- idegrendszer (kognitív érintettség, kommunikációs nehézségek és epilepszia)
- légzőrendszer (hiperventilláció és levegővisszatartás)
- váz- és izomrendszer (izomtónus változás, kontraktúrák, csonttritkulás és gerincferdülés)
- gasztrointesztinális rendszer (gyomor-nyelőcső reflux, gyomor motilitás zavar, hasi puffadás, székrekedés és oromotoros zavar).

Ez a kiadvány egy sorozat része, amit a Telethon Institute for Child Health Research Nyugat-Ausztráliában azért ad ki, hogy támogassa a Rett-szindrómával gyakran társuló egészségügyi problémák jobb klinikai felmérését és kezelését.

Ez a kiadvány a növekedésre és táplálkozási igényekre vonatkozó, a gondozó szülő szülők által fontosnak nyilvánított kérdéseket válaszolja meg.

A sorozat egyéb publikációi is elérhetők a klinikai értékeléséről és kezeléséről:

- gerincferdülés a Rett-szindrómában
- táplálkozás és növekedés a Rett-szindrómában.

A táplálkozásról és az emésztésről egy átfogó kiadvány jelent meg a családok és a gondozók számára, ez elérhető rett.childhealthresearch.org.au weboldalról.

Fontos biztosítani a Rett-szindrómás nők egészséges táplálkozását, ami elengedhetetlen az optimális testi működéshez.

Rett szindrómában a növekedés és a táplálkozás felmérése és kezelése során a következőket kell figyelembe venni:

- a táplálkozási nehézségek valószínűsége (rágási problémák, nyelés és aspiráció veszélye)
- a gyomor-bélrendszeri problémák valószínűsége (reflux, hasi puffadás és székrekedés)
- esetleges megnövekedett energiaszükséglet, amely a gyakori levegő visszatartásból és a hiperventillációból származik.

FELMÉRÉS

Javasoljuk a növekedés és a tápláltság klinikai vizsgálatait rendszeresen elvégezni:

- félévente csecsemőkortól 12 éves korig
- évente serdülő- és felnőttkorban.

Antropometriai mérések

- magasságot, testtömeget és a BMI-t rendszeresen ellenőrizni kell
- standard növekedési diagramot kell használni és ábrázolni az antropometriai mérések eredményét.
- felkar körfogat és / vagy tricepsz bőrredő vastagságát lehet használni a tápláltsági állapot megítélésére.

Ajánlások testmagasság méréséhez:

- testmagasságmérőt kell használni, ha a Rett-szindrómás lány vagy nő képes egyenesen állni
- hanyatt fekvési hossz a fiatalabb gyerekek esetén használható (ha fiatalabb, mint két év)
- az alsó lábszár mérési eredményét kell referencia tartományhoz kell viszonyítani, ha mozgásszervi rendellenesség van jelen (Stevenson 1995).

Vizsgálatok

A tápláltsági állapot vizsgálatának a biokémiai labor tesztek részét képezik, magukba foglalva az alábbi paramétereket:

- a teljes vérkép, ferritin és B12-vitamin
- karbamid, kreatinin és elektrolitok, albumin / fehérje,
- D-vitamin, kalcium-, foszfát-és alkalikus foszfátáz.

Tápláltság megítélése

A tápláltság megítélése során értékelni kell:

- a gondozó beszámolóját a táplálékfelvételtől, az élelmiszerek típusáról és változatosságáról, az előnyben részesített és elfogadott élelmiszer textúráról, és a táplálék kiegészítőkről
- az elmúlt 24 óra táplálék felvételének beszámolója.

Táplálkozási képességek

Az önálló evés, a rágás és a nyelés funkciója a következő módokon figyelhető meg:

- részletes beszámoló a gondozóktól
- a közvetlen megfigyelés
- táplálkozás videó felvételének elemzése
- videó fluoroszkópia.

A logopédus vagy más alkalmas képesítésű egészségügyi szakember értékelheti az evés, a rágás és a nyelés funkcionális megtartottságát. Az orális motoros értékelő skála (Schedule for Oral Motor Assessment (SOMA)) használható a Rett-szindrómás lányok/nők táplálkozási képességének megítélésére (Reilly és mtsi 1995).

Táplálkozási nehézségek

A fogak és a száj rendellenességei zavarhatják a szájon át történő táplálékbevitelt, ezért erre figyelni kell, és fogorvoshoz fordulni, ha szükséges.

