



WEITERFÜHRENDE INFORMATIONEN UND RATGEBER

RETT.DE - DIE WEBSITE DER ELTERNHILFE

Unsere Website www.rett.de bietet aktuelle und vielseitige Informationsmöglichkeiten: Sie geht intensiv auf Ursachen, Diagnose und Therapiemöglichkeiten beim Rett-Syndrom ein, berichtet über Neuigkeiten im Vereinsleben, stellt im Ratgeberbereich sowohl individuelle als auch neue wissenschaftliche Erfahrungen und Erkenntnisse vor.

DAS RETT-SYNDROM HANDBUCH

Im Das Rett-Syndrom Handbuch hat Kathy Hunter fundierte wissenschaftliche Beiträge zu dem Krankheitsbild, aber auch sehr emotionale Schilderungen über den Lebensalltag betroffener Familien zusammengetragen. Auf über 700 Seiten liefert das Buch eine Mischung aus persönlichen Erfahrungsberichten begleitet von professionellen Untersuchungsergebnissen namhafter Rett-Experten. Zudem gibt es wertvolle Tipps für alle Lebenssituationen einer Familie mit einem Rett-Mädchen. Das Buch ist über die Elternhilfe (info@rett.de) und auch im Buchhandel erhältlich.

RETTLAND MITGLIEDERMAGAZIN

Das Magazin ist eine Publikation der Rett Deutschland e.V. Jede Ausgabe stellt persönliche Erfahrungsberichte vor, gibt einen Überblick über neue medizinische, therapeutische, rechtliche und soziale Fragestellungen und informiert über anstehende Termine, Vereinsneuigkeiten und -aktivitäten.

MITGLIED WERDEN

Eltern eines Kindes mit der Diagnose Rett-Syndrom laden wir ganz herzlich ein, Mitglied des Rett Deutschland e.V. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom zu werden. Gemeinsam teilen wir Sorgen und Nöte, hören zu und geben gerne Ratschläge in allen Belangen. Als Vereinsmitglied werden Sie zu allen Treffen in Ihrer Region (auf Wunsch auch zu anderen Regionen) und zur Jahreshauptversammlung eingeladen. Ihr aktives Engagement ist ebenso sehr willkommen. Unser Mitgliedermagazin RettLand erhalten Sie zweimal jährlich.

Eine Mitgliedschaft ist für Familien ab 45 Euro und für Alleinerziehende ab 30 Euro pro Jahr möglich.

FÖRDERMITGLIED WERDEN

Wenn Sie uns unterstützen möchten, ohne selbst ein Kind mit der Diagnose Rett-Syndrom zu haben, bieten wir Ihnen gerne eine Fördermitgliedschaft an. Als Fördermitglied werden Sie auf Wunsch zu allen Treffen in Ihrer Region und zum Jahrestreffen schriftlich eingeladen. Natürlich freuen wir uns auch über ein aktives Engagement.

Fördermitglied können Sie ab 20 € pro Person und Jahr werden. Gegen einen Aufpreis von 12 € pro Jahr erhalten Sie unsere Mitgliederzeitschrift RettLand.

SPENDEN UND FÖRDERN

Unsere wesentliche Aufgabe sehen wir vor allem darin, das Rett-Syndrom bekannter zu machen, Forschungsprojekte zu fördern und den betroffenen Kindern und Eltern schnellstmöglich zu helfen. Dazu entwickeln wir z.B. regelmäßige Informationskampagnen für Kinderärzte und organisieren mehrtägige Therapeutenfortbildungen. Wir betreuen betroffene Mitgliedsfamilien mit umfassender Hilfestellung bei Fragen zu Anlaufstellen, Therapiemöglichkeiten und praktischen Hilfen zur Alltagsbewältigung.

Auf unserer Website rett.de finden Sie weitere ausführliche Informationen, entsprechende Anmeldeformulare, sowie unsere Datenschutzerklärung.



AUFGABEN DES Rett Deutschland e.V.

Auf Betreiben von Prof. Dr. Folker Hanefeld wurde 1987 die Elternhilfe in Göttingen gegründet. Sein Ziel war es, Eltern zusammenzuführen, deren Kinder die gleiche Behinderung haben. Inzwischen gehören der Elternhilfe über 1700 Mitglieder mit fast 700 Kindern und Erwachsenen mit Rett-Syndrom an. Die Elternhilfe informiert Betroffene und Interessierte über das Rett-Syndrom und fördert auf unterschiedliche Weise den Erfahrungsaustausch zwischen den Eltern. Ein wichtiger Aspekt, um der Isolierung von Familien entgegenzuwirken, die nach der Diagnose häufig droht.

In unserem Büro in Witten steht Birgit Lork, Mutter einer Tochter mit Rett-Syndrom, als erste Ansprechpartnerin zur Verfügung.

TÄTIGKEITEN UND AKTIVITÄTEN

- Beratung von betroffenen Eltern, Ärzten, Lehrern, Therapeuten und allen, die im täglichen Leben mit dem Rett-Syndrom zu tun haben
- Vermittlung von Kontakten zwischen betroffenen Eltern
- Jahreshauptversammlung mit Fachvorträgen
- Informationswochenende für Familien mit frischer Diagnose
- Familienwochenenden und Familientreffen innerhalb der Regionalgruppen und Landesverbände
- Angebot von Fortbildungsmaßnahmen
- Angebot von Ferienfreizeiten
- Arbeitsgruppe »Erwachsene mit Rett-Syndrom«
- Präsenz der Elternhilfe bei Kongressen, Symposien und Fachmessen
- Weitergabe von Informationen über das Rett-Syndrom
- Förderung Forschungsprojekt von Prof. Stuart Cobb, Edinburgh



Ihre Ansprechpartner im Vorstand (von l.n.r.)

2. Vorsitzende - Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de
Schatzmeister - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de
1.Vorsitzende - Gabriele Keßler, g.kessler@rett.de

Ansprechpartnerin für Eltern:

Birgit Lork Stockumer Straße 3 58453 Witten
T 02302 – 962 56 60 F 02302 - 962 56 69 info@rett.de

Ansprechpartnerin für den kaufm. Bereich:

Katja Mischarin Gaswerkstraße 13 52525 Heinsberg
T 02452 – 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99 k.mischarin@rett.de

Innerhalb der Elternhilfe haben sich regionale Gruppen gebildet. Sie nutzen die räumliche Nähe zu den Mitgliedern für eine noch intensivere Betreuung – etwa durch Informationsveranstaltungen und Familientreffen – und leisten auf diese Weise eine sehr wertvolle Arbeit vor Ort. Eine Gruppe in Ihrer Nähe und die Ansprechpartner finden Sie unter www.rett.de/Verein-kompakt

Ärztlicher Berater:

Prof. Dr. med. Bernd Wilken wilken@klinikum-kassel.de

Botschafterin: Leslie Malton **Schirmherr:** Erdal Keser

Vereinskonto:

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Forschungskonto:

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

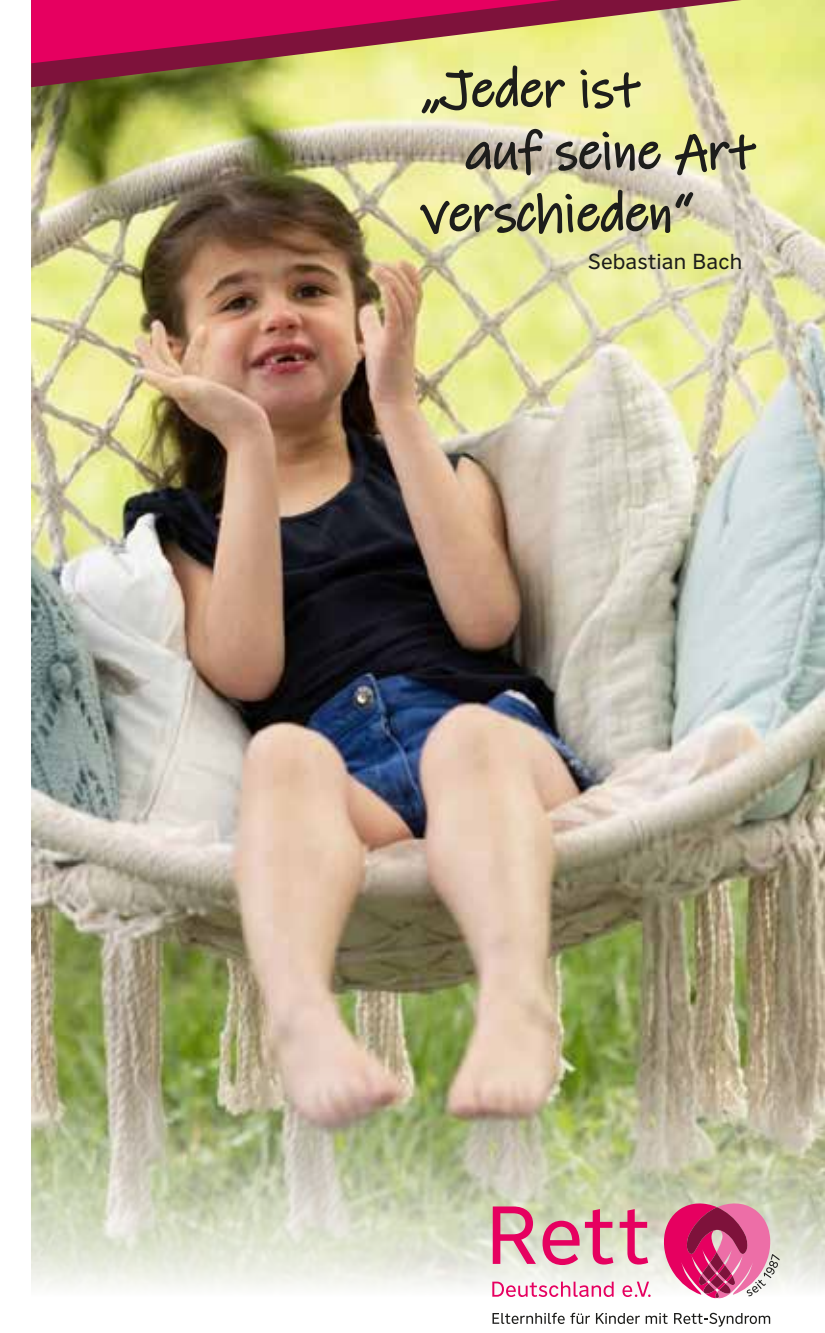


Das Rett-Syndrom

Informationen über das Krankheitsbild, Hintergründe über Diagnose und Ursachen sowie ein Überblick über Anlaufstellen und Förderungen.

„Jeder ist auf seine Art verschieden“

Sebastian Bach



Rett
Deutschland e.V.
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom

WAS IST DAS RETT-SYNDROM?

Das Rett-Syndrom ist eine durch genetische Mutation ausgelöste Entwicklungsstörung, in deren Folge eine schwere geistige und körperliche Behinderung eintritt. Die Erkrankung betrifft fast ausschließlich Mädchen und wird erstmalig 1966 von dem Wiener Prof. Dr. Andreas Rett (†) beschrieben.

Alle betroffenen Kinder und Erwachsenen zeigen eine Übereinstimmung in ihrer klinischen Symptomatik, vor allem durch sogenannte Handstereotypien, wie z.B. wringende, waschende und knetende Bewegungen als besonderes Merkmal.

Nach normaler Schwangerschaft sind zunächst keine besonderen Auffälligkeiten zu erkennen. Erst später werden innere Zurückgezogenheit, vermindertes Kopfwachstum, der Verlust von erworbenen Fähigkeiten und sozialer Kontaktfähigkeit sowie eine erhebliche Störung der Sprachentwicklung erkennbar. Viele der Kinder erlernen das Laufen nicht oder nur eingeschränkt. Typische Begleiterscheinungen sind Skoliose, Epilepsie und Atmungs Auffälligkeiten.

WIE VERLÄUFT DAS RETT-SYNDROM?

Das typische Rett-Syndrom entwickelt sich in mehreren Stadien. Nach zunächst weitgehend unauffälliger Entwicklung bleiben weitere Entwicklungsfortschritte aus. Es kommt zu einem Entwicklungsstillstand, in dessen Folge vorhandene Fähigkeiten und das Interesse an der Umwelt verloren gehen.

Zwischen dem 6. und 18. Lebensmonat ist eine zunächst schleichende Entwicklungsverzögerung bis hin zur vollständigen Stagnation des Entwicklungsprozesses zu verzeichnen. Das Kleinkind sucht seltener Augenkontakt und verliert sein Interesse an Spielsachen. Beim Erwerb von motorischen Fähigkeiten wie Sitzen, Krabbeln oder Sich-Hochziehen können Verzögerungen auftreten. Dieser Zustand, **das erste Stadium**, kann über einige Monate und länger als ein Jahr andauern.

Das zweite Stadium setzt meist im Alter von 1 bis 4 Jahren ein. Ein allgemeiner Entwicklungsrückgang wird offensichtlich: Die betroffenen Mädchen verlieren in kurzer Zeit ihr Sprachvermögen und die bereits erworbene Finger- und Handgeschicklichkeit. Das Kopfwachstum verlangsamt sich. Die Mädchen sind irritiert, weinen, schreien und beginnen mit stereotypen Handbewegungen. Einige Mädchen weisen autistische Züge auf, ihre kommunikativen Fähigkeiten sind sehr beeinträchtigt.

Nach einer schnellen Rückentwicklungsphase beginnt das **dritte Stadium** in der Regel zwischen dem zweiten und zehnten Lebensjahr und dauert mehrere Jahre an. In diesem Zeitraum tritt eine relative Stabilisierung ein. Kinder erlangen wieder einzelne Fähigkeiten, insbesondere ihre kommunikativen Fähigkeiten verbessern sich und das Interesse an der Umwelt nimmt wieder zu. Die motorischen Fähigkeiten bleiben weiter stark eingeschränkt, häufig treten epileptische Anfälle auf.

Ab dem zehnten Lebensjahr spricht man von dem **späten Rett-Stadium**. Im Vordergrund stehen zunehmende Bewegungsstörungen und orthopädische Probleme – insbesondere eine Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung). Die kognitiven, kommunikativen und manuellen Fähigkeiten bleiben erhalten und nehmen nicht weiter ab. Die Lebenserwartung von Rett-Mädchen ist prinzipiell nicht eingeschränkt, wenn auch eine leichte Erhöhung der Sterblichkeit zu verzeichnen ist.

WIE WIRD DAS RETT-SYNDROM DIAGNOSTIZIERT?

Die Diagnose eines Rett-Syndroms wird erheblich durch die Tatsache erschwert, dass alle folgend beschriebenen Symptome in ganz unterschiedlicher Ausprägung auftreten. Neben den klar definierten diagnostischen Kriterien sind weitere Auffälligkeiten und Begleitsymptome typisch für das Rett-Syndrom und betreffen fast alle Kinder.

KRITERIEN DER KLINISCHEN DIAGNOSE

- Weitestgehend normale Entwicklung während der ersten 6 bis 18 Monate
- Normaler Kopfumfang bei Geburt
- Häufig Verminderung des Kopfwachstums zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr
- Vorübergehender Verlust von sozialer Kontaktfähigkeit
- Störung der Sprachentwicklung und Kommunikationsfähigkeit, mentale Retardierung unterschiedlichen Ausmaßes
- Verlust erworbener, sinnvoller Handfunktionen zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr
- Handstereotypie: waschende, knetende, schlagende, zupfende Bewegungen
- Störung des Gangbildes

HÄUFIGE BEGLEITERSCHEINUNGEN

- Zurückgezogenheit
- Scheinbar mangelndes Interesse an Umwelt und Mitmenschen
- Zähneknirschen (Bruxismus)
- Lach- oder Schreiattacken
- Stereotypien und damit verbundene Apraxie
- Epilepsien unterschiedlicher Ausprägung
- Skoliose
- Gangstörungen (Ataxie)
- Verdauungsprobleme
- Perioden beschleunigter und vertiefter Atmung, Atempausen, Luftschlucken, Atemunregelmäßigkeiten
- Speichelfluss
- Schlafstörungen
- Kleinwuchs, kleine Füße
- Mangelnde Durchblutung der Extremitäten mit kalten, bläulichen Füßen und Unterschenkeln

GENETISCHE DIAGNOSE

Seit 1999 kann die Diagnose des Rett-Syndroms mit einem Gentest erhärtet werden. Bei Kindern mit einem typischen Verlauf, dem sogenannten „klassischen Rett-Syndrom“, ist dieser zu 80 % bis 85 % positiv. Auch bei Mädchen (und sehr selten Jungen), die nicht oder nicht alle typischen Merkmale aufweisen, können somit atypische Verlaufsformen und asymptotische Träger erkannt werden.



WAS VERURSACHT DAS RETT-SYNDROM?

Das für das Rett-Syndrom verantwortliche Gen heißt MECP2. Bei den meisten Kindern mit Rett-Syndrom werden Mutationen (Veränderungen) in diesem Gen gefunden. Das MECP2-Gen ist für die Steuerung von vielen anderen Genen zuständig. Es ist wichtig zu wissen, dass die Diagnose Rett-Syndrom zunächst anhand der klinischen Kriterien gestellt wird. Bei Kindern, auf die die diagnostischen Kriterien zutreffen, kann dann in einem Gentest das MECP2-Gen untersucht werden. Wird eine Mutation gefunden, ist die Diagnose sicher. Findet sich keine Genveränderung, kann dennoch das Rett-Syndrom vorliegen.

IST DAS RETT-SYNDROM HEILBAR?

Bisher gibt es keine medikamentöse Behandlungsmöglichkeit, die das Rett-Syndrom heilt. Mit einer Vielzahl von therapeutischen Maßnahmen wie z.B. Krankengymnastik, Musiktherapie, Reittherapie, Ergotherapie und Logopädie lassen sich jedoch die Lebensqualität der betroffenen Mädchen und Frauen verbessern. Insbesondere die Methode der „Unterstützten Kommunikation“ trägt wesentlich dazu bei, Zugang zu Menschen mit Rett-Syndrom zu bekommen.

Nicht jede Therapieform ist für jeden geeignet. Um Überforderungen zu vermeiden, sollte deshalb die Auswahl von Therapieformen immer auf die individuellen Bedürfnisse abgestimmt werden.

ERHÖHT SICH DAS ERKRANKUNGSRISIKO BEI WEITEREM KINDERWUNSCH?

Das Wiederholungsrisiko liegt nach heutigen Erkenntnissen weit unter 0,5 %. Aufgrund der wenigen mit dem Gentest bestätigten Geschwisterfälle besteht eine nicht genauer definierbare minimale Wahrscheinlichkeit für weitere Kinder mit Rett-Syndrom. Bei Bedarf besteht die Möglichkeit einer pränatalen Diagnostik. Diese sollte jedoch individuell und ausführlich im Rahmen einer genetischen Beratung erörtert werden.

