

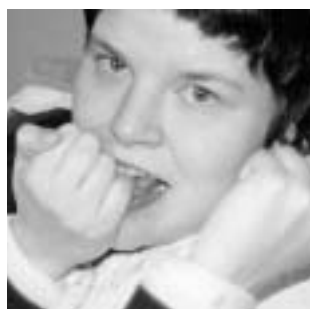


Rett Syndrom

af Landsforeningen Rett Syndrom



Landsforeningen Rett Syndroms logo er et billede på to meget karakteristiske træk ved piger, som udvikler sygdommen. Næmlig de udtryksfulde øjne, som pigerne typisk besidder. Og de stereotype håndbevægelser, som opstår, når håndfunktionen går tabt. Når billederne er indrammede i firkanter, så illustrerer det et af pigernes kommunikationsværktøjer: Pictogrammer. Og den gengivne håndbevægelse i pictogrammet er tegn-til-tale tegnet for pigens vigtigste støtte i forløbet: Familien.



1. Forord

Rett Syndrom er opkaldt efter den østrigske læge Andreas Rett, der i 1966 som den første beskrev sygdommen.

Rett Syndrom er en sjælden sygdom. Således diagnosticeres kun ca. 2-3 nye tilfælde om året i Danmark. De første danske patienter blev diagnosticeret i 1986 af læge Jytte Bieber Nielsen, som er tilknyttet landsforeningen. Sygdommen optræder næsten udelukkende hos piger. Først efter identifikationen af genet er der fundet enkelte drenge med sikker diagnose. Da Rett Syndrom overvejende forekommer hos piger, anvendes betegnelserne "piger" og "kvinder" i denne pjece.

Sygdommens korte historie og den lave forekomst er årsag til, at kendskabet til og viden om syndromet er begrænset. På internationalt plan forskes der intensivt for at klarlægge sygdomsudviklingen.

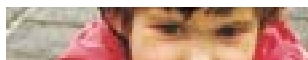
Med denne pjece prøver vi at give vores viden og erfaringer videre, og det er vores håb, at både pårørende, fagfolk og andre interesserede vil kunne finde nyttig og gavnlig information.

Der henvises desuden til foreningens hjemmeside (www.rett.dk), som opdateres jævnligt.

Landsforeningen Rett Syndrom.

Indholdsfortegnelse	Side
1. Forord	
2. Historie	6
3. Hvad er Rett Syndrom?	7
Baggrund for sygdomsudviklingen	
Hyppighed	
4. Sygdomsudviklingens fire stadier	9
5. Diagnose	12
Kriterier	
Støttekriterier	
6. Genetik	15
Forhold omkring arvelighed	
Der er fundet et Rett-gen	
Mutationsundersøgelser	
7. Problemer, der kræver lægelig behandling	18
Epilepsi	
Skoliose	
Fejlstillinger af led	
Knogleskørhed	
Reflux	
8. Problemer, der ikke nødvendigvis kræver lægelig behandling	22
Manglende vægtstigning samt vægttab	
Forstoppelse	
Fejlsynkning	
Uregelmæssig vejrtrækning	
Ataksi	
Apraksi	
Skæren tænder	

Savlen	
Kolde hænder og fødder	
Søvnproblemer	
9. Kommunikation	27
10. Fysioterapi	30
Skoliose	
Kyfose	
For korte sener	
11. Hjælpemidler	33
12. Fritidsbeskæftigelse	34
13. Rett Syndrom forældreforeningen	36
Kontaktadresser	
14. Referencer	38
15. Ord- og forkortelsesliste	39



2. Historie



Den østrigske børnelæge Andreas Rett (1924-97) havde iagttaget en påfaldende lighed mellem symptomer blandt flere af sine patienter. I 1966 beskrev han som den første den sygdom, der senere fik navnet "Rett Syndrom" (RTT). I Sverige havde børneneurologen Bengt Hagberg i 1960'erne også været opmærksom på sygdommen, men først da han sammen med kolleger fra Frankrig og Portugal i 1983 offentliggjorde en artikel i et engelsksproget tidsskrift om neurologi, begyndte man at diagnosticere og forske i RTT i alle verdensdele. De første diagnosekriterier blev fastlagt ved et møde hos Andreas Rett i Wien, offentliggjort i 1984 og senere revideret i 1988.



Rett Syndrom blev første gang beskrevet af den østrigske børnelæge Andreas Rett.

Bengt Hagberg påbegyndte forskningen i Rett Syndrom.

Den første forældreforening blev grundlagt i USA i 1984 (International Rett Syndrome Association – IRSA). I Danmark har man diagnosticeret RTT siden 1986 og to år senere blev Landsforeningen Rett Syndrom grundlagt af to mødre til piger med RTT, Gitte Jensen og Birgit Hansen. År 2003 tæller foreningen flere end 300 medlemmer og i Danmark er diagnosticeret mindst 92 patienter med RTT.

I 1994 dannede flere europæiske Rett-foreninger sammenslutningen European Association for Rett Syndrome (EARS), som senere ændrede navn til Rett Syndrome Europe, RSE. Landsforeningen Rett Syndrom er både medlem af RSE og IRSA. I Danmark er Landsforeningen Rett Syndrom tilknyttet Landsforeningen LEV, som arbejder for udviklingshæmmedes Livskvalitet, Egenkultur og Værdighed.

3. Hvad er Rett Syndrom?

Baggrund for sygdomsudviklingen

RTT er en medfødt neurologisk sygdom, der næsten udelukkende ses hos piger.

Den klassiske form for RTT har et karakteristisk forløb, specielt i de første ti år af pigens liv. Efter en periode med tilsyneladende normal udvikling, stagnerer denne og følges siden af tab af psykomotoriske færdigheder og kontakt. Herefter er tilstanden relativt stabil en del år, men lidt efter lidt sker alligevel en forringelse af specielt de motoriske færdigheder. Sygdommens forløb er af to svenske læger, B. Hagberg og I. Witt Engerström, blevet ind delt i fire stadier (se afsnit 4).

I starten mente man, at RTT var en progredierende (fremadskridende) sygdom, mens den nu anses for at være forårsaget af en udviklingsdefekt af hjernen. Ganske vist sker der en klinisk forringelse gennem årene, men denne skyldes den tidlige hjerneskade og ikke en fortsat destruktiv proces.

