

# SKOLIÓZA U RETTOVA SYNDROMU

## Spolupráce mezi rodiči, lékaři a výzkumnými pracovníky

### Obsah

#### Cíl

Cíl brožury

#### Pozadí

Co je Rettův syndrom?

Co je skolióza?

Výskyt skoliózy u Rettova syndromu

Má moje dcera skoliózu?

#### Diagnostika a nechirurgická léčba skoliózy

Monitoring a léčba před stanovením diagnózy

Monitoring po stanovení diagnózy

Zdravotní péče

Fyzioterapie a cvičení

Výztuhy páteře u skoliózy

#### Chirurgická léčba skoliózy

Indikace a cíl chirurgické operace

Před operací skoliózy

Samotná operace

Po operaci skoliózy

Propuštění domů

Operace: Není vždy nejlepší volba pro ty, kteří mají těžkou formu skoliózy

#### Pečující rodiny a jejich slovo na závěr

#### Dodatečné zdroje pro rodiny a lékaře

#### Slovník pojmů

#### Kontakty

## 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 mutací genu MECP2.

U dívky s Rettovým syndromem probíhá počáteční vývoj 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 ke ztrátě schopnosti chodit.

Rettův syndrom může mít souvislost s:

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

## Co je skolióza?

Lidská páteř se skládá z kostních obratlů, které jsou svisle vyrovnány na sebe. V případě, že dojde k odchylce ve vyrovnání obratlů, dochází ke skolióze (zakřivení) páteře. V některých případech může dojít ke zkroucení podélné osy páteře a může dojít k deformaci hrudní stěny.

U Rettova syndromu se obvykle skolióza rozvíjí v důsledku změny neurologických funkcí, tzv. neuromuskulární skolióza. 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 funkčnosti těla a tím ke zhoršení kvality života. Navíc může velké vychýlení páteře měnit pozici

životně důležitých orgánů v hrudní a břišní oblasti.

## **Výskyt skoliózy u Rettova syndromu**

Pravděpodobnost rozvoje skoliózy u dívek s Rettovým syndromem se zvyšuje s věkem. Přibližně u jedné čtvrtiny dívek se skolióza rozvíjí do 6 let věku a u tří čtvrtin dívek se skolióza rozvíjí do 13 let věku. Je prokázáno, že 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?**

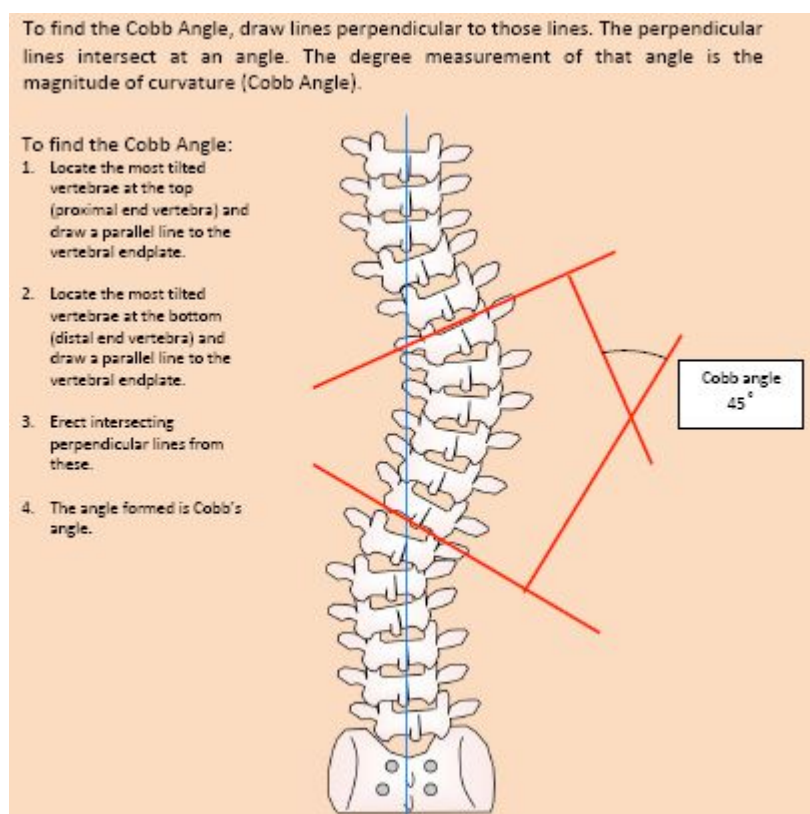
Jeden z prvních signálů rozvíjející se skoliózy je časté naklánění na jednu stranu při sezení, stání nebo chůzi. Zpočátku se může zakřivení páteře vzhledově lišit v různých polohách těla. Časem může dojít k zafixování a zatuhnutí. Pokud si všimnete, že se vaše dcera více naklání na jednu stranu nebo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

