

## **Rett syndrom (svenska)**

Information om sjukdomsmönstret, dess bakgrund, diagnos och orsaker, med användbara kontakter.

### **VAD ÄR RETT SYNDROM?**

Rett syndrom är en utvecklingsstörning orsakad av genetisk mutation som leder till allvarlig mental och fysiskt handikapp. Sjukdomen förekommer nästan uteslutande hos flickor. Det beskrevs först av den wienska barnläkaren professor Andreas Rett (+) 1966.

Alla drabbade barn och vuxna uppvisar samma kliniska symtom, varav de mest karakteristiska är ofrivilliga handrörelser som vridning, tvätt och knådning.

Efter en normal graviditet finns det i första hand inga uppenbara avvikelser. Det är först senare som isolering, mistandet av redan förvärvade färdigheter, social interaktion, förlust av tal eller bromsad huvudtillväxt märks.

Många barn lär sig inte gå eller går bara klumpigt. Andra typiska syndrom är skolios, epilepsi och andningsproblem.

### **VAD ÄR STEGEN I RETT SYNDROM?**

Rett syndrom utvecklas i steg. Övervägande normal tidig tillväxt och utveckling följs avstannar. Redan förvärvade färdigheter försvinner och intresset för omgivningen försvinner.

**Steg I** börjar mellan 6 och 18 månaders ålder och kännetecknas av en långsammare utveckling, vilket kan vara subtilt i början. Spädbarnet kan visa mindre ögonkontakt och minskat intresse för leksaker. Det kan finnas förseningar i grovmotoriska färdigheter som att sitta och krypa. Det här steget kan pågå i några få månader eller fortsätta i mer än ett år.

**Steg II** börjar vanligtvis mellan åldrarna 1 och 4. En allmän nedgång blir uppenbar.

Flickorna förlorar snabbt talförmågan och redan förvärvade målmedvetna handrörelser. Huvudtillväxten avtar. Flickorna är irriterade, de gråter och börjar med stereotypa handrörelser. Vissa tjejer visa tecken på autism som reducerad social interaktion och kommunikation.

**Steg III** börjar vanligtvis mellan åldrarna 2 och 10. Det varar i flera år och visar viss stabilisering. Barnen kan återfå vissa färdigheter, förbättra sin kommunikation och öka intresset för deras omgivning. Emellertid är apraxi, motoriska problem och kramper också framträdande under detta skede.

**Steg IV** (sent stadium) börjar vid 10 års ålder. Framstående funktioner inkluderar nedsatt rörlighet, krökning av ryggraden (skoliose) och muskelsvaghet. Kognitiva, kommunikativa och manuella färdigheter bibehålls och avtar inte. Livslängden för Rett-flickor och kvinnor minskar generellt inte, även om det verkar att vara en något ökad dödlighet.

#### **HUR DIAGNOSTISERAS RETT SYNDROM?**

Diagnos av Rett syndrom är extremt svårt eftersom de olika symtomen kombineras olika former i det enskilda fallet. Förutom klart definierade specifika diagnostiska kriterier och villkor som stödjande kriterier är typiska för Rett syndrom och drabbar nästan alla barn.

#### **KRITERIER AV KLINISK DIAGNOS**

- Relativt normal utveckling under de första 6 till 18 månaderna i livet
- Normal huvudomkrets vid födseln
- Ofta minskad tillväxt av huvudomkrets mellan åldrarna 1 och 4
- Tillfällig förlust av sociala färdigheter
- Störning av i talspråket och kommunikativa färdigheter, olika grader av mental fördröjning
- Förlust av redan förvärvad målmedveten handrörelse mellan 1 och 4 år
- Upprepade handrörelser (handvridning, klämmer, knåda, klappar)
- Gångavvikelser

#### **GEMENSAMMA ÅTFÖLJANDE SYMPTOM**

- Avskildhet, isolering
- Brist på intresse för omgivningen och medmänniskor
- Tandgnisslande
- Olämpliga skratt eller skrikande
- Stereotypa rörelser och relaterad apraxi
- Olika typer av epilepsi
- Skolios
- Ataxia
- Störningar i matsmältningen
- Andningsstörningar (t.ex. hyperventilation, apné (andetagshållning) och sväljning av luften)
- Salivation
- Sömnstörningar
- Kort kropsstorlek, små fötter
- Dålig blodcirkulation av extremiteter, kalla och blå fötter och nedre ben

## **GENETISK DIAGNOS**

Den kliniska diagnosen av Rett syndrom kan bekräftas med ett genetiskt test sedan 1999. Detta är 80-85 procent positivt hos barn med ett "klassisk" Rett syndrom. Således atypiska och asymptomatiska bärare kan upptäckas hos flickor (och mycket få pojkar) som inte visar alla typiska symptom.