Táplálkozási nehézség jelei lehetnek a köhögés, fulladás, öklendezés és / vagy sírás. A táplálkozás időtartama fontos tényező, és a gondozó stresszforrása lehet, ha az nagyon elhúzódó.

A táplálkozás értékelésekor figyelembe kell venni a gondozó által megfigyelt étvágyat; egy átlagos étkezés időtartamát; nyálfolyságot; szilárd élelmiszerek és italok kicsorgását; regurgitációt, puffadást és / vagy székrekedést.

Az értékelés során fel kell tárnai, hogy hogyan lehet csökkenteni az evés körüli nehézségeket:

- fizikai elhelyezés és testtartás támogatása
- speciális berendezések és edények használata

- ösztönzés és társas környezet biztosítása az étkezések során
- élelmiszer konzisztenciájának változtatása.

A videó fluoroszkópia hasznos eszköz az aspiráció diagnózisának felállításához és annak eldöntésében, hogy szükséges-e az élelmiszerek konzisztenciájának módosítása.

KEZELÉS

Attól függően, hogy a beteg alultáplált vagy túlsúlyos, a táplálkozási bevitelt az egyéni igényekhez kell igazítani. A 25. percentilis körüli BMI ésszerű célkitűzés az alultáplált Rett-szindrómás lányok és nők számára. A magasság és az életminőség megfontolásával kell a klinikai célokat megállapítani, figyelve a normál tartomány megtartására.

Energiabevitel növelése

A kalória szükséglet legjobb mutatóját adott időperiódusban bevitt kalória és a bekövetkezett növekedés összevetése adja.

Ha a beteg alultáplált, az energia bevitelnek a kalória igény fölött kell lenni addig, amíg a beteg a megfelelő súlyt el nem éri.

Az étrend kalória növelése érdekében ajánlott:

- étkezések kiegészítése energia dús élelmiszerekkel (a fehérje bevitel általában megfelelő)
- gyakori étkezések bevezetése magas kalóriatartalmú táplálék-kiegészítővel.

MEGJEGYZÉS:

- Gluténmentes és laktózmentes diéta nem eredményez jobb növekedést Rett-szindrómában.

Táplálkozási nehézségek csökkentésére irányuló intézkedések

Lehetőségek:

- gyakori kis étkezések egész nap
- biztosítani kell az élelmiszerek választhatóságát
- módosítani kell az élelmiszerek textúráját és konzisztenciáját
- biztosítani kell a megfelelő tartást és tartási támogatást az állkapocs alátámasztására és a hiperextenzió elkerülésére
- speciális berendezések és edények használata ajánlott - különböző modellek eszközök, tányérok, poharak és cumisüvegek kipróbálása segíthet
- az evésben való aktív részvételt ösztönözni kell szóban és gyakorlatban is, legalább naponta egy étkezés alkalmával
- légzési ritmust monitorozni kell (etetés csak akkor lehetséges, ha a légzés ritmusa folyamatos)
- táplálkozási képességeket javító aktív terápiás beavatkozások kipróbálása ajánlott (kutatások azt mutatják, hogy súlyos táplálási nehézségekkel küzdők is képesek új készségeket elsajátítani).

MEGJEGYZÉS:

Rett-szindrómás lányok és nők étkezési képességei romolhatnak akut betegséget vagy műtétet követően. Támogató kezelésre lehet szükség, amíg a normális táplálkozási rutin visszatér.

Ha az érintett személy ápolási intézményben él, akkor egy tapasztalt ápolónak, dietetikusnak vagy logopédusnak az etetési technikákat meg kell tanítani az etetésben szerepet játszó gondozók számára.

Enterális szondatáplálás

Az enterális szondatáplálás javíthatja Rett-szindrómás lányok táplálékbevitelét, valamint javíthatja a gondozók életminőségét is.

A tápanyagok közvetlen gyomorba, nyombélbe vagy a jejunumba való juttatása megfontolandó ha:

- súlygyarapodás elmarad a megnövelt kalória bevitel ellenére
- oromotor zavar van jelen, ami akadályozza a biztonságos nyelést
- etetési idő rendkívül elhúzódó

Orr-gyomor szonda

Az orr-gyomor szonda levezetése általában rövid távú megoldás és megelőzi a tartósabb használatú gyomorszondát, de segítheti:

- a lehetséges súlygyarapodás és a növekedés meghatározását
- a fennálló hiánybetegségek korrigálását (ha a gondozók félnek a műtétől vagy nem kívánnak beleegyezni egy tartós szonda használatába, az ideiglenes forma kipróbálása előtt).