Jestliže lékař při klinickém vyšetření zjistí, že je osa páteře v rovině a páteř je zcela mobilní, není důvod dělat rentgen páteře. V případě, že lékař odhalí skoliózu, odešle vaši dceru na rentgen páteře. Rentgen potvrdí přítomnost skoliózy, definuje její obrys a velikost zakřivení. Stupeň skoliózy se posuzuje podle úhlu ohnutí páteře, měří se metodou podle Cobba, což je celosvětová standardizovaná metoda k měření spinální křivky. Měří se vždy úhel, který mezi sebou svírají nejvíce vychýlené obratle každé křivky.

### K určení Cobb úhlu je potřeba:

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

*(Tento popis se shoduje s popisem níže uvedeného obrázku)*



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

## Diagnostika a nechirurgická léčba skoliózy

### Monitoring a léčba před stanovením diagnózy skoliózy

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

**Fyzioterapie, ergoterapie, vodoléčba, hippoterapie a další aktivity každodenního života by měly:**

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

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

### Monitoring po stanovení diagnózy skoliózy

Pokud se u vaší dcery rozvíjí 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 a růst a vývoj.

Tělesné vyšetření zahrnuje měření výšky a hmotnosti, vyšetření páteře, vyšetření držení těla, svalový tonus, schopnost 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 nikdy nenaučila chodit
- má velmi nízký svalový tonus
- má růstový spurt
- se skolióza rozvinula ve velmi mladém věku nebo/a
- se jedná o velmi těžkou formu skoliózy

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

### **Kdy se provádí rentgen?:**

- při první návštěvě; zaznamená se zakřivení páteře
- přibližně každých šest měsíců před dozráním páteře, jestliže je Cobbův úhel do 25 stupňů
- po dozrání kostry přibližně každých 12 měsíců až do doby, než se Cobbův úhel přestane měnit

### **Zdravotní péče páteře se skoliózou**

Na růst a vývoj vaší dcery a tím pádem i na optimální růst a vývoj páteře má velký vliv správná výživa a zdravotní péče. Např. dívky a ženy s Rettovým syndromem mají sklon k rozvoji osteoporózy. Osteoporózu lze minimalizovat stravou s vysokým obsahem vápníku (mléčné výrobky – mléko a sýr), co nejvíce se hýbat, cvičit – jak jen tělo dovolí a také pobývat na slunci, aby se podpořila produkce vitamínu D v kůži.

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

### **Fyzioterapie a cvičení**

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

1. Aby se vaše dcera snažila chodit co nejdéle a co nejrychleji, jak jen to je možné. Snažte se postupně zvyšovat vzdálenost, kterou Vaše dcera ujde a celkově prodlužovat dobu, kdy je na nohách, ať už s vaší pomocí nebo bez ní, samozřejmě je to závislé na jejích schopnostech (ale pokud je to možné, alespoň dvě hodiny denně).
2. Pokud vaše dcera nechodí, použijte alespoň na 30 minut rám k podpoře stání.
3. Snažte se trénovat chůzi a každý den dodržet určitý úsek, aby byl zachován pohyb svalů a kloubů. Fyzioterapeut vám pomůže s výběrem vhodného úseku a určí, za jak dlouho byste tento úsek měli být schopní s dcerou ujít.
4. Promluvte si se svým fyzioterapeutem a ergoterapeutem o různých metodách a způsobech sezení, které by mohly být prospěšné pro páteř vaší dcery. Mohli byste procvičovat např. sezení na stoličce. Také se ujistěte, že je vaše dcera dostatečně podepřena na invalidním

vozíku, aby měla rovnou páteř.