## **VAD FÖRSAKAR RETT SYNDROM?**

Rett-syndrom orsakas av mutationer i MECP2-genen (uttalad meck-pea-two'). I de flesta fall finns mutationen i denna gen. MECP2-genen styr många andra geners funktion. Det är viktigt att veta att diagnosen Rett syndrom initialt baseras på kliniska kriterier. Hos barn som uppfyller diagnosen kan ett genetiskt test göras på MECP2-genen. Om en mutation upptäcks är diagnosen bekräftad. Om ingen mutation hittas kan Rett syndrom fortfarande ges.

## **KAN MAN BOTA RETT SYNDROM?**

Hittills finns det ingen terapi eller medicin som kan bota Rett syndrom. Olika terapeutiska åtgärder såsom fysioterapi, musikterapi, hippoterapi, ergoterapi och taleterapi kan tillämpas för att förbättra livskvaliteten för drabbade flickor och kvinnor. I synnerhet metoden för "Augmentativ och alternativ kommunikation" (AAC) kan underlätta vardagen för människor med Rett syndrom. Varje terapi är inte lämplig för alla. För att undvika överbelastning, skall ett specifikt urval av terapeutiska åtgärder göras med avseende på behoven i det enskilda fallet.

## **VAD ÄR ODDSEN ATT FÅ ETT TILL BARN MED RETT SYNDROM?**

Chansen att få mer än ett barn med Rett-syndrom är mycket liten, mycket mindre än 0,5 procent. De få genetiska testen som bekräftar Rett syndrom hos syskon tyder på en minimal sannolikhet vilket inte är klart definierat. I ett sådant fall kan en prenatal diagnos vara ett alternativ. Men detta skall diskuteras individuellt med en skicklig genetisk rådgivare.

## **Ytterligare information och vägledning**

RETT.DE - WEBBPLATSEN OM RETT DEUTSCHLAND e.V. –  
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom (Rett-stödgrupp för föräldrar, Tyskland)  
Vår webbplats [www.rett.de](http://www.rett.de) innehåller aktuell information om orsaker, diagnoser och terapeutisk behandling på Rett syndrom; nyheter från Rett-stödgruppen; rapporter om enskilda fall och om ny vetenskaplig forskning och upptäckter.

## **RETT SYNDROM HANDBOK**

*Rett Syndrome Handbook* av Kathy Hunter innehåller mer än 700 sidor med vetenskapligt bidrag om den kliniska bilden från professionella experter på Rett syndrom, men också känslomässiga och personliga rapporter om det dagliga livet från familjer med ett Rett-barn. Den tyska versionen *Das Rett-Syndrom Handbuch* är tillgängligt via Rett Deutschland e.V. ([Info@rett.de](mailto:Info@rett.de)).

## RETTLAND MEDLEMMS TIDNING

Tidningen publiceras av Rett Deutschland e.V. Varje nummer har enskilda rapporter, en översikt över ny medicinsk och terapeutisk utveckling och av aktuella juridiska och sociala frågor; och information om kommande evenemang, nyheter och aktiviteter för Rett Deutschland e.V. .

## BLI MEDLEM

Föräldrar till ett barn med Rett-syndrom uppmanas hjärtligt att bli medlem i Rett Deutschland e.V. - Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom. Vi delar bekymmer och behov, lyssnar och ger råd på alla frågor. Som medlem inbjuds du till alla möten i din region (eller utanför) och till årsstämman. Ditt aktiva engagemang är också mycket välkommen. Du kommer att få vår medlemstidning *RettLand* två gånger om året.

Den årliga medlemsavgiften uppgår till 45 euro (eller mer) för familjer och 30 euro (eller mer) för singelföräldrar.

