

## **Rettin oireyhtymä ( suomi)**

*Tietoa sairaudenkulusta, historiasta, diagnoosista sekä sairauteen johtaneista tekijöistä.*

*Yhteenveto neuvonta- ja tukipalveluista sekä tuista.*

### **MIKÄ ON RETTIN OIREYHTYMÄ?**

*Rettin oireyhtymä on geneettisen mutaation laukaisema kehityshäiriö, joka aiheuttaa vaikeaa henkistä ja fyysistä vammaisuutta. Sairautta esiintyy lähes yksinomaan tytöillä. Oireyhtymä on nimetty edesmenneen itävaltalaisen professorin Andreas Rettin mukaan, joka kuvasi oireiston ensimmäistä kertaa vuonna 1966.*

*Kaikilla Rettin oireyhtymää sairastavilla lapsilla ja aikuisilla esiintyy käsien stereotyyppistä liikehdintää, kuten väentämistä, pesemistä, kutomis-tyyppisiä pakkoliikkeitä.*

*Rettin oireyhtymä ei ole havaittavissa vielä lapsen syntyessä, vaan oireet ilmenevät vasta myöhemmin. Lapsi vaikuttaa ajoittain poissaolevalta. Ensimmäisiä näkyviä oireita ovat hidastunut pään kasvu, opittujen taitojen menetys, vuorovaikutuskyvyn katoaminen sekä huomattavat häiriöt kielenkehityksessä. Monet oireyhtymää sairastavista lapsista eivät opi lainkaan kävelemään, tai oppivat taidon vain rajatusti. Skolioosi, epilepsia ja hengityshäiriöt ovat Rettin oireyhtymän tyypillisiä liitännäissairauksia.*

### **MITEN RETTIN OIREYHTYMÄ ETENE?**

*Rettin oireyhtymä etenee vaiheittain. Normaalinoloisen kehityksen jälkeen lapsen kehitys pysähtyy yllättäen. Lapsi unohtaa oppimansa taidot, eikä ole enää kiinnostunut ympäristöstään.*

*6 – 18 kuukauden iässä aluksi hitaasti etenevä kehitysviivästymä pahenee ja johtaa kehityksen täydelliseen pysähtymiseen. Lapsi hakee yhä vähemmän määrin katsekontaktia, eikä kiinnostu enää leluista. Motoristen taitojen, kuten istumisen, ryömimisen ja ylöspäin kohottautumisen kehityksessä voi esiintyä viivästyksiä. Nämä Rettin syndrooman ensimmäisessä vaiheessa ilmenevät oireet kestävät muutamasta kuukaudesta yli vuoteen.*

*Toinen vaihe sijoittuu yleensä 1-4 ikävuoden tienoille. Kehityksen yleinen taantuminen on tässä vaiheessa ilmeistä: lapsi menettää lyhyessä ajassa puhekykynsä ja jo opitut hienomotoriset taitonsa. Pään kasvu hidastuu. Lapsi on ärtynyt, ja hän itkee ja huutaa. Myös stereotyyppiset käsiliikkeet alkavat tässä vaiheessa. Joissain lapsissa ilmenee autistisia piirteitä, ja heidän kommunikatiiviset taidot heikkenevät voimakkaasti.*

*Nopean taantumisvaiheen jälkeen yleensä 2-10 ikävuosien välillä alkaa kolmas vaihe, joka kestää useamman vuoden. Tänä aikana oireiden kehitys tasaantuu. Lapsi oppii taas yksittäisiä taitoja, etenkin kommunikatiiviset taidot paranevat. Lapsen kiinnostus ympäristöönsä lisääntyy. Motoriset*

*taidot ovat tässä vaiheessa kuitenkin edelleen rajoittuneita. Moni lapsi saa myös epileptisiä kohtauksia.*

*Kymmenennestä ikävuodesta lähtien puhutaan myöhäisestä Rett-vaiheesta. Tätä vaihetta korostavat lisääntyvät liikuntakyvyn häiriöt sekä ortopediset ongelmat – erityisesti skolioosi (selkärangan kaareutuminen). Kognitiiviset, kommunikatiiviset ja kädentaidot eivät heikkene enää tässä vaiheessa. Rettin oireyhtymä ei vaikuta juurikaan elinajanodotteeseen.*

### **RETTIN OIREYHTYMÄN DIAGNOOSI**

*Rettin oireyhtymän diagnoosia vaikeuttaa se, että kaikkien alla mainittujen yleisten oireiden vaikeusaste ja eteneminen ovat hyvin yksilöllisiä. Määriteltyjen oireiden lisäksi lähes kaikilla Rett potilailla on havaittu myös muita oireyhtymälle tyypillisiä poikkeavuuksia ja liitännäisoireita.*

#### **KLIINISEN DIAGNOOSIN KRIITEERIT**

- *Ensimmäisten 6 – 18 kuukauden kehitys etenee melko normaalisti*
- *vastasyntyneen päänympärysmitta on normaali*
- *pään kasvunopeus usein hidastuu 1-4 ikävuoden vaihella*
- *ohimenevä kyvyttömyys sosiaalisten kontaktien luomiseen*
- *eriateiset kielenkehityksen häiriöt sekä kommunikointiongelmat, henkisen kehityksen hidastumiset*
- *opittujen kädentaitojen katoaminen 1-4 ikävuoden tienoilla*
- *käden stereotypiat: pesemis-, kutomis-tyyppisiä sekä rummuttavia tai nykiviä pakkoliikkeitä*
- *kävelytaidon vaikeutuminen*

#### **YLEISIÄ LIITÄNNÄISOIREITA**

- *sulkeutuneisuus*
- *haluttomuus kiinnostua ympäristöstä sekä ympäröivistä ihmisistä*
- *hampaiden narkusttelu (bruksismi)*
- *nauru- ja huutokohtaukset*
- *stereotypiat ja näihin liittyvä apraksia*
- *eriateiset epileptiset kohtaukset*
- *skolioosi*

- *tasapaino- ja kehonhallinnan ongelmat (ataksia)*
- *ruoansulatusongelmat*
- *tiheän hengityksen ja syvähengityksen jaksot, hengitystauot, ilman nieleminen sekä epätasainen hengitys*
- *lisääntynyt syljen erityys*
- *nukkumisvaikeudet*
- *pienikasvuisuus, pienet jalat*
- *verenkiertohäiriöt raajoissa, kylmät, sinertävät jalat ja pohkeet*

### **GENEETTINEN DIAGNOOSI**

***Rettin oireyhtymä on voitu osoittaa geenitestillä vuodesta 1999 alkaen. Testituloksena on positiivinen 80– 85% klassisen Rettin oireyhtymän kriteerit täyttävistä lapsipotilaista. Testin avulla voidaan Rettin syndrooma löytää myös tytöiltä ja erittäin harvoin pojilta , joilla oireet eivät ole olleet yhtä selkeitä tai joiden sairauden eteneminen ei ole vastannut täysin klassista tapausa.***

### **MIKÄ AIHEUTTAA RETTIN OIREYHTYMÄN?**

***Rettin oireyhtymän aiheuttaman geenin nimi on MECP2. Useimmilta Rett potilailta löytyy juuri tästä geenistä mutaatioita (muutoksia). MECP2-geeni ohjaa monia muita geenejä. On tärkeää tietää, että Rettin oireyhtymän diagnoosi perustuu ensisijaisesti kliinisiin kriteereihin. Lapsilla, joilla kriteerit täyttyvät, voidaan osana jatkotutkimuksia tutkia geenitestillä MECP2-geeniä. Jos mutaatio löytyy, on diagnoosi täysin varma. Potilas voi kuitenkin sairastaa Rettin oireyhtymää, vaikka geenimutaatiota ei löytyisikään.***

### **ONKO RETTIN OIREYHTYMÄ PARANNETTAVISSA?**

*Tähän mennessä ei ole löydetty mitään Rettin oireyhtymää parantavaa lääkettä. Monilla eri tarapioilla kuten fysio-, musiikki-, ratsastus-, ergoterapialla sekä logopedialla voidaan Rett potilaiden elämisen laatua kuitenkin parantaa. Erityisesti kommunikaatiota edistävillä terapiamenetelmillä on havaittu olevan suuri apu potilaiden sopeutumiseen.*

*Kaikki terapiamenetelmät eivät sovellu kaikille. Yksilölliset tarpeet tuleekin ottaa huomioon terapiamenetelmiä valittaessa. Väärä terapiamenetelmä rasittaa potilasta ja saattaa aiheuttaa uupumusta.*

## **KASVAAKO SAIRASTUMISRISKI UUDESSA RASKAUDESSA?**

*Sairastumisriskin on todettu olevan tämänhetkisen tiedon mukaan reilusti alle 0,5%. Rett potilaiden sisaruksille tehtyt geenikokeet osoittavat, että on kuitenkin olemassa hyvin pieni mahdollisuus, että myös muilta sisaruksilta löytyy Rettin oireyhtymää. Tarvittaessa voidaan sairastumisriski poissulkea raskauden aikana tehtävällä tutkimuksella. Prenataalisen geenitutkimuksen tarve voidaan määrittää henkilökohtaisessa geenineuvonnassa.*

## **LISÄTIETOA JA OPASTUSTA**

### **RETT.DE – VANHEIMPAINUKIYHDISTYKSEN NETTISIVU**

*Nettisivumme [www.rett.de](http://www.rett.de) tarjoaa ajankohtaista ja monipuolista tietoa. Sivulla perehdytään Rettin oireyhtymään johtaneisiin syihin, diagnoosiin sekä terapiamahdollisuuksiin. Edelleen se kertoo yhdistyksen tapahtumista, esittelee uusia Rett potilaille ja heidän omaisille tarkoitettuja oppaita sekä tiedejulkaisuja sekä raportoi uusista Rettin oireyhtymää koskevista tutkimuksista.*

### **RETTIN OIREYHTYMÄN KÄSIKIRJA**

*Kathy Hunter on koonnut käsikirjaan tieteellisiä Rettin oireyhtymää käsitteleviä julkaisuja sekä koskettavia kuvauksia Rett perheiden arjesta. 700 sivuiseen julkaisuun on kerätty henkilökohtaisia kokemuksia sekä nimekkäiden asiantuntijoiden tutkimustuloksia. Teoksesta löytyy myös arvokkaita neuvoja Rett potilaiden kaikkiin elämäntilanteisiin. Kirjaa on saatavilla kirjakaupoista sekä tilattavissa vanheimpainukiyhdistyksen kautta ([info@rett.de](mailto:info@rett.de)).*

### **RETTLAND JÄSENLEHTI**

*RettLand on Rett Deutschland e.V. -yhdistyksen jäsenlehti. Lehden joka numerosta löytyy kirjoituksia henkilökohtaisista kokemuksista, yleiskatsauksia uusiin lääketietellisiin, terapeutisiin, oikeudellisiin sekä sosiaalisiin kysymyksiin. Lehdestä löytyy tietoa myös tulevista tapahtumista sekä yhdistyksen toiminnasta.*

### **LIITY JÄSENEKSI**

**Toivotamme Rettin oireyhtymä -diagnoosin saaneiden lasten vanhemmat sydämellisesti mukaan RETT DEUTSCHLAND E.V. -yhdistyksen vanheimpainukijäsentoimintaamme. Jaamme yhdessä surut ja hädät, kuuntelemme ja autamme toisiamme kaikissa tilanteissa. Jäsenenä saat kutsun lähiseutusi tai muiden alueiden tapaamisiin sekä yhteiseen vuositapamiseen. Jäsenet ovat tervetulleita osallistumaan aktiivisesti järjestön toimintaan. Saksankielinen jäsenlehtemme RettLand ilmestyy kahdesti vuodessa.**

© 2020 Rett-Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom

*Jäsenperheeksi pääsee maksamalla vähintään 45 EUR vuosittaisen jäsenmaksun. Yksinhuoltajille vuosittainen jäsenmaksu on 30 EUR.*

### **LIITY TUKIJÄSENEKSI**

*Voit auttaa meitä auttamaan liittymällä yhdistyksemme tukijäseneksi myös ilman Rett oireyhtymästä kärsivää perheenjäsentä. Tukijäsenenä saat halutessasi kirjallisen kutsun lähiseutusi tapaamisiin sekä yhteiseen vuositapamiseen. Tukijäsenenä voit tietenkin myös osallistua aktiivisesti yhdistyksemme toimintaan.*

*Tukijäseneksi pääsee maksamalla vuosittaisen tukijäsenyysmaksun 20 EUR.  
12 EUR vuosittaisella lisämaksulla saat itsellesi saksankielisen jäsenlehtemme RettLand.*

### **TUKEA LAHJOITUKSELLA**

*Yhdistyksen tärkeimmät tavoitteet ovat Rettin oireyhtymän tunnetuksi tekeminen, tutkimusprojektien tukeminen sekä Rett lapsien ja heidän omaisten avustaminen.*

*Kehitämme säännöllisesti tiedotuskampanjoita lastenlääkäreille ja järjestämme useamman päivän kestäviä terapeuteille tarkoitettuja koulutustilaisuuksia. Tuemme Rett jäsenperheitä laaja-alaisesti, vastaamme mieltä askarruttaviin kysymyksiin, tiedotamme kuntoutus- ja terapiamahdollisuuksista, ohjaamme palvelujen käytössä ja yhteydenpidossa viranomaisiin ja vammaisjärjestöihin sekä tarjoamme käytännön apua arkeen.*

*Rett.de nettisivuilta löytyy tarkempaa tietoa, ilmoittautumiskaavake sekä tietoturvaseloste.*

### **REKISTERÖITYNEEN RETT DEUTSCHLAND E.V. -YHDISTYKSEN TAVOITTEET**

*Yhdistys sai alkunsa vuonna 1987 Göttingenissä, Saksassa. Prof. Dr. Folker perusti tuolloin Rett-lasten omaisille tarkoitetun vertaistukiryhmän, jonka tarkoituksena oli yhdistää perheitä, joiden lapsilla oli havaittu kyseinen oireyhtymä. Tällä hetkellä vanheimpaintukiyhdistykseen kuuluu yli 1.700 jäsentä, joista on noin 700 Rett-lastai -aikuista. Vanheimpaintukiyhdistys jakaa tietoa Rettin oireyhtymästä kärsiville sekä kaikille asiasta kiinnostuneille ja edistää vastavuoroista kokemusten vaihtoa samankaltaisessa elämäntilanteessa oleville vanhemmille. Vertaistukitoiminnalla voidaan ehkäistä Rettin diagnoosin jälkeinen sosiaalinen eristäytymisen ja ihmissuhteista vetäytyminen.*

*Ensimmäisenä yhteyshenkilönämme toimii Birgit Lork, jonka tyttärellä on todettu Rettin oireyhtymä. Toimistomme sijaitsee Wittenissä, Saksassa.*

## **TOIMINTA JA AKTIVITEETIT**

- *Rettin oireyhtymää koskeva neuvonta vanhemmille, lääkäreille, opettajille, terapeuteille sekä kaikille, jotka ovat päivittäin tekemisissä Rett oireyhtymän kanssa.*
- *vertaistukitoiminta Rett-lasten perheille*
- *vuosikokous asiantuntijaesityksineen*
- *tiedotus- ja tutustumisviikonloput uusille Rett lasten perheille.*
- *Paikallisyhdistysten ja valtakunnalliset perheviikonloput ja perhetapaamiset.*
- *jatkokoulutustapahtumat*
- *loma-ajan ohjelmatarjonta*
- *työryhmä »aikuiset Rett-potilaat«*
- *Rett lasten vanhempien osallistuminen alan kongresseihin, symbiooseihin sekä messuille.*
- *Rettin oireyhtymästä tiedottaminen*
- *Prof. Stuart Cobbin, Edinburgh, tutkimusprojektin tukeminen*

## **Hallituksen yhteyshenkilöt:**

*puheenjohtaja - Gabriele Keßler, g.kessler@rett.de*  
*varapuheenjohtaja - Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de*  
*rahastonhoitaja - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de*

## **Yhteyshenkilö vanhemmille:**

*Birgit Lork,*  
*Stockumer Straße 3, D- 58453 Witten*  
*Puh +49 (0) 2302 – 962 56 60,*  
*faksi +49 (0)2302 - 962 56 69,*  
*info@rett.de*

**Yhteyshenkilö yhdistyksen taloutta koskevissa kysymyksissä:**

*Katja Mischarin,*

*Gaswerkstraße 13, D-52525 Heinsberg*

*Puh +49 (0)2452 – 180 99 90,*

*Faksi +49 (0)2452 - 180 99 99,*

*k.mischarin@rett.de*

*Yhdistys on jakautunut paikallisryhmiin, mikä helpottaa jäsenten keskinäistä yhteydenpitoa ja mahdollistaa paremman neuvonta- ja tukipalvelun. Esimerkiksi paikalliset Vertaisperhetapaamiset ja tiedotustilaisuudet tarjoavat palvelua ja apua perheiden lähellä. Lähimmän paikallisryhmän ja yhteyshenkilön löydät seuraavasta osoitteesta <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>.*

**Lääketieteellinen neuvonantaja:**

*Prof. Dr. med. Bernd Wilken [wilken@klinikum-kassel.de](mailto:wilken@klinikum-kassel.de)*

**Yhdistyksen suojelija:** *Leslie Malton Tukija: Erdal Keser*

**Rett yhdistyksen pankkiyhteystiedot:**

*IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08*

*BIC GENODE51 KS1*

**Pankkiyhteystiedot Rett tutkimukseen tarkoitetuille lahjoituksille:**

*IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16*

*BIC GENODE51 KS1*

*Vastaamme mielellämme kaikkiin toimintaamme koskeviin kysymyksiinne. Yritämme parhaamme mukaan löytää tarvittaessa suomenkielisen yhteyshenkilön.*