

Rett syndrom (norsk)

Informasjoner om sykdomsbildet, bakgrunnen, om diagnosen og årsaker samt oversikt over kontakter og habilitering Hva er Retts syndrom

Rett syndrom er en utviklingshemning utløst av en genetisk mutasjon som fører til alvorlig psykisk og fysisk utviklingshemning. Sykdommen finnes nesten bare hos jenter og ble første gang beskrevet av den østerrikske legen Prof

Dr Andreas Rett.

Alle berørt barn og voksne viser de samme kliniske symptomene, de mest karakteristiske er vaske-, vri,- og knabevegelser med hendene.

Etter et normalt svangerskap ser man i begynnelsen ingen påfallende forandringer. Senere oppdager man tilbaketrukkethet, en mindre hodeomkrets, tap av ervervede ferdigheter og sosial kontakt og en betydelig forstyrrelse i språkutviklingen. Mange barn lærer ikke å gå eller går dårlig. Andre typiske symptomer er skoliose, epilepsi og pusteproblemer.

Hvordan er sykdomsforløpet ved Retts syndrom

Et typisk sykdomsforløp utvikler seg i flere stadier. Etter en fase med vanlig utvikling, stopper utviklingen opp og interessen for omverden og lærte ferdigheter forsvinner.

Stadium 1

Når jentene er mellom 6 og 18 måneder gammel stagnerer utviklingen. Barnet søker sjelden øyekontakt og mister interessen for leker. Det blir forsinkelser i utviklingen av motoriske ferdigheter som å sitte, krabbe eller å dra seg opp i stående. Denne tilstanden kan pågå i noen måneder og lengre enn et år.

Stadium 2

Begynner vanligvis i alderen 1-4 år. En tilbakegang i utviklingen blir åpenbar. Jentene mister innen kort tid språket og fin og grov motorikken i hendene. Hodeomkretsen vokser saktere. Jentene er irritabel, gråter, skriker og starter opp med stereotypiske håndbevegelser. Noen jenter viser autistiske trekk, kommunikasjonen blir redusert.

Stadium 3

Begynner mellom 2 og 10 årsalderen og varer i flere år. I dette tidsrommet ser man en relativ stabilisering, Barna får tilbake enkelte ferdigheter, spesielt forbedrer den

kommunikative evnen seg og int ernessen for omverden 0ker. Motoriske ferdigheter forblir innskrenket og ofte får jentene epileptiske anfall.

Stadium 4

Begynner fra ti årsalderen. Man ser motoriske og ortopediske problemer, spesielt skoliose- en krumming av ryggsøylen. Kognitive, kommunikative og manuelle ferdighetervedvarer og går ikke lengre tilbake. Livslengden er ikke forkortet, selv om man ser en litt hyppigere dødelighet.

Hvordan diagnostiserer man Rett syndrom?

F01gende symptomer kan opptre i varierende grad og gjør det vanskelig å finne diagnosen. Ved siden av klar definerte diagnostiske kriterier, ser man flere støttende kriterier som er typiske for Rett syndrom og ses på nesten alle barn.

Kliniske kriterier

- *normal utvikling de første 6-18 måneder
- *normal hodeomkrets ved fødselen
- *Hodeomkretsen vokser saktere ved 1-4 års alderen
- *forbigående tap av sosiale ferdigheter
- *Språk og kommunikasjonsutviklingenforstyrres, mental retardasjon i forskjellig grad
- * tap av hensiktsmessige håndbevegelser
- *Håndstereotopier- vaskende, knugende bevegelser
- * gangfunksjonen påvirkes.

Hyppige symptomer som også opptrer

- *tilbaketrukkenhet
- * tilsynelatende manglende interessefor omverden
- * tanngnissing
- * le eller skrikeanfall
- * stereotopier og apraksi
- * epilepsie med forskjellig grad
- * skoliose

- *problemer med gang funksjonen
- *fordi(y)elsesproblemer
- * perioder med hyperventilering, pustestopp, luft svelging og uregelmessig ånding
- * sikling
- *s(l)vn vansker
- * små f(l)tter
- * dårlig blodom(l)p i f(l)ttene, ofte kalde, blå f(l)tter og legger

Genetisk diagnose

Siden 1999 kan man stryke diagnosen med en gentest. Hos barn med et typisk forl(lop, klassisk Rett syndrom, er den 80-85% positiv. Hos jenter (ogveldig sjelden gutter) som ikke viser typiske tegn kan man derfor erkjenne atypiske forlop.

Hva forårsaker Rett syndrom?

Det for Rettsyndrom ansvarlige genet heter MECP2. Ved de fleste tilfeller finnes mutasjonen i dette genet. MECP2 styrer mange andre gener. Det er viktig å vite at diagnosen først stilles ved hjelp av de kliniske kriterier. Hos barn som viser de klassiske tegn kan man ta en gentest. Finner man en mutasjon er diagnosen sikker. Og selv om man ikke finner noe forandring i genet kan barnet likevel ha Rett syndrom.

Kan Rett syndrom helbredes?

Per i dag finnes ingen medisinsk behandling som helbreder Rett syndrom. Ved hjelp av forskjellige terapeutiske behandlinger som for eksempel fysioterapi, musikkterapi, terapi riding, ergoterapi og logopedi kan livskvalitet til jentene og kvinnene forbedres. I tillegg kan forskjellige former for alternativ kommunikasjon hjelpe betydelig til å forbedre hverdagen til jentene .

