



מלאכיות

העמותה לקידום מחקר
וטיפול בתסמונת רט

הדממה

הנחיות קליניות לניהול הטיפול בסקוליוזיס (עקמת) בתסמונת רט

תורגם וסוכם מתוך:

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.

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.

עריכה והתאמה:

ד"ר אורי גבעון

ד"ר מאיר לוטן

הנחיות קליניות לניהול הטיפול בסקוליוזיס (עקמת) בתסמונת רט

1. מעקב והתערבות לפני אבחנת העקמת

1.1. כל ילדה שאובחנה על פי מאפיינים קליניים כלוקה בתסמונת רט צריכה לעבור בדיקות גנטיות מאחר והמערך הגנטי של הפרט (גנוטיפ) עשוי להשפיע על ההתפתחות ועל הטיפול הכללי בעקמת.

1.2. לנוכח השכיחות הגבוהה של עקמת בתסמונת רט, רצוי למסור למשפחות מידע רלבנטי בשלב מוקדם זה של הטיפול הקליני בילדה.

1.3. יש לבצע בדיקה גופנית של עמוד השדרה בזמן האבחנה של תסמונת רט, ולאחר מכן מדי 6 חודשים.

1.4. מטרת הטיפול צריכות להיות:

- לפתח, לשמר ולעודד הליכה לפרק זמן ממושך ככל שניתן.
- לחזק ככל האפשר את שרירי הגב.
- לשמור על גמישות עמוד השדרה.
- לבנות סכמת גוף תחושתית סימטרית.
- ליישם תוכנית לניהול היציבה, כולל תמיכת מתאימה לתנוחת ישיבה ושינה תקינות.

2. מעקב לאחר אבחנת העקמת

2.1. כשקיים חשש קליני לעקמת, יש להפנות את המטופל/ת לאורתופד.

2.2. יש לבצע בדיקה גופנית של עמוד השדרה מדי 6 חודשים, אולם תדירות הבדיקות צריכה להיות גבוהה יותר במקרים הבאים:

- התפתחות חריגה בגיל צעיר/הילדה מעולם לא למדה ללכת.
- טונוס שרירי נמוך.
- בתקופות של פרצי גדילה.



העמותה לקידום מחקר
וטיפול בתסמונת רט

מלאכיות הדממה

- התפרצות מחלה בגיל צעיר.
- אובדן יכולת הליכה בגיל צעיר.
- התקדמות מהירה של עקמת העקמת.
- ילדים בעלי מערך גנטי שידוע כי טמון בו סיכוי רב יותר לעקמת חמורה יותר (ראה R168X, R255XR וכן R270X).
- במקרים אילו תכיפות הבדיקות תהיה אחת ל-4 חודשים. אין טעם בבדיקות תכופות יותר מכיוון שלא ניתן לזהות הבדלים בבדיקות יציבה תכופות, וכן רצוי להימנע מחשיפות למינונים גבוהים של קרינת רנטגן.

2.3. על הבדיקה הגופנית בתסמונת רט לכלול:

- יכולת ישיבה, איזון בישיבה וסימטריות בחלוקת המשקל בישיבה.
- יכולת הליכה למרחקים שונים (רצוי להשתמש בסולם **FMS** ליצירת אחידות בדיווח).
- מרחק הליכה כולל.
- גמישות עמוד השדרה.

2.4. בכל ביקור יש לבדוק משקל וגובה.

3. הדמיה

- 3.1. יש לבצע צילום רנטגן של עמוד השדרה כולו בעמידה, בישיבה או בתליה במידה ויש ממצאים של עקמת בבדיקה גופנית.
- 3.2. רצוי לקבוע את בשלות השלד על-פי משטח הצמיחה של כנף הכסל (סימן Risser) או באמצעות צילום מרפק צדדי. יש להימנע מקביעת בשלות השלד על פי צילומי כף יד מאחר והללו אינם מדויקים בגילאים הצעירים ודורשים פענוח על ידי רדיולוג.
- 3.3. במידה וזווית קוב מעל 25 מעלות לפני בשלות השלד, מומלץ לבצע צילום רנטגן כל 12 חודשים במקרה של עקמת משמעותית ובהתאם לשיקול דעת האורטופד. במקרה של חשד להתקדמות מהירה או בתקופות של פרץ גדילה, אחת ל-6 חודשים.
- 3.4. לאחר שהשלד הגיע לבשלות, יש לבצע צילום רנטגן כל שנים עשר חודשים, עד שלא יהיו עוד ממצאים להמשך התקדמות העקמת.



העמותה לקידום מחקר
וטיפול בתסמונת רט

מלאכיות הדממה

3.5. צילום רנטגן רגיל מספיק כדי לעקוב אחר התקדמות העקומה. יש לבצע את זוויות הצילום הבאות:

- צילום בעמידה ישר וצידי של עמוד השדרה כולו, למטופלות שמסוגלות לעמוד על רגליהן בעת הביקור הראשון.
- צילום בישיבה צידיים ישר וצידי של עמוד השדרה, למטופלות שאינן מסוגלות לעמוד.
- בצילומי הרנטגן לביקורת תקופתית אפשר להסתפק בצילומים קדמיים-אחוריים בלבד.

4. טיפול וניהול שימור המצב

4.1. יש לערב פיזיותרפיסטים/יות, הידרותרפיסטים ומרפאים/אות בעיסוק מן הרגע שאובחנה עקמת.

4.2. יש להיעזר בפיזיותרפיה לשימור הבריאות של השלד והשרירים אצל ילדות עם עקמת. נכון להיום, אין הוכחות מספקות לכך שפיזיותרפיה בתסמונת רט מונעת התקדמות של עקמת לאחר שאובחנה.

4.3. השתדלו להאריך ככל האפשר את משך הזמן בו הילדה יכולה ללכת או לעמוד על רגליה (לפחות 2 שעות ביום במידה ואפשר).

4.4. עבור אלה שאינן יכולות ללכת, יש להשתמש במתקן העמדה למשך 90 דקות ביום לפחות.

4.5. יש לשאוף לשמור על טווחי התנועה של המפרקים.

4.6. ישיבה נתמכת, מותאמת עבור בנות עם תסמונת רט הינה בעלת ערך רב לנוחותה ולתפקודה של הילדה.

4.7. יש לבדוק את ערכי ויטמין D, לעקוב אחריהם ולשפר אותם. יש לדאוג לרמות סידן נאותות בתזונה ולחשיפה נאותה לשמש, על מנת לשפר את בריאות העצמות.

4.8. במקרה של עקמת חמורה, ובמידה וניתוח איננו מומלץ, רצוי שתוכנית הטיפול תכלול:

- ניידות מרבית והעמדה מותאמת.
- דאגה לישיבה עם עזרי תמיכה מתאימים לשיפור התנוחה.
- מניעה וטיפול בפצעי לחץ.
- פיזיותרפיה נשימתית.

- חיסון נגד שפעת.

- שימוש נאות באנטיביוטיקה על מנת למנוע התפתחות מחלות ריאה חסימתיות (Restrictive).

5. מחוכים (Corsets) לעמוד השדרה

5.1. אין קונסנזוס על כך שמחוכים מונעים את החמרת העקמת בתסמונת רט, אך ניתן להשתמש בהם הגוף במקרים בהם לא ניתן לשפר יציבה בצורה אחרת.

5.2. השימוש במחוכים מומלץ עבור ילדות בגיל הגדילה על מנת לדחות את מועד הניתוח עד כמה שניתן. כמו כן, ניתן להשתמש במחוך לסירוגין כדי לשמור על יציבה של הילדה בזמנים של פסיביות (מנוחה, נסיעות ברכב לפרקי זמן ארוכים).

5.3. שימוש במחוכים עלול לגרום ל: פצעי לחץ, הפרעות נשימה, אי-נוחות תחושתית, גירוי עור, ריפלוקס בקיבה וכן ירידה בגמישות ובפעילות הגופנית.

6. שיקולים לפני הניתוח

6.1. רצוי שהניתוח יתבצע במרכז רפואי שמתמחה בנושא, בשל סיכון גבוה לסיבוכים בהרדמה.

6.2. אין לדחות ניתוח עד להשלמת בשלות השלד, אולם יש לנקוט במשנה זהירות בניתוחים אצל ילדים בגיל צעיר בשל הבעיות הבאות: ירידה בגובה, מגבלה ריאתית, תופעת "גל הארכובה" ("crankshaft") וסוגים שונים של עקמת משנית.

6.3. רצוי לבצע ניתוח כשזווית קוב מגיעה לכ- 50 מעלות.

6.4. יעדי הניתוח צריכים לכלול:

- קיבוע מאוזן של חוליות עמוד השדרה.

- השגת פרופיל סגיטאלי נורמאלי.

- השגת כתפיים ומותניים מאוזנים.

- שיפור הרגשתו ותפקודו של הילד.

- שיפור יכולת הישיבה בילדים יושבים.

- שיפור הרגשת המטפל.

- הקלה בטיפול בילדה.

- שיפור תפקודי/ניידותי.

6.5. במידה ואינדקס מסת הגוף (BMI) הוא פחות מ- 5 מאיות, מומלצת תזונה מוגברת לפני הניתוח.

6.6. יש לבדוק את סמני התזונה הבאים: BMI, המוגלובין, אלקטרוליטים, חלבון (<3.5mg/dl), ספירת כדוריות לבנות.

6.7. אצל מטופלות עם תסמונת רט יש לקחת בחשבון התייחסות מיוחדת להרדמה, בהתאם לשאר ההפרעות הניירו-מוסקולאריות. מטופלים אלה רגישים ביותר לתרופות נגד כאב, תרופות הרגעה וחומרי הרדמה נדיפים.

6.8. בנוסף לבדיקה לקראת ניתוח המקובלת בכל ניתוחי עקמת, יש לקחת בחשבון את הנקודות הבאות לפני שמרדימים ילדה עם תסמונת רט:

- דפוסי נשימה (היפר וונטילאציה, החזקת נשימה).

- ערכי גזים בדם העורקי לפני הניתוח.

- ריפלוקס ושתי-קיבתי.

- הפרעות במערכת האוטונומית.

- פרכוסים והטיפול בהם.

- ECG לפני הניתוח לזיהוי אפשרות של מרווח QT ארוך.

7. שיקולים ניתוחיים

7.1. במרבית המקרים ניתן יהיה להשתמש בקיבוע אחורי בלבד של עמוד השדרה.

7.2. להשתמש במקרה של צורך בניתוח מלפנים ומאחור, גישה של ניתוח בשלב אחד עדיפה, ברוב המקרים, אולם החלטה זו נתונה לצוות המנתח והמרדים בלבד.

7.3. קיבוע של האגן מומלץ בילדים שאינם הולכים. בילדים הולכים קיבוע זה רצוי פחות, אך ניתן לביצוע במקרים של אלכסוניות אגן.



העמותה לקידום מחקר
וטיפול בתסמונת רט

מלאכיות הדממה

7.4. שימוש בפוטנציאלים מעוררים מוטוריים או תחושתיים רצוי בילדים הולכים. יש לקחת בחשבון סיכון של פרכוסים עקב שימוש בפוטנציאליים מעוררים מוטוריים, ויש לבצעם רק באישור הנירולוג המטפל.

8. שיקולים שלאחר הניתוח

- 8.1. לאחר הניתוח, מומלץ אשפוז בטיפול נמרץ.
- 8.2. טיפול נוגד כאב יינתן בפיקוח מרדים, צוות כאב או צוות טיפול נמרץ, במטרה להשיג שינוי כאב מיטבי ללא פגיעה ברמת ההכרה וביכולת הנשימה. יש לבצע פיזיותרפיה נשימתית תכופה.
- 8.3. רצוי להכין תוכנית ניהול מצב ברורה כשהמטופלת מועברת בחזרה למחלקה.
- 8.4. יש להתייעץ עם מומחה כדי להשיג מצב תזונתי אופטימאלי.
- 8.5. התייעץ עם ההורים או עם המטפלים כדי להיעזר בהם כדי להעריך את מצבו של הילד לאחר הניתוח.
- 8.6. תנועתיות לאחר הניתוח:
 - הפעלה לאחר הניתוח תהיה לפי פרוטוקול המחלקה המנתחת ולפי החלטת המנתח. מטרת הטיפול היא להשיג ניידות מרבית מוקדם ככל האפשר.
- 8.7. יש לבצע מעקב לאחר הניתוח אחרי:
 - 6 שבועות
 - לאחר מכן, כל מספר חודשים במהלך השנה הראשונה.
 - לאחר מכן פעם בשנה.
- 8.8. יש לתכנן החזרה של הילדה המנותחת לרמת התפקוד הקודמת, תוך הפעלת שירותי פיזיותרפיה ור"ע במערכת החינוך ובקופת חולים. רק לעתים נדירות יש צורך באשפוז לשיקום.