5. Nicméně, i přes vaše sebelepší úsilí, ne všechny dívky zůstanou plně mobilní v průběhu růstu a dospívání.

(Mnoho z těchto aktivit je znázorněno na obrázku na této stránce)

Zde jsou popsány některé druhy pohybových aktivit, které dívky s Rettovým syndromem vykonávají:

*„Amy je 16 let a má mírnou skoliózu a kyfózu, které se rozvíjí naštěstí velmi pomalu. Věřím, že je to tím, že jsme vždy kladli důraz na pohyb a do jejího každodenního života jsme začlenili různé pohybové aktivity. Například každý den pár hodin stojí a chodí s podporou, posazujeme ji i mimo vozík, aby sama seděla a snažíme se minimalizovat čas, který tráví na vozíku (a když sedí na vozíku, vždy má speciální podpěry páteře). Jednou za týden provádíme strečink, minimálně jednou za týden během jara a podzimu plave a cvičí ve vyhříváném bazénu...častěji samozřejmě v létě a o prázdninách. Myslím si, že všechny tyto aktivity jí pomáhají posilovat svaly podél trupu a doufám, že i brání progresi skoliózy a že se v budoucnu vyhneme páteřním výztuhám (korzetu) nebo chirurgickému zákroku.“*

*„Naši dceři Haně je téměř 10 let. 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 nebo chodila (doma má speciální rám na podporu stání, který velmi rádi používáme). Dále navštěvuje terapeutické jízdy na koni a jezdí na speciálně upraveném kole. Každý den doma provádíme strečink. Jednou týdně docházíme na oddělení fyzioterapie do místní nemocnici, kde Hana chodí na běžecím pásu s podpůrným systémem, který jí drží tělo. Zvládne i 32minut chůze v kuse o rychlosti 8-9 mil za hodinu.“*

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

*„Fyzioterapie jí umožňuje snazší pohyb, stání a chůzi, celkově ji posiluje a zvyšuje odolnost.“*

*„Je nemožné zjistit, jestli léčba zpomalila rozvoj skoliózy, protože u Ashley se skolióza zhoršovala i navzdory intenzivní fyzioterapii. Terapie u ní probíhala mnoho let. Netušíme, jestli by progresi skoliózy byla bez terapie rychlejší.“*

## Spinální výztuhy u skoliózy

Existuje mnoho odlišných názorů na to, jakou roli hraje při léčbě skoliózy spinální výztuha. Obecně je míněno, že výztuhy páteře nemění progresi křivky skoliózy. Nicméně existuje shoda v názorech, že spinální výztuhy pomáhají s držením rovnováhy v pozici v sedě.

Jestliže dívka používá páteřní výztuhu v době růstu, je nezbytný dohled a kontrola ortopedem. 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 ve velmi útlém věku, může se zvýšit riziko komplikací při operaci. V některých případech se může i oddálit nutnost chirurgického zákroku, zejména pokud je použita správná výztuha páteře u malých dětí.

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

*„Výdrželi jsme s odkladem operace až do puberty.“*

*„Jenn měla hypotonii... Naši největší snahou bylo udržet ji ve vzpřímené poloze. S pomocí výztuhy páteře jsme se o to nemuseli vůbec starat, krásně ji udržela vzpříma. Najednou měla Jenn více energie na jiné věci a mnohem lépe začala komunikovat s lidmi.“*

Někdy může být nošení spinální výztuhy velmi obtížné a komplikované a může dojít k dekubitům – otlakovým vředům, potížím s dýcháním, celkové nespokojenosti, podráždění kůže a ke zhoršení gastroezofageálního refluxu. Nošení výztuhy může i komplikovat mobilitu a fyzickou aktivitu, což může vést ke ztrátě pevnosti a pružnosti těla.

*„Díky tlaku výztuhy na její žaludek jsme měli problém s únikem ze sondy a prosakováním a dále došlo k poškození kůže kolem místa vývodu sondy. Také se snížila její nezávislost, nebyla schopná se sama posadit nebo jen tak pokulovat po zemi, protože byla díky spinální výztuze velmi objemná.“*

*„Když nosila výztuhu, měli jsme problém starat se o její fyzickou stránku. Bylo obtížnější ji někam přenést, vyměnit pleny a v létě jí v tom bylo horko.“*



Aby se určilo, zda-li je páteční výztuha pro dívku vhodná, je nezbytná spolupráce rodičů, ortopedických chirurgů, fyzioterapeutů a protetiků.