Allerede i starten af 1990'erne fandt man tegn på, at udviklingen af hjernens netværk hos piger med RTT er defekt. Fejlen opstår tilsyneladende i den sene fostertilværelse og/eller den tidlige spædbarnsalder. Dette netværk dannes normalt ved kontaktpunkter mellem hjerne-nervecellernes talrige forgrenede udløbere. Det store antal lange forgreninger muliggør, at mange nerveceller kan få kontakt med hinanden direkte eller indirekte.

Kontaktpunkterne kaldes synapser. Gennem disse formidles signaler fra celle til celle via kemiske substanser, signalstoffer, hvilket er en nødvendig forudsætning for en optimal kommunikation mellem de forskellige områder i hjernen. Ved RTT er der tilsyneladende færre og kortere forgreninger og dermed færre synapser end normalt i næsten alle områder af hjernebarken. Dette betyder, at styringen af de forskellige funktioner, som hjernen kontrollerer, fungerer dårligere ved RTT end normalt. Kun det område af hjernebarken, hvor synet dannes, synes at være relativt bedre udviklet end resten. De store strukturer i hjernen er i øvrigt normalt opbygget, om end denne er mindre end hos jævnaldrende. I 1999 har man i USA identificeret det gen, der i defekt (mutteret) form kan medføre RTT. Dette gen, *MECP2*, regulerer aktiviteten af mange andre gener og er af største betydning for en normal udvikling.

Hyppighed

Undersøgelser både i Sverige og Østdanmark har vist, at ud af omkring 10.000 piger vil én udvikle RTT, enten den klassiske form eller en af de atypiske former. Omsat til danske forhold vil det svare til, at 3-4 nyfødte piger om året vil have RTT. Forældreforeningen har primo 2003 kendskab til 91 piger og kvinder i alderen 2 til 79 år, samt 1 dreng på 11 år med diagnosen her i landet. I Sverige er tallet over 200. Sverige har ca. 1½ gang flere indbyggere end Danmark, men altså over det dobbelte antal patienter. Da der ikke er grund til at tro, at hyppigheden er mindre i Danmark end i Sverige, kan det betyde, at en del af de danske patienter er udiagnosticerede.

4. Sygdomsudviklingens fire stadier

Sygdomsudviklingen ved klassisk RTT følger et karakteristisk mønster. Dette har gjort det muligt at opstille internationale kliniske kriterier (se afsnit 5), som skal være opfyldt, for at diagnosen kan stilles. RTT forløber over fire stadier. Indtil sygdommen sætter ind, har pigens udvikling været tilsyneladende normal i 1/2 til 1 1/2 år, dvs. at en del kan have lært at gå, og sproget kan være udviklet til enkelte ord. Pigerne beskrives ofte som meget tilfredse og ikke særligt nysgerrige.

Stadium 1: Den normale udvikling stagnerer. Begynder sædvanligvis i 6-18 måneders alderen, men i starten overses symptomerne let. Pigen udvikler sig i langsommere takt, gør ikke rigtig fremskridt med at lære at gå eller sidde uden støtte, alt efter hvor langt hun er nået i sin udvikling inden da. Kun få mestrer at kravle, heller ikke de gående piger. Sprogudviklingen er som oftest sen. Interessen for omverdenen aftager, og eventuelt ses umotiverede bevægelser med hænderne, men dette er ikke nødvendigvis påfaldende. Dette stadium varer nogle måneder. Symptomerne er ikke så karakteristiske, at diagnosen kan stilles på dette tidspunkt.

Stadium 2: Udviklingstilbagegang. Alder 1-3 år. Symptomerne bliver nu mere påfaldende. Kontakten bliver dårligere, evt. reagerer pigens ikke på lyd, hvilket ofte mistolkes som døvhed. Øjenkontakten svigter hos de fleste, men

Symptomerne på Rett Syndrom begynder som regel at vise sig i 6-18 mdrs. alderen.

Symptomerne bliver først tydeligere, når pigens bliver ældre.





Pigerne udvikler karakteristiske stereotype håndbevægelser.

sædvanligvis undgår pigen ikke kropskontakt. Tilsyneladende umotiverede skrigiture er hyppige i dette stadium. Formålstjenlig brug af hænderne forsvinder helt eller delvist, og erstattes efterhånden af stereotype håndbevægelser, hvor hænderne føres op til munden og vædes med spyt, eller føres klappende eller knugende sammen foran brystet. Motorikken bliver mere usikker, og pigerne er nu tydeligt forsinkede i hele deres udvikling. Tilbagegangen kan ske over få uger, men hyppigst tager den måneder.

Stadium 3: Det pseudostationære stadium. Her ses ingen tydelig tilbagegang. Der er tværtimod mulighed for fremgang på nogle punkter. Enkelte lærer først nu at gå, andre bliver aldrig i stand til det. Gangen er stiv og bredsporet, balancen usikker. Hænderne bruges ikke relevant, men udfører de påfaldende stereotype håndbevægelser i det meste af den vågne tid. Sproget er gået tabt. Hyppigt er epilepsi tilkommet. Mange piger savler pga. ukoordineret mundmotorik, hos en del ses intens tænderskæren. Hos de fleste opstår specielle vejrtrækningsmønstre, domineret af hyperventilation og apnø, dvs. langvarig vejrtrækningspause. Pigerne kan, trods god appetit, have svært ved at holde vægten eller tage på. Opmuntrende er det, at kontakten bedres betydeligt, og øjenkontakten kan blive endog meget intens. Dette stadium kan vare i mange år, nogle forbliver i det livet ud.

Stadium 4: Motorisk tilbagegang.

Dette stadium starter, når gangevnen går tabt. For manges vedkommende sker dette i løbet af det andet tiår. Tiltagende spasticitet medfører fodfejlstillinger og rygskævhed, skoliose. Men epilepsien er oftest mindre fremherskende, og kontakten er fortsat god.



Under hele sygdomsforløbet er den gode kontakt vigtig.