Az orr-gyomor szonda használata ideiglenes nehézségeket megoldhat, ha:

- A táplálási nehézség valószínűleg csak átmeneti
- a beteg csak aktuálisan nincs jól.

Gyomorszonda

A gasztrosztóma alkalmazása hozzájárul a megfelelő tápláláshoz, illetve csökkenti az etetési idő. A Rett – szindrómás lányok és nők továbbra is élvezhetik az étkezést, szokásos snack- és ital fogyasztást, ha nincs aspirációs kockázat, a táplálékbevitel módja változhat gasztrosztómán és szájon át. A gasztrosztómát a hasi puffadás csökkentésére is lehet használni, segítve a jobb emésztést, illetve hasznos a gyógyszerek beadásánál és a folyadékbevitelnél. Az leggyakrabban végzett eljárás az úgynevezett PEG (percutan endoszkópos gastrosztómia), endoscop segítségével a hasfalon át a gyomorba beültethető szondát jelenti. Külön sebészeti behelyezés néha szükséges.

Ha a gyomor nyelőcső reflux (GERD) súlyos, amely nem reagál az orvosi kezelésre, meg kell fontolni a gasztrosztóma mellett egy kiegészítő sebészeti eljárást, a Nissen fundoplicatiót.

Annak eldöntése, hogy a gasztrális táplálásba fogjanak-e, a gondozók számára biztosítani kell a tájékoztatást az az eljárás előnyeiről és kockázatairól. Gyakorlati és érzelmi támogatást kell nyújtani mind a műtét előtt és után.

Gasztroenterális szonda vagy PEG-J tubus

A szonda bevezetése közvetlenül a jejunumba akkor ajánlott, ha a gyomor nyelőcső reflux kontrollálhatatlan, vagy ahol gastrosztómán át történő táplálás nem tolerált. A jejunosztómia csökkenti az aspirációs kockázatot, ahol ez a veszély. Kivitelezése megtörténhet egy korábbi PEG (PEG-J) használatával, vagy műtéttel kell behelyezni.

Csakúgy, mint a gastrosztómia esetén, a jejunosztómával is kockázat a tranzitidő csökkenése, zavarva a folyadékok és bizonyos tápanyagok felszívódását. Rendszeres infúzióra lehet szükség.

Valamennyi szondatáplálás esetén gondos ellenőrzés szükséges, mivel a csövek szivároghatnak, el- és kimoszthatnak a helyükről. Egyéb komplikáció lehet még a bél perforáció, vérzés és fokozódó reflux.

Enterális táplálási eljárások klinikai monitorozása

Gyomorszonda vagy a gyomor-bélszonda behelyezését követően rendszeres kontroll szükséges.

Általános állapot

- megjelenés és enegiaszint értékelése.

Vér laborvizsgálat

Bármely Rett-szindrómás lány vagy nő, aki alultáplált vagy aki napi táplálási igényének legalább 50%-át szondatápok fedezik, egy alapos laborvizsgálat végzése szükséges a kezdő állapot leírására, majd nyomon követés hat hónap múlva, azt követően pedig évente, a következő paramétereket vizsgálva:

- a teljes vérkép, ferritin és májműködés
- albumin / fehérje, karbamid-, elektrolit-és kreatinin
- kalcium / foszfát / alkalikus foszfatáz és magnézium
- cink és D-vitaminok, B12/folsav.

Táplálkozás értékelése

- kalória-bevitel és az energia igény értékelése.

Hidráltság

- az összes folyadékbevitel nyomon követése szükséges, beleértve enterális táplálást, szájon át történő táplálkozást, csövek mosásához használt folyadékot, és minden más szájon át bevett gyógyszert.

Gyomor-bélrendszeri működés

- hányás, reflux, hasi puffadás, fájdalom és bélműködés értékelése.

A tubusok és a sztóma helye

- a tubusok működését és sztóma állapotát rendszeresen ellenőrizni kell.

Gyakorlati és érzelmi támogatás

- otthoni segédeszközök alkalmazásának értékelése és egyéb gyakorlati és érzelmi támogatás nyújtása, ha szükséges.

