

Růst a výživa pacientek s Rettovým syndromem

Podklady pro lékaře k vyšetření a léčbě

Rettův syndrom je vzácné neurovývojové postižení, které se vyskytuje téměř výhradně u ženského pohlaví. Výskyt je přibližně 1:9000 v ženské populaci.

Rettův syndrom je způsoben mutací genu pro metyl-CpG-vázající protein 2 (MECP2), který centrální nervový systém. To má důsledek pro řadu tělesných systémů:

- nervový systém (narušení poznávacích procesů, problémy v komunikaci, epilepsie)
- dýchací systém (hyperventilace a zadržování dechu)
- muskuloskeletální systém (změněný svalový tonus, svalové kontraktury, snížená kostní denzita a skolióza)
- gastrointestinální systém (gastroezofageální reflux, porucha gastrointestinální motility, nadýmání, zácpa, oromotorické dysfunkce)

Tento leták je jedním ze série publikací, které vydal Institut pro zdraví a výzkum dítěte v Telethonu, Západní Austrálie a jeho cílem je podpořit lepší klinické hodnocení a tím zlepšit zdravotní stav dívek a žen s Rettovým syndromem.

Obsah vznikl na základě výpovědí pečujících rodin a jejich problémů z oblasti růstu a výživy jejich dcer.

V současné době jsou k dispozici další publikace zaměřené na klinické vyšetření a léčbu:

- *Skolióza u Rettova syndromu*
- *Výživa a růst u Rettova syndromu*

Ucelenější brožura o správné výživě a zažívání u Rettova syndromu pro rodiče a pečovatele je k dispozici na: rett.childhealthresearch.org.au

K zajištění optimálního fungování organismu u dívek a žen s Rettovým syndromem je nezbytné zajistit správný nutriční příjem.

Pro hodnocení a zvládnání růstu a výživy u Rettova syndromu je třeba vzít v potaz:

- pravděpodobnost výskytu obtíží při krmení (problémy se žvýkáním, polykáním a riziko aspirace)
- pravděpodobnost výskytu gastrointestinálních problémů (reflux, nadýmání, zácpa)
- případné zvýšení energetických požadavků, které vyplývají z možné hyperventilace a zadržování dechu

Vyšetření

Doporučuje se, aby byl sledován růst a výživa:

- přibližně každých šest měsíců od raného věku až do 12 let
- jednou za rok během adolescence a v dospělosti

Antropometrické měření

- pravidelné sledování výšky, váhy a BMI
- antropometrické měření lze zanést do standardního růstového grafu
- k dispozici jsou nyní i růstové grafy pro Rettův syndrom (Tarquino et al, 2012)
- k posouzení výživy lze použít obvod horní paže nebo tloušťku kožní řasy tricepsu

Doporučení pro měření výšky:

- použití stadiometru (*běžná výšková míra, pozn. překladatele*), jestliže je dívka nebo žena s Rettovým syndromem schopna stát rovně
- měření délky vleže lze použít u mladších dětí (do dvou let)
- pokud je přítomna muskuloskeletální abnormalita, lze měřit délku dolních končetin a přepočítat ji na celkovou výšku (Stevenson 1995).

Vyšetřování

Biochemické testy, které se provádí v rámci nutričního vyšetření, by měly zahrnovat:

- krevní obraz, feritin a vitamín B12
- ureu, kreatinin, elektrolyty, albumin/bílkovina
- vitamín D, kalcium, fosfáty a alkalickou fosfatázu

Hodnocení výživy

Hodnocení výživy může zahrnovat:

- dotaz na pečujícího, jaký je příjem stravy, na typy a různorodost jídla, jakou snáší a preferuje konzistenci, na veškeré doplňky stravy
- dotaz na stravu za 24hodin

Schopnost příjmu stravy

K posouzení schopnosti samostatného příjmu stravy, žvýkání a polykání je důležité:

- detailní pozorování od pečovatelů
- přímé pozorování
- videozáznam krmení
- video fluoroskopie

Ohledně odborného posouzení krmení, žvýkacích a polykacích schopností může být konzultován logoped nebo jiný odborný zdravotní pracovník. K posouzení krmení u dívek a žen s Rettovým syndromem lze použít Program pro orální posouzení motoriky (SOMA). (Reilly et al 1995)

Obtíže při krmení

Problémy se zuby a ústy mohou způsobit potíže s orálním příjmem stravy, proto je nezbytné jejich stav pečlivě kontrolovat a v případě potřeby řešit se stomatologem.

