

Motorik vid Angelman syndrom

Instabilitet

I vilken grad symptomen yttrar sig vid Angelman syndrom varierar mellan olika personer. En skakighet i kroppen, ataxi, kan ge upphov till en bredspårig ibland knäande gång och balanssvårigheter. Balanssvårigheterna kompenseras ibland med en samtidig aktivering av muskler i benen som böjer respektive sträcker en led (koaktivering), vilket leder till ett stelbent rörelsemönster. Instabilitet i kroppen kan inverka på uppmärksamhetsförmågan och möjligheten att fokusera. Även riktigt pillriga finmotoriska uppgifter kan bli svårare att utföra, särskilt ifall skakighet i arm och hand (tremor) förekommer. För att underlätta möjligheten att fokusera och träna in något nytt är det därför viktigt att ge stabilitet. Arbetsställningen bör ses över och anpassas efter personens behov. Att sitta i en anpassad arbetsstol med stöd från fötterna vid ett bord med möjlighet till underarmsstöd underlättar också förmågan att utföra finmotoriska moment. Funktionen i arm och hand kan även understödjas om kroppen är stabiliserad i ett stånd.

Felställningar

Felställningar kan uppkomma av olika skäl. Balanssvårigheter med en knäande bredspårig gång inverkar på ställningen i höfter, knän och fötter. En förhöjd muskelspänning kan påverka elasticiteten i muskulaturen och leda till stramhet. En låg muskelspänning orsakar muskelsvaghet som bl.a. kan leda till instabilitet i olika leder. Felställningar kan också bero på en asymmetri i muskelspänning och/eller muskelstyrka mellan höger och vänster kroppshalva eller över en led. Inaktivitet inverkar negativt genom att det inte sker någon naturlig töjning av strukturer som muskler och senor.

Fötter och knän

En bredspårig gång, låg muskelspänning eller muskelsvaghet kan medföra att foten belastas på den inre fotranden (i valgus). I kombination med en stram vadmuskel kan också framfoten ställas utåt. En felställning i fötterna påverkar även ställningen i knän och höfter negativt och det blir en onödig anspänning i benen. Åtgärder som stadiga skor, inlägg eller ortoser/fotskenor som justerar fotens ställning kan motverka bestående felställningar. Vilken åtgärd som är lämpligast bedöms efter varje individs behov men kräver regelbundna uppföljningar över tid. En stabil fot som belastas i ett plant läge och som har en god rörlighet är viktigt för balansen. Att gå på ojämn mark ger en naturlig töjning av muskler och senor i benen.

En knäande gång kan på sikt medföra en inskränkt rörlighet i knästräckningen dvs. en stramhet i musklerna på baksida lår. Konstant böjning av knät på 15 grader under gång fördubblar energiförbrukningen och kan kräva översyn av nutritionen.

För att töja på en stram muskel är den långvariga töjningen mest effektiv dvs. genom att använda fotortoser och/eller ståhjälpmedel. Kroppssegmenten korrigeras allra bäst i ett ståskal men även andra ståhjälpmedel kan fungera väl beroende på individens förutsättningar. Tänk på att situationen bör vara meningsfull under ståendet.

Vid kraftiga muskelspänningar och begynnande rörelseinskränkningar kan injektioner med botulinumtoxin krävas. Syftet är att uppnå en avslappning i muskeln för att effektivare kunna töja på muskeln. Ibland är ortopediska operationer nödvändiga för att kunna uppnå en god funktion t.ex. förlängning av muskulatur och/eller förflyttning av senfästen.

Rygg

Det finns en ökad risk att utveckla felställningar i ryggraden. En S-formad krök (skolios) av varierad grad kan uppträda med eller utan rotationsinslag. Skoliosen är av neuromuskulär karaktär vilket innebär att den kan utvecklas långt upp i åldrarna. Regelbundna kontroller för att följa förloppet rekommenderas därför. Att stå och gå, med eller utan hjälpmedel, är av yttersta vikt för att fördröja utvecklingstakten av felställningar i ryggraden. Styrkan i nack- och ryggmuskulatur är också väsentligt och övas exempelvis upp i magliggande över flythjälpmedel i bassängen. En balanserad sittställning med bra stöd från fötterna och en symmetrisk bäckenställning påverkar ryggradens position positivt. Uppresning i bålen underlättas vid ridning eftersom understödsytan blir stor vid gränslesittande på hästryggen.

Återhämtning

Att varva aktiviteter som kräver delaktighet med aktiviteter som är mindre kravfyllda och därmed återhämtande är väsentligt. Behovet av återhämtning kan vara både fysiskt och psykiskt. Genom att stimulera tryck-, beröring-, vibration-, och värmereceptorer i huden kan en känsla av lugn och ro i kroppen uppnås, vilket kan vara till hjälp för spänd muskulatur att slappna av. Varje person har sina egna preferenser för att kunna bli avslappade. Vissa gillar kanske taktil beröring och andra mår gott av att vistas i en varm bassäng. Det kan även vara återhämtande att reducera intryck från omgivningen t.ex. krypa in i en koja och/eller lyssna på musik i hörlurar.

.