

Most people with Netherton syndrome have immune system-related problems such as food allergies, hay fever, asthma, or an inflammatory skin disorder called eczema.

The causes of Netherton syndrome are represented by mutations in the SPINK5 gene (inhibitor serin proteasis Kazal tipe 1). This gene contains information on the production of a protein called LEKT1. LEKT1 is a type of serine peptidase inhibitor (D'Alessio, Fortugno, Zambruno, & Hovnanian, 2013).

The Netherton syndrome, is a rare disease, one case in a million, manifested through tegument modifications of various degrees, and which can affect other tissue also. According to the form of the disease, it can influence tissue such as the hair, the nervous system, causing physical and mental retardation, and also metabolic acidic disorders (Heiko, 1989).

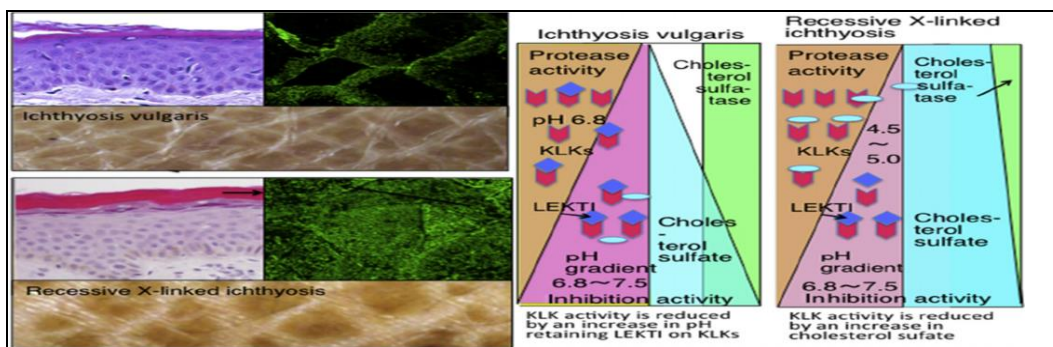


Figure 1. Disruption of corneodesmosome remodeling from the central to the peripheral distribution in ichthyosis vulgaris and recessive X-linked ichthyosis.

The severe impairment of this remodeling in ichthyosis vulgaris and complete loss of this remodeling in recessive X-linked ichthyosis generates a compact stratum corneum, which may lose flexibility of stratum corneum and be profoundly involved in manifestations of clinical features, as such cracking of scales (Kitajima, 2015).



Figure 2. Sample of exercise to improve strenght



Figure 3. Skin aspect of the knee

2. Materials and Methods

This paper *aims* to prove the effectiveness of the physical therapy means and methods applied to improve the symptoms of this disease, and to increase the child's functionality.

The research was conducted in the laboratory of sensory stimulation from the physical therapy rehabilitation facility at "Vasile Alecsandri" University of Bacau (Rață, 2013).

The *research methods* used were the following: the theoretical documentation method, the measurement and evaluation method, the observation method, the graphical method, the data recording method and the case study method.

The study started from the identification of the signs and symptoms caused by the Netherton syndrome in a six-year old child. The assessment process was based on tests that highlighted the atypical elements in the tegument and in the soft tissue of the musculoskeletal system.

For evaluation we used: visual examination and palpation, anthropometric measurements, Peabody motor development scale (Pasztaï, 2004; Robănescu, 2001).

The child's psychomotor development was also evaluated, based on Peabody Motor Scale, this being extremely important in establishing the correct rehabilitation program for his global functional capacity. (Ghang, Leano, Luong, & Mireles, 2017).

The hypothesis of the study was the following: By instituting a constant implementation of an individualized physical therapy program, adapted to the needs of the child, can positively influence his functionality, and improve the symptoms of this disease.

The evaluation method applied in this research were classic, the measuring ones (exploration, evaluation and rehabilitation) being specific: tests that highlighted the atypical elements in the tegument and in the soft tissue of the musculoskeletal system and Peabody Motor Scale for evaluate the child's psychomotor development (Rață, 2014; Slideshare, 2019).

Research subjects

The research was conducted on 1 subject, D.A., 6 years of age (Table 1).

Table 1. *Presentation of the patients*

No.	Last and first name	Gender	Age	Clinical diagnosis
1.	D.A.	M	6	Netherton syndrome

Development:

The research was conducted in the laboratory of sensory stimulation from the physical therapy rehabilitation facility at "Vasile Alecsandri" University of Bacau, under adequate conditions.

Description of the experimental process

The reeducation program was based on the physical therapy intervention, which was applied two times per week for one year.

3. Results and Discussions

Table 2. Test results for the Peabody Motor Scale

Subtests	Stationary	Locomotion	Object Manipulation	Grasping	Visual Motor Intergration	Gros motor skills	Fine motor skills	Total Motor Quatient
Items X	30	89	24	26	72	3	2	5
Initial	44	90	30	38	98	164	136	300
Final	56	150	42	46	134	248	180	428

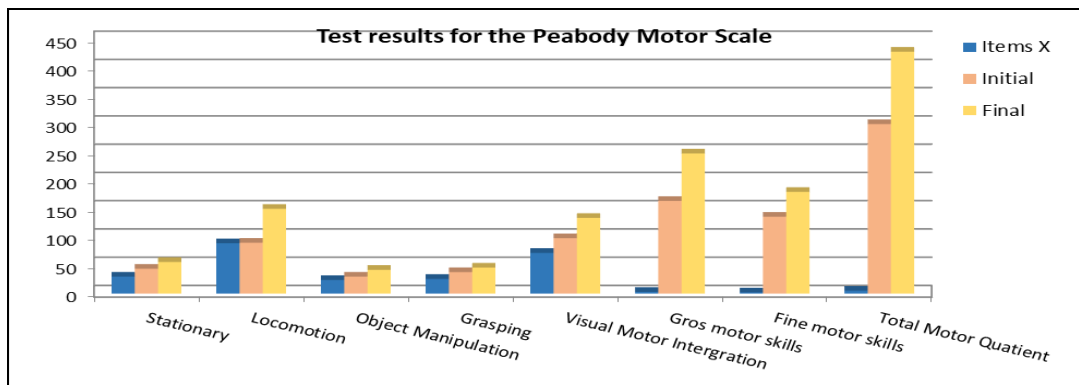


Figure 4. Result from Peabody Motor Scale Evaluation

Figure 1 presents the evolution on the Peabody scale. After applying the physical therapy program some measurements showed improvements and others reached the maximum possible value.

Items are scored from 2 - child performs items according to criteria specified for mastery, 1- childs performance shows clear resemblance to items mastery criteria but does not fully meet criteria, 0- child cannot or will not attempt item/or attempt does not show thatthe skill is emerging

Table 3. Result for pain and skin aspect and quality

Items	Initial Score	Final Score
Pain	7	3
Skin aspect	8	6
Skin quality	7	5

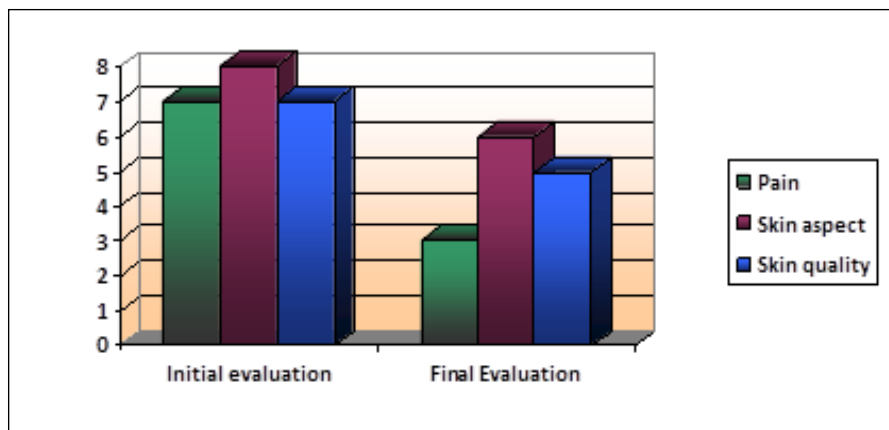


Figure 5. Result for pain and skin aspect and quality

In graph 2, we represented the evolution of 3 important parameters such as: pain, skin aspect, skin quality. There is also an improvement here. We found the best evolution in terms of skin appearance.

Discussions

At the end of the physical therapy intervention, which was applied two times per week for one year, an improvement of the tegument quality was observed, with also a reduction of the desquamated areas and an increase in the patient's functionality.

4. Conclusions

After conducting the research, due to the positive results, we can say that the originally established hypothesis was confirmed.

The exploration and evaluation methods used are objective and directly reflect the results, providing another argument for the importance of physical therapy in children with Netherton syndrome.

In conclusion, it can be said that the constant implementation of an individualized physical therapy program, adapted to the needs of the child, can positively influence his functionality, and improve the symptoms of this disease.

References

1. D'ALESSIO, M., FORTUGNO, P., ZAMBRUNO, G., HOVNANIAN, A. (2013). Netherton syndrome and its multifaceted defective protein LEKTI, *PubMed*, Retrieved from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23407075>
2. HEIKO, T. (1989). *The Ichthyoses a Guide To Clinical Diagnosis, Genetic Counseling, and Therapy*, Springer – Verlag Berlin Heidelberg
3. KITAJIMA, Y. (2015). *Implications of normal and disordered remodeling dynamics of corneodesmosomes in stratum corneum*, April 2015,

- Dermatologica Sinica 33(2),
- PASZTAI, Z. (2004). *Kinetoterapie în neuro-pediatrie*. Oradea: Editura Arionda.
 - RAȚĂ, M. (2013). *Stimulare senzorio-motrică în pediatrie*. Bacău: Editura Alma Mater.
 - RAȚĂ, M. (2014). *Educarea și reeducarea psiho-motricității*. Bacău: Editura Alma Mater.
 - ROBĂNESCU, N. (2001). *Reeducarea neuro-motorie & Recuperare funcțională și readaptare*, Ediția a III-a revizuită și adăugată, București: Editura Medicală
 - GHANG, E., LEANO, K., LUONG, T., & MIRELES, L. (2017). Peabody developmental motor scales;, *OTS*,
 - SLIDESHARE. (2019, January 5). *Peabody Developmental Motor Scales (PDMS) – 2*, Retrieved from <https://www.slideshare.net/stanbridge/peabody-developmental-motor-scales-pdms-2>.

Eficiența Kinetoterapiei în Ameliorarea Simptomelor la un Copil cu Sindrom Netherton

Rață Marinela¹

Șlicaru Adina Camelia²

^{1,2} "Universitatea Vasile Alecsandri", Calea Mărășești nr. 157, Bacău, 600115, România

Cuvinte cheie: ihtioză, kinetoterapie, sistem musculoscheletal, dezvoltare psihomotorie

Rezumat

Sindromul Netherton, numit și ihtioză, este o afecțiune rară, cu o incidență de un caz la un million, manifestată prin modificări tegumentare de diferite grade și care poate afecta și alte țesuturi. În funcție de forma bolii, aceasta poate afecta țesuturi precum părul, sistemul nervos, determinând întâzieri în dezvoltarea atât fizică cât și psihică, precum și tulburări metabolice. Acest studiu își propune să demonstreze eficacitatea mijloacelor și metodelor kinetoterapeutice, în vederea ameliorării simptomatologiei acestei afecțiuni, precum și îmbunătățirea funcționalității copilului. În urma intervenției kinetoterapeutice, care a fost aplicată de două ori pe săptămână timp de un an, s-a observat o îmbunătățire a calității tegumentului, cu o reducere a zonelor descumate și o creștere a funcționalității pacientului.

1. Introducere

Sindromul Netherton este o afecțiune care afectează pielea, părul și sistemul imunitar. Afectarea pielii la persoanele cu sindrom Netherton, variază și poate prezenta modificări în timp. Pielea poate prezenta în mod constant pete roșii cu

descuamări, mai ales în primii ani de viață. Unele persoane afectate pot prezenta eritem permanent al pielii, în timp ce unii pacienți se confruntă cu focare distincte ale afectării tegumentului, numite ihtiosis linearis circumflexa, care implică aceste leziuni multiple. Pruritul, este o problemă comună a persoanelor afectate de acest sindrom, gratajul putând determina infecții frecvente la nivelul respectiv. Nu sunt cunoscuți încă factorii declanșatori, cercetătorii sugerând că aceștia ar putea fi reprezentați de stress sau infecții.

Azul poate fi de asemenea afectat, prin acumularea celulelor descuamate la nivelul conductului auditiv, în cazul în care acestea nu sunt îndepărtate în mod regulat.

Majoritatea persoanelor diagnosticate cu sindrom Netherton pot prezenta de asemenea, tulburări ale sistemului imunitar, precum alergii alimentare, febra fânului, astmul sau o afecțiune inflamatorie ale pielii numite eczeme.

Cauzele sindromului Netherton, sunt reprezentate de mutații ale genei SPINK5 (inhibitor serin protează Kazal tip 1). Această genă conține informații legate de producerea unei proteine numite LEKT1, care este un tip de inhibitor al serin peptidazei (D'alessio, Fortugno, Zambruno, & Hovnanian, 2013).

Sindromul Netherton, numit și ihtioză, este o afecțiune rară, cu o incidență de un caz la un million, manifestată prin modificări tegumentare de diferite grade și care poate afecta și alte țesuturi și organe cum ar fi părul, țesutul nervos, poate produce retard în dezvoltarea fizică și psihică, precum și tulburări metabolice de tip aciditate (Heiko, 1989).

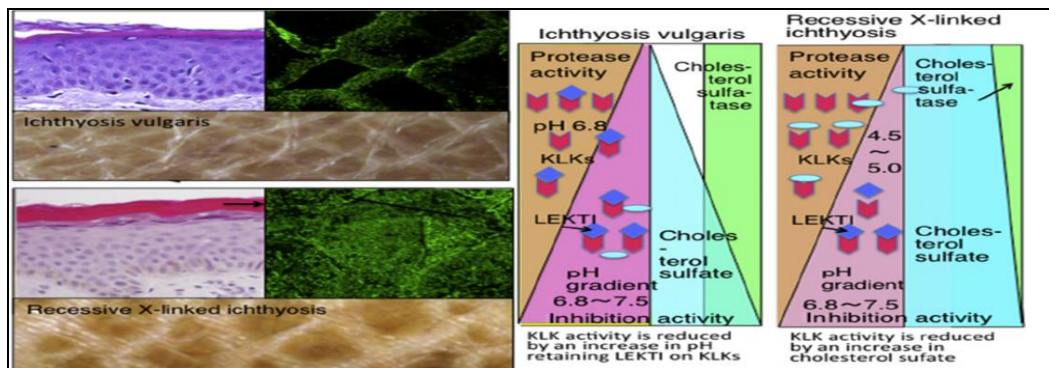


Figura 1. Disruption of corneodesmosome remodeling from the central to the peripheral distribution in ichthyosis vulgaris and recessive X-linked ichthyosis.

Afectarea severă a remodelării în ihtioza vulgaris precum și pierderea completă a acestei remodelări în ihtioza recesivă de catenă – X, generează un strat compact, cornos care determină pierdea elasticității și poate fi implicat în manifestările clinice caracteristice cum ar fi fisuri sub formă de solzi (Kitajima, 2015).



Figure 2. *Exerciții pentru îmbunătățirea rezistenței* **Figure 3.** *Aspectul tegumentelor*

2. Material și Metode

Scopul acestei lucrări este acela de a demonstra eficacitatea mijloacelor și metodelor kinetoterapeutice aplicate, în vederea reducerii simptomatologiei acestei boli precum și îmbunătățirea funcționalității copilului.

Cercetarea s-a realizat în laboratorul de stimulare senzorială, situat în baza de recuperare kinetoterapeutică a Universității "Vasile Alecsandri" din Bacău (Rață, 2013).

Metodele de cercetare folosite au fost următoarele: metoda documentării teoretice, metoda măsurării și evaluării, metoda observației, metoda grafică, metoda înregistrării datelor, metoda studiului de caz.

Studiul a pornit de la identificarea semnelor și simptomelor determinate de sindromul Netherton, la un copil de șase ani. Procesul de evaluare s-a bazat pe teste care au evidențiat elementele atipice de la nivelul tegumentului și țesutului moale al sistemului musculo-scheletal.

Pentru evaluarea subiectului, am folosit: examenul vizual și palpatoriu, măsurători antropometrice, scala Peabody a dezvoltării motorii (Pasztai, 2004; Robănescu, 2001).

Dezvoltarea psiho-motorie a copilului a fost de asemenea evaluate pe baza Scalei de evaluare motorii Peabody, aceasta fiind extrem de importantă în stabilirea programului corect de recuperare a capacității funcționale globale. (Ghang, Leano, Luong, & Mireles, 2017).

Ipoteza studiului a fost următoarea:

Prin instituirea unui program kinetoterapeutic individualizat, adaptat în permanență nevoilor copilului, putem influența pozitiv funcționalitatea pacientului și reduce simptomatologia acestei boli.

Metodele de evaluare folosite, au fost cele clasice, de măsurare (explorare, evaluare și recuperare) și anume: teste care au evidențiat elementele atipice de la nivelul tegumentului și țesutului moale al sistemului musculo-scheletal, precum și Peabody Motor Scale, scala de evaluării a dezvoltării psihomotorii (Rață, 2014; Slideshare, 2019).

Subiecții cercetării:

Cercetarea a fost realizată pe un subiect, D.A., în vîrstă de 6 ani (tabelul 1).

Tabel 1. Prezentarea subiectului

No.	Last and first name	Gender	Age	Clinical diagnosis
1.	D.A.	M	6	Netherton syndrome

Locul desfășurării:

Cercetarea s-a realizat în cabinetul de stimulare senzorială, situat în baza de recuperare kinetoterapeutică a Universității "Vasile Alecsandri" din Bacău, în condiții adecvate.

Descrierea procesului experimental

Programul de recuperare s-a bazat pe intervența kinetoterapeutică, care a fost aplicată de două ori pe săptămână timp de un an.

3. Resultate și Discuții

Tabel 2. Rezultate Peabody Motor Scale

Subteste	Ortostatism	Locomoție	Mănuirea obiectelor	Prehensiune	Integrare Motorie Vizuală	Motricitate grosieră	Motricitate fină	Coefficient Motor Total
ItemIX	30	89	24	26	72	3	2	5
Initial	44	90	30	38	98	164	136	300
Final	56	150	42	46	134	248	180	428

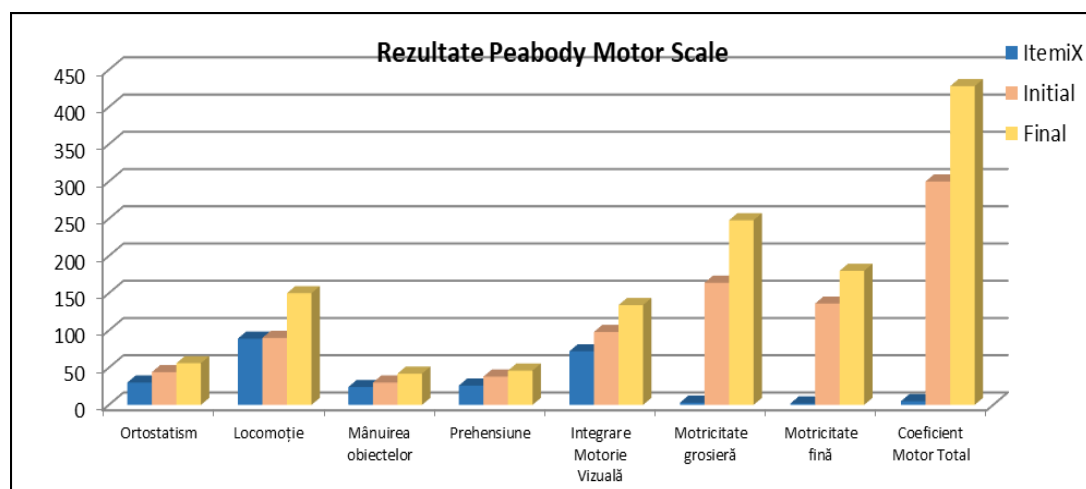


Figura 4. Resultatele Evaluării Peabody Motor Scale

Figura 1 prezintă evoluția itemilor, Scalei Motorii Peabody. După aplicarea programului kinetoterapeutic, valorile obținute la unele măsurători indică îmbunătățirea parametrilor urmăriți, iar unele valori au atins valoarea maximă posibilă.

Itemii sunt cotați de la punctajul 2 – reprezentând ”copilul realizează activitatea, conform criteriilor specificate, 1- performanța copilului arată o apropiere clară de criteriile de stăpânire a elementelor, dar nu îndeplinește pe deplin aceste criterii, 0- copilul nu poate sau încercarea nu indică prezența abilității respective.

Table 3. Rezultate obținute privind durerea și aspectul și calitatea tegumentului

Itemi	Evaluare Inițială	Evaluare Finală
Durere	7	3
Aspectul tegumentelor	8	6
Calitatea tegumentelor	7	5

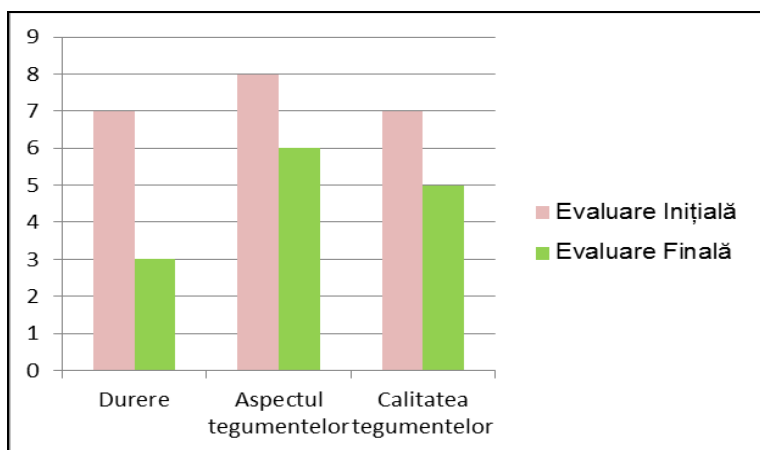


Figura 5. Rezultate obținute privind durerea și aspectul și calitatea tegumentului

În graficul cu numărul 2 am reprezentat evoluția a trei parametri importanți, precum: durere, aspectul tegumentului și calitatea acestuia. În ceea ce privește acești parametri, se poate observa o îmbunătățire a fiecăruia dintre aceștia, cea mai bună evoluție constatând-o la nivelul aspectului pielii. Dacă inițial, valoarea durerii se situa mai aproape de limita maximă, iar aspectul și proprietățile tegumentelor era afectat prezentând descumări și pierderea elasticității pe suprafețe importante ale acestuia, la evaluarea finală, conform valorilor reprezentate în Figura 2, putem constata atât o reducere a durerii cât și o îmbunătățire a tegumentelor atât din punct de vedere al aspectului, cât și a proprietăților acestuia.

Discuții

Modificările survenite la nivelul tegumentelor și nu numai, determinate de această afecțiune, influențează în mare măsură activitățile copilului, de la activitățile simple, uzuale și până la desfășurarea unor activități mai complexe specifice vârstei acestuia.

La finalul intervenției kinetoterapeutice, aplicată timp de un an cu o frecvență de 2 ședințe/săptămână, s-a constatat o îmbunătățire a calității tegumentului, cu reducerea zonelor descumate și o îmbunătățire a funcționalității globale a subiectului.

4. Concluzii

În urma cercetării efectuate, ca urmare a rezultatelor pozitive obținute, putem afirma că ipoteza stabilită inițial a fost confirmată.

Metodele de explorare și evaluare folosite sunt obiective și reflectă în mod direct rezultatele obținute, oferind un alt argument în eficiența kinetoterapiei la copilul cu Sindrom Netherton.

În concluzie, putem afirma că implementarea constantă și individualizată a unui program kinetoterapeutic adaptat nevoilor specific copilului cu sindrom Netherton, poate îmbunătăți funcționalitatea acestuia și reduce simptomatologia specifică bolii.