Az ellenőrző pontok fejlesztése

Az ajánlás a "National Health and Medical Research Council of Australia" által ajánlott folyamatnak megfelelően készült el.

A módszer által alkalmazott szakaszok:

- átfogó irodalomkutatás a vonatkozó információk azonosítására
- a szülőkkel és gondozókkal való konzultáció elégtelen növekedésről, kalória-bevitel és etetési nehézségekről
- ajánlás tervezetének elkészítése
- nemzetközi és klinikusokból álló multidiszciplináris szakértői bizottság, akik a tervezeteket bírálták a megállapodás megszületéséig.

Szakértői Bizottság

A szakértői bizottság tagjainak, akik a korábbi munkaváltoztatokat áttekintették, köszönjük közreműködésüket.

Sue Abraham PhD, Albert Einstein College of Medicine, Montefiore Medical Center, Bronx, New York, USA;

Bruria Ben Zeev MD, Pediatric Neurology Institute, The Edmond & Lily Safra Children's Hospital, the Chaim Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Israel;

Elana Bern MD, MPH Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA;

Sudge Budden MD, Pediatric Development and Rehabilitation, Legacy Emanuel Children's Hospital, Portland, Oregon, USA;

Hilary Cass FRCPCH, Neuroscience Unit, Great Ormond Street Hospital for Children & Institute of Child Health, London, United Kingdom;

Carmelo Cuffari MD, The John Hopkins Hospital, Baltimore, Maryland, USA;

Carolyn Ellaway MBBS PhD FRACP CGHGSA, Western Sydney Genetics Program, The Children's Hospital at

Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

John Fortunato Jr MD, Wake Forest Baptist Medical Center, Winston-Salem, North Carolina, USA;

Michael Freilinger MD, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna, Vienna, Austria;

Suzanne Geerts RD MS, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Richard Haas MD, Department of Neurosciences, University of California San Diego, La Jolla, California, USA;

Peter Humphreys MD FRCP, Division of Neurology, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Ontario, Canada;

Mary Jones MD, Katie's Clinic for Rett Syndrome, Children's Hospital & Research Center, Oakland, California, USA;

Omar Khwaja MD PhD, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA;

Jane Lane RN BSN, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Ted O'Loughlin FRACP, Department of Gastroenterology, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

Alan Percy MD, Department of Pediatrics and Neurology, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Mercè Pineda MD PhD, Department of Neuropediatrics, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain;

Carolyn Schanen MD PhD, Human Genetics Research, A.I. duPont Hospital for Children, Nemours Biomedical Research, Wilmington, Delaware, USA;

Catherine Senez BSc, Université Paris Diderot, Paris, France;

Steven Skinner MD, Greenwood Genetic Center, Greenwood, South Carolina, USA;

Eric Smeets MD PhD, Department of Clinical Genetics, Academic Hospital Maastricht, Maastricht, The Netherlands;

Sue Thompson BSc AdvAPD, Genetic Metabolic Disorders Service, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

Batya Weiss MD, Division of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, The Edmond & Lily Safra Children's Hospital, the Chaim Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Israel;

Helena Wandin PhD Student, Department of Public Health and Caring Sciences, Research in Disability and Rehabilitation, Uppsala Universitet, Uppsala, Sweden;

Ingegerd Witt-Engerstrom MD PhD, Swedish Rett Center, Frosön, Sweden.

Referenciák

Az ellenőrző lista a következőkön alapul: Leonard H, Ravikumara M, Baikie G, Naseem N, Ellaway C, Percy A, Abraham S, Geerts S, Lane J, Jones M, Bathgate K, Downs J. *Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome*. Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition, 2013; 57:451-460.

Kiegészítő referenciák az ellenőrző listához

1. Reilly S, et al. Dysphagia. 1995;10(3):177-91.
2. Stevenson RD. Archives of Pediatric and Adolescent Medicine. 1995;149(6):658-62.
3. Tarquinio DC, et al. Neurology. 2012;79(16):1653-61.

Az ellenőrző lista szerzői

Jenny Downs, BAppSci MSc PhD Helen Leonard, MBChB MPH Deirdre Croft, BA DipCrim

Madhur Ravikumara, MBBS MRCPCH FRACP

Carolyn Ellaway, MBBS PhD FRACP CGHGSA

Sue Thompson, BSc AdvAPD Alan Percy, MD FAAN FAAP

Gordon Baikie, MD FRACP

© The material in this document is copyright, the Telethon Institute for Child Health Research, 2013