## Chirurgická léčba skoliózy

### Indikace a cíl operace

Jestliže se u vaší dcery i nadále rozvíjí skolióza a Cobb úhel je větší než 40-50 stupňů, lékař zváží situaci a může vaší dceři doporučit případnou operaci **spinální fúze**, jejíž cílem je napravit a zabránit další progresi skoliózy. Korekce větších křivek může přinést určitá rizika při operaci. Nezbytnost operace se zvažuje u každého případu individuálně.

Před provedením spinální fúze, lékaři obvykle čekají do věku 10 let dítěte. Do té doby lékaři doporučují korzet, fyzioterapii a fyzickou aktivitu obecně, aby se odklad operace co nejvíce prodloužil a aby dítě co nejvíce vyrostlo. Cílem operace je dosáhnout co nejvyváženější spinální fúze a to tak, že ve vzpřímené poloze, sedu nebo při stání jsou ramena a boky ve stejné úrovni. Tím dojde ke zlepšení rovnováhy a zlepší se i mobilita při každodenních aktivitách.

*„Bylo pro nás velmi těžké se rozhodnout, aby Loiuse podstoupila tak rizikovou operaci spinální fúze a stabilizace kyčlí. Měli jsme strach z celkové anestézie, rizika infekce a dlouhého probouzení z narkózy. Nicméně poté, co jsme se účastnili informačního sezení pro rodiče, kde jsme si vyslechli přednášku jednoho velmi respektovaného a uznávaného ortopeda, bylo pro nás najednou mnohem jednodušší se rozhodnout pro operaci. Lékař také mluvil o tom, že pokud naše dcera splňuje všechna daná kritéria, tak že je to velká příležitost a optimální čas na provedení operace.“*

Spinální fúze je velký chirurgický zákrok, s rizikem různých komplikací a proto se provádí ve specializovaných centrech. Celá operace je velmi stresující pro celou rodinu, proto je velmi důležité o celém zákroku diskutovat a důkladně se seznámit s podrobným lékařským a chirurgickým plánem.

### Před operací skoliózy

Před chirurgickým zákrokem je důležité, aby byl organismus vaší dcery dostatečně silný a odolný a celkově byla v dobré kondici, protože se tím snižují pooperační komplikace a zkracuje čas na zotavení. Přínosné informace, jakým způsobem pečovat o kosti vaší dcery, jsou uvedené v „Lékařské péči páteře se skoliózou“ (str. 9).

## Příprava na operaci:

1. Terapeut posoudí každodenní dovednosti, jako je sezení, stání nebo 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 – li je u vaší dcery možná celková anestézie.
5. Další lékařské posouzení by mimo jiné mělo zahrnovat: kontrolu hladiny kyslíku v krvi (saturace), prostřednictvím malé sondy připevněné na prstu. Ke kontrole srdečního rytmu a frekvence se provede 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 nejvyšší čas, aby si rodiče promluvili s lékaři a dalším zdravotnickým personálem, co lze všechno očekávat při pobytu v nemocnici.

*„Týdny před zákrokem bylo provedeno důkladné předoperační vyšetření, které zahrnovalo EKG (který odhalil Syndrom prodlouženého QT intervalu – velké překvapení pro nás), dále krevní testy, vyšetření plicním lékařem a rentgen. Doma (během noci) u ní byla provedena kontrola saturace (nasycení krve kyslíkem).“*

## Vlastní operace

Existuje celá řada metod, jak snížit zakřivení páteře a zlepšit stabilizaci páteře. Svou roli hraje i důkladné předoperační vyšetření, při kterém chirurg zváží možnosti a vybere nejvhodnější metodu. Nejběžnější způsob spinální fúze u dívek s Rettovým syndromem je tzv. „**zadní operační přístup**.“

Ani jeden případ není totožný s druhým, proto budete vy jako rodiče hrát významnou roli v před - operační přípravě. Je velmi důležité porozumět možnostem chirurgického zákroku a seznámit se s preferovaným chirurgickým plánem. Proberete všechny detaily zadní spinální fúze, způsob řezu, jaká „tyč“ bude použita 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 křivky v rámci možností, které považuje za bezpečné a vloží ve správné poloze kovové tyče ke stabilizaci páteře.

V některých případech bude kromě zadního přístupu k páteři použit i přední. Přední přístup

umožňuje použít různorodé instrumenty a dále umožňuje, aby chirurg provedl stabilizaci páteře zepředu, což nelze provést pouze při zadním přístupu. V průběhu přeoperační návštěvy vás lékař podrobně seznámí s riziky a výhodami předního přístupu k páteři.