Příznaky obtíží při krmení se mohou jevit jako kašláním, dušením, říháním nebo pláč. Velmi důležitá je také doba potřebná ke krmení; dlouhé krmení může být pro pečovatele stresující.

Pro vyšetření je také důležité zjistit jakou má dívka chuť k jídlu, jaká je obvyklá délka krmení, zda je přítomno zvýšené slinění, rozlévání jídla a pití, regurgitace, nadýmání a/nebo zácpa.

Vyšetření by mělo vyhodnotit možnosti, jakým způsobem redukovat obtíže spojené s krmením a to prostřednictvím:

- polohování a podpory držení těla
- speciálního vybavení (náčiní) a nádobí
- snahy o socializaci a pobízení k jídlu
- změny konzistence stravy

Videofluoroskopie je přínosná k diagnostice aspirace a posouzení potřeby změnit konzistenci stravy.

LÉČBA

Jestliže pacient trpí podváhou nebo nadváhou, měl by být jeho nutriční příjem přizpůsoben individuálním požadavkům.

U dívek a žen s Rettovým syndromem, které mají podváhu, se za přiměřený cíl BMI považuje 25 percentil. Při stanovování cílů je třeba brát v úvahu nejen váhu, ale i celkově dobrý psychický i fyzický stav tak, aby nebyly překročeno normální hranice.

Zvýšení kalorického příjmu

Nejlepším indikátorem kalorického příjmu je porovnání kalorického příjmu s růstovým grafem.

Jestliže má pacient podváhu, měl by se do dosažení uspokojivé hmotnosti zvýšit energetický příjem.

Pro zvýšení kalorií ve stravě:

- doplnit stravu energeticky vydatnými potravinami (příjem bílkovin bývá obvykle dostačující)
- často nabízet vysoce vysoce energetické doplňky stravy

POZNÁMKA:

U Rettova syndromu nebyla nalezena souvislost s lepším růstem při aplikaci bezlepkové a bezlaktózové diety.

Opatření ke snížení potíží při krmení

zahrnují:

- časté nabízení malých porcí jídla během dne
- umožnění výběru jídla
- změna struktury a konzistence stravy
- polohování těla a posturální podpora, včetně podpěry čelisti, je nutné se vyhnout hyperextenzi
- používání speciálního náčiní a nádobí – nutno zkoušet různé druhy nádobí, talířů, hrnků a kojeneckých láhví
- alespoň jednou denně během krmení fyzicky a verbálně pobízet k jídlu a snažit se zvýšit aktivní účast při krmení
- monitorace dýchání (krmit pouze v případě, že je stabilní rytmus dýchání)
- zkoušet intenzivní terapii k optimalizaci stravovacích dovedností (výzkum ukazuje, že někteří lidé se závažnými problémy během krmení zvládají celkem dobře nové dovednosti)

POZNÁMKA:

Po akutní nemoci nebo operaci se může schopnost přijímat stravu u dívek a žen s Rettovým syndromem zhoršit. Je třeba zahájit podpůrnou léčbu do doby, kdy se vše vrátí k normálu.

Jestliže žije dívka v péči mimo domov, měla by ošetřujícímu personálu poskytnout návod a ukázat různé techniky krmení zkušená sestra, dietní setra nebo logoped.

Enterální výživa

Enterální výživa a její možnosti mohou zlepšit příjem potravy u dívek a žen s Rettovým syndromem, stejně jako zlepšit kvalitu života pečujících.

O přímém dodávání základních živin do žaludku, dvanáctníku a lačnicku lze uvažovat v případě:

- neschopnosti přibrat na váze i přes zvýšení kalorického příjmu
- že jsou přítomny oromotorické dysfunkce a hrozí aspirace
- zdlouhavého krmení

Nazogastrická sonda

Poznámka: Zahájení výživy nasogastrickou sondou je obvykle krátkodobým řešením, ale může pomoci:

- určit potenciál pro zvýšení tělesné hmotnosti a zlepšení růstu
- upravit stávající podvýživu (pokud se pečovatelé obávají operace nebo používání sondy a nechtějí být zkusit dlouhodobé řešení)

Zavedení nazogastrické sondy může také pomoci s překonáním krátkodobých potíží, jestliže:

- potíže s krmením jsou zřejmě dočasné
- osoba je akutně nemocná

Gastrostomie

Výživa gastrostomickou sondou může kromě zajištění adekvátního nutričního příjmu zkrátit dobu krmení. Dívky a ženy si mohou nadále vychutnávat oběd, svačinu i pití (pokud tedy není riziko aspirace) a množství stravy, podané gastrostomickou sondou, se bude měnit v závislosti na perorálním příjmu. Gastrostomii lze také využít pro odvědušnění nafouklého břicha a dále může pomoci zvýšit toleranci k některým potravinám, podávání léků a příjmu tekutin.