5. Diagnose

Indtil oktober 1999 har RTT ikke kunnet påvises ved enkle laboratorieundersøgelser eller lignende. Diagnosen kunne derfor kun stilles ud fra sygdommens karakteristiske forløb, og der er opstillet kliniske kriterier, som ses nedenfor. Af den grund har diagnosen kun kunnet stilles med sikkerhed, når pigens færdigheder var gået tabt. I 1999 fandt man på X-kromosomet et gen, *MECP2*, som kan påvises at være defekt hos 80% af patienterne med RTT. Når den kliniske diagnose er stillet, eller når mistanken om RTT er opstået, er der derfor mulighed for at undersøge, om pigen har en mutation i dette gen (se afsnit 6). Da man ikke kan regne med at finde en mutation hos alle piger med sygdommen, er RTT fortsat primært en klinisk diagnose.

Kriterier

Alle de følgende betingelser skal være opfyldt, for at en pige kan få diagnosen klassisk RTT.

1. Tilsyneladende normal periode før og omkring fødslen.
2. Tilsyneladende normal psykomotorisk udvikling de første 6 levemåneder.
3. Hovedomfanget normalt ved fødslen, men tilvæksten langsommere end normalt fra omkring $\frac{1}{2}$ års alderen.

4. Kommunikationsforstyrrelser, der i starten kan forveksles med autisme.
5. Efterhånden tydelig psykomotorisk retardering.
6. Tab af hensigtsmæssig brug af hænderne fra 1 til 4 års alderen.
7. Opståen af stereotype håndbevægelser, når håndfunktionen er gået tabt.
8. Dårlig koordination af bevægelser med besværet, bredsporet gang (apraksi og ataksi).
9. Diagnosen kan ikke stilles med sikkerhed før i 2 til 5 års alderen.

Støttekriterier

Mange af disse er ofte til stede, men ingen af dem er nødvendige for diagnosen.

1. Afvigende vejrtrækning: holden vejr, hyperventilation, fjernhed med tilbageholdt vejrtrækning, forceret udstøden af luft eller spyt.
2. Oppustethed/udpræget luftslugning.
3. Abnormt EEG (optagelse af hjernens elektriske svingninger).
4. Epilepsi hos op til 80%. Forskellige anfaldsformer.
5. Spastiske tegn, svage muskler og ledfejlstillinger.
6. Små kolde hænder og især fødder.
7. Skoliose.
8. Generel væksthæmning.

Udover den klassiske form for RTT findes der også variantformer, hvoraf de fleste har et noget mildere forløb, men et tilsvarende udviklingsmønster. Der er opstillet specielle kriterier for variantformerne (se ref. 1).

6. Genetik

Forhold omkring arvelighed

Rett Syndrom er en arvelig sygdom. Dog skyldes sygdommen i langt de fleste tilfælde en nyopstået mutation i arvemassen i en af moderens ægceller eller en af faderens sædceller. Dette betyder, at risikoen for at få endnu en pige med RTT er meget lille. Hvor lille kan ikke siges med sikkerhed, men den er langt under 1%. Hvis derimod en kvinde med RTT selv skulle få et barn, ville risikoen for at dette barn ville få RTT være helt oppe på 50%.

Genet for Rett Syndrom

30. september 1999 blev det offentliggjort, at man i USA havde identificeret det gen, der i defekt tilstand forårsager RTT.

Gennem mange år havde det forhold, at Rett Syndrom kun sås hos piger, fået de fleste arvelighedsforskere til at antage, at sygdommen var lokaliseret til et gen beliggende på X-kromosomet, som en såkaldt X-bunden dominant sygdom, dødelig allerede i fostertilstanden for drenge. At der i langt de fleste familier kun findes én pige med RTT har besværliggjort identifikationen af genet. Men ud fra DNA-undersøgelser af omkring 10 familier med mere end én pige med RTT, havde forskningen sandsynliggjort, at genet måtte ligge på spidsen af X-kromosomets lange arm i et område, der kaldes Xq28. Dette indeholder flere hundrede gener, hvoraf adskillige kunne være kandidater til at være



RTT er en arvelig sygdom, men risikoen for at få endnu et barn med RTT er minimal.

RTT-genet. Siden gennemgik man systematisk en del af disse gener. Endelig, i september 1999, (ref. 2 + 3) fandt man genet, der kaldes *MECP2*. Det har en styrende funktion, idet det nedregulerer aktiviteten af andre gener. Fungerer genet ikke pga. en mutation, vil disse andre gener være aktive, når de ellers ikke skulle være det. Herved forstyrres sandsynligvis den præcise balance, der er mellem generne under den normale udvikling før og efter fødslen eller måske er det nogle få kritiske gener, der ikke nedreguleres. Man kan endnu ikke forklare, hvad der præcis sker, når RTT opstår.

Hvis en dreng har genet i defekt form, vil man forvente, at sygdommen er endnu alvorligere end hos piger med et defekt gen, da drenge kun har ét X-kromosom og hermed kun én kopi af genet, mens piger har to. Da der kun er ét aktivt X-kromosom i hver af pigens celler, vil halvdelen af pigens celler have det normale X-kromosom aktivt og herved fungere normalt, mens den anden halvdel vil have det defekte X-kromosom aktivt og ikke fungere normalt. Det er nu påvist, at også drenge kan fødes med en mutation i deres eneste *MECP2*-gen. Flere af disse drenge har dog kun fået påvist deres RTT-mutation, fordi de har været bror til en pige med klassisk RTT, idet deres sygdomsbillede som oftest ikke ligner RTT hos piger. Hyppigst har de været alvorligere ramt end pigerne, og de fleste er døde før 2-årsalderen.

Der er grund til at tro, at de atypiske former for RTT ikke genetisk adskiller sig fra klassisk RTT, idet det er de samme mutationer, man finder i

begge grupper. Derimod afhænger sværhedsgraden af RTT formentlig af, hvor stor en andel af pigens celler, der har X-kromosomet med mutationen aktivt.

Mutationsundersøgelser

Piger, der har diagnosen RTT eller er mistænkt for RTT, kan blive undersøgt for, om de har en mutation i genet. Undersøgelsen foretages på Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet. Med de metoder, der bruges i dag, påvises mutationer hos omkring 80% af pigerne. Da Rett Syndrom primært er en klinisk diagnose, ændrer en manglende påvisning af en mutation ikke ved diagnosen, hvis pigen i øvrigt opfylder kriterierne.