Ikke alle terapiformer egner seg for alle. For å forhindre overbelastning må terapien anpasses den enkelte.

Hva er oddsen for å få flere enn et barn med Rett syndrom?

Prosenten for å få et barn nr 2 med Rett syndrom er under 0,5%. Genetiske tester som bekrefter Rett syndrom hos s(l)sken bekrefter en minimal sannsynlighet som ikke er klar definert. Ved slike tilfeller kan fosterdiagnostikk være et alternativ. Men dette må diskuteres individuelt med genetiske rådgivere.

Utfyllende informasjon og råd

Rett håndboken - Rett syndrome handbook av Kathy Hunter inneholder mer enn 700 sider vitenskapelig material om det kliniske bildet fra profesjonelle eksperter, men også personlige fortellinger om dagliglivet med et Rett barn. Den tyske versjonen Das Rett syndrom Handbuch kan bestilles via Rett Deutschland [e.V. \(info @rett .de\)](mailto:info@rett.de) og i bokhandelen.

Rettland- medlemmenes blad

Rettbladet publiseres av Rett Deutschland e.V. Hver utgave inneholder personlige erfaringsberetninger, gir oversikt over nye medisinske, terapeutisk, rettslige og sosiale spørsmål og informerer om kommende arrangementer.

Bli medlem

Foreldre til et barn med Rett syndrom er hjertelig invitert til å bli medlem i Rett syndrom Deutschland e.V. foreldrehjelp. Vi deler sorger og problemer, lytter og gir gjerne råd ved behov. Som medlem blir du invitert til alle møter i din region og hvis ønsket også i andre regioner. Du blir også invitert til årsmøter. Muligheten for å engasjere seg aktivt er tilstede.

Medlemsbladet kommer to ganger i året.

Medlemskapet koster 45 Euro for familier og 30 Euro for alene foreldre per år.

Bli Støttemedlem

Hvis du har lyst å støtte uten å ha et barn med diagnosen Rett syndrom, kan man bli støttemedlem. Man blir da invitert til alle møter i sin region og til årsmøte i foreningen. Vi er glade for alle som engasjerer seg aktivt.

Støttemedlemskap koster fra 20 euro per person per år. Rettbladet sendes ut for 12 euro i tillegg.

Donasjoner og promotering

Vi ser det som en hovedoppgave å gjøre Rett syndrom mer kjent, å støtte forskning og å hjelpe foreldre og barn så fort som mulig.

Vi lager regelmessig informasjon kampanjer for barneleger og organiserer videre utdanning for terapeuter. Vi hjelper familier med alle slags spørsmål innen terapimuligheter og praktisk hjelp for å mestre hverdagen. På vår internettside ligger utførlig informasjon, innmeldingsskjema og vår databeskyttelseslov.

Rett Deutschland e.V. sine oppgaver.

Under prof. Dr. Folker Hanefeld ble i 1987 den første Foreldrehjelpen dannet i Göttingen .

Målet hans var å føre sammen foreldre som har barn med samme funksjonshemning. 1 dag Har foreldrehjelpen over 1700 medlemmer med nesten 700 barn og voksne med Rett syndrom. Foreldrehjelpen informerer berørte og interesserte om Rett syndrom fremmer på forskjellig vis erfaringsutvekslingen mellom foreldre. Dette er viktig for å isolering av familier.

På vårt kontor i Witten står Birgit Lork selv mor av en datter med Rett syndrom til disposisjon ved spørsmål.

Virksomheter og Aktiviteter

- Veiledning av foreldre, leger lærere, terapeuter og alle som har befattning med Rett syndrom
- formidling av kontakt foreldre imellom
- Arsmøte med foredrag av fagpersoner
- Informasjonhelg for foreldre som nylig fikk diagnosen
- Familiehelger og møter innen regionalgruppene og delstats foreninger
- Tilbud om videre utdanning
- Tilbud om ferieopphold
- Arbeidsgruppen «voksne med Rett syndrom»
- Deltakelse ved kongresser, symposier og fagmesser
- Utdeling av informasjon om Rett syndrom
- Støtte forskningsprosjekt til Prof. Stuart Cobb, Edinburgh

Kontakter i landsdekkende styret

1. **Leder: Gabriele Kessler, g.kessler@rett.de**
2. Nestleder: Christine Reiter-Metzler , c.reiter-metzler@rett.de
3. **Kasserer: Stilianos Brusenbach,**

s.brusenbach@rett.de

Kontakt for foreldre

Birgit Lork, Stockumer Strasse 3, 58453

Witten

Tlf. 02302-96256 60 F ~~0230-02-96256-69~~ info@rett.de

Innenfor foreldrehjelpen finnes regionale grupper som ligger geografisk nærmere og tilbyr intensivere kontakt., gjennom informasjons tilstelninger og familie møter. Du finner gruppen i ditt område under

<https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Medisinsk rådgiver:

Prof. Dr. Bernd Wilken

wilken@klinikum-kassel.de

Ambassar:

Leslie Maiton, Erdal Keser

Forenings konto:

IBAN DES6 5209 0000

0042 2178 08 BIC

GENODESI KSI

Ved flere spørsmål ta kontakt. Vi vil forsøke å hjelpe til med å finne en kontakt med deres morsmål.