## BLI EN SPONSORERANDE MEDLEM

Om du vill stödja oss utan att ha ett barn med Rett-syndrom själv, kan du bli en sponsringsmedlem. Som sponsringsmedlem är du på begäran inbjuden till alla möten inom din region och till årsstämman. Ditt aktiva engagemang är också mycket välkommet.

Sponsring av medlemskap uppgår till 20 euro (eller mer) per person och år. För en extra avgift på 12 euro per år får du våra medlemmars tidning *RettLand*.

## DONATIONER OCH PROMOTION

Vi ser det som vår främsta uppgift att göra Rett-syndromet mer känt för att stödja vetenskaplig forskning och att hjälpa drabbade barn och deras föräldrar så snabbt som möjligt.

För att uppnå detta organiserar vi regelbundna informationskampanjer för barnläkare och avancerad utbildning och kurser. Vi sköter om medlemmarnas familjer och ger omfattande råd med frågor om kontakter, terapeutiska alternativ och praktisk hjälp med vardagen.

Mer detaljerad information, ansökningsformulär och vår integritetsförklaring finns på vår webbplats [www.rett.de](http://www.rett.de).

## MISSION AV RETT DEUTSCHLAND E.V.

På initiativ av professor Folker Hanefeld grundades föräldrarnas stödgrupp i Göttingen 1987. Hans mål var att samla föräldrar vars barn hade samma funktionshinder. Rett Deutschland e.V. har idag mer än 1700 medlemmar, varav nästan 700 barn och vuxna med Rett syndrom. Rett Deutschland e.V. ger information om Rett syndrom för de drabbade eller intresserade och uppmuntrar utbyte av erfarenheter mellan föräldrar - ett viktigt sätt att motverka isoleringen av familjer som ofta är överhängande efter diagnosen av Rett syndrom.

Birgit Lork, mamma till en dotter med Rett syndrom, finns tillgänglig som en första kontakt på vårt kontor i Witten.

## AKTIVITETER

- Vägledning till föräldrar, läkare, lärare, terapeuter och alla berörda med Rett syndrom i deras dagliga liv
- Upprätta kontakter mellan föräldrar
- Årsstämma med specialföreläsningar
- Informationshelger för familjer med ny diagnos
- Familjehelger och möten med regionala grupper och provinsföreningar
- Träningsprogram
- Semesterläger
- Arbetsgrupp »Vuxna med Rett-syndrom«
- Närvaro vid kongresser, symposier och specialiserade mässor
- Spridning av information om Rett syndrom
- Sponsoreringsprojekt av professor Stuart Cobb, Edinburgh

## Din kontakt i styrelsen

1. Ordförande - Gabriele Kessler, [g.kessler@rett.de](mailto:g.kessler@rett.de)
  2. Ordförande - Christine Reiter-Metzler, [c.reiter-metzler@rett.de](mailto:c.reiter-metzler@rett.de)
- Kassör - Stilianos Brusenbach, [s.brusenbach@rett.de](mailto:s.brusenbach@rett.de)

### Kontakt för föräldrar

Birgit Lork, Stockumer Straße, 3 58453 Witten  
T 02302 - 962 56 60 F 02302 - 962 56 69 [info@rett.de](mailto:info@rett.de)

### Kontakt angående kommersiella frågor

Katja Mischarin Gaswerkstraße 13 52525 Heinsberg  
T 02452 - 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99 [k.mischarin@rett.de](mailto:k.mischarin@rett.de)

Det finns regionala grupper av Rett Deutschland e.V. .. Närmare medlemmarna är det möjligt att ordna ett mer intensivt stöd på plats, som regelbunden information och familjemöten. Grupper och kontakter i din närhet kan hittas under <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

### Medicinsk rådgivare

Prof. Dr. med. Bernd Wilken [wilken@klinikum-kassel.de](mailto:wilken@klinikum-kassel.de)  
Ambassadör: Leslie Malton  
Beskyddare: Erdal Keser

### Föreningskonto

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08  
BIC GENODE51 KS1

### Forskningskonto

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16  
BIC GENODE51 KS1

Om du har ytterligare frågor, tveka inte att kontakta oss.