


# Hva vet vi om helse hos voksne med Rett syndrom?

Mari Wold Henriksen  
Lege/stipendiat  
Nevrologisk avdeling  
VVHF/Drammen sykehus



# Rett syndrom – en nasjonal klinisk kartleggingsundersøkelse

## Hovedmålsetting:

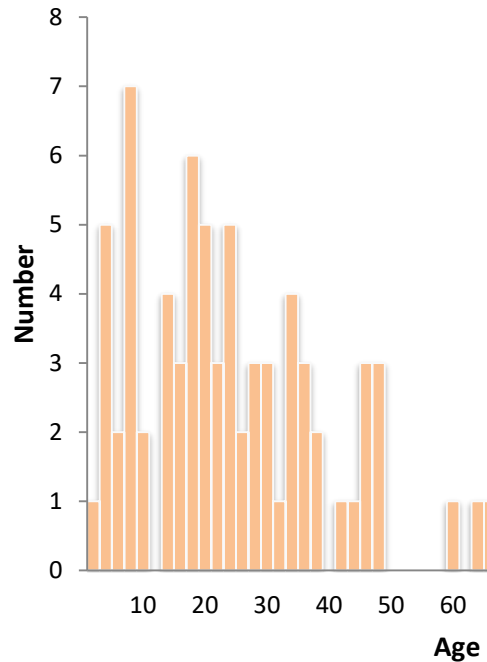
Beskrive den fenotypiske variasjonen i den norske Rett Syndrom populasjonen, og hvordan kliniske symptomer utvikler seg gjennom livet

Stipendiater: Hilde Breck, Mari Wold Henriksen

Hovedveiledere: Ola H. Skjeldal, Stephen von Tetzchner

N≈160

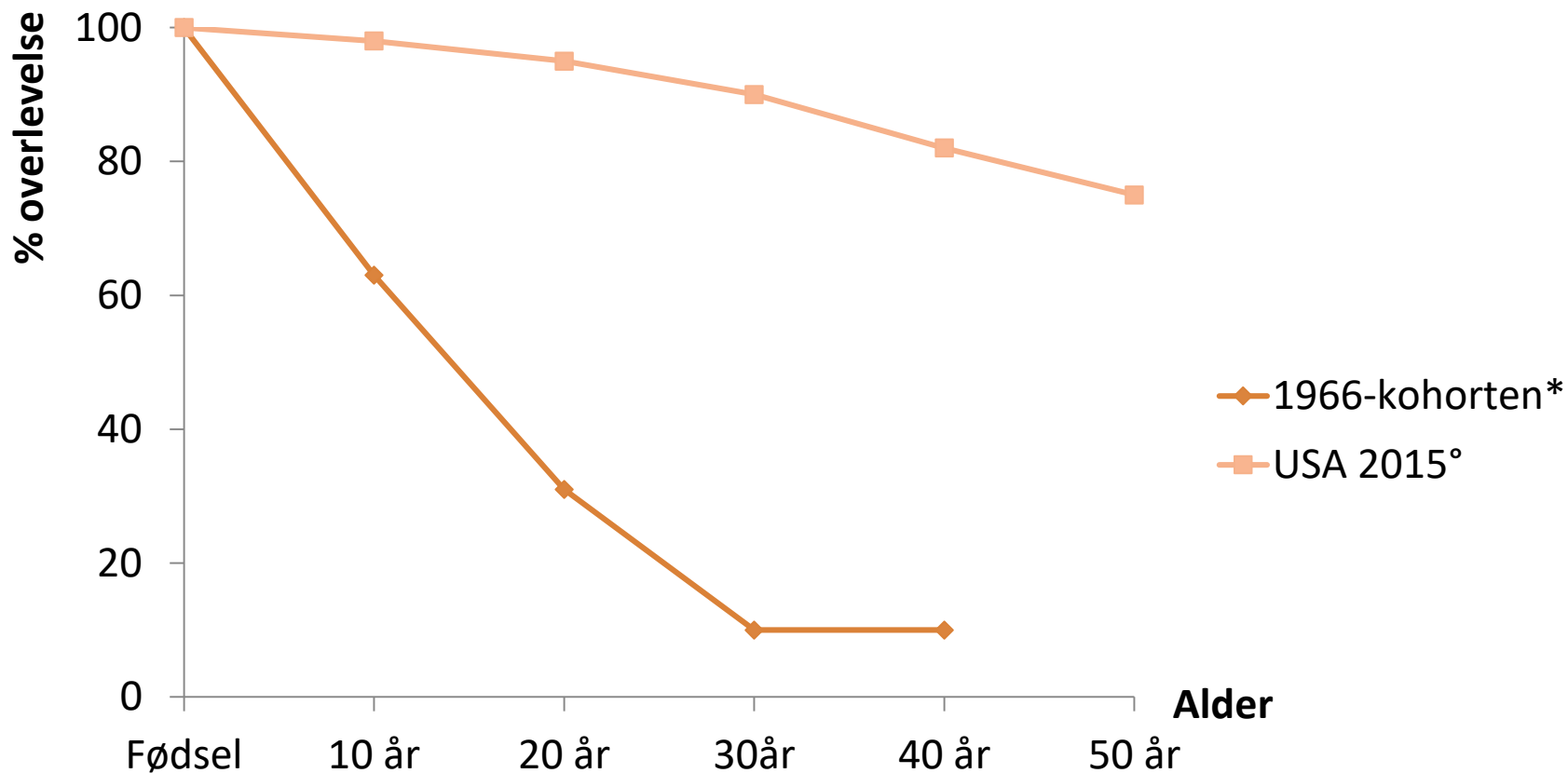
93



- ✓ Intervju
- ✓ Klinisk undersøkelse
- ✓ Genetisk utredning
- ✓ Journalgjennomgang

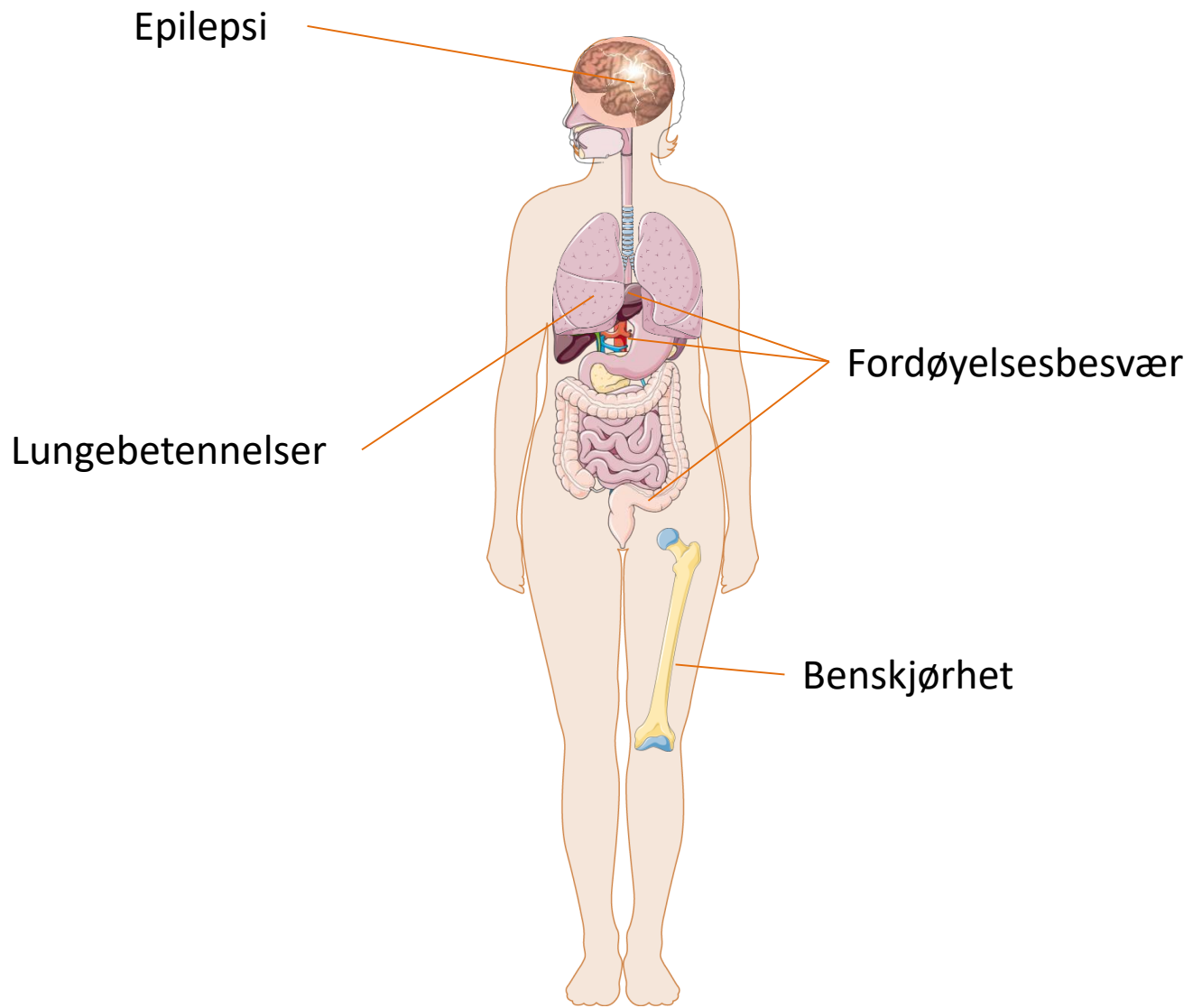
- ✓ Epilepsi hos voksne
- ✓ Generell helse hos voksne
- ✓ Genetikk og diagnostikk

# Overlevelse ved Rett syndrom



\*Freilinger et al., Survival with Rett syndrome: comparing Rett's original sample with data from the Australian Rett Syndrome Database. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2010, 52: 962–965

°Tarquinio et al., The changing face of survival in Rett syndrome and MECP2-related disorders. *Pediatr Neurol.* 2015 November ; 53(5): 402–411



Prevalens 70-90%

Første anfall ved  
3-5 års alder

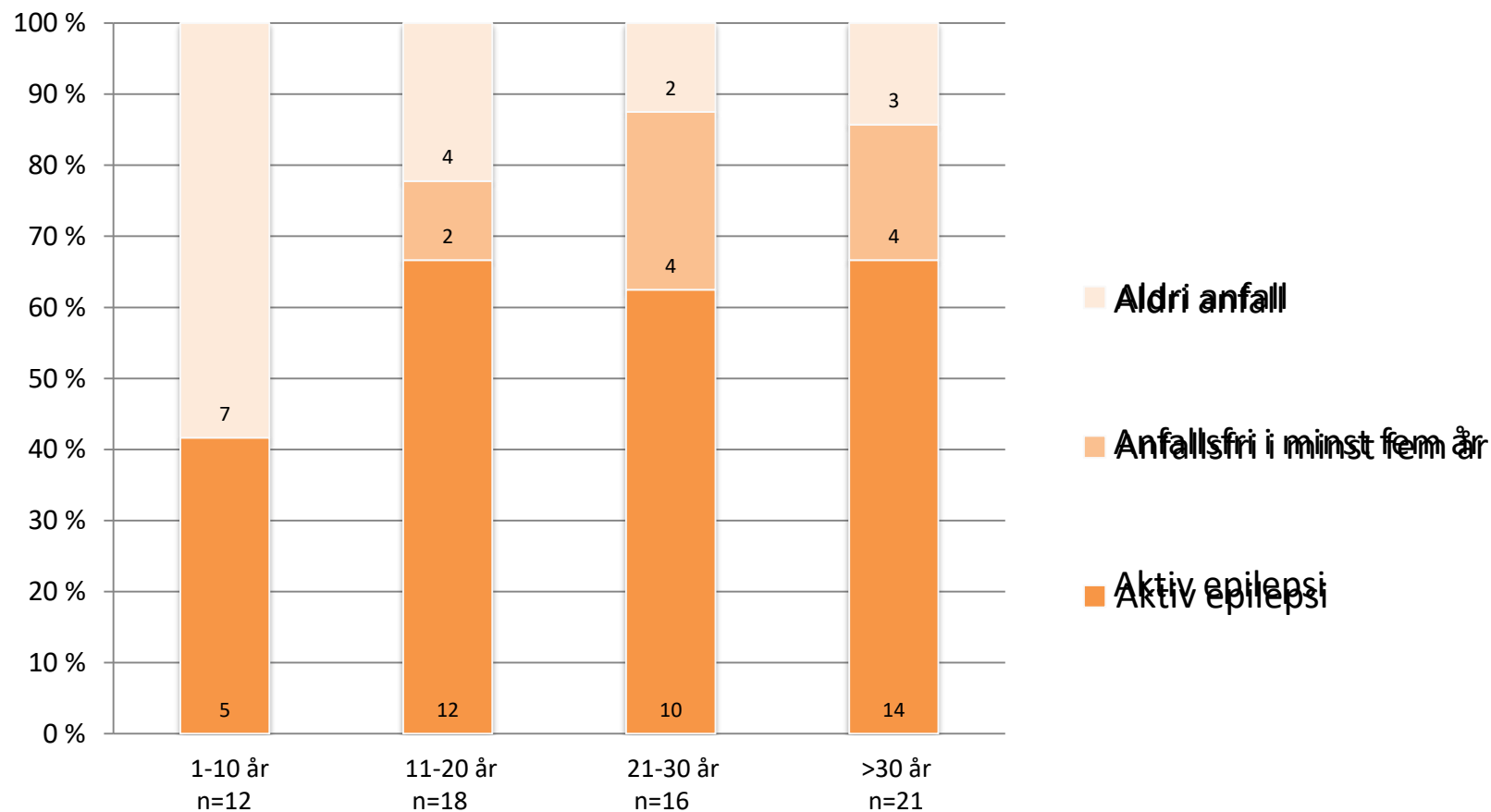
# Epilepsi ved Rett Syndrom

Mange anfallstyper

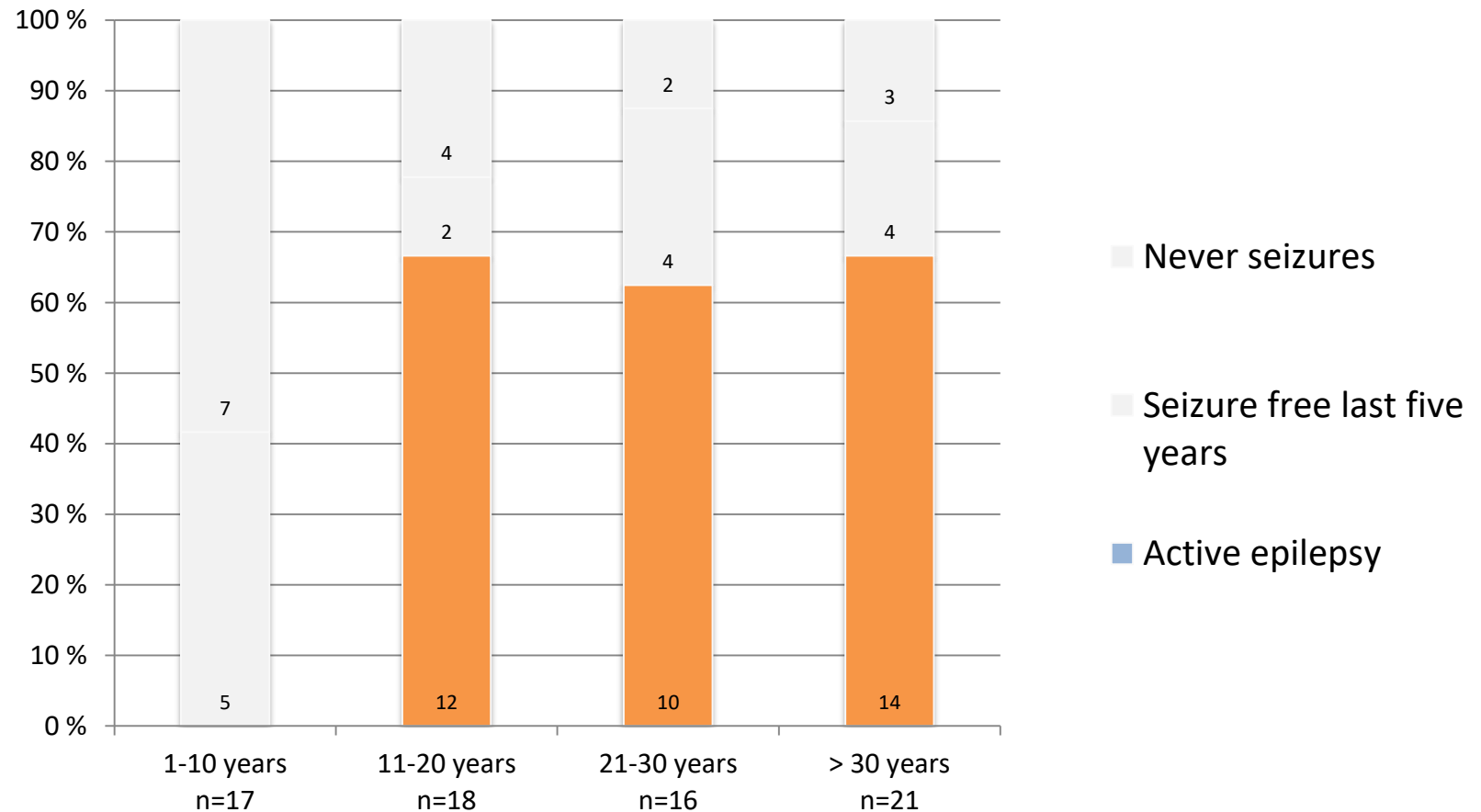
Bedre ved økende  
alder?

Remisjon og  
tilbakefall?

# Prevalens av aktiv epilepsi

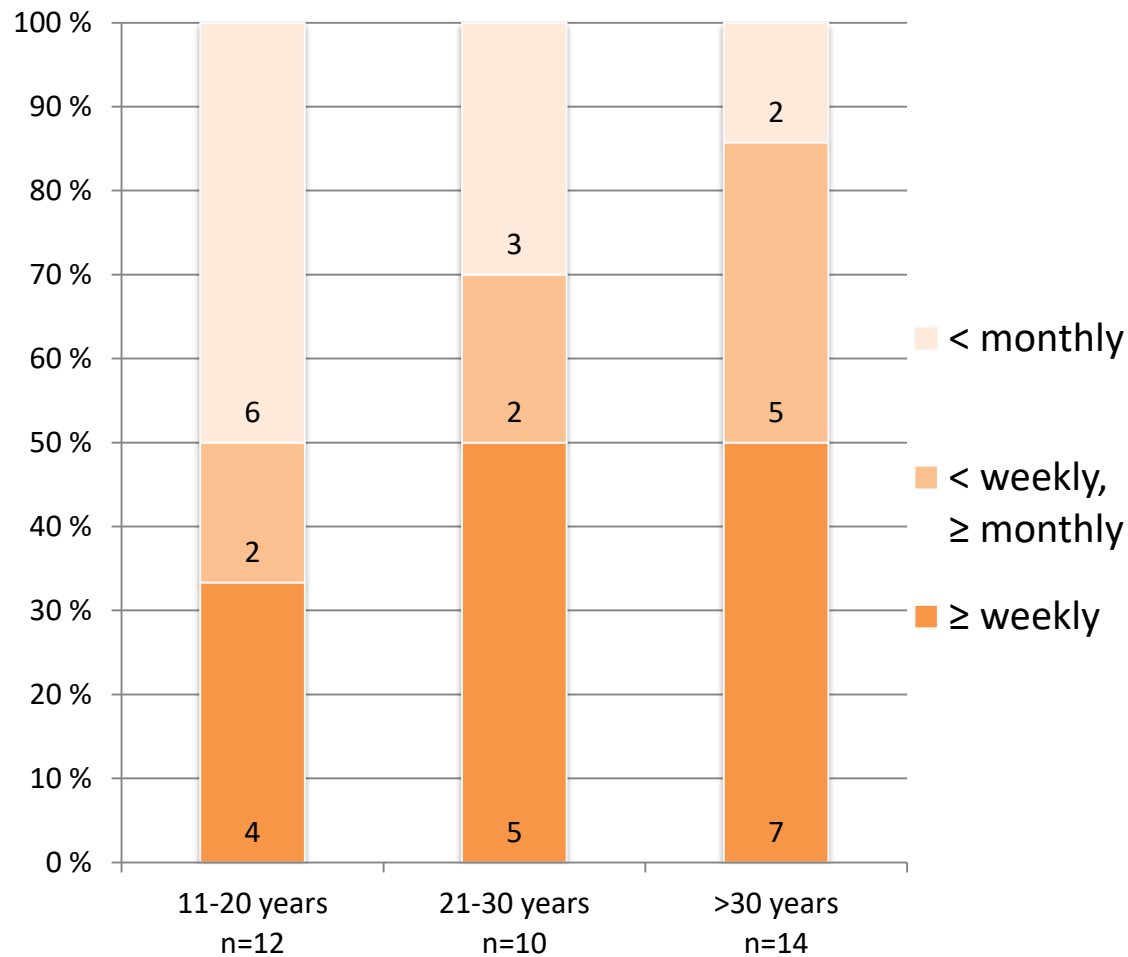


# Prevalens av aktiv epilepsi

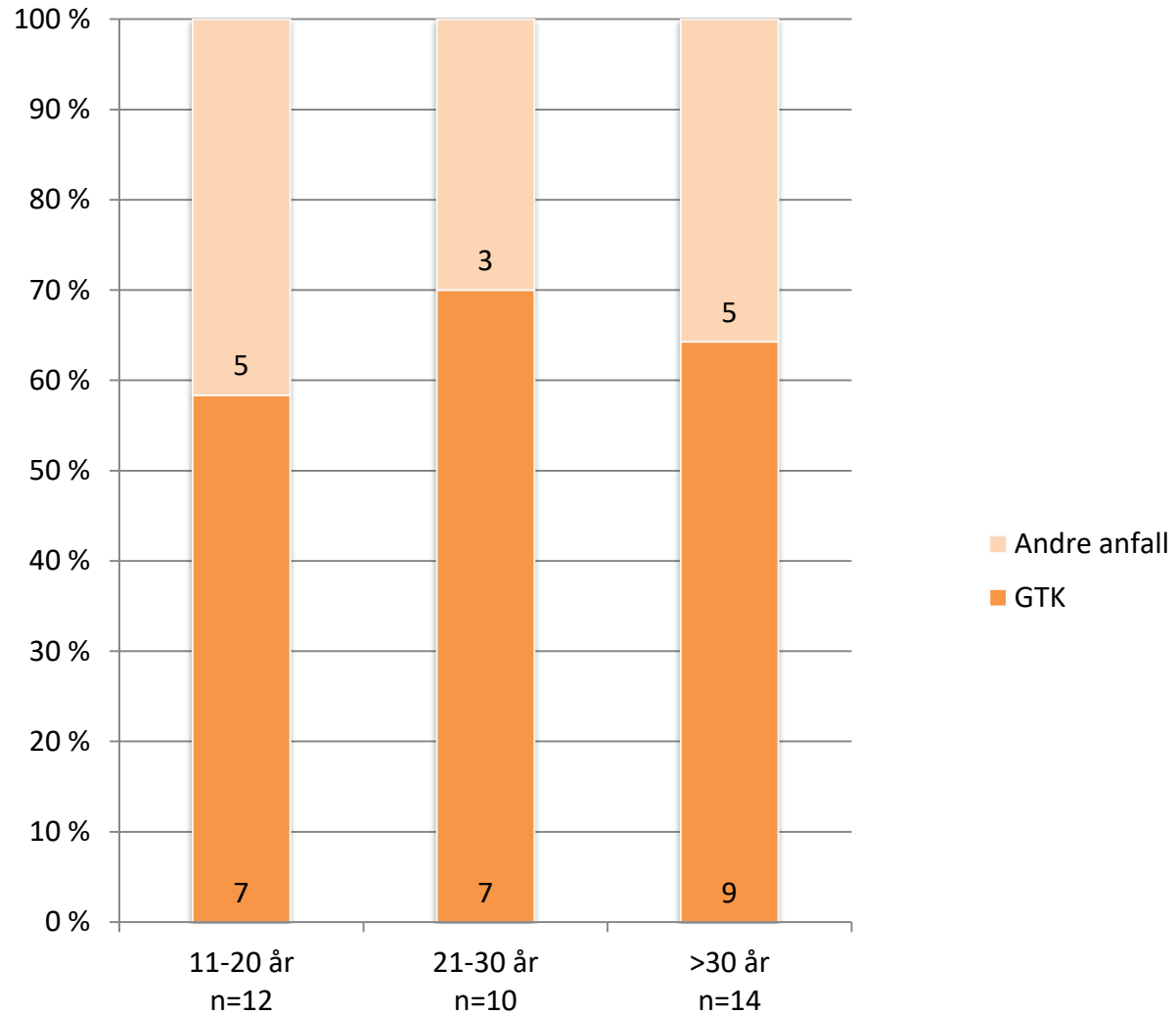


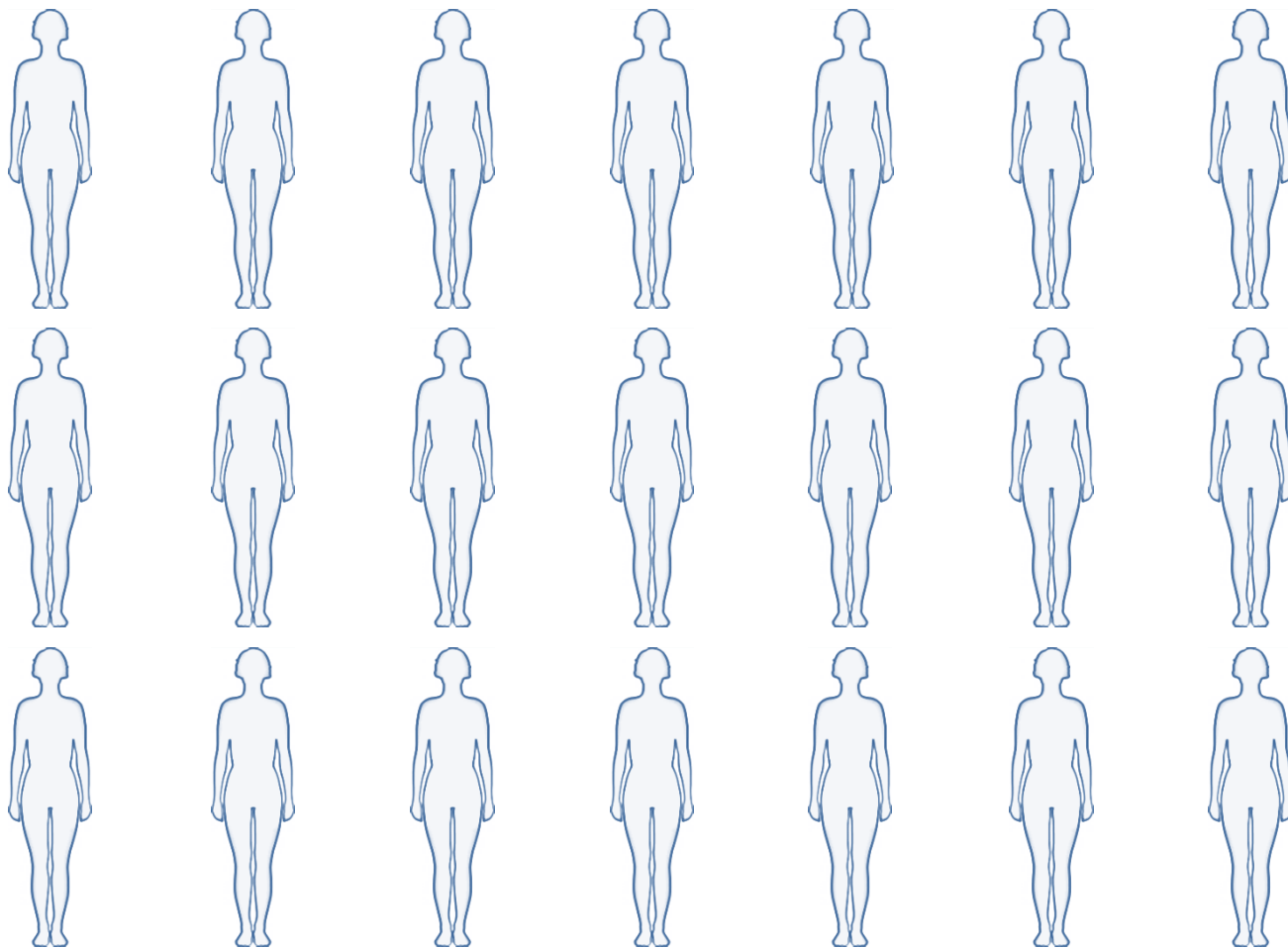


# Anfallshyppighet



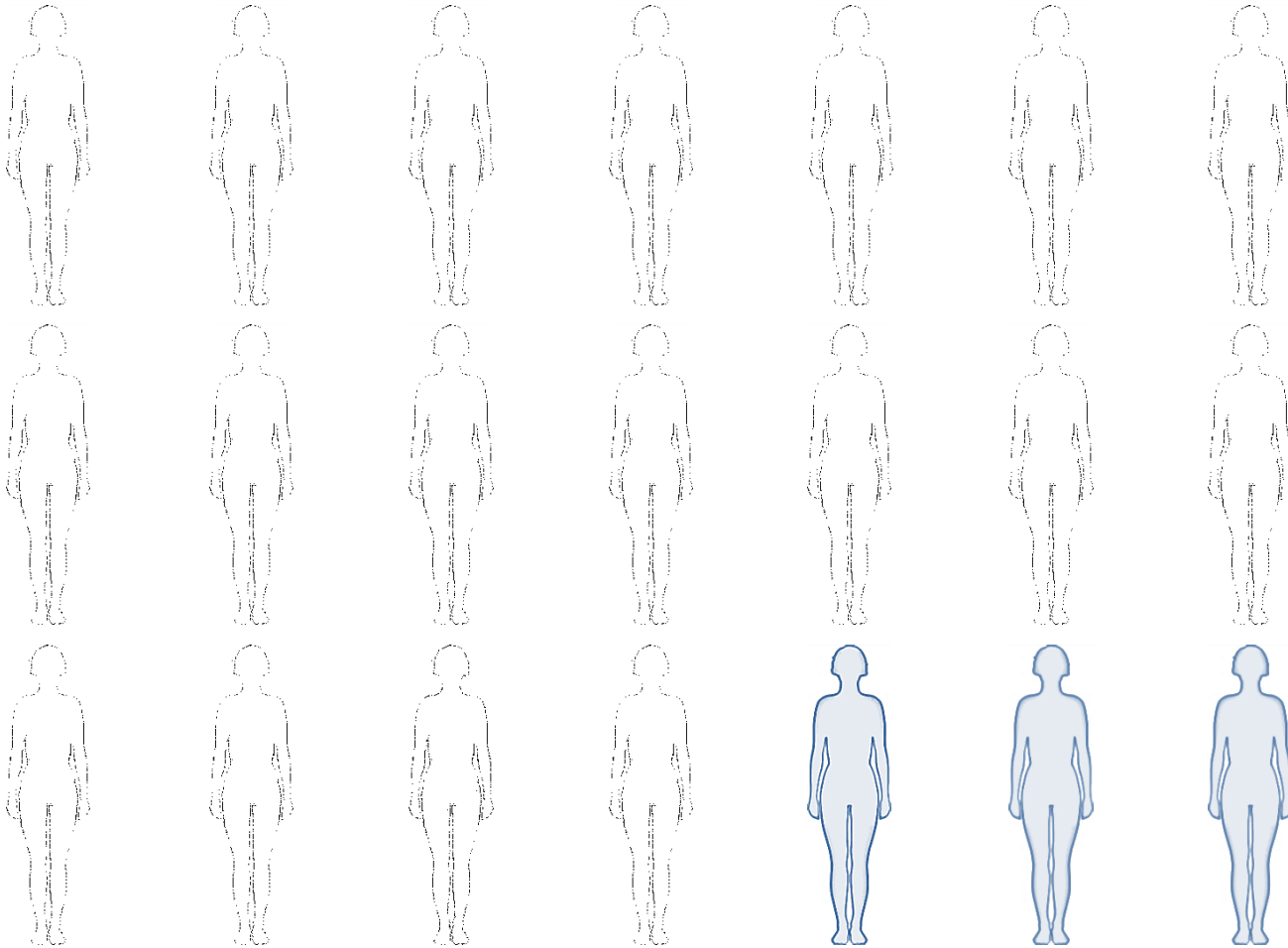
# Anfallstyper





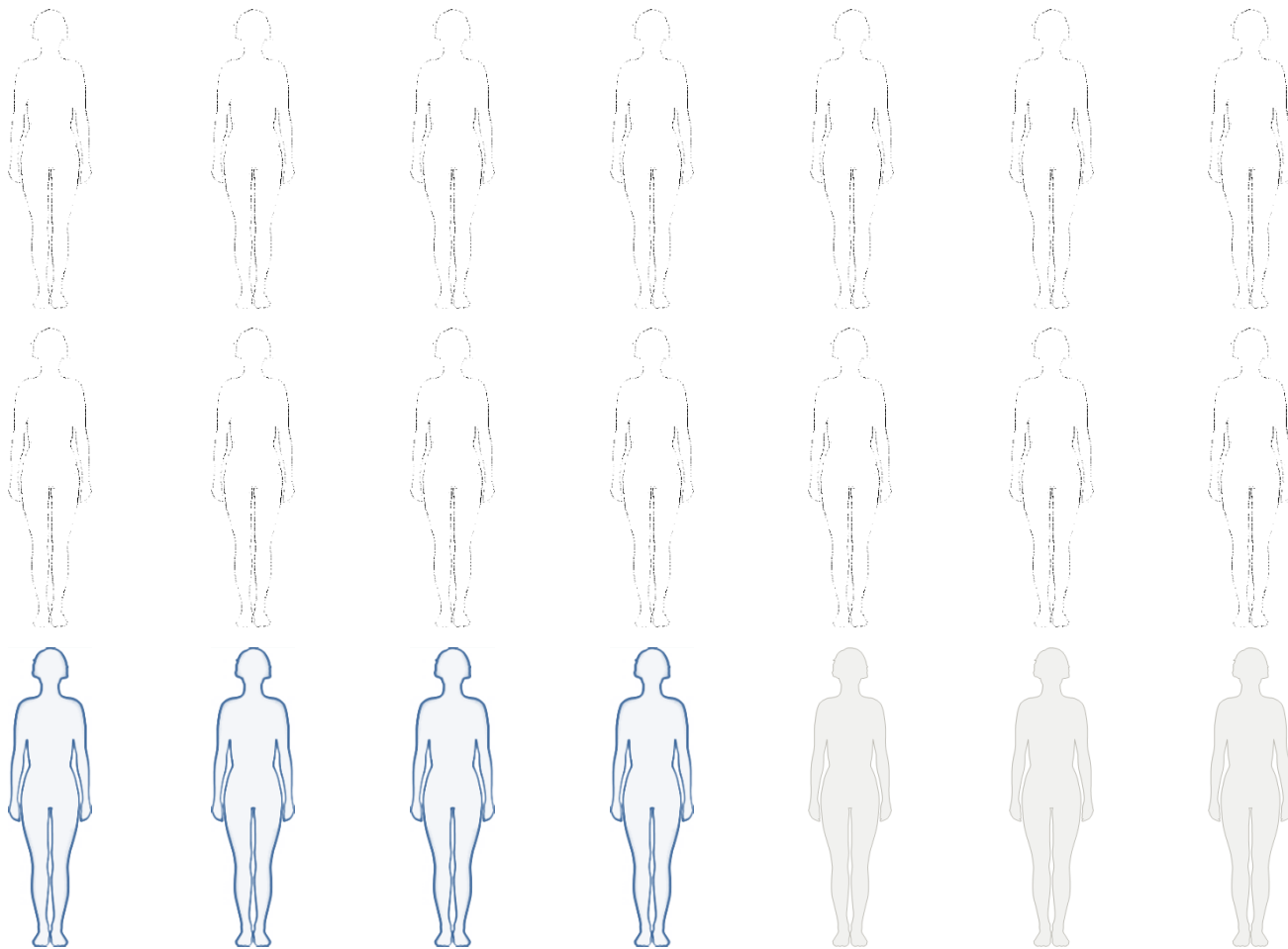
>30 år

# Aldri hatt anfall



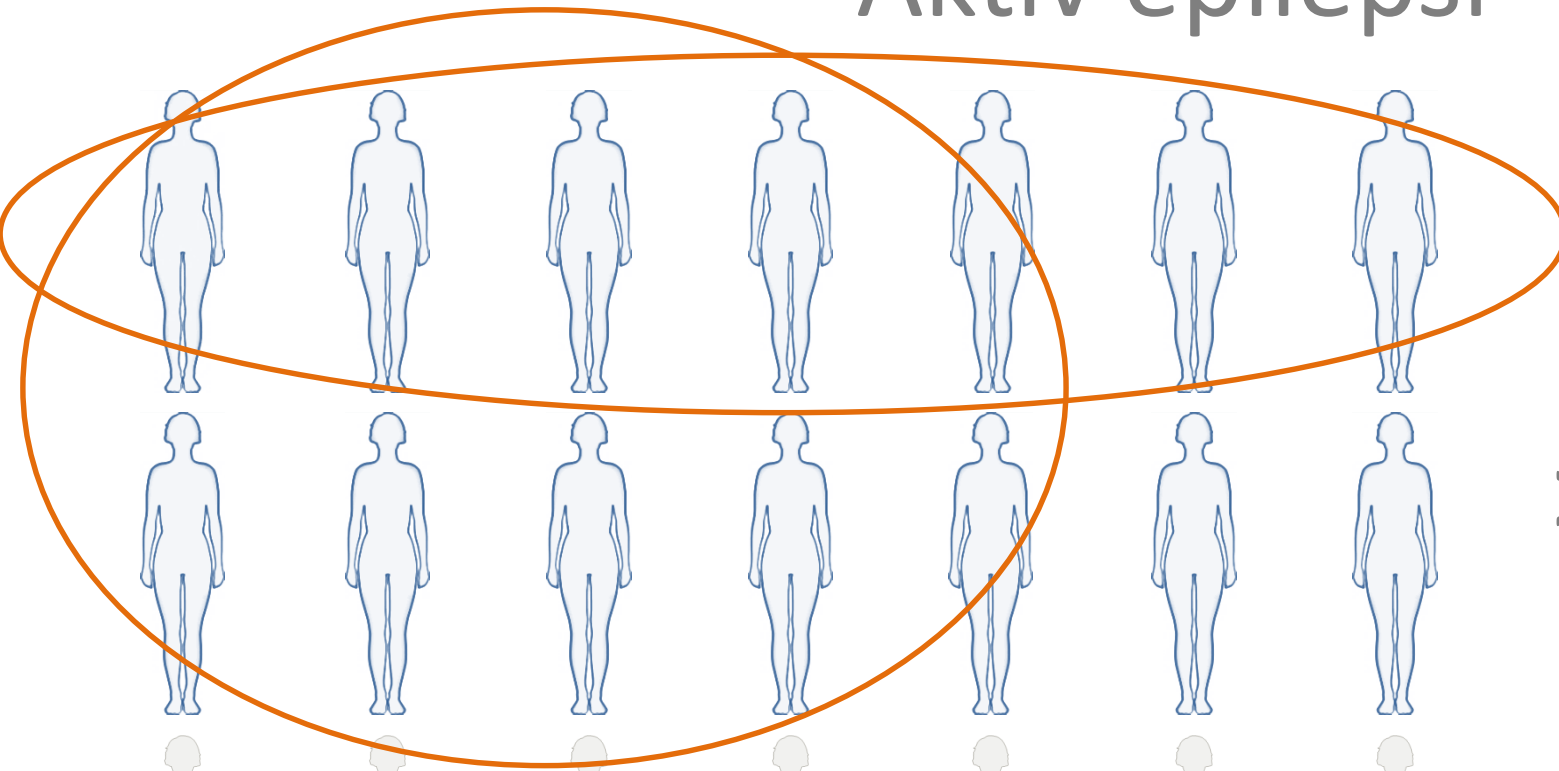
>30 år

# Anfallsfri i minst 5 år



>30 år

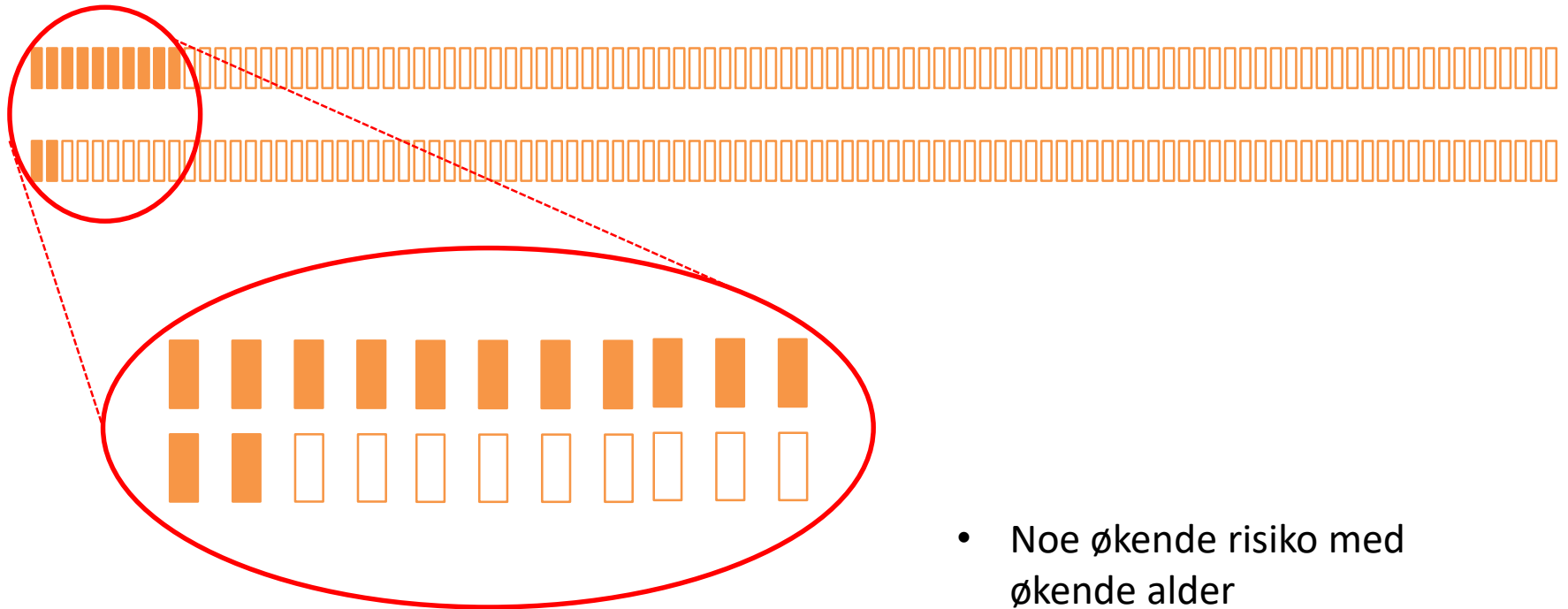
# Aktiv epilepsi



>30 år

- Mange har fortsatt epilepsi i voksen alder
- God oppfølging, helst av nevrolog

# Lungebetennelse





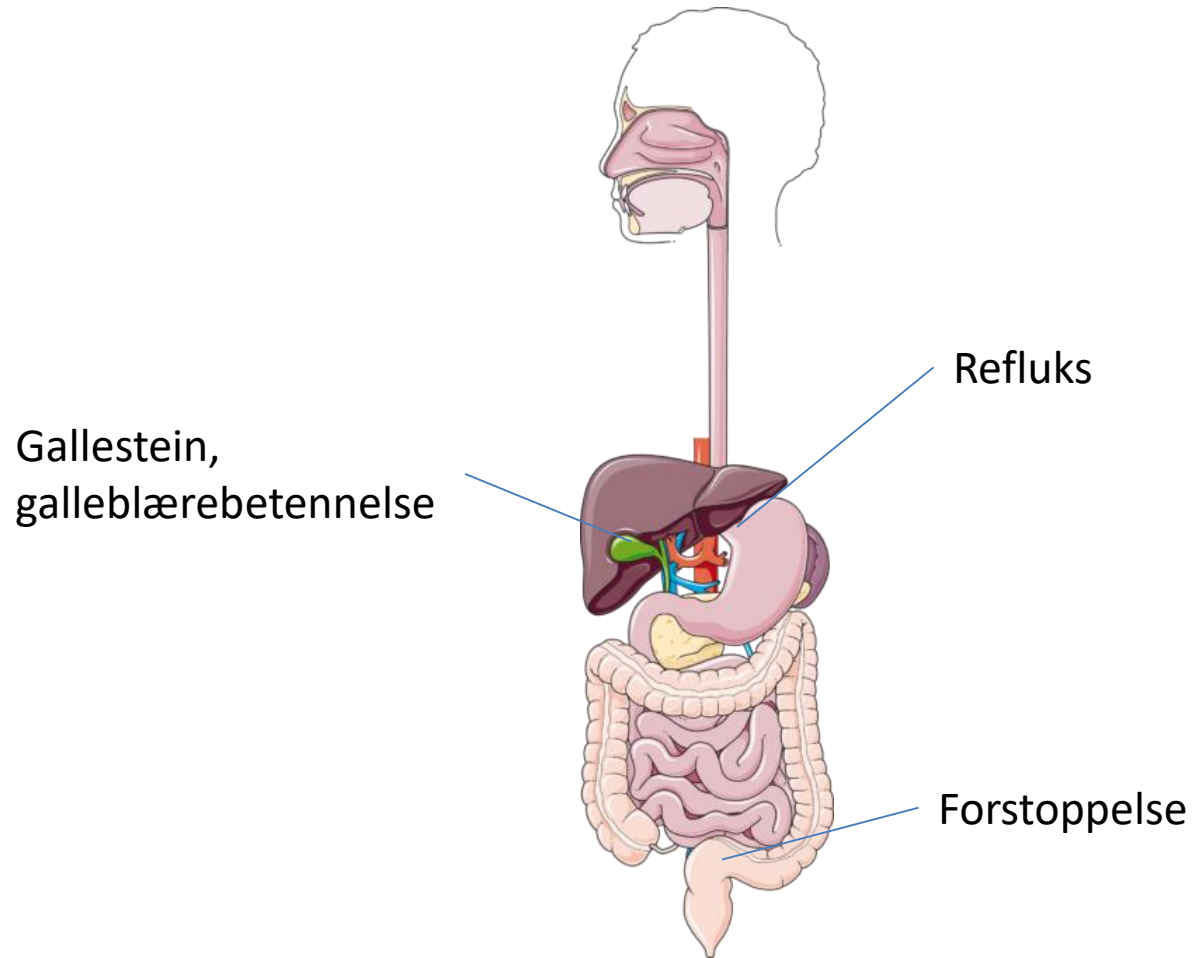
- Hvorfor?

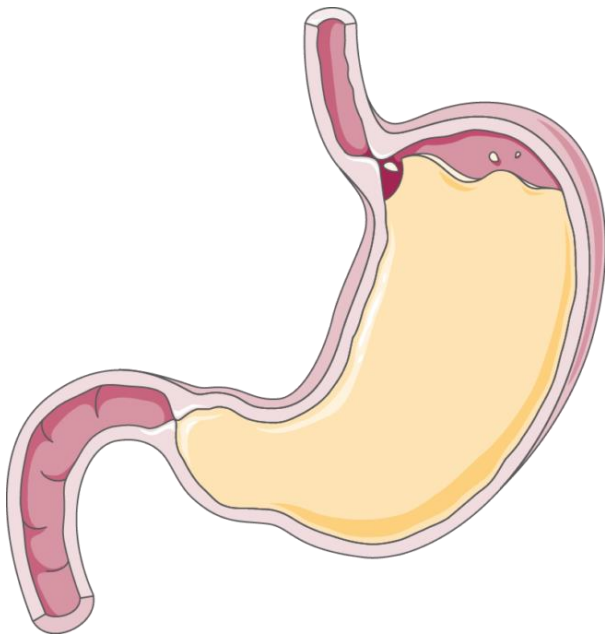
- Genfeil
- Svelgvansker/  
tyggevansker
- Tilleggssykdommer:
  - Refluks
  - Epilepsi
  - Skoliose
- Lite aktivitet

- Hva kan vi gjøre?

- Fokus på spisesituasjon.  
Fortykning? PEG?  
Annet?
- Lege:
  - Best mulig  
epilepsibehandling
  - Utrede og evt behandle  
refluks
- Øke fysisk aktivitet!

# Fordøyelse



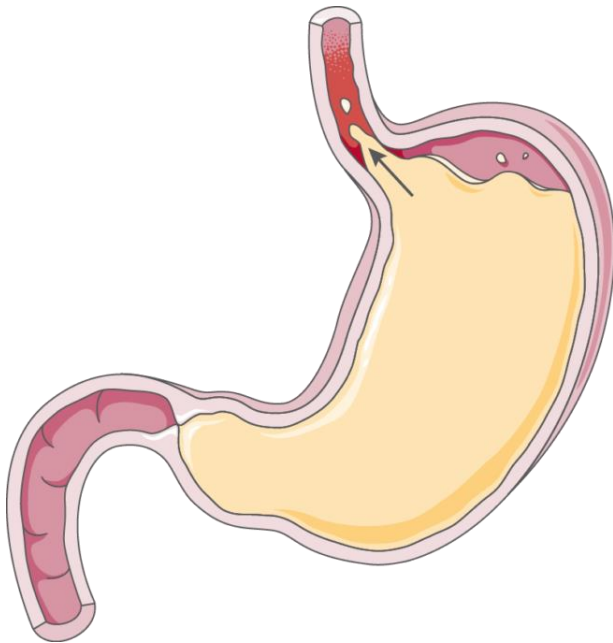


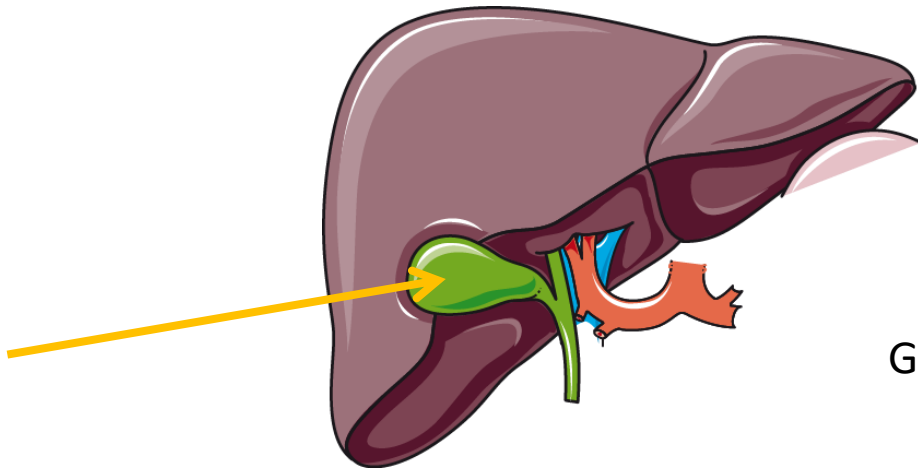
## REFLUKS:

- Hos ca 40%
- Bedre med alderen

## Hva kan vi gjøre?

- Huske på det, utrede ved behov
- Ro rundt spising, små hyppige måltider
- Evtnt medisinsk behandling





## GALLEVEISPROBLEMATIKK

- Ikke veldig vanlig, men økt risiko ved Rett syndrom
- Husk på det! Sjekk ved nyoppstått smertetilstand

## FORSTOPPELSE

- Et problem hos 80-90% med Rett syndrom
- Ganske likt hos barn og voksne



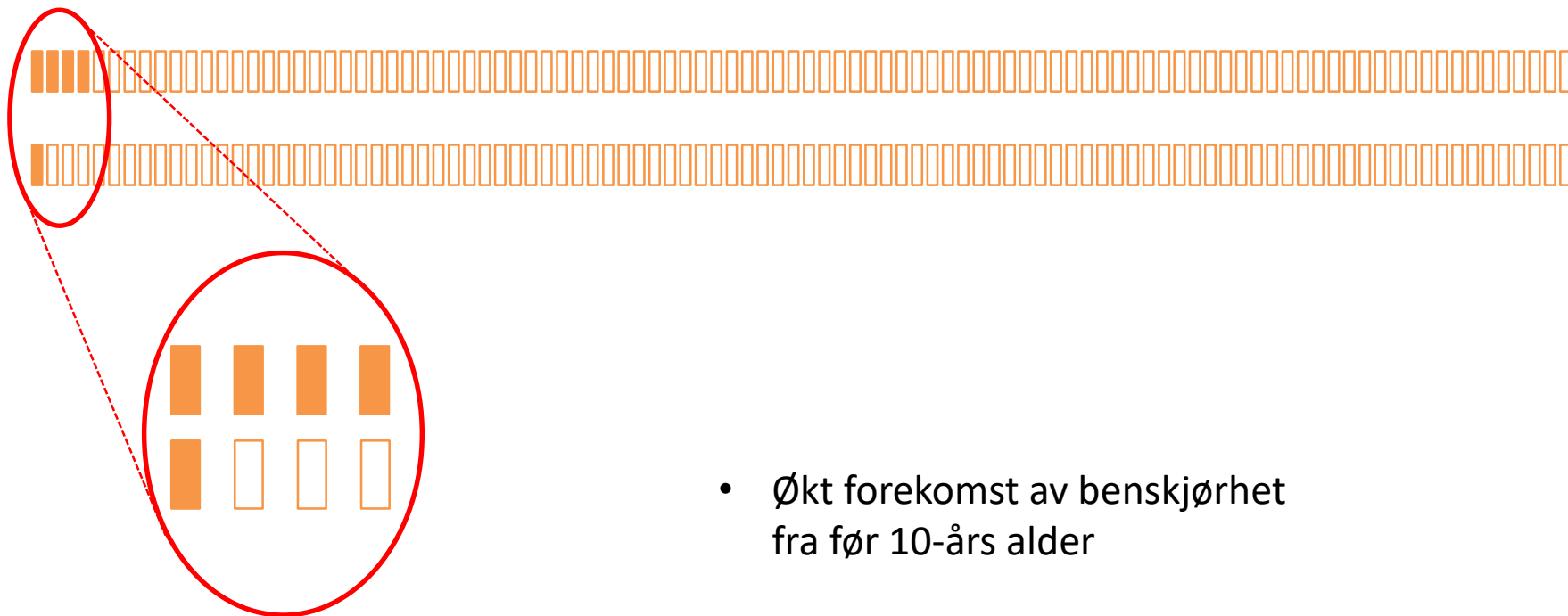
### Hvorfor?

- Autonom dysfunksjon
- Lite væske/lite fiber
- Medisiner
- Lite aktivitet

### Hva kan vi gjøre?

- Gode rutiner
- Øke fiber i kosten og prøve å få i nok drikke
- Medisiner(?)
- Øke fysisk aktivitet

# Benskjørhet og brudd



- Økt forekomst av benskjørhet fra før 10-års alder
- Økende risiko med økende alder

- Hvorfor?

- Type genfeil

- (R168X, R255X, R270X, T158M)

- Lav BMI, ensidig kosthold

- Redusert aktivitet

- Epilepsi og anti-epileptika

- (fenobarbital, fenytoin, karbamazepin, valproat)

- Hva kan vi gjøre?

- Følge med på vekt, være bevisst inntak av kalsium og vitamin D (sol)

- Øke fysisk aktivitet (fysioterapeut)

- Lege:

- Bevissthet rundt valg av medisiner
    - Måle VitD og kalsium
    - Vurdere DXA-scan

- Uforklarte smerter, kan det være brudd?