Hvis en pige har fået påvist en bestemt mutation, vil det være muligt ved en ny graviditet at undersøge, om fosteret skulle have arvet samme mutation. Dette vil kun sjældent være tilfældet, da de fleste tilfælde af RTT som nævnt skyldes nyopståede mutationer. Det vil også være muligt at undersøge RTT-pigens raske søstre, men risikoen for at finde en mutation hos en normal søster er ganske ubetydelig. Brødre er der ingen grund til at undersøge, hvis de er normalt udviklede.

7. Problemer, der kræver lægelig behandling

Epilepsi

En stor del af pigerne med RTT udvikler epilepsi. Denne debuterer oftest i stadium 2 eller 3, men kan hos enkelte være det første tegn på sygdommen. Hyppigst drejer det sig om generaliserede anfald, hvor bevidstheden og hele kroppen er inddraget, men der kan godt være flere forskellige typer anfald hos samme pige. Nogle piger har meget svær epilepsi, men hos de fleste aftager sværhedsgraden i løbet af det andet tiår.

Behandlingen afhænger af anfaldstypen, men ikke alle piger kan blive anfaldsfri. Ydermere er der en del anfaldslignende fænomener ved RTT, som ikke er epilepsi (se under uregelmæssig vejrtrækning i afsnit 8). Forsøg på at fjerne disse med epilepsimedicin fører meget let til overbehandling med massive bivirkninger til følge. EEG-optagelse (undersøgelse af hjernens elektriske svingninger) under disse "anfald" kan medvirke til at afsløre deres sande karakter. Sådanne optagelser kræver god tid, som oftest under indlæggelse. På børneafdelingen på Epilepsihospitalet Kolonien Filadelfia i Dianalund har en del piger med RTT været indlagt. Der har man de nødvendige faciliteter til langtidsoptagelse af EEG og efterhånden også et godt kendskab til RTT. Hvis der er problemer med at få pigen anfaldsfri, eller hvis der er mange bivirkninger af medicinen, kan det derfor være en god idé at få en henvisning til indlæggelse på Filadelfia fra den børneafdeling, pigen er tilknyttet. Den praktiserende læge kan også henvise.

Gående piger med epilepsi kan udstyres med hjelm med hagebeskytter samt rygsæk med puder, som i tilfælde af fald vil virke forebyggende for tand-, hoved- og rygskeer.

Skoliose

Over 90% af pigerne med RTT udvikler en vis grad af rygskevthed, især sideskevthed, kaldet skoliose. Hos enkelte ses i stedet fremoverbøjning af rygsøjlen, kaldet kyfose. Skoliosen starter almindeligvis i stadium 3, men bliver oftest først et problem senere. Langt fra alle pigerne får problemer med skoliosen, men hos nogle fortsætter progressionen trods fysioterapeutisk behandling og tidlig og korrekt anvendelse af korset. Piger, som ikke går, er formentligt mere udsatte for dette. I modsætning til de fleste andre skolioser kan skoliosen ved RTT forværres også efter pigens længdevækst er ophørt. Den kan blive så alvorlig, at den truer pigens hjerte- og lungefunktion eller hendes mobilitet. I de tilfælde vil det være nødvendigt at operere, men skoliosen er da oftest så udtalt, at man kun opnår en vis grad af korrektion. Meget taler for, at det er bedre at operere, før skoliosen bliver så alvorlig. Erfaringen har vist, at bliver skoliosen over 45 grader, fortsætter den med at udvikle sig, hvorfor det kan være hensigtsmæssigt at operere på dette tidspunkt. I et lille land som Danmark er det svært for de enkelte afdelinger, der opererer skolioser hos børn, at få tilstrækkelig erfaring med de specielle problemer, der er med denne ved RTT. På børneortopedisk afdeling på Rigshospitalet er udført 5-6 af disse operationer. En henvisning dertil kræver



Mange problemer kan afhjælpes med forskellige slags hjælpemidler.



dog, at pigens hjemamt via den lokale kirurgiske afdeling, der ellers skulle have udført operationen, på forhånd påtager sig at betale for behandlingen (giver kaution).

Fejlstillinger af led

Som følge af spasticitet med muskelspændinger og dårligt reguleret blodtilførsel til benene, får mange piger med RTT problemer med fejlstillinger og korte sener, især hæl- og hasesener. Dette kan give problemer med både at sidde og gå, hvis gangfunktionen ellers er bevaret. Problemerne kan et stykke hen ad vejen holdes i skak med daglige udspændinger af muskler og led. Men det kan blive nødvendigt at operere og derved forlænge senerne. Disse operationer er teknisk mindre vanskelige end skolioseoperationen, og de kan ofte finde sted på hjemsygehuset. Dog kan der være specielle vejrtrækningsproblemer efter bedøvelse og ved opvågningen, som kræver intensiv overvågning.



Rygskævhed kan afhjælpes ved en operation, der giver støtte til rygsøjlen.

Knogleskørhed

Knogletætheden er nedsat hos piger med RTT sammenlignet med jævnaldrende piger med tilsvarende mobilitet. Dette trods en kost med et tilstrækkeligt indhold af kalorier, calcium og D-vitamin. På nuværende tidspunkt er der ingen kendt forklaring på dette forhold, således synes kalkstofsiftet at være normalt. Risikoen for knoglebrud er øget. Tilskud af calcium kan forsøges. Der foreligger ingen undersøgelser om effekt af den eksisterende medicinske behandling, som kan bruges mod knogleskørhed hos kvinder i overgangsalderen. Da immobilitet fremmer knogleskørhed, er daglig

motion vigtig. Kørestolsbrugere bør have mulighed for vægtbæring i ståstativ flere gange dagligt.

Reflux

Reflux er tilbageløb af det sure maveindhold til spiserøret. Den skyldes formentlig mangelfuld lukning på overgangen mellem mave og spiserør. Da spiserørets slimhinde ikke er opbygget til at modstå syre, kan der opstå irritation og sårdannelse. Hvis pigen virker forpint, specielt i liggende stilling eller på faste tider efter måltiderne, kan det skyldes smerter fra spiserøret. I enkelte tilfælde kan en operation, hvorunder man gør overgangen mellem spiserøret og mavesækken mindre, komme på tale. Som oftest kan tilstanden dog behandles med syrenedsættende midler.



På trods af stor appetit har en del piger med RTT problemer med manglende vægtstigning.



8. Problemer, der ikke nødvendigvis kræver lægelig behandling

Manglende vægtstigning samt vægttab

En del piger og kvinder med RTT vejer for lidt i forhold til deres højde. Det behøver ikke at skyldes manglende energiindtag, idet de fleste piger med RTT har en fortrinlig appetit. Undersøgelser har ikke kunnet påvise, at energiforbruget er større end hos jævnaldrende piger. Sædvanligvis kan problemerne dog afhjælpes med enkle midler såsom hyppige måltider, god tid til disse, god siddestilling under disse, så kroppen ikke falder sammen, udfyldelse af kost- og væskeskema, så alle ved, hvor meget pigens har fået at spise samt ekstra fedt i maden. Nogle kan have gavn af stimulation af mundmotorik, brug af stor engangssprøjte under madgivningen, blendet mad, gelémad samt behandling af reflux og forstoppelse (se under henholdsvis reflux i afsnit 7 og forstoppelse nedenfor.). I svære tilfælde kan sondemadning blive nødvendig. Nogle tandlæger blandt andet på tandklinikken på Københavns Amts Center for Multi-handicappede har specialiseret sig indenfor stimulation og træning af tyggefunktionen.

Forstoppelse

Piger og kvinder med RTT har stor tendens til forstoppelse. Dette skyldes ikke kun immobilitet, men formentlig en øget aktivitet af det sympatiske nervesystem. Det er nødvendigt at tage hensyn til dette med slaggerig kost og rigelig væske. Nogle

har svært ved at drikke og de skal derfor hyppigt tilbydes væske. Daglig fysisk aktivitet tilpasset pigens formåen er også vigtig. Regelmæssige toiletbesøg og mavemassage kan hjælpe til at stimulere pigens afføringstrang. Afføringen kan holdes blød ved hjælp af laktulose saft eller frøskaller. Begge præparater binder væske i tarmen og er ikke vanedannende. Sveskemos eller hørfrø hjælper til at sætte gang i tarmmuskulaturen. Nogle piger får en fast dosis af et mildt afføringsmiddel, f.eks. "Magnesia". Specielt ved rejser eller indlæggelser kan forstoppelsen blive et problem, men det kan afhjælpes med klyksma eller anden afførende medicin.

Fejlsynkning

Fejlsynkning kan være et problem specielt under måltiderne. Hos nogle er det en fordel at holde indtagelse af væske og mad adskilt. Hos andre kan problemet afhjælpes med hyppig væskeindtagelse under spisningen. Bliver pigens urolig ved et måltid og nægter at spise eller drikke, behøver det ikke at betyde, at hun er mæt. Det kan også være tegn på et opstød, som hun først skal have lejlighed til at komme af med. Nogle kan have glæde af, at væsken tilsættes et fortykkelsesmiddel eller af at drikke af enten tudkop, et specialsugerør med indbygget ventil eller en stor engangssprøjte. Problemer med fejlsynkning under spisning af fast føde kan afhjælpes med blendet mad og eventuelt spisning med en stor engangssprøjte.



Hyppig væskeindtagelse kan forebygge forstoppelse.

Fejlsynkning kan ofte afhjælpes ved at blende maden.

Uregelmæssig vejrtrækning

En del piger og kvinder med RTT lider af uregelmæssig vejrtrækning i vågen tilstand (se ref. 5). Dette kommer ofte til udtryk i perioder med skiftevis hyperventilation og apnø. Ved hyperventilation trækkes vejret så hurtigt, at maven fyldes med luft og spiles op. Ved apnø stoppes vejrtrækningen, og vejret holdes så længe, at pigen kan blive blå om læberne og der kan optræde ufrivillige bevægelser, som måske er en konsekvens af den manglende ilttilførelse til hjernen. Denne uregelmæssige vejrtrækning skyldes sygdommen RTT og skal ikke forveksles med epileptiske anfald, som en del piger og kvinder også lider af.

Ved ridning kan pigens kropsbalance trænes.



Ataksi

De fleste piger og kvinder med RTT har ataksi, hvilket vil sige en manglende evne til at koordinere bevægelser. Der er en forstyrrelse af balancen mellem de muskler, som ved en given bevægelse skal trække sig sammen, og de muskler, der ved samme bevægelse skal slappe af. Disse rykvise bevægelser af pigens krop opleves tydeligst, hvis man har pigen på skødet. Ved ridning kan kropsbalancen trænes.



Apraksi

Piger og kvinder med RTT har apraksi, hvilket vil sige en manglende evne til at starte eller gennemføre en planlagt bevægelse på trods af bevaret muskelkraft. Jo mere pigen anstrænger sig for at udføre en bevægelse, desto vanskeligere er det. Her skal pigen hjælpes ind i bevægelsen. Det kan f.eks. være at føre hånden til en kop eller et

stykke legetøj. Det kan måske hjælpe at appellere til hendes nysgerrighed ved at lokke med spændende ting. Til tider opleves spontane reaktioner som, at pigen griber om en kop. Her handler hun uden først at have tænkt over det.

Skæren tænder

Nogle piger skærer tænder så voldsomt, at tænderne slides langt ned. Ved mælketænderne behøves der som regel ingen behandling, mens de blivende tænder forebyggende kan forsegles regelmæssigt. Oftest vil dette dog aftage, når pigen har mistet sine mælketænder og tandstillingen forandrer sig. Mundmassage, sut eller en blød klud at bide i kan aflaste. Nogle kan have gavn af en bideskinne. Her kan der henvises til tandklinikken på Københavns Amts Center for Multihandicappede.

Savlen

De fleste piger og kvinder med RTT kan savle meget i perioder. Når pigen er dybt koncentreret, kan man opleve, at hun for en tid holder op med at savle. Stimulation af mund og svælg kan være en mulighed for at forbedre mundmotorikken. Instruktion kan gives af pigens fysioterapeut. Især når det er koldt, er det vigtigt at være opmærksom på, at pigen ikke bliver rød og øm omkring munden. For at beskytte tøjet mod at blive gennemblødt kan man give pigen et tørklæde på. Der findes specialsyede tørklæder, som både er pæne og praktiske.

