



Retts syndrom

**Utgitt av Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger
i oktober 2010**

Ansvarlig utgiver:

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger
Sandbakkveien 18, 1404 Siggerud
Telefon: 64 85 60 00
E-post: info@frambu.no
Nettsted: www.frambu.no

Redaktør:

Mona K. Haug

Redaksjonskomité:

Fagpersoner fra Frambu
Representanter fra Norsk forening for Rett syndrom

Foto:

Bildene i heftet er tatt av fagpersoner på Frambu og pårørende til jenter med Retts syndrom

Layout:

Mona K. Haug

Trykk:

Rolf Ottesen

Opplag:

1 500

ISBN 82-990652-8-3



Forord

Den danske Landsforeningen for Rett Syndrom ga i 2003 ut et hefte om Rett syndrom. I 2005 fikk Frambu lov til å oversette teksten fra dette heftet til norsk i samarbeid med Norsk forening for Rett syndrom. Den oversatte teksten er skrevet om og bearbeidet til norske forhold av fagpersoner på Frambu i samarbeid med dr Ola Skjeldal og fysioterapeut Kari Kjørholt, som begge er med i Rettforeningens fagråd. Bildene i heftet er skaffet til veie i samarbeid med Norsk forening for Rett syndrom.

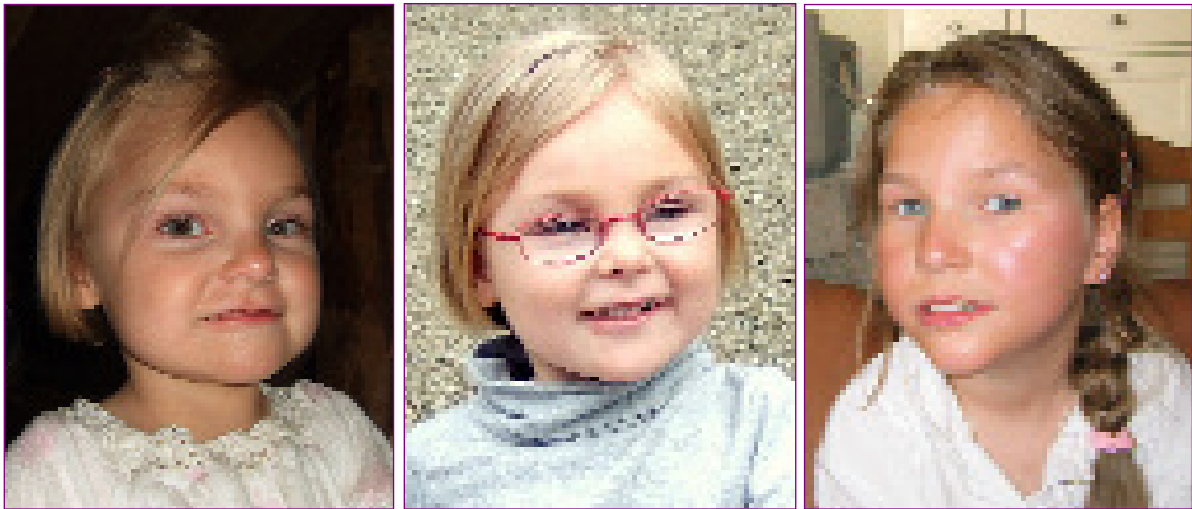
Med dette heftet ønsker vi å formidle kunnskap og erfaringer om Retts syndrom videre til både pårørende, fagpersoner og andres interesserte.

Heftet er kvalitetssikret og forsiktig revidert av fagpersoner på Frambu høsten 2010. I tillegg har vi byttet ut mange av de gamle bildene med nye.

Mer informasjon om den norske foreningen for Retts syndrom finnes på www.rettsyndrom.no. Informasjon om Frambu finnes på www.frambu.no.

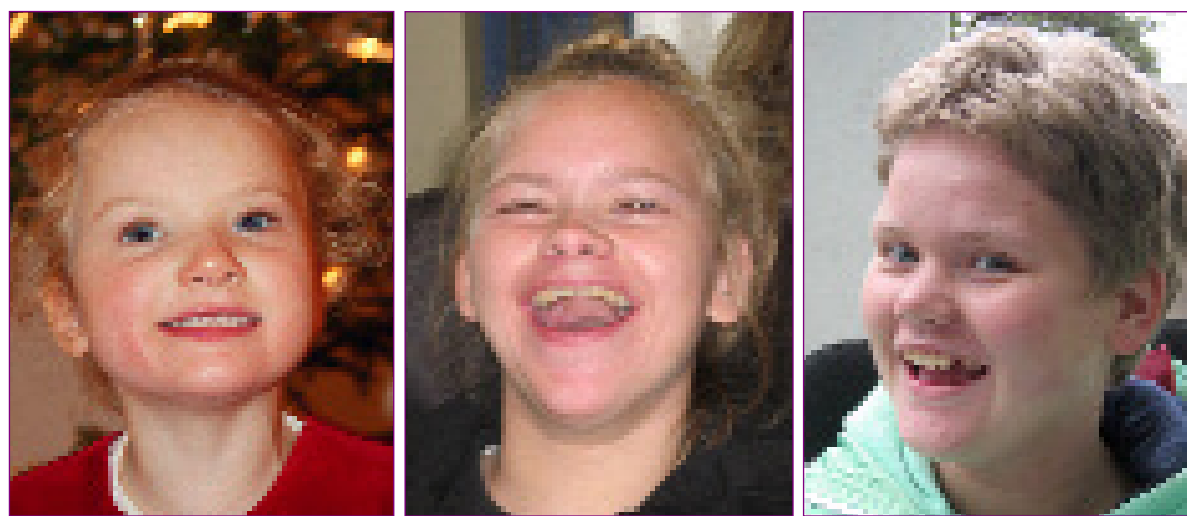
Takk til alle som velvillig har deltatt i arbeidet med tekst og illustrasjoner. Vi håper heftet vil være til nytte og tar gjerne imot kommentarer og innspill.

Frambu,
oktober 2010



Innhold

Forord	3
Innledning	6
DEL 1: HVA ER RETTS SYNDROM?	9
Bakgrunn for sykdomsutviklingen	10
Symptomer	11
Syndromets fire stadier	11
Variasjoner i det kliniske bildet	14
Diagnostiske kriterier	15
Støttekriterier	15
DEL 2: GENETIKK	16
Inaktivering av x-kromosomet	18
Arvelighet	19
Diagnostisering	19
DEL 3: SPESIELLE UTFRODRINGER VED RETTS SYNDROM	21
Epilepsi	21
Skoliose	21
Feilstilling i ledd	22
Kalde hender og føtter	22
Ataksi	22
Apraksi	22
Søvnproblemer	23



Uregelmessig respirasjon 23

Feilsvelging 23

Gastrøsofagial refluks 24

Manglende vektøkning eller vekttap 24

Tannngnisning 24

Gastrostomi 25

Forstoppelse 26

Sikling 26

Narkose 27

Benskjørhet 27

DEL 4: KOMMUNIKASJON 28

DEL 5: FYSIOTERAPI 34

Skoliose 36

Feilstilling i ledd 37

Hjelpemidler 38

Opplæring og samarbeid 38

DEL 6: HJELPEMIDLER 39

Datamaskin som hjelpemiddel 40

DEL 7: FRITIDSAKTIVITETER 42

Referanser og nettsteder 46

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger 47

Norsk forening for Rett syndrom 47





Retts syndrom er oppkalt etter den østerrikske legen Andreas Rett, som beskrev tilstanden i 1966. Tilstanden var imidlertid også kjent *før* Retts beskrivelse. For eksempel ble det allerede i begynnelsen av 50-årene skrevet en bok av en mor med en funksjonshemmet datter som i ettertid viste seg å ha Retts syndrom.

Historikk

Den østerrikske barnelegen Andreas Rett (1924-97) hadde sett en påfallende likhet mellom symptomer blant flere av sine pasienter. I 1966 beskrev han tilstanden som senere fikk navnet "Retts syndrom".

I Sverige hadde barnenevrologen Bengt Hagberg i sekstiårene også blitt oppmerksom på sykdommen, men først da han sammen med kollegaer fra Frankrike og Portugal i 1983 offentliggjorde en artikkel i et engelskspråklig tidsskrift om nevrologi, begynte man å diagnostisere og forske på Retts syndrom i alle verdensdeler. De første diagnosekriteriene ble fastlagt i et møte hos Andreas Rett i Wien. Disse ble lagt frem i 1984 og senere revidert i 1988. I Norge ble de første norske Rett-pasientene beskrevet i en artikkel av barnenevrologene Ruth Bostad og Ragnhild Kiil i 1987.

Den første foreldreforeningen for Retts syndrom (International Rett syndrome Association – IRSA) ble stiftet i USA i 1984. Norsk forening for Rett syndrom ble dannet på Frambu høsten 1987. I 1994 dannet flere europeiske foreninger sammenlutningen European Association for Rett syndrome (EARS), som senere endret navn til Rett syndrome Europe (RSE).

Forekomst

Det har vært gjort mange undersøkelser for å finne ut av forekomsten av Retts syndrom. De aller fleste av disse antyder at hyppigheten av tilstanden er ca 1 jente/kvinne per 10 000. Basert på et årlig fødselstall på ca 60 000, betyr det at det hvert år fødes 2-3 jentebarn i Norge som får Retts syndrom. Men selv om Retts syndrom tallmessig er en sjelden tilstand, er den likevel den nest hyppigste kjente genetiske årsak til utviklingshemning hos jenter og kvinner. De første norske jentene med Retts syndrom ble diagnostisert i 1987. Pr 2010 kjenner vi til rundt 130 tilfeller av Retts syndrom i Norge.

Årsak

De siste års forskning har brakt mye ny kunnskap om hva som er den biologiske bakgrunnen for Retts syndrom. Vi vet derfor i dag mye om hvilke forstyrrelser som foreligger i genene eller arveanleggene hos personer med Retts syndrom og om hvilke forstyrrelser og strukturforandringer som finnes i hjernen. Det gjenstår imidlertid fortsatt mye forskning før vi kan si at vi kjenner tilstanden til bunns, og før vi kan håpe på å få fornuftige behandlingsmuligheter.



Hva er Retts Syndrom?

Retts syndrom er en medfødt neurologisk sykdom som nesten utelukkende sees hos jenter.

Den klassiske formen for Retts syndrom har et karakteristisk forløp, spesielt i de første ti år av jentenes liv. Etter en periode med tilsynelatende normal utvikling, stagnerer denne og etterfølges siden av tap av psyko-motoriske ferdigheter og kontakt.

Heretter er tilstanden relativt stabil en del år, men litt etter litt skjer likevel en reduksjon av spesielt de motoriske ferdighetene. Sykdommens forløp er delt inn i fire stadier av de svenske legene Hagberg og Engström.

Bakgrunn for sykdomsutviklingen

I starten mente man at Retts syndrom var en fremadskridende (progrederende) sykdom, mens den nå anses for å være forårsaket av en utviklingsforstyrrelse i hjernen. Det skjer en klinisk reduksjon gjennom årene, men dette skyldes senvirkninger av den tidlige hjerneskaden og ikke en fortsatt destruktiv prosess.

De aller fleste jenter med Retts syndrom har små hoder (mikrocefali). Dette betyr at hjernen hos jentene ikke vokser like raskt som hos jevnaldrende. Hjernen som sådan ser normal ut. Undersøker man hjernen med for eksempel CT eller MR finnes det med andre ord helt normale forhold.

De enkelte hjernecellene har mange utløpere (dendritter og aksoner). Ved hjelp av disse danner hjernen et nettverk hvor de enkelte hjernecellene knytter kontakt med hverandre. Allerede i begynnelsen av 1990-årene fant forskerne ut at det hos personer med Retts syndrom forelå en feil i dette nettverket. Antall utløpere fra hjernecellene var færre, og dermed



ble antall kontaktpunkter mellom hjernecellene redusert. Disse kontaktpunktene kalles synapser og er helt avgjørende for at hjernen kan fungere tilfredsstillende. Gjennom synapsene ledes signaler fra hjernecelle til hjernecelle. Ved Retts syndrom er det altså færre synapser enn normalt i bestemte områder av hjernen. Dette betyr at styringen av de forskjellige funksjonene som hjernen kontrollerer, fungerer dårligere hos jenter med Retts syndrom.

Utviklingen av dette nettverket mellom nervecellene skjer i de siste ukene av svangerskapet og i det første leveåret. Derfor anser man i dag Retts syndrom for å være en utviklingsforstyrrelse som rammer hjernens utvikling helt i begynnelsen av barnets liv. Man vet at det er genetiske faktorer som regulerer denne utviklingen, men den nøyaktige mekanismen kjenner man fortsatt ikke til.

Symptomer

Ca 70 % av jentene med Retts syndrom har et typisk eller klassisk bilde. En jente med den klassiske formen for Retts syndrom er så karakteristisk at det er lett gjenkjennelig både for foreldre og fagpersoner. Hun er som regel helt fin og frisk ved fødsel. Både vekt, lengde og hodeomkrets er normal og avviker ikke fra det som sees hos andre barn. Den psyko-motoriske utviklingen er tilsynelatende

normal i de første 6 til 18 levemånedene av jentas liv. Dette betyr at noen av jentene lærer å gå før symptomene melder seg. Noen har også lært å si noen ord.

Selv om stadieinndelingen under er teoretisk, er den et godt hjelpemiddel ved klinisk forskning ved Retts syndrom. Inndelingen kan også gi en god oversikt over hvordan symptomutviklingen arter seg.

Syndromets fire stadier

Siden 1980 årene har det vært vanlig å inndelegingen av Retts syndrom i fire stadier. Selv om det er store variasjoner fra jente til jente, kan det for oversiktens skyld være praktisk å ha en slik inndeling.

Stadium 1: debut 6-18 mnd

I denne fasen stagnerer jentas utvikling. Hos enkelte begynner stagnasjonen ganske vagt og snikende, og den er derfor mange ganger ikke lett å oppdage. Jenta gjør ikke de fremskrittene som forventes verken når det gjelder å lære seg å gå eller å sitte uten støtte. Flesteparten av jentene med Retts syndrom lærer aldri å krabbe. Språkutviklingen stagnerer. Hun utvikler ikke nye ord, og ordene hun allerede har lært seg forsvinner igjen.

Dette første stadiet varer som regel bare noen få måneder, kanskje enda kortere tid. Symptomene er så ukarakteristiske at diagnosen hos de aller fleste ikke stilles på dette tidspunktet.

Stadium 2: debut andre leveår

I denne fasen blir symptomene og funnene mer karakteristiske. Kontakten med barnet blir dårligere, og i mange tilfeller opplever foreldrene dårligere blikkkontakt. Sammen med tap av språklige ferdigheter fører dette til enkelte jenter får diagnosen autisme. Noen av dem har også umotiverte skrik eller latterutbrudd. De fleste slutter også å bruke hendene på en formålstjenlig måte og slutter å gripe etter leker og gjenstander. Dette kalles dyspraksi eller apraksi. Det utvikles stereotype (ensartede) håndbevegelser som i de typiske tilfellene arter seg ved at barnet knuger hendene mot hverandre. I noen tilfeller føres hendene opp til munnen. Håndstereotypiene kan også arte seg ved at hun gnir hånden mot hodet.

Noen jenter utvikler allerede i denne fasen en rekke andre kliniske kjenne-tegn, som tanngnisning og respirasjonsuregelmessigheter. De fleste har episoder med såkalt hyperventilasjon, det vil si at hun puster fort og tungt. Dette opptrer ofte sammen med perioder hvor jenta helt slutter å

puste, såkalt apné. Apné-periodene kan hos noen vare opptil ett minutt eller lenger, og ikke sjelden blir det hele såpass uttalt at jenta får blålige lepper og negler som tegn på for lite surstoff i blodet. Disse episodene etterfølges nesten alltid av perioder med rask og dyp pust. For mange foreldre kan disse episodene være skremmende, men heldigvis er de nesten aldri farlige.

I hele denne utviklingsfasen opptrer det en ytterligere stagnasjon i den psykomotoriske utviklingen, og det er nå ingen tvil om at hun er klart forsinket både kognitivt (læringsmessig) og motorisk.

Stadium 3: debut tredje eller fjerde leveår

I denne fasen foregår det ingen sikker tilbakegang. På noen områder oppleves det tvert imot en fremgang. Foreldrene får bedre kontakt med jenta, og det som før ble opplevd som autistiske trekk forsvinner. Øyekontakten kommer tilbake, og hos mange oppleves det som om øyekontakten blir mer intens. Enkelte lærer i denne fasen også å gå uten støtte, men gangen er bredsporet og ustø. Hos de aller fleste fortsetter håndstereotypiene, og hos noen vedvarer respirasjonsuregelmessighetene og tanngnisningen. Rundt 80 % utvikler epilepsi, som i de fleste tilfellene starter i stadium 3. Hos noen kan epilepsi være alvorlig og vanskelig å behandle.

Enkelte jenter kan, på tross av god appetitt, gå ned i vekt. Årsaken til dette kan blant annet være motoriske vansker i tygge- og svelgemuskulaturen. Såkalt gastro-øsofageal refluks kan være en annen årsak. Dette innebærer at det sure maveinnholdet løper tilbake fra magesekken til spiserøret og skyldes dårlig lukning av overgangen mellom mage og spiserør. Sannsynligvis har de fleste jenter med Retts syndrom mer eller mindre refluksplager.

Stadium 4: debut i sen barnealder eller ungdomsalder

Denne fasen er preget av motorisk tilbakegang. Det er stor variasjon i når denne fasen starter. Oftest skjer det på det tidspunkt hvor jenta slutter å gå.

Økende spastisitet og unormal muskelspenning medfører feil i fotstillingen. Både hender og føtter viser dårlig vekstpotensial, og ofte opptrer det såkalte vegetative eller autonome forstyrrelser som blant annet medfører at bena blir små, kalde og misfargede. Ryggskjevhet (skoliose) opptrer i denne fasen, selv om dette også kan sees på tidligere alderstrinn. En del av jentene utvikler også tidlig debuterende benskjørhet.

Hos de fleste vil epilepsien bli mindre uttalt i stadium 4. Det er imidlertid noen som fortsatt har store epilepsi-problemer, også i voksen alder.



Variasjoner i det kliniske bildet

De siste ti årene har erfaring vist at det finnes tilstander som mer eller mindre likner på den klassiske formen for Retts syndrom, men hvor symptombildet ikke er komplett. Disse tilstandene er kjent som Retts syndrom-varianter.

Den vanligste av variantene kalles "Forme Fruste". Jenter som har denne formen, har et mildere forløp enn ved klassisk form for Retts syndrom. Hos noen av disse begynner ikke utviklingssavviket før de er noe eldre.

En annen type er "preserved speech" variant. Disse jentene bevarer, som navnet sier, noen av de språklige ferdighetene og har ofte et mildere forløp. Den "kongenitale" formen betegner den varianten som har

symptomer allerede fra fødselen av. Oftest har disse jentene et mer alvorlig forløp enn den klassiske formen.

Det samme gjelder "early seizure onset"-formen, hvor epilepsi utgjør et tidlig og meget alvorlig problem.

Tiden får vise om det er hensiktsmessig å beskrive disse variantene på denne måten. Det viktigste er at de fleste kommer inn under begrepet klassisk Retts syndrom (ca 70-75 %), mens de resterende fordeler seg på henholdsvis mildere og alvorlig Retts syndrom.

UNDER:
Skjematisk fremstilling av variasjonen i det kliniske bildet av Retts syndrom



Diagnostiske kriterier

Alle de følgende kriteriene må være oppfylt for at en jente kan få diagnosen klassisk Retts syndrom:

1. Tilsynelatende normal periode før og omkring fødsel.
2. Tilsynelatende normal psyko-motorisk utvikling de første seks levemånedene.
3. Hodeomkrets normal ved fødsel, men tilveksten er langsommere enn normalt fra omkring et halvt års alder.
4. Kommunikasjonsforstyrrelser, som i starten kan forveksles med autisme.
5. Etter hvert tydelig forstyrret psykomotorisk utvikling.
6. Tap av hensiktsmessig bruk av hendene fra 1-4 års alder.
7. Etter hvert som håndfunksjonen blir dårligere, oppstår stereotype håndbevegelser.
8. Dårlig koordinasjon av bevegelser med besværlig, bredsporet gange.
9. Diagnosen kan ikke stilles med sikkerhet før i 2-5 års alder.

Støttekriterier

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

1. Ulike avvikende pustemønstre: apné(pustepause) hyperventilasjon (rask pust i ro) fjernhet med apné, kraftig, ekspirasjon (utpust) av luft eller spytt.
2. Oppblåsthet/utpreget luftslukning
3. Abnorm EEG (registrering av hjernens elektriske svingninger).
4. Epilepsi hos opp til 80 %. Forskjellige anfallsformer.
5. Spastiske tegn, svake muskler og leddfeilstillinger.
6. Små, kalde hender og især føtter.
7. Skoliose (skjev rygg)
8. Generell veksthemning.

Utover den klassiske formen for Retts syndrom finnes det også variantformer, hvorav de fleste har et noe mildere forløp, men et tilsvarende utviklingsmønster.

Det ble i 1994 laget spesielle kriterier for variantformene. Disse kommer vi ikke nærmere inn på her.

Genetikk

Retts syndrom er en genetisk tilstand, det vil si at det foreligger en sannsynlig defekt i ett eller flere gener eller arveanlegg.

Selv om vi kjenner genfeilen, er det sjelden at andre i slekten har symptomer eller tegn som kan settes i sammenheng med feil i Rett-genet. Dette forekommer bare i mindre enn én prosent av tilfellene. Defekten i genet eller genene arves derfor ikke videre fra slektsledd til slektsledd, og det er som regel bare én jente i en søskenflokk som får Retts syndrom. (Det finnes enkelte tilfeller der det er flere enn én med Retts syndrom i samme familie, men dette er ytterst sjeldent.)

I september 1999 fant man genet som, når det ikke fungerer ordentlig, resulterer i Retts syndrom. Genet kalles MECP2 og er lokalisert på X-kromosomet. Genet ligger helt på enden av kromosomet i det området som kalles Xq28. Dette området inneholder flere hundre gener, og det var nøyaktige undersøkelser som ledet til oppdagelsen av MECP2.



Forskningen indikerer nå at MECP2 har en overordnet funksjon som regulator av andre gener. MECP2 kan skru av eller regulere ned aktiviteten av andre gener, såkalte målgener.



Fremdeles kjenner man ikke noe til hvor disse målgenene befinner seg, men sannsynligvis er det slik at dersom MECP2 ikke fungerer på grunn av en feil (mutasjon), vil målgenene

være aktive når de egentlig skulle være avskrudd. Dermed forstyrres balansen det vanligvis er mellom MECP2 og målgenene. Teorien nå er at MECP2 har noe med reguleringen

av hjernecellenes nettverk å gjøre, enten direkte eller via målgenene. Dersom det oppstår en forstyrret balanse mellom MECP2 og målgenene, vil det også opptre en forstyrrelse i utviklingen av hjernens nettverk. Her gjenstår det imidlertid mye forskning før man kan avgjøre detaljert hva som foregår.

Det er beskrevet en rekke genfeil (mutasjoner) ved Retts syndrom. Grovt sett har alle hver sin mutasjon. De fleste er oppstått hos fedrene, altså i forstadier til sædcellene. Ved nøyaktig, kostbar og tidkrevende undersøkelse av Rett-genet finner man nå mutasjoner hos de aller fleste, men ennå ikke hos alle jenter med klassisk Retts syndrom. Det er også liknende positive funn hos jentene med variantformene av Retts syndrom. Funnene hos de med Rett-varianter skiller seg ikke nevneverdig ut fra det vi finner ved klassiske Rett-former.

Med andre ord: Det er mulig å bekrefte diagnosen Retts syndrom ved å gjøre en DNA-undersøkelse (blodprøve), men et negativt funn på denne utelukker ikke diagnosen Retts syndrom. Det gjør imidlertid at diagnosen er mindre sannsynlig og bør føre til at man ser seg om etter annen mulig diagnose. Det er heller ikke mulig å si noe om forløpet av tilstanden ut fra mutasjonen. Det er altså ingen eller liten sammenheng mellom typen genfeil (genotype)

og slik denne genfeilen viser seg i kroppen (fenotype). Det betyr som forklart foran at en rekke andre gener demper den primære virkningen av mutasjonen eller genforandringen.

Inaktivering av X-kromosomet

X-kromosominaktivering har vært nøye studert i denne sammenheng uten at det forklarer variasjonen i sykdomsbildet ved Retts syndrom. Siden gutter bare har ett X-kromosom, mens jenter har to, rammer genfeilen ved Retts syndrom gutter så alvorlig at de trolig dør tidlig i fosterlivet, mens jenter redde av det andre X-kromosomet slik at de overlever. Dette er et generelt fenomen og gjelder ikke bare Retts syndrom, men mange sykdommer som nedarves X-bundet.

På et tidlig stadium i fosterlivet vil på vilkårlig vis enten det ene eller det andre X-kromosomet inaktiveres. Alle avkom av slike celler beholder inaktiveringsmønsteret. Når vi undersøker dette i blodet, finner vi som regel variasjon mellom 20 og 80 %. Imidlertid skjer det av og til en skjev inaktivering av X-kromosomet. Slik X-inaktivering er påvist hos musefostre som er genmanipulert slik at de får Retts syndrom. Dette sees imidlertid bare i hjernen og ikke i blodet, og hos mennesket antar man at variasjon i

sykdomsbildet med samme mutasjon i hjernen kan forklare variasjonen i klinisk tilstand. Slik skjev X-kromosom-inaktivering er imidlertid ikke regelen i blodlegemer, og forekommer bare unntaksvis der dette er undersøkt. Dette kan heller ikke forklare variasjonen mellom de milde og alvorlige formene etter det vi nå vet. Fenomenet er likevel av interesse fordi man i enkelte av tilfellene med flere med Retts syndrom i samme familie finner nettopp slik X-inaktivering.

Det er som regel ikke grunn til å undersøke X-inaktivering, ettersom skjevaktiveringen finnes i hjernen og ikke i blodet. Genetisk undersøkelse av foreldrene er som regel heller ikke nødvendig. Regelen er at vi der finner normale forhold.

Ytterligere kompliserende er at MECP2-mutasjoner er påvist hos personer med andre former for nevrologisk sykdom/utviklingshemning enn Retts syndrom. Slike mutasjoner er blant annet påvist hos gutter med forskjellige grader av sykdom fra medfødte, dødelige tilstander til såkalt lett uspesifikk mental retardasjon. Hos enkelte jenter med mutasjonen kan man finne sykdomsbilder som minner om Angelmans syndrom, men også lett grad av utviklingshemning.

Arvelighet

Retts syndrom er meget sjelden arvelig. I over 99 % av tilfellene skyldes Retts syndrom en såkalt spontanmutasjon i MECP2 og er dermed uavhengig av foreldrenes kjønnsceller. I noen få tilfeller kan imidlertid det muterte genet overføres fra en av foreldrene til barnet (<1 %).

Diagnostisering

Jenter som har fått den kliniske diagnosen Retts syndrom eller fremviser mistanke om Retts syndrom, kan bli undersøkt gjennom en DNA-undersøkelse (blodprøve) for om de har mutasjonen. I Norge foregår denne undersøkelsen på avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus Ullevål, eventuelt etter videreformidling av prøver fra andre avdelinger for medisinsk genetikk. Med metodene man benytter i dag, påvises det mutasjon i over 90 % av tilfellene med klassisk Retts syndrom.

Det er viktig å huske at Retts syndrom er en klinisk diagnose, det vil si at den kan stilles på bakgrunn av symptomer og funn. Ved klassiske symptomer (i følge de diagnostiske kriteriene), kan det med andre ord foreligge Retts syndrom til tross for eventuelt manglende mutasjonsfunn.



Spesielle utfordringer ved Retts syndrom

Epilepsi

En stor del av jentene med Retts syndrom utvikler epilepsi. Epilepsien debuterer oftest i stadium 2 eller 3, men kan hos enkelte være det første tegnet på tilstanden. Hyppigst dreier det seg om generaliserte anfall, hvor bevisstheten og hele kroppen er involvert. Ofte ser man flere typer anfall hos en og samme jente. Noen har en meget alvorlig epilepsi, men hos de fleste avtar intensiteten i løpet av andre tiår.

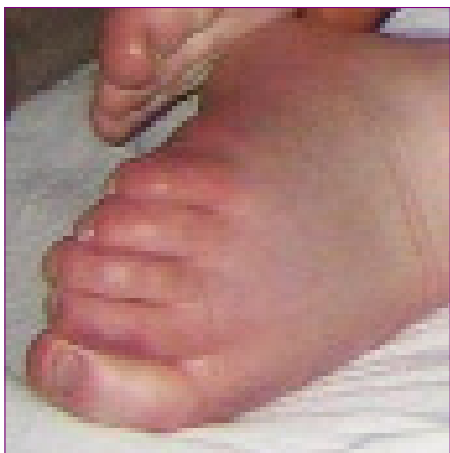
Behandling mot epilepsi avhenger av anfallstype, men ikke alle jenter blir anfallsfrie selv om de medisineres. Dessuten er det en del anfallslignende fenomener ved Retts syndrom som ikke er epilepsi (se under avsnittet uregelmessig respirasjon). Forsøk med å fjerne disse med epilepsi-medisin fører lett til overbehandling, som igjen kan gi mange bivirkninger. EEG-undersøkelse (undersøkelse av hjernens elektriske svingninger) ved anfall kan medvirke til å avsløre om det foreligger reell epilepsi eller ikke.

Skoliose

Over 90 % av jentene med Retts syndrom utvikler en viss grad av ryggskjevhet, i sær sideskjevhet. Hos enkelte ses fremoverbøyning av ryggstølen i stedet (kyfose). Skoliosen starter vanligvis i stadium 3, men blir som oftest først et problem senere. Langt fra alle jentene utvikler skoliose mer enn noen graders vinkel, men noen fremviser et fremadskridende forløp.

Erfaring viser at fysioterapi og korrekt anvendelse av korsett i begrenset grad påvirker utviklingen av skjev rygg i det fremadskridende stadiet. Jenter som ikke går, er mer utsatt for skoliose-utvikling.

I motsetning til annen type skoliose, kan skoliosen ved Retts syndrom forverres også etter at jentenes lengdevekst har stanset. Skolioseoperasjon bør vurderes der en ser en rask forverring, ettersom alvorlig skoliose kan true hjerte- og lungefunksjon og mobilitet. (Se eget kapittel om fysioterapi.)



Feilstillinger i ledd

Som følge av spastisitet med muskelspenninger og dårlig regulert blodtilførsel til føttene, får mange jenter med Retts syndrom problemer med feilstillinger og korte sener, særlig hæl- og knehasesener. Dette kan gi problemer både ved sitting og gange, dersom gangfunksjonen er bevart. Problemene kan et stykke på vei holdes i sjakk med daglige tøyninger av muskler og ledd. Det kan bli nødvendig å operere og derved forlenge senene.

Kalde hender og føtter

Kalde hender og føtter skyldes at blodtilførselen til hender og føtter er dårlig regulert. Fotbad og massasje kan avhjelpe dette. Varme sokker og fottøy er en nødvendighet.

Ataksi

De fleste jenter og kvinner med Retts syndrom har ataksi, som er en manglende evne til å koordinere bevegelser. Det er en forstyrrelse i balansen mellom de muskelene som ved en gitt bevegelse skal trekke seg sammen og de musklene som ved samme bevegelse skal slappe av. Disse rykkvise bevegelsene av jentas kropp kan oppleves når man har henne på fanget. Kroppsbalansen kan trenes ved ridning.

Apraksi

Jenter og kvinner med Retts syndrom har apraksi, som er en manglende evne til å starte eller gjennomføre en planlagt bevegelse på tross av bevart muskelkraft. Jo mer hun anstrenger seg for å utføre bevegelsen, desto vanskeligere kan det være. Her kan hun hjelpes inn i bevegelsen, for eksempel ved å føre hånden hennes til en kopp eller et leketøy.

Søvnproblemer

Mange med Retts syndrom har søvnforstyrrelser. Dette forkommer som oftest i perioder hvor de innimellom våkner om natten. Mange opplever episoder med nattegråt. De minste jentene har ofte skriketokter om natten og kan virke

utrøstelige. Dette avtar imidlertid med alderen.

De nattlige skriketoktene kan man forsøke å stoppe ved berøring, musikk, sang, videofilm eller en kjøretur. Melatonin er et naturlig forekommende hormon i kroppen som har vist seg å ha en tilfredsstillende effekt hos rundt halvparten med Retts syndrom, barn som voksne. Melatonin kan fås på registreringsfritak og kan gis i doser på opp til 9 mg. Medikamentet finnes også i flytende form. Et annet preparat, Circadin, kan skrives ut på vanlig resept.

Uregelmessig respirasjon

En del jenter og kvinner med Retts syndrom lider av uregelmessig respirasjon i våken tilstand. Dette kommer ofte til uttrykk i perioder med skiftevis hyperventilasjon og apné. Ved hyperventilasjon trekkes pusten så hurtig at magen fylles med luft og blir oppspilt. Ved apné stoppes respirasjonen og pusten holdes så lenge at jenta kan bli blå på leppene. Hun kan få ufrivillige bevegelser, som kanskje er en konsekvens av manglende oksygentilførsel til hjernen. Denne uregelmessige respirasjonen skyldes sykdommen Retts syndrom og må ikke forveksles med epileptiske anfall som en del jenter og kvinner også lider av.



Feilsvelging

Feilsvelging kan være et problem, spesielt under måltidene. Hos noen er det en fordel å holde mat og drikke atskilt. Hos andre kan problemet avhjelpes med hyppig drikke under måltidet. Blir jenta urolig under et måltid og nekter å spise eller drikke, trenger det ikke å bety at hun er mett. Det kan også være tegn på sure oppstøt eller luftplager, som hun først skal ha mulighet til å bli kvitt.

Noen kan ha glede av at væske tilsettes et fortykningsmiddel for å endre konsistensen eller av å drikke av enten tutekopp, spesialsugerør med innebygget ventil eller en stor engangssprøyte.

Problemer med feilsvelging under spising av fast føde kan avhjelpes med most mat og eventuelt spising med stor engangssprøyte.

Gastroøsofageal refluks

Gastroøsofageal refluks innebærer tilbakestrømning av surt mageinnhold til spiserøret. Det skyldes mangelfull funksjon i lukkemuskelen i overgangen mellom mage og spiserør. Siden spiserørets slimhinne ikke er laget til å motstå syre, kan det oppstå irritasjon og sår.

Hvis jenta virker smertepåvirket, spesielt i liggende stilling eller på faste tider etter måltidene, kan det skyldes smerter fra spiserøret. Som oftest kan tilstanden behandles med syrenøytraliserende medisiner. I enkelte mer alvorlige tilfeller kan en operasjon, hvor man gjør overgangen mellom spiserøret og magesekken mindre, bli aktuell.

Manglende vektøkning eller vekttap

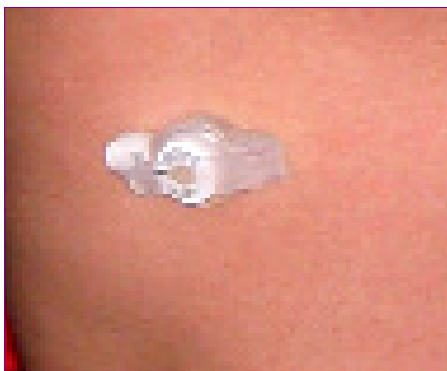
En del jenter og kvinner med Retts syndrom veier for lite i forhold til høyden. Undersøkelser har ikke påvist større energiforbruk enn hos jevnaldrende jenter. Et flertall utvikler tygge- og svelgeproblemer, men beholder gjerne en god appetitt. Tygge- og svelgeproblemer antas å være hovedårsaken bak redusert vekt. I mange tilfeller kan problemene avhjelpes med hyppige måltider, endret konsistens på mat og drikke, næringstett eller eventuelt nærings-

beriket mat, god tid ved måltidene og god sittestilling så kroppen ikke faller sammen. Det kan være lurt å registrere mengden mat og væske jenta får i seg for å få oversikt over inntaket av væske, energi og næringsstoffer. Noen kan ha glede av stimulering av munnmotorikk. Det er også av stor betydning for inntaket at jentene får egnet behandling av eventuell refluks og forstoppelse (se egne avsnitt om dette).

Kompetansesenter for oral helse ved sjeldne, medisinske tilstander (TAKO) har spisskompetanse innen munnmotorisk stimulering. TAKO tar imot direkte henvendelser. NAV dekker reiseutgifter i forbindelse med konsultasjon.

Tanngnisning

Noen jenter skjærer tenner så voldsomt at tennene slites langt ned. Med melketenner behøves det som regel ingen behandling, men blivende tenner kan forsegles regelmessig som forebygging. Ofte vil problemet avta når jenta har mistet melketennene og tannstillingen har forandret seg. Munnmotorisk stimulering, smokk eller en myk klut å bite i kan redusere tanngnisningen. Noen kan også ha nytte av en biteskinne. Kontakt gjerne TAKO-senteret for mer informasjon om dette (www.tako.no).



Gastrostomi

Når tilpassing av mat og drikke blir svært omfattende og krevende eller ikke lenger fører til opprettholdelse av en god ernærings- og væskestatus, bør jenta vurderes med tanke på å tilføre deler av eller hele næringsbehovet gjennom en sonde direkte til magesekken (gastrostomi). Dette gjøres ved et kirurgisk inngrep som kalles "perkutan endoskopisk gastrostomi" (PEG). En sonde føres gjennom bukveggen og ligger der noen uker før den skiftes ut med en mindre plastsonde, ofte omtalt som "knapp" eller Mic-Key.

Det er flere gode grunner til å vurdere gastrostomi hos jenter med Retts syndrom:

1. Etablere en tilførselskanal for de nødvendige næringsstoffene som man ikke klarer å ta inn via munnen. Jenta kan samtidig få det hun liker og mestrer å spise/drikke på vanlig måte i måltider med resten av familien.



Næringsinntaket kan eventuelt sikres ved å tilføre ekstra i etterkant av det ordinære måltidet.

2. Fokus kan rettes mot sosiale verdier, hygge og trivsel. Jenta kan spise i ro og fred etter ferdighet og preferanser.
3. Man kan unngå at måltidene over tid utvikler seg til et problemfelt med stress og belastninger for både jenta selv og familien/omsorgspersonene
4. Nok væske er en forutsetning for at tarmen skal fungere optimalt. Problem med tilstrekkelig væskeinntak kan i seg selv være indikasjon for å sette inn en gastrostomi.

Forstoppelse

Jenter og kvinner med Retts syndrom har stor tendens til forstoppelse.

Dette skyldes ikke bare manglende motorisk aktivitet, men antakelig også en forstyrrelse i det autonome nervesystemet. Det anbefales fiberrik kost og rikelig med væske. Noen har vansker med å drikke. Disse bør tilbys drikke ofte. Daglig fysisk aktivitet tilpasset jentas muligheter er viktig. Regelmessig toalettbesøk og colon-massasje kan hjelpe til å stimulere jentas avføringstrang. Avføringen kan holdes bløt ved hjelp av fiberrik mat, gjerne i kombinasjon med laktulose og riktelig væske.

Det finnes en del matvarer som er kjent for å kunne stimulere tarmmuskulaturen. Eksempler på slike matvarer er tørkede frukter (svsker, aprikoser, rosiner, fiken), avokado, kiwi og produkter med høyt innhold av kli og linfrø.

Noen jenter får en fast dose av et mildt avføringsmiddel. Spesielt ved reiser eller innleggelser kan forstoppelse bli et problem. Dette kan behandles med klystér eller avføringsmidler.

Sikling

De fleste med Retts syndrom kan sikle mye i perioder. Ved dyp konsentrasjon kan man oppleve at hun holder opp med å sikle. Stimulasjon av munn



og svelg kan være en mulighet for å forbedre munnmotorikken. Instruksjon kan gis av fysioterapeut. Særlig når det er kaldt er det viktig å være oppmerksom på at hun ikke blir rød og øm omkring munnen. For å beskytte tøyet mot å bli veldig vått, kan man kle på et halstørkle.

Narkose

Som vi har sett, innebærer tilstanden forstyrrelser i det såkalte vegetative eller autonome nervesystem (som styrer kroppsfunksjoner som ikke kontrolleres av vilje eller bevissthet). Eksempler på områder der dette påvirker jenter med syndromet er avvik i styring av pusten og i reguleringen av forholdet mellom svelgfunksjon og pustefunksjon. I tillegg kommer en feilstyring av mage-/tarmsystemets motorikk.

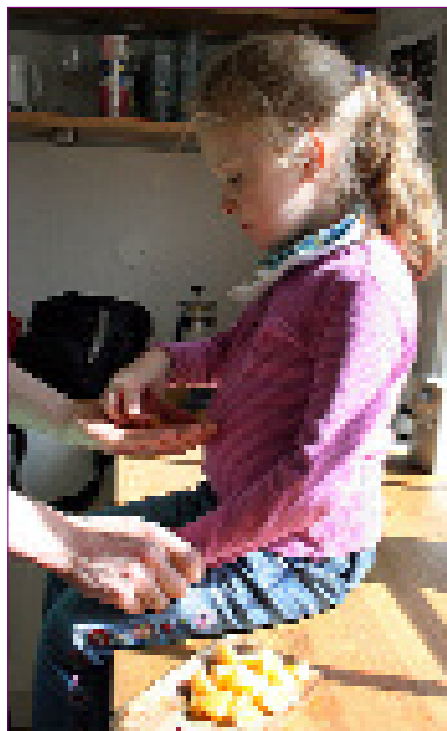
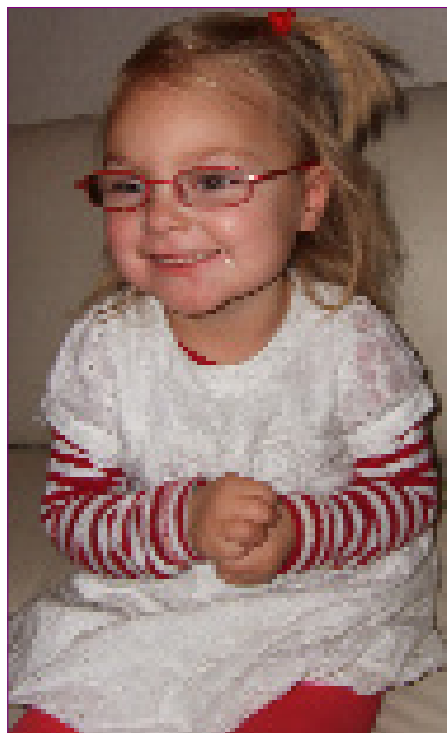
I forbindelse med narkoser settes det autonome nervesystemet under større belastning enn vanlig. Det er derfor viktig at jenter med Retts syndrom som er operert følges nøye under oppvåkningen og de første dagene etter operasjonen. Blant annet foreligger det økt fare for oppkast etter narkosen og dermed en risiko for å få dette ned i luftveiene.

Det anbefales at jentene opereres på en avdeling med erfaring med narkose for denne diagnosegruppen.

Benskjørhet

Bentettheten er nedsatt hos jenter med Retts syndrom sammenlignet med jevnaldrende jenter med tilsvarende mobilitet. Dette til tross for et kosthold med tilstrekkelig innhold av kalorier, kalsium og D-vitamin. På det nåværende tidspunkt er det ingen kjent forklaring på dette forholdet, og således synes kalkstoffsiftet å være normalt. Risikoen for benbrudd er økt.

Ettersom immobilitet fremmer benskjørhet, er daglig fysisk aktivitet med belastning av skjelettet viktig. Rullestolbrukere bør ha mulighet til å stå i ståstativ flere ganger daglig.



Kommunikasjon





Kommunikasjon er middelet til kontakt og dermed helt fundamental. God kommunikasjon gir jentene mulighet for å meddele seg om sin tilstand og sine behov, ønsker og følelser, samt ikke minst å ha innflytelse på egne valg.



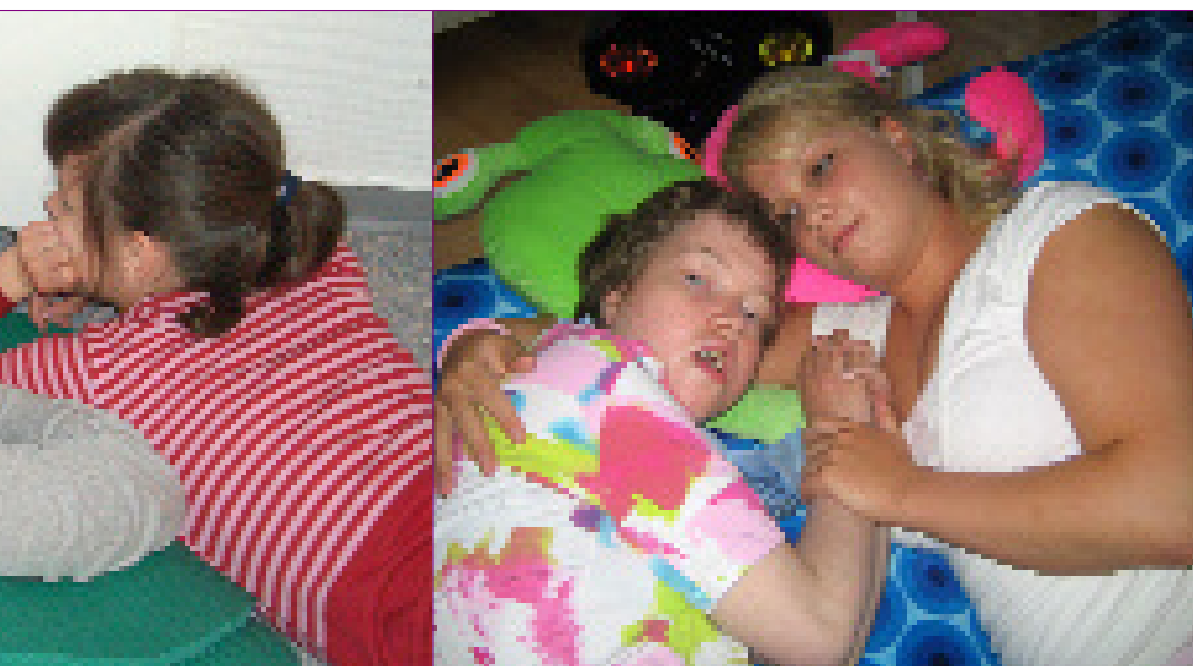
Alle kommuniserer, uansett grad av handikap, og kommunikasjonen skjer ut fra de ressurser som er til stede hos den enkelte. Utgangspunktet bør derfor alltid være at all kommunikasjon er god nok.

Jenter med Retts syndrom har sjelden talespråk, men kommunikasjon er også mimikk, kroppsspråk, blikk og lyd.

De fleste med Retts syndrom har dessuten en meget klar og nøyaktig øyekontakt og er i stand til å bruke den målrettet i kommunikasjon med andre. De kan for eksempel stirre

vedvarende på et ønsket objekt, for eksempel mat på et bord, eller de kan gå mot en person, lene seg inn mot henne/ham og se intenst på vedkommende for å få kontakt. For å forstå jentas tegn best mulig, bør man alltid sørge for å gi full oppmerksomhet.

På grunn av den manglende evnen til å starte eller gjennomføre bevegelser, er det dessuten viktig å gi jenta god tid. Fredelige og overskuelige rammer er gode vilkår for kommunikasjonen. Foreldre og fagpersoner kan bidra ved å forsøke å skape et rolig miljø, sørge for god tid, en viss struktur, samt å forberede jenta på hva som skal skje.



Det er viktig å sette ord på alt hva man gjør sammen med jenta. For eksempel "Nå hjelper jeg deg opp av stolen fordi du skal på toalettet". "Nå gir jeg deg pillen din og så får du saft til". Ved å sette ord på alle handlinger, blir det færre overraskelser for jenta. Slik skapes et godt fundament for kommunikasjonen.

Det er også vesentlig å vise jenta respekt og å unngå å snakke om jenta i tredjeperson mens hun er til stede. Involvér henne så langt som mulig i samtalen, slik at hun føler seg som en del av den.

Snakk alltid til henne på et alders- og funksjonstilpasset nivå. På denne måten får jenta en verdig mulighet til å forstå hva som skjer rundt henne.

Med tiden blir man bedre til å tolke signaler som ses og oppleves, og jo bedre man blir på dette, jo mer vil hun oppleve å bli i møtekommet på sine egne premisser. Hun vil føle at det nytter å gjøre en innsats for å bli forstått, og det vil skape mer lyst og motivasjon for å utvikle kommunikasjonen. Dette gjelder både for jenta og foreldrene hennes.



Noen ganger kan det kanskje være vanskelig å se og tolke signaler fra jenta, og ofte må man forsøke å tolke ut fra intuisjon. Hvis det ikke ses noe kommunikativt signal eller svares på et spørsmål, må man forsøke å tolke etter beste evne. Det er ikke alltid sikkert at det tolkes riktig, men tolkes et signal på samme måte hver gang, kan dette få en bestemt betydning for jenta.

Det finnes dessuten mange hjelpemidler til å understøtte kommunikasjon. De fleste jenter med Retts syndrom er imidlertid ute av stand til å bruke hendene sine målrettet. De har vanskeligheter med å peke eller bruke tegn aktivt.



Musikk, gjerne i form av sang og rytme, gir jentene glede og kan være en inngangsport for å vekke deres interesse. Erfaring har vist at musikkterapi har god virkning på jenter med Retts syndrom og øker deres mulighet til kommunikasjon. Bruk av musikk kan bidra til å skape fine samspillsituasjoner hvor jenta skiftevis lytter og svarer. Aktiv deltagelse kan ofte bli provosert frem ved at en handling ikke blir fullført, for eksempel ved ikke å spille siste tonen av en melodi.

Fordi jentene har en stor styrke i bruk av øyekontakt, kan det være en fordel å understøtte kommunikasjonen visuelt. Dette kan man gjøre ved å bruke konkrete, bilder eller fotografier av

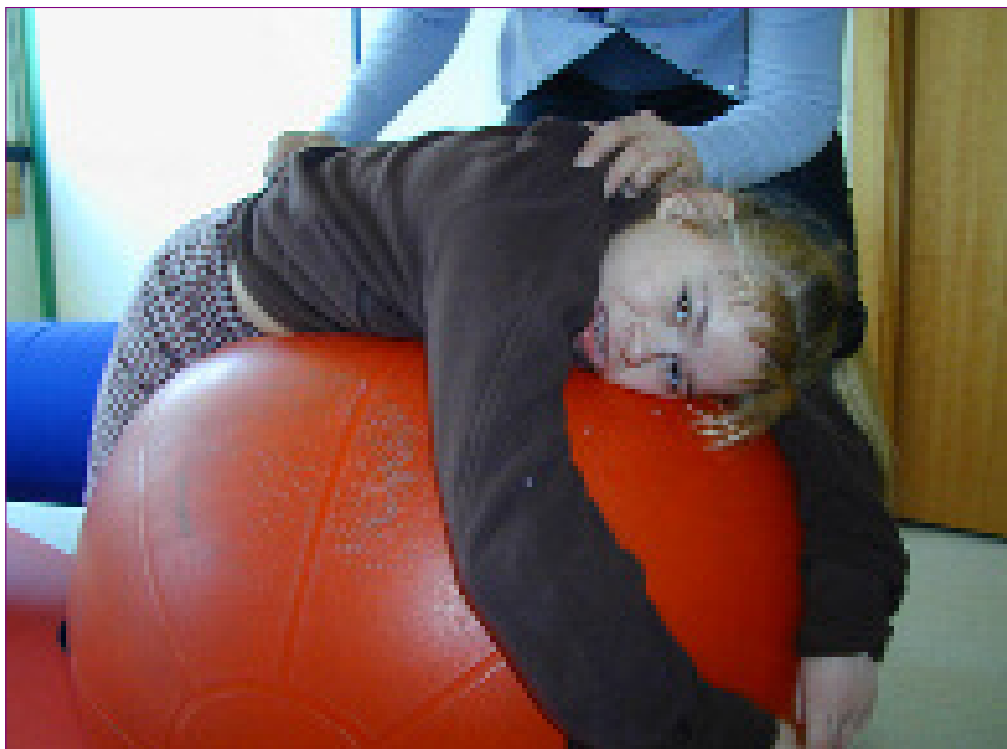
ting, aktiviteter og dagligdagse gjøremål. Her kan man også benytte forskjellige typer symboler, for eksempel PCS-symboler (tegning med ordbilde), piktogrammer (sort/hvite tegninger) eller foto. Boardmaker er et dataprogram med fargetegninger (PCS) av mat, klær, følelser, gjøremål og mye annet. Programvaren er velegnet til å lage kommunikasjonstavler med symboler og tekst.

Til å formidle opplevelser mellom hjem og barnehage, skole eller dagtilbud kan man bruke digitalkamera og enkle talemaskiner (for eksempel Bigmack, Step-by-step eller Vocaflex).

Ta kontakt med hjelpemiddelsentralen for hjelp og veiledning i forbindelse med forskjellige kommunikasjonsformer og kommunikasjonshjelpemidler.

Det er også samlet mye informasjon om alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) på nettstedet www.ask-loftet.no.





Fysioterapi

Behovet for fysioterapeutisk oppfølging og behandling må vurderes i hvert enkelt tilfelle, uansett hvilken variant av Retts syndrom det er snakk om.

Alle med klassisk Retts syndrom trenger imidlertid fysikalsk behandling hele livet. Fordi syndromet har et fremadskridende klinisk forløp, er det viktig at barn og voksne følges nært opp av fysioterapeut i alle stadiene av syndromet. Selv i de første stadiene, der en også vil oppleve utvikling og innlæring av nye ferdigheter, må en passe på å forsøke å beholde alle allerede innlærte funksjoner så lenge



som mulig. Dette krever en nøye kartlegging/funksjonsundersøkelse minst en gang i året.

I det første stadiet av sykdommen utvikler disse barna seg senere enn andre. I dette stadiet vil behandler antakelig ikke vite at barnet har Retts syndrom, ettersom diagnosen som regel ikke er stilt ennå. Barnet vil likevel ha forsinket utvikling, dårlig balanse og nedsatt muskelspenning. I tillegg har mange nedsatt kontakt-/kommunikasjonsfunksjon. Mange av barna har store problemer med å finne den balanserte opprette posisjon

(postural posisjon) De kan også ha problemer med å utforske omgivelsene og utføre enkle, målrettede handlingsmønstre.

På dette stadiet skal barn med Retts syndrom ha samme form for fysisk behandling som andre barn med forsinket utvikling. Spesielt bør en legge vekt på mulighetene til å få stimulert egeninitierte bevegelser, stimulering av postural posisjonering, balanse og aktiviteter med fokus på kontakt og kommunikasjon. Det er også viktig at en legger opp til aktiviteter med samhandling og som stimulerer nysgjerrigheten.



I andre til fjerde stadium bør fysikalsk behandling bestå av balansetrening, trening av fin- og grovmotorikk, koordinasjonstrening og generell motorisk stimulering til egenaktivitet. Man bør også trene generell kondisjon og styrke, ettersom barn med Retts syndrom vanligvis viser stor glede ved fysisk utfoldelse. Dette kan for eksempel være bassengtrening, riding, gåtrening eller andre typer treningsprogram. Mange liker også aktiviteter som medfører litt herjing innenfor trygge rammer, da dette gir dem nye og gode opplevelser.

Formes frustes er en gruppe lettere varianter av Retts syndrom hvor funksjonsnivået er bedre enn hos dem med den klassiske varianten, men likevel svært varierende. Også her må behovet for oppfølging og behandling må vurderes i hvert enkelt tilfelle.

Skoliose

Fysioterapeuten må være spesielt oppmerksom på utvikling av skoliose, som opptrer hos nesten alle med Retts syndrom. Mange får også problemer med fremoverbøyd rygg (kyfose). Med begge disse ryggskjev-



hetene får barnet også et tydelig problem med nakken og å holde hodet i opprett posisjon.

Fysioterapeuten må legge opp øvelser og aktiviteter som har som mål å motvirke disse skjevhetene. I tillegg må arbeidsstillingene og hvilestillingene til barnet tilrettelegges slik at ryggproblemene ivaretas på best mulig måte samtidig som barnet får utnyttet sine ressurser og ikke får for mye støtte. Dette bør gjøres i samarbeid med ergoterapeut.

Alle barn med Retts syndrom bør også følges opp av ortoped straks det oppstår et problem i rygg og/eller

andre ledd. Mange barn får korsett- eller skinnbehandling. Noen trenger i tillegg operasjon.

Feilstillinger i ledd

Feilstillinger i ledd er et problem hos mange og det oppstår ofte feilstillinger i enkelte ledd i de senere stadiene. Muskelspenningen er da ofte høyere enn i første stadium, spesielt i enkelte muskelgrupper.

Utvikling av spissfot, som skyldes at hæl- og ankelsenene blir for korte, må følges opp med øvelser der det er

mulig, tøyninger og nattskinner eller spesialsko. Dette gjøres i samarbeid med ortoped og ortopediingeniør. Eventuelle feilstillinger i andre ledd må kartlegges og følges opp.

Hjelpemidler

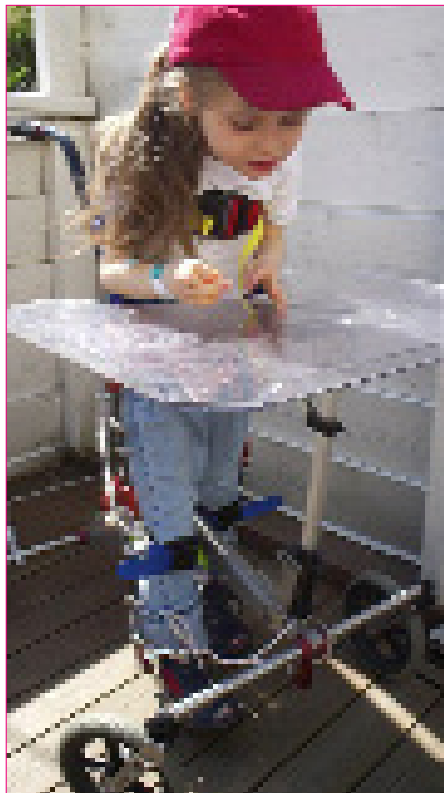
Fysioterapeut eller ergoterapeut må følge opp behovet for tekniske hjelpemidler og følge opp bruken av disse. Det er også viktig at disse faggruppene er med i samarbeidet om kommunikasjonshjelpemidler eller fritidsaktiviteter, slik at personen med Retts syndrom får utnyttet sine ressurser på beste måte.



Opplæring og samarbeid

Samarbeid på tvers av profesjonene er viktig, også når personen med Retts syndrom er blitt voksen.

Opplæring av personalet rundt personen med Retts syndrom på alle arenaer er viktig slik at øvelser og trening/aktivisering kan skje hyppig ved siden av fysioterapeutens oppfølging.





Hjelpemidler

Det finnes en rekke hjelpemidler som ofte anvendes til personer med Retts syndrom.

Hjelpemiddelsentralen vet hva som finnes og bistår ved utprøving og anskaffelse.



Ofte leter vi etter meningsfylte aktiviteter til stimulering og aktivisering for jenter med Retts syndrom. Det er viktig for trivsel og utvikling å finne aktiviteter ut ifra interesser som kan motivere og skape glede, opplevelse og utfoldelse i det daglige. Meningsfylt samhandling med andre er et viktig bidrag til bedre livskvalitet.



Eksempler på hjelpemidler som kan være aktuelle er:

- stimuleringshjelpemidler
- spesialbarnevogn
- gåstativ
- rullestol
- toalettstol
- badeseng
- heis
- seng med hydraulik
- spesialsportsvogn (spesial-tvillingsportsvogn for søsken)
- tandemsykkel
- kommunikasjons hjelpemidler
- fritidshjelpemidler



Bil og hus kan spesialinnrettes. Eksempler på ombygging av hus er etablering av ramper i eller utenfor huset, innretning av baderom og etablering av trappeheis.



Henvendelser i forhold til hjelpemidler og spesialinnredninger gjøres til ergoterapeut i egen kommune. Denne kan eventuelt også opprette kontakt med hjelpemiddelsentralen.



Datamaskin som hjelpemiddel

Det har vist seg at datamaskin kan være til glede og nytte for mange med Retts syndrom, både i kommunikasjonssammenheng og som en opplevelse i seg selv. Det finnes enkle programmer til stimulering og aktivisering som kan styres helt eller delvis med bryter eller berøringsskjerm. Det finnes et bra utvalg av brytere som kan gi funksjonelle løsninger.

Bruk av foto eller andre illustrasjoner med tilhørende tale eller musikk har vist seg å gi stor glede i samspill og kommunikasjon med andre.

Diagnosen viser store likheter, men også store individuelle forskjeller som innvirker på tilpasninger og valg av styringsmuligheter. På grunn av apraksi og dyspraksi er det viktig å gi jentene god tid til å oppfatte og gi respons på det som skjer. Valg av utstyr må vurderes individuelt og helst i samarbeid med ergoterapeut.

For mer informasjon om dette temaet, se skrivene "Datamaskin som hjelpemiddel for jenter med Retts syndrom" og "Retts syndrom – Datamaskin som dagkasse og aktivitet". Begge skrivene kan leses og skrives ut fra Frambus nettsider www.frambu.no eller bestilles på telefon 64 85 60 00.





Fritidsaktiviteter

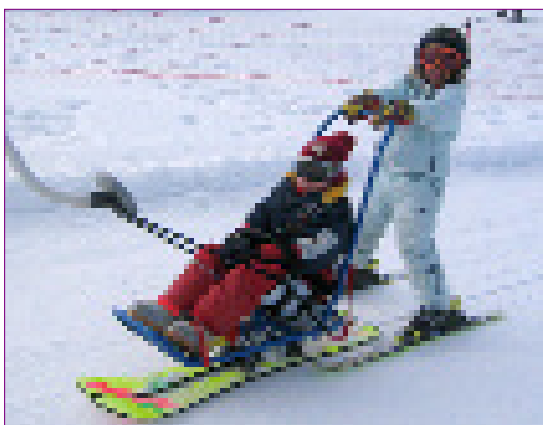
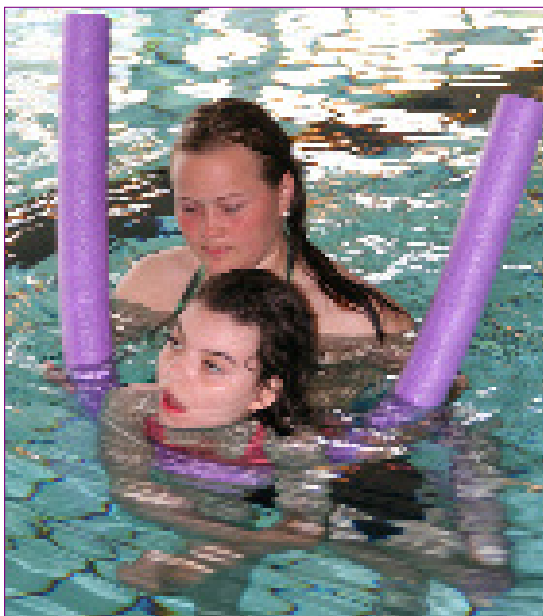
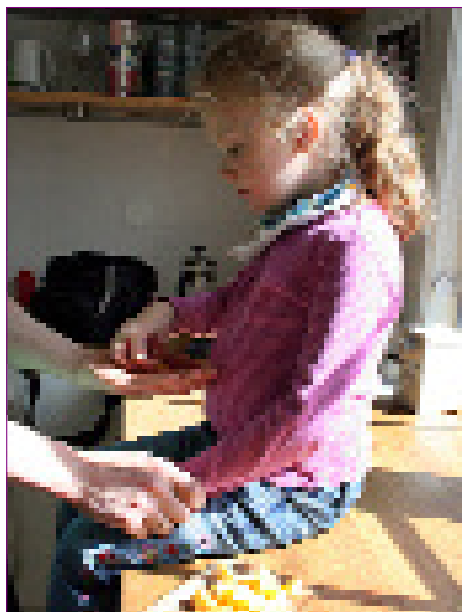
Mange jenter og kvinner med Retts syndrom er på grunn av sin funksjonshemming ikke i

stand til selv å oppsøke opplevelser. Det kan fagpersoner og foreldre hjelpe dem med.

Fysisk trening er viktig for vedlikehold av funksjoner. Her kan jenter og kvinner med Retts syndrom ha stor glede av for eksempel turgåing, riding (eventuelt med støtteperson på hesten), svømming i oppvarmet basseng, dans/rullestoldans, sykling på tandem-sykkel eller sofasykkel hvor man sitter ved siden av hverandre osv.

Ut over dette kan mange ha glede av:

- Å være med i daglige gjøremål som matlaging, for eksempel ved å se på, lukte og smake underveis i tilberedningen.
- Leketøy/spill. Mange kommuner har lekotek hvor de låner ut leketøy og spill som gir mulighet til å prøve ut hva den enkelte er interessert i.
- Sanseleker for hender og føtter, hvor jenta kan kjenne på ting med forskjellig konsistens, for eksempel vann, sand, mel, perler, hår, bomull o.l.
- ΣÅ børste jentenes kropp med en børste med en viss stivhetsgrad. Fysioterapeuten kan gi flere henvisninger til sansestimulering.
- Rollespill med hånddukker.
- Sangleker, sang, musikk og rytme gir jentene glede og kan være en inngangsport for å vekke deres interesse og skape kontakt og kommunikasjon.
- Å delta i musikkterapi, hvor formålet er å skape kontakt og kommunikasjon og positiv forventning hos jenta.
- Å lytte til hørespill eller høytlesning med egnet litteratur for alderen. Fargeglade bøker kan fange oppmerksomheten.
- Å se på bilder av familien og det som skjer her og nå.
- Å være med på å lage billedbøker av utklipp fra ukeblad, kataloger og lignende. Disse bøker kan endres underveis ettersom jenta blir eldre og andre ting er mer spennende og relevant.
- Å være med å sy. Hun kan være med å velge stoff/mønster, og sitte ved symaskinen med ført hånd, eller sitte ved siden av og se sytøyet utvikler seg.
- Spille dataspill.
- Å se TV eller video som er relevant for alderen og hvor eventuell tekst leses høyt.
- ΣÅ leke ute, for eksempel huske, dumpe og rutsje.
- Å være med ut på tur, sommer som vinter. En ergoterapeut kan i samarbeid med hjelpemiddelsentralen bistå med å skaffe eventuelle hjelpemidler.
- Å gå på kino, sirkus, dyrehave og liknende



Referanser

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: Retts syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein. *Nature Genet* 1999;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.: Retts syndrome and beyond: Recurrent spontaneous and familial MeCP2 mutations at CpG hotspots. *Am J Hum Geneet* 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 Retts syndrome. *J Child Neurol* 1998;13:229-31.
5. Kerr AM, Julu PO.: Recent insights into hyperventilation from the study of Retts syndrome. *Arch Dis Child* 1999;80:384-7.

Nettsteder

- **Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger:** www.frambu.no
- **Norsk forening for Retts syndrom:** www.rettsyndrom.no
- **Retts syndrom i Sverige:** www.rsis.nu
- **Landsforeningen Retts syndrome:** www.rett.dk
- **TAKO (Kompetansesenter for oral helse ved sjeldne tilstander):** www.tako.no
- **Helsedirektoratet:** www.hdir.no
- **Rarelink - portal for skandinavisk diagnoseinformasjon:** www.rarelink.no



Frambu

senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et landsdekkende kompetansesenter for personer med sjeldne og lite kjente funksjonshemninger og deres pårørende og tjenesteytere.

Kompetansesenterets visjon er Sterk på sjelden kunnskap. Brukererfaring og bred tverrfaglig kunnskap om å leve med en sjelden diagnose i et livsløps-perspektiv står sentralt i vår kompetanse.

Senterets hovedoppgave er å utvikle og spre kunnskap om rundt 100 sjeldne diagnoser via kursvirksomhet og veiledningstjenester lokalt og regionalt og pr telefon, e-post og andre kanaler.

Frambu driver også forsknings- og dokumentasjonsarbeid knyttet til diagnosene vi har ansvar for.

Personer med diagnoser, pårørende og fagpersoner er hjertelig velkomne til å kontakte Frambu. Man trenger ingen henvisning, og senterets tjenester er gratis.

Frambu

Sandbakkveien 18, 1404 Siggerud

Telefon 64 85 60 00

E-post: info@frambu.no

www.frambu.no

Norsk forening for Rett syndrom

Norsk Forening for Rett Syndrom ble dannet på Frambu høsten 1987. Den arrangerer seminarer for foreldre og fagpersoner, likemannsmøter og helgetreff for personer med diagnosen og deres familier.

Foreningen følger nøye med i forskningsarbeidet som foregår i Norge og i utlandet og samarbeider med tilsvarende foreninger internasjonalt. Foreningen har et tverrfaglig fagråd og gir ut tidsskrift fire ganger årlig.

Hvert år arrangerer foreningen fagseminar for foreldre, pårørende og fagpersoner. Her får deltakerne kunnskap om nyere forskning og ulike behandlingsmetoder og mulighet til å dele erfaringer og diskutere problemstillinger knyttet til Rett syndrom med likesinnede fra hele landet.

www.rettssyndrom.no