Průběh operace skoliózy, který je popsán výše, může trvat 3 a více hodin a je to velmi stresující doba pro rodiče. Kromě předoperační přípravy si musí rodiče naplánovat uvolnění z práce a zajistit hlídání dětí.

*„Když bylo Brooke 13 let, byla na operaci skoliózy. Před operací jsme prožívali velmi emotivní období. Brooke se přes den cítila dobře....za to já jsem se cítila příšerně a provinile, ale musela jsem být silná...nespala jsem, měla jsem strach, zužovaly mě pocity viny a přemýšlela jsem i o dětech....a o práci ani nemluvě.“*

## Po operaci skoliózy

Po spinální fúzi bude vaše dcera přijata na jednotku intenzivní péče, kde bude nepřetržitě sledována. Pediatr a celý tým s vámi budou spolupracovat a jejich snahou bude také ulevit vaší dceři od bolesti. Operace samotná a i léky proti bolesti mohou způsobit zácpu. Vy znáte vaši dceru nejlépe, proto budete hrát velkou a důležitou roli při zpětné vazbě lékařům v souvislosti s dceřinými bolestmi. Těsně po operaci bude možná vaše dcera potřebovat asistované dýchání. Aby se zabránilo plicním komplikacím, zejména infekcím plic, je nezbytné pečlivě monitorovat plíce, odsávat ústa a dále provádět hrudní fyzioterapii.

*„Zotavení bylo mnohem rychlejší, než jsme všichni očekávali. Byla intubována necelých 24 hodin po operaci, jeden den strávila na jednotce intenzivní péče a sedm dní v nemocnici. V podstatě „největší problém“ bylo nepřetržité odsávání sekretů (aby nedošlo k plicním infekcím), dále tlumení bolesti a zácpa.“*

*„Bylo to pro nás velmi těžké a nekonečné, protože operace trvala deset hodin. Po operaci strávila tři dny na JIP a byla na ventilátoru, protože přestala během operace dýchat. Hojení bylo velmi zdoluhavé a únavné. V nemocnici strávila tři týdny a rekonvalescence trvala tři měsíce. Korekce křivky páteře proběhla na 40 stupňů. Díky tomuto zákroku je na tom teď mnohem lépe, ačkoliv si přestala držet rovnováhu.“*

*„Operace proběhla v pořádku. Nejděsivější čas pro nás rodiče nastal až po operaci. Po 14 hodinách ji vzali z jednotky intenzivní péče. Samantha spala skoro 24 hodin v kuse, probudila se jenom na pár minut. Poté, co se neprobudila ani další čtyři dny, se doktor pokusil vysadit Morfium*

*a místo toho dostávala Tylenol s kodeinem. Trochu se to zlepšilo...byla vzhůru i 2hodiny denně. Šestý den jí lékař vysadil stávající léky a nasadil Tylenol bez kodeinu. Téměř hned se probudila. Nevím, jestli takto reagují na léky tlumící bolest všechny dívky s Rettovým syndromem a nebo takto zareagovala pouze naše Samantha.“*

*„Tracy prodělala úplnou zadní spinální fúzi. Měla měsíc do sedmých narozenin a bylo mi řečeno, že byla nejmladší a nejmenší dívka, které dělali tento zákrok.*

*Zvládla operaci bez komplikací. Po zákroku byla tři dny na JIP. Druhý den po operaci dostala dvě transfúze krve a třetí den jednu a než jsme se všichni nadáli, chtěla se dívat na animované pohádky. Měla Cobbův úhel 34 stupňů... a byla na tom tak dobře, že jsme ji po týdnu mohli odvést domů. Zotavovala se velmi rychle a dobře...vlastně lépe a rychleji, než se očekávalo. Za tři týdny jsme museli jet na kontrolu... Cesta tam nám trvala 5 hodin autem... při cestě tam si neztěžovala, ale při 5 – ti hodinové cestě zpátky už toho bylo na ni dost... Po operaci si byla opět schopná sednout (před zákrokem nechodila z mnoha důvodů)...a od té doby, co se zotavila i mnohem lépe spí.“*

V pooperačním stádiu je kladen důraz na podporu hybnosti. Včasná mobilita vaší dcery zlepší dýchání, svalovou sílu a funkce, a pomůže jí cítit se lépe. Typický vzor mobilizace po operaci páteře zahrnuje:

- bezprostřední rolování (otáčení ze strany na stranu), válení a pohyb na lůžku
- 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 správně zvednout a přemístit svou dceru

*„Když jí bylo 15,5 let, prodělala spinální fúzi a byly jí voperovány tyče v plné délce. Den po operaci se byla schopná otočit 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 neměla žádné léky proti bolesti. Během prvních deseti dnů rekonvalescence ustaly i její záchvaty. Také to vypadalo, že vyrostla o 10cm za noc. Teprve teď si zpětně uvědomujeme, jak moc už byla shrbená. Také se zlepšila chuť k jídlu a mnohem častěji se teď směje.“*

## Propuštění domů po operaci

Dívka je postupně připravována na odchod z nemocnice. Před propuštěním by měla být schopná sedět na vozíku a pokud v době před operací chodila, měla by být schopná udělat pár kroků. Samotná 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 způsobu a délce operace. Hojení rány je také různé, ale většinou se rána zahojí během dvou týdnů. Jestliže má vaše dcera problém s hojením rány, budete muset častěji docházet k lékaři na kontrolu.

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

*„Od té doby pro ni máme domov s vhodným vybavením (je potřeba to vše předem naplánovat – např. sprchová židle)... Po operaci se celkem rychle zotavila a po šesti týdnech se vrátila do školy. Naučili jsme se, jak ji přemísťovat (přetáčet a překulovat, aby byla páteř neustále v rovině). Prvních šest týdnů utíkalo velmi pomalu, protože ještě nebyla schopná provést jakoukoliv běžnou denní činnost – jako třeba stát, sedět na židli a ne pouze v invalidním vozíku apod. Také jsme byli zpočátku velmi nervózní z toho ji přemístit do sprchy nebo obléknout. Báli jsme se, že se za něco přichytí nebo vypadne. Ale nic z toho se naštěstí nestalo a po šesti měsících se byla schopná vrátit ke všem svým obvyklým činnostem. Dva roky poté, sama stojí u naklápěcího stolu, chodí na běžecím pásu, používá chodítko, jezdí na kole a leží v pohodlém křesle. Ve skutečnosti je teď mnohem mobilnější, než kdy jindy a to díky vynikajícímu intenzivnímu rehabilitačnímu programu ve škole.“*

Operace skoliózy má pro dívky a ženy s Rettovým syndromem řadu výhod. Když se dívka zotaví, bývají rodiče většinou spokojeni s výsledky operace. Návrat ke každodenním činnostem je většinou bezproblémový a obvykle se po operaci zlepši držení těla. I v pozici v sedě se držení těla zlepšuje a mobilita je také udržována.

*„Zotavování Elly bylo jedno velké drama, ale i přesto nikdo z nás nelituje, že jsme se rozhodli pokračovat s operací.“*

*Je tomu skutečně tak. Byli jsme nějakou dobu skutečně zoufalí, jestli pokračovat v operaci a nemít výčitky svědomí z našeho rozhodnutí... Většinu času teď sedí krásně rovně a vzpříma a zdá se, že je mnohem stabilnější. Přirozenější držení těla a celkově větší komfort ji umožňují lepší interakci s lidmi. Její celkový zdravotní stav je velmi dobrý a překvapivě i přes drobné komplikace nebyla nastydlá ani neměla virózu skoro rok a půl po operaci... “*

Mnozí rodiče však uvádějí, že je po operaci mnohem obtížnější dceru uchopit a přemístit ji, když sedí na podlaze.

*„Věřím, že tato operace ji zachránila. Mám strach, zejména od té doby, co přestala být mobilní a všude ji musíme poponášet a často přemísťovat, protože musíme neustále brát ohled na to, že má voperovány dvě nerezové tyče. Každého proto musíme upozorňovat, že se od operace skoliózy nesmí vůbec ohýbat. Dnes je jí 16,5 roku.“*

*„Neschopnost udržet ji na klíně tak, aby nebyla zkroucená. Rádi bychom přišli na to, jak se k ní přitulit a pomazlit ...protože to nám oběma skutečně moc chybí... “*

*„Ztráta „zbytku“ mobility, ačkoliv před operací nikdy nechodila. Neschopnost sedět sama na podlaze, jako dříve.“*

Nezbytné jsou pooperační konzultace s ortopedem, zpočátku přibližně 6 týdnů po operaci a pak během prvního roku každé 3 – 4 měsíce. Někteří chirurgové budou chtít jednou za rok zkontrolovat stav páteře. Pokud jsou nějaké obavy ze strany lékaře, bude nezbytná zpětná vazba od rodičů.

## **Operace není vždy nejlepší volba pro ty, kteří trpí těžkou formou skoliózy**

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

Je důležité:

- udržovat kosti zdravé, tak jak je to popsáno v *Lékařské péči páteře se skoliózou* (str. 9)
- co nejvíce podporovat čas strávený ve vzpřímené poloze, při chůzi i stání
- poskytnout dostatečnou podporu při sezení, aby se dosáhlo správné pozice

Také je nutná kontrola a léčba dekubitů. V některých případech se musí častěji podávat antibiotika,

aby nedošlo k vážným infekcím hrudníku, které mohou způsobit omezený pohyb hrudní stěny. V případě nemoci je dobré udržovat tělo ve vzpřímené poloze a pobízet k odkašlávání.

*„V roce 2003 se jí snížil úhel od 15 stupňů od operace, kterou prodělala v roce 1996, takže teď má úhel 49 stupňů. Od roku 2003 do roku 2007 měla pomalou rotaci vnitřních orgánů, ale naštěstí nedošlo k žádným komplikacím, pouze došlo k drobnému tlaku na její plíce. V této době se však objevily další zdravotní problémy a tak nám dětský ortoped doporučil odložit další zákrok, protože nebyla dostatečně silná na to, aby zvládla dvojistou operaci. V roce 2006 měla úhel křivky 64 stupňů a v roce 2007, po velkém růstovém spurtu se jí úhel zhoršil až na 68 stupňů. Tracy už devět let dochází na vodoléčbu. Její ošetřující lékaři se domnívají, že jí to skutečně pomáhá, protože při posledním měření měla Cobbův úhel 67 stupňů...takže od té doby, co se jí to nezhoršuje se zdá, že mnohem lépe a na delší dobu krásně uvolní svaly.“*

## **Pečující rodiny a jejich slova na závěr**

*„Skolióza bývá obvykle příčinou velkého stresu všech pečujících....protože ovlivňuje funkčnost těla a způsobuje dívkám velkou bolest.... Být schopen vyslechnout příběh ostatních rodičů a naučit se „nejlepší praxi“ v oblasti léčby skoliózy. To je skutečně nedocenitelné pro každého lékaře a rodiče. Protože ani jeden případ není totožný s druhým, mohou zkušenosti ostatních rodičů pomoci v okamžiku, kdy se mají rodiče tak zásadně rozhodnout o svém dítěti.“*

*„Když bylo Andree mezi 11 a 12 lety, začali jsme kvůli její skolióze docházet k ortopedickému chirurgovi. Skolióza měla vážný dopad na kvalitu jejího života a působila ji velké bolesti. Zpočátku byla velmi nestabilní, když stála... A postupem času, jak se jí dále rozvíjela skolióza, začalo se zhoršovat i dýchání, ztratila zdravou barvu a byla šedivá...a čím dál více shrbená. Její zdravotní stav se natolik zhoršil, že jsme se začali bát o její život. Kolem jejích narozenin, jsme s lékařem řešili, zda – li vůbec pokračovat v operaci, když se jí natolik zhoršil zdravotní stav. Tři dny předtím, než jsme měli konzultaci s neurologem jsem byla ve strašném stresu... Neurolog mě však ubezpečil, že problémy, které má Andrea, mají souvislost se skoliózou. Poté, co nám byla doporučena operace, jsme stejně museli čekat na zákrok ještě déle než tři měsíce. Pro Andreu to byla doba velkého utrpení a pro nás zase doba velkého emocionálního neklidu. To vše se však po operaci změnilo. Už v době její rekonvalescence byla skutečně někdo jiný. Zase se jí vrátila zdravá barva, měla mnohem menší bolesti a když se zotavila, bolesti zmizely úplně. Bylo úžasné ji zase vidět krásně narovnanou. Během několika týdnů začala chodit, i když nejprve s korzetem. Téměř všechny obratle byly při operaci použity, tzn. že Andrea teď nemá vůbec ohebná záda... ale i teď po 12 letech stále chodí...“*

*„Matka Nuria a celý tým, který poskytoval zdravotní péče její dceři Abby, dohlíželi od tří let věku na její zakřivení páteře. Když bylo Abby osm let, byli všichni svědky toho, jak rychle se jí křivka rozvinula. Za šet měsíců z 21 stupňů na 45 stupňů. V únoru odeslal Dr. Roy Abby na první rentgen. Abby už se nemohla ani posadit ani se otočit doprava... a bylo vidět, jak jí to strašně bolí. “Přesně nám vysvětlil, co to bude obnášet“ vysvětluje Nuria, „a řekl mi, že se rozhodnul udělat operaci, aby Abby zlepšil kvalitu života.“ Pooperační komplikace se neobjevily a 12 dní po operaci si byla Abby schopná dokonale rovně sednout – bez náznaku bolesti. Pouhé dva týdny po operaci páteře se Abby otočila....Byla veselejší a šťastnější.“ Nuria přiznává, že pro ni bylo velmi obtížné se rozhodnout pro operaci. Ale dnes ví, že se rozhodla správně. Abby si začala užívat život – bez bolesti. Miluje vodu a ráda se koupe v bazénu. Má ráda pohyb, proto s ní chodíme na dlouhé procházky. A ráda se dívá na svá videa.“*

## **Další zdroje pro rodiny a lékaře**

### **Pro rodiny:**

Mezinárodní nadace rettova syndromu

[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)

Sdružení Rettova syndromu v Austrálii

[rettaust@bigpond.com](mailto:rettaust@bigpond.com)

Sdružení Rettova syndromu v Anglii

[www.rettsyndrome.org.uk](http://www.rettsyndrome.org.uk)

Rettnett e-mail seznam

[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org) – poté kliknout na „online communities“ a potom kliknout na „Rettnet“

ANZAC Rett

[aust@bigpond.com](mailto:aust@bigpond.com)[au.groups.yahoo.com/group/ANZACRett](http://au.groups.yahoo.com/group/ANZACRett)

Australská studie Rettova syndromu

[aussierett.ichr.uwa.edu.au](http://aussierett.ichr.uwa.edu.au)

Mezinárodní databáze Rettova syndromu (InterRett)

[interrett.ichr.uwa.edu.au](http://interrett.ichr.uwa.edu.au)



## Slovník pojmů

**Aktivity denního života** – běžné činnosti, které jsou nezbytné ke každodennímu fungování v běžném životě (jako je mobilita, oblékání, komunikace, vyprazdňování).

**Cobb angle** – slouží k vyšetření velikosti zakřivení páteře

**Gastroezofageální reflux** – zpětný tok obsahu žaludku do jícnu nebo průdušnice

**Hippoterapie** – terapeutické využití trojrozměrného pohybu koně ke zlepšení hrubé motoriky a funkční činnosti

**Vodoléčba** – terapeutické využití aktivit ve vodě, s cílem zlepšit hrubou motoriku a funkční aktivitu

**Hypotonie** – snížený svalový tonus

**Ergoterapie** – využít péči o sebe sama, práci a volnočasové aktivity ke zvýšení nezávislosti, podpořit celkový rozvoj a prevenci nebo oddálení postižení

**Ortoped** – lékař, který se pomocí chirurgických metod snaží o záchranu a obnovu pohybového systému, končetin a páteře

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

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

**Fyzioterapie** – podpora zdraví a rehabilitace s léčbou fyziických terapeutických opatření, na rozdíl od lékařských, chirurgických s radiologických přístupů

**Skolióza** – boční zakřivení páteře

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

**Spinální fúze** – operace, která upevňuje dva nebo více obratlů do roviny. Postup lze provést zadním přístupem k obratlům nebo předním přístupem k obratlům

**Vitamin D** – vitamín, který je zodpovědný za vstřebání vápníku a fosforu, podílí na růstu kostry, spolu s řádnou strukturou kostí a tvorbou zubů

**Kontaktní údaje**

Dr. Helen Leonard

Telethone Institute for Child Health Research

PO Box 855, West Perth

Perth WA 6872

Australia

Telefon: 61894897790

Fax: 61894897700

email: [hleonard@ichr.uwa.edu.au](mailto:hleonard@ichr.uwa.edu.au)

Webové stránky: [www.childhealthresearch.com.au](http://www.childhealthresearch.com.au)