Tørklæder beskytter tøjet ved savlen.

Når pigen har kolde fødder kan et varmt fodbad hjælpe.



Kolde hænder og fødder

Dette skyldes, at blodforsyningen til hænder og fødder er dårligt reguleret. Fodbad, varme og massage kan afhjælpe. Varme sokker og fodtøj er en nødvendighed.

Søvnproblemer

En del piger og kvinder med RTT har søvnforstyrrelser. Det forekommer oftest i perioder, hvor de indimellem vågner om natten. Mange oplever episoder med nattegrineri. De små piger har ofte skrigeture om natten og kan virke utrøstelige, hvilket aftager med alderen. De natlige skrigeture kan man forsøge at afhjælpe med berøring, musik, sang, videofilm eller en køretur.

Når pigerne bliver større, kan det være praktisk at benytte sig af en lift til at hjælpe dem i seng.



9. Kommunikation

Kommunikation er midlet til kontakt og derved helt fundamental. God kommunikation giver pigerne mulighed for at meddele sig om tilstand, behov, ønsker og følelser samt ikke mindst at have indflydelse på egne valg. Alle kommunikerer uanset grad af handicap og kommunikationen sker ud fra de ressourcer, der er til stede hos den enkelte. Udgangspunktet bør altid være, at al kommunikation er god nok. Piger med RTT har sjældent talesprog, men kommunikation er også mimik, kropssprog, blik og lyde. De fleste piger med RTT har tillige en meget klar og præcis øjenkontakt og er i stand til at bruge den målrettet i kommunikation med andre. De kan f.eks. kigge vedholdende på et ønsket objekt, som kan være mad på et bord, eller de kan gå hen til en person, læne sig ind imod ham/hende og se vedholdende på vedkommende for herved at få kontakt. For at kunne aflæse pigens tegn bedst muligt, skal man altid sørge for at give fuld opmærksomhed.

På grund af problemerne med apraksi, er det tillige vigtigt at give pigen god tid. Ved at sørge for fredsfulde og overskuelige rammer, skabes de bedste vilkår for kommunikationen. Forældre og fagfolk kan bidrage ved at forsøge at skabe et roligt miljø, sørge for god tid, en vis struktur, samt at forberede pigen på, hvad der skal ske. Og det er vigtigt at sætte ord på alt, hvad man gør sammen med pigen. F.eks.: "Nu hjælper jeg dig op af stolen, fordi du skal på toilettet". "Nu giver jeg dig din pille og du får saft til". Hvis der blot sættes ord på al



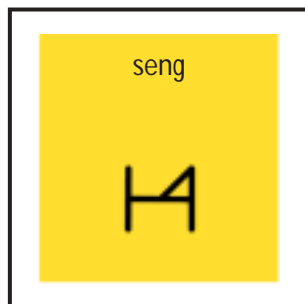
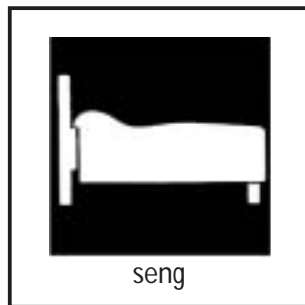
Det er vigtigt at bruge ord til at forberede pigerne på dagens praktiske gøremål.

handling, sker der færre forstyrrende overraskelser for pigen. Derved skabes det bedste fundament for kommunikationen. Det er ligeledes væsentligt at vise pigen respekt, og at undgå at tale om pigen i tredje person, mens hun er til stede. Hvis muligt inddrag hende altid i samtalen, så hun føler sig som en del af denne. Og tal altid til hende på et alderssvarende niveau. Derved gives pigen en værdig mulighed for at forstå, hvad der sker omkring hende.

Med tiden bliver man løbende bedre til at tolke de signaler, der ses og opleves. Og jo bedre man bliver, jo mere vil pigen opleve at blive imødekommet på sine egne præmisser. Hun vil føle, at det vil kunne nytte for hende at gøre en indsats for at blive forstået og det vil skabe endnu mere lyst og motivation for udvikling af kommunikationen. Både for pigen og hendes forældre. Nogle gange kan det måske være vanskeligt at se og tolke signaler fra pigen, og ofte må man forsøge at tolke ud fra intuition. Og hvis der slet ikke ses noget kommunikativt signal, eller svar på et spørgsmål, må man forsøge at tolke efter bedste overbevisning. Det er ikke altid sikkert, at der tolkes rigtigt, men tolkes et signal på samme måde hver gang, kan det ende med at få en bestemt betydning for pigen.

Der findes desuden mange hjælpemidler til at understøtte kommunikation. De fleste piger med RTT er ude af stand til at bruge deres hænder målrettet. De har vanskeligt ved at pege eller aktivt at bruge tegn. Men fordi pigerne har en stor styrke i deres brug af øjenkontakt, er det godt at

understøtte kommunikationen visuelt. Dette kan man gøre ved at bruge konkrete, billeder eller fotografier af ting, aktiviteter og dagligdagens gøremål. Her kan man også benytte forskellige typer symboler: F.eks. billeder af en rød og en grøn cirkel i betydningen "nej" og "ja". Endvidere findes Bliss symboler, som er et internationalt symbolsprog og pictogrammer, som er sort/hvide tegninger. Boardmaker er et computerprogram med farvetegninger af mad, tøj, følelser, gøremål og meget andet. Til at formidle oplevelser mellem hjem og børnehave, skole eller dagtilbud kan man anvende polaroid kamera, digital kamera og simple talemaskiner (f.eks. Bigmack eller Step-by-step). For hjælp og vejledning omkring de forskellige kommunikationsformer kan man henvende sig til VIKOM, Videnscenter om Kommunikation og Multiple Funktionsnedsættelser hos Børn og Unge uden et Talesprog.



Eksempler på forskellige kommunikationssymboler (pictogram, Boardmaker symbol, tegn-til-tale tegn og Bliss symbol).

10. Fysioterapi



Fysioterapien hjælper pigen igennem hele livet.

Fysioterapeuten skal kende de fysiske problemer, der kan opstå.

Piger og kvinder med RTT har brug for fysioterapi hele livet. Dette skyldes at der kan ske pludselig udvikling af handicappet. Dels under hospitalsophold og andre sygdomsforløb og dels i forbindelse med skift i øvrigt. Sådanne skift kan f.eks. være fra børnehave til skole, fra skole til aktivitetshus og fra plejefamilie til andet aflastningstilbud, hvilket skyldes, at der ved disse store skift ofte går lang tid, inden personalet kender pigen eller kvinden og hendes behov for fysisk aktivitet. Da skolemiljøet er meget anderledes end børnehavemiljøet er det specielt vigtigt ved skift fra børnehave til skole at rette opmærksomheden mod tab af funktioner som at komme op og ned fra gulv samt at kravle og gumpe sig af sted. Hvis pigen taber disse funktioner, kan man, hvis der er mulighed for det, forsøge at gå tilbage til børnehaven og træne disse funktioner.

Fysioterapeutens rolle i forhold til piger og kvinder med RTT er ikke blot at behandle pigens nuværende status. Fysioterapeuten skal forudse de problemer, der vil opstå senere og forebygge disse (jævnfør beskrivelsen af de 4 stadier).

Mål for den fysioterapeutiske behandling er at:

- Udvikle eller bibeholde gangen.
- Udvikle eller bibeholde transfer (f.eks. fra ryg- til maveliggende, fra liggende til siddende, fra siddende til stående).
- Forebygge og mindske deformiteter.

- Lindre ubehag og smerter.
- Øge selvstændigheden.
- Lære forældre og pædagoger forflytningsteknikker.

Pigerne og kvinderne er i større eller mindre grad præget af følgende:

Skoliose (rygskævhed til siden)

Især piger, der er kørestolsbundne, og piger i vækstperioden før puberteten kan udvikle skoliose. Skolisen kan fortsætte med at udvikles, efter pigen er udvokset. Også hos piger med gangfunktion kan ses udvikling af skoliose. Skoliosen er hyppigst højrekonveks, hvilket vil sige at pigen hælder mod venstre. Det er vigtigt at vedligeholde bevægeligheden i ryggen, at udstrække venstre side samt at styrketræne pigernes ryg. Samtidig skal der rettes meget opmærksomhed på pigens siddestilling, så hun ikke sidder fastlåst i den skæve stilling. Man kan, ved at sidde på pigens højre side i spise- og andre aktivitetssituationer, hjælpe pigen til at rotere i ryggen, så højre side forkortes og venstre forlænges.

Kyfose (foroverbøjet rygskævhed)

Kyfose ses ikke så tit hos piger med RTT. Men et tegn på begyndende kyfose kan være, at pigen ikke vil lægge hovedet ned på underlaget i rygliggende stilling. Det er så vigtigt at stimulere pigen til at slappe af i den rygliggende stilling med hovedet mod underlaget. Desuden vil det være godt for hende, hvis hun flere gange dagligt indtager maveliggende stilling, f.eks. når hun ser fjernsyn eller i bøger.

Det er vigtigt at træne pigernes ryg.

Man skal være opmærksom på pigens siddestilling.





For korte sener

I de første leveår er der tendens til muskelslaphed, der herefter oftest afløses af tiltagende muskelspænding, kaldet spasticitet. Daglig udspænding er vigtig. Desuden kan fodskinner benyttes både i dag- og nattetimer, hvis udspænding ikke er tilstrækkelig. Hos nogle piger vil det være en fordel at benytte albuestrækkere ved træning af vægtbæring på armene. Albuestrækkere kan også bruges i andre situationer, f.eks. under spising eller leg, så pigens hænder holdes væk fra munden. De bør dog ikke benyttes hele dagen, da pigerne formentligt har behov for at have hænderne samlede ind imellem.



Fysisk aktivitet er meget vigtig for piger og kvinder med RTT, da det fremmer blodcirkulation, varmeregulering og muskelstyrke samt forhindrer kontraktur. Desuden forbedres tarmfunktion og søvn samt den generelle trivsel. Fysisk aktivitet giver også anledning til samvær. Grovmotoriske aktiviteter kan være ridning, svømning, tandemcykling og dans, mens finmotoriske aktiviteter kan være musikaktiviteter med rytmeinstrumenter f.eks. bjældekugler omkring hånd- eller fodled, vandlege, leg med risposer og skubbelege. Aktivering med henblik på sansestimulering og balance kan være trampolin til hop og vuggen, hængekøje, ståstativ, gyngehest og terapibold. Dette kan med fordel kombineres med musik, da piger og kvinder med RTT er meget glade for musik.



11. Hjælpemidler

Der findes en række hjælpemidler, som ofte anvendes til piger og kvinder med RTT. Eksempler herpå er specialklapvogn, specialvillingeklapvogn, hvis der er en mindre søskende, specialbarnevogn, kørestol, gangstativ/gangpil til de piger, der ikke selv kan gå, tandemcykel, toiletstol, badeseng, lift og seng med hydraulik. Desuden kan bil og hus specialindrettes. Eksempler på ombygninger af hus er etablering af ramper i eller udenfor huset, indretning af badeværelse og etablering af trappe-lift. Henvendelse omkring hjælpemidler og specialindretning sker til ergoterapeut i egen kommune, som også kan formidle kontakt til hjælpemiddelcentralen.



12. Fritidsbeskæftigelse

Mange piger og kvinder med RTT er grundet deres handicap ude af stand til selv at opsøge oplevelser. Men det kan fagfolk og forældre hjælpe og støtte med.



Fysisk træning er vigtig til vedligeholdelse af funktioner, og her kan pigerne og kvinderne have stor fornøjelse af f.eks. gåture, handicapridning evt. med støtteperson på hesten, svømning (evt. i varmtvandsbassin), dans, kørestolsdans og cykling på tandemcykel eller sofacykel, hvor man sidder ved siden af hinanden.

Derudover kan pigerne og kvinderne have glæde af

- At være med i dagligdags gøremål som madlavning, f.eks. at se, lugte og smage undervejs i tilberedningen.
- Legetøj/spil. Mange kommuner har et Legetek, hvor der blandt andet udlånes legetøj og spil, hvilket giver mulighed for at afprøve, hvad den enkelte pige finder interesse i.
- Sanslege med især hænder og fødder, hvor pigen kan prøve at mærke på ting med forskellig konsistens, f.eks. vand, sand, mel, perler, hår, vat.
- At børste pigens krop med en børste af en vis stivhedsgrad. Pigens fysioterapeut kan give flere anvisninger til sansestimulering.
- Sanglege, sang og musik.
- Rollespil med hånddukker.
- At deltage i musikterapi, hvor formålet er at



Der findes mange muligheder for gode oplevelser for piger med RTT og deres forældre.

skabe kontakt og kommunikation og positiv forventning hos pigen.

- At lytte til hørespil eller højtlesning af alderssvarende litteratur. Bøger med farvestrålende billeder kan fange opmærksomheden.
- At se billeder af familie og det som sker i pigens liv her og nu.
- At være med til at lave billedbøger af udklip fra kulørte ugeblade, kataloger og lignende. Disse bøger kan ændres undervejs efterhånden som pigen bliver ældre og andre ting er mere spændende og relevante.
- At være med til at sy. Pigen eller kvinden kan være med til at vælge stof/mønster og sidde ved symaskinen med ført hånd eller ved siden af og se sytøjet skride frem.
- At spille computerspil. Der kan til computeren kobles en trykknop, som i nogle spil kan anvendes til at fortsætte spillet eller en historie med. Solbakkens Teknologifdeling i Århus udlåner computerspil til handicappede.
- At se tv eller videofilm relevant for alder, eventuelt hvor teksten læses højt.
- At lege ude f.eks. vippe, gyng og rutsje.
- At gå i biografen, cirkus, ZOO og lignende.

For de helt små piger findes der i nogle amter desuden småbørnstilbud, hvor der arbejdes med kontakt, kommunikation og udviklende samspil gennem leg.



Computer og tv kan være god underholdning.

13. Rett Syndrom forældreforeningen

Landsforeningen Rett Syndrom er en forening for forældre og andre med tilknytning til RTT. Den blev stiftet i januar 1988 med det primære formål at udbrede kendskab til RTT ved hjælp af pjecer, artikler og kurser, samt ikke mindst at give mulighed for udveksling af erfaringer og oplevelser, forældre imellem.

Foreningen har afholdt kurser for både forældre og fagfolk, heraf nogle i forbindelse med det årlige weekendkursus, hvor der også afholdes generalforsamling. Til weekendkurser har hele familien mulighed for at deltage. Temaerne har blandt andet været: "Rett Syndrom i Danmark og Sverige", "Spise- og ernæringsproblemer", "Pædagogiske indfaldsvinkler til piger med RTT", "RTT og epilepsi" og "Fysioterapi til piger med RTT".

Medlemmer af foreningens bestyrelse deltager i konferencer omhandlende RTT samt møder i RSE (Europæisk sammenslutning af Rett-foreninger). Samtidig korresponderer foreningen med den internationale Rett forening I.R.S.A., hvorfra modtages megen information om aktuelle problemer vedrørende RTT.

Foreningen udgiver et medlemsblad "Rett Nyt" to gange årligt, hvor forældre og andre med relation til RTT skriver om gode råd, erfaringer, problemer og lignende med hensyn til RTT.

Kontaktadresser

Diagnosticering:

Overlæge Jytte Bieber Nielsen

John F. Kennedy Instituttet

Gl. Landevej 7

2600 Glostrup

Tlf. 43 26 01 26, privat 43 73 57 96

e-mail: jytte@rett.dk

Forældreforening:

Tlf. 70 20 20 53

www.rett.dk

e-mail: post@rett.dk

Foreningen har en hjemmeside (www.rett.dk), som opdateres løbende. Her kan man altid finde Landsforeningens seneste kontaktadresser.

Bidrag til Landsforeningen Rett Syndrom modtages gerne på giro 448 0570.



14. Referencer

1. Hagberg BA, Skjeldal OH. Rett variants: a suggested model for inclusion criteria. *Pediatr Neurol* 1994;11:5-11.
2. Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi HY. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein. *Nature Genet* 1999;23:185-188.
3. Wan M, Lee SSJ, Zhang X, Houwink-Manville I, Song H-R, Amir RE, Budden S, Naidu S, Pereira JLP, Lo IFM, Zoghbi HY, Schanen NC, Francke U. Rett syndrome and beyond: Recurrent spontaneous and familial MeCP2 mutations at CpG hotspots. *Am J Hum Genet* 1999; 65:1520-1529.
4. Schanen NC, Kurczynski TW, Brunelle D, Woodcock MM, Dure LS 4th, Percy AK. Neonatal encephalopathy in two boys in families with recurrent Rett syndrome. *J Child Neurol* 1998;13:229-31.
5. Kerr AM, Julu PO. Recent insights into hyperventilation from the study of Rett syndrome. *Arch Dis Child* 1999;80:384-7.



15. Ord- og forkortelsesliste

- Apnø: Langvarig vejrtrækningspause
- Apraksi: Manglende evne til at starte eller gennemføre en planlagt bevægelse
- Ataksi: Manglende evne til at koordinere bevægelser, hvilket viser sig som rykvise bevægelser
- EEG: Optagelse af hjernens elektriske svingninger
- IRSA: International Rett Syndrome Association
- Kyfose: Foroverbøjet rygskævhed
- Reflux: Tilbageløb af det sure maveindhold til spiserøret
- RSE: Rett Syndrome Europe
- RTT: Rett Syndrom
- Skoliose: Rygskævhed til siden

Denne pjece er udgivet med støtte fra:

Finansstyrelsen
Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms-
og handicapforeninger (KMS)
Den Danske Banks Fond
Gorm Larsen & Partners A/S
Athene Grafisk ApS

Pjecen er skrevet af Birgit Hansen, Petra Dorow Hansen, Gitte Jensen og Vibeke Skovgaard Nielsen, som alle er mødre til piger med Rett Syndrom samt af dr. med. Jytte Bieber Nielsen.

Første oplag udkom i marts 2000. Enkelte ændringer er foretaget i andet oplag, som er udgivet i februar 2003.

Vejledende pris: 50 kr.