Zárok se provádí endoskopickou cestou a nazývá se PEG (Percutaneous Endoscopic Gastrostomy). Někdy je nezbytné chirurgické zavedení sondy.

V případech závažného gastroezofageálního refluxu (GERD), kdy nepomáhá běžná lékařská péče, je třeba zvážit operační řešení refluxu – fundoplikaci.

Při rozhodování, zda provést či neprovést gastrostomii, by měli být pečovatelé informováni o výhodách, ale i o potenciálním riziku, které zákrok obnáší. Před i po operaci je nezbytné zajistit praktickou i emocionální podporu.

Gastro – jejunostomie (PEG-J sonda)

Zavedení sondy přímo do jejunu (lačnicku) se doporučuje v případě nekontrolovaného gastroezofageálního refluxu, nebo v případě netolerance výživy gastrostomickou sondou. Gastro-jejunostomie může snížit nebezpečí v případě rizika aspirace. Sonda může být zavedena v místě předchozí PEG (příp. PEG-J) nebo umístěna chirurgicky.

Komplikace mohou být stejné jako u gastrostomie. Výživa gastro – jejunální sondou může být komplikována pomalým průchodem tekutiny sondou, což může vést ke špatnému vstřebávání některých živin. Srava musí být proto dodávána kontinuálně infúzí.

Je nezbytné neustále kontrolovat všechny části sondy, protože je pravděpodobné, že strava může ze sondy unikat, může dojít k uvolnění sondy nebo přemístění. Další komplikací může být střevní perforace, krvácení nebo zvýšené riziko refluxu.

Klinické sledování procesu enterální výživy

Po zavedení gastrostomie nebo gastro–jejunostomie je nutné pravidelné sledování.

Celkový stav

- posuzování vzhledu a energetické hladiny

Biochemický rozbor krve

U každé dívky nebo ženy, která trpěla podvýživou a nebo dostávala alespoň 50% denního příjmu potravy sondou, by měl být zpočátku proveden biochemický rozbor krve ke stanovení základního plánu hladiny, s následujícími kontrolami po 6 měsících a poté se každých 12 měsíců:

- celkový krevní obraz, feritin, funkce jater
- albumin/bílkovina, urea, elektrolyty a kreatinin
- Kalcium/fosfát/alkalická fosfatáza a magnesium
- zinek a D vitamíny, B12/folát

Hodnocení výživy

- Sledování kalorického příjmu a energie

Stav tekutin

- Sledování všech zdrojů příjmu tekutin včetně enterální výživy, orální stravy, tekutin podávaných sondou nebo jakýkoliv jiný příjem léků.

Gastrointestinální funkce

- Sledování zvracení, refluxu, nadýmání, bolesti a vyšetření funkce střev

Výživová sonda a okolí stomie

- Kontrola pozice a funkce sondy a stavu břišní strany

Praktická i emocionální podpora

- Posouzení zařízení a vybavení domu a praktická i emocionální podpora jsou nezbytné.
-

Vznik těchto podkladů:

Doporučení vznikla v souladu s postupy doporučenými Národní zdravotní a lékařskou výzkumnou radou Austrálie.

Představené postupy byly vytvořeny za použití:

- podrobného vyhledávání v literatuře k objasnění relevantních informací
- konzultací s rodiči a pečovateli o zkušenostech se špatným růstem jejich dcery, příjmem kalorií a obtížích při krmení.
- přípravy návrhu série doporučení
- jmenování mezinárodního a multidisciplinárního týmu lékařů expertů, kteří postupně vytvořili návrhy a doporučení a podíleli se na celkovém konceptu.

Seznam odborníků

Členové týmu expertů, kteří přezkoumali starší návrhy a jsou uvedeni níže a kterým velmi děkujeme za jejich podněty a přínos.

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, Froson, Sweden.

Reference

This checklist is based on the following: 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.

Další reference

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.

Autoři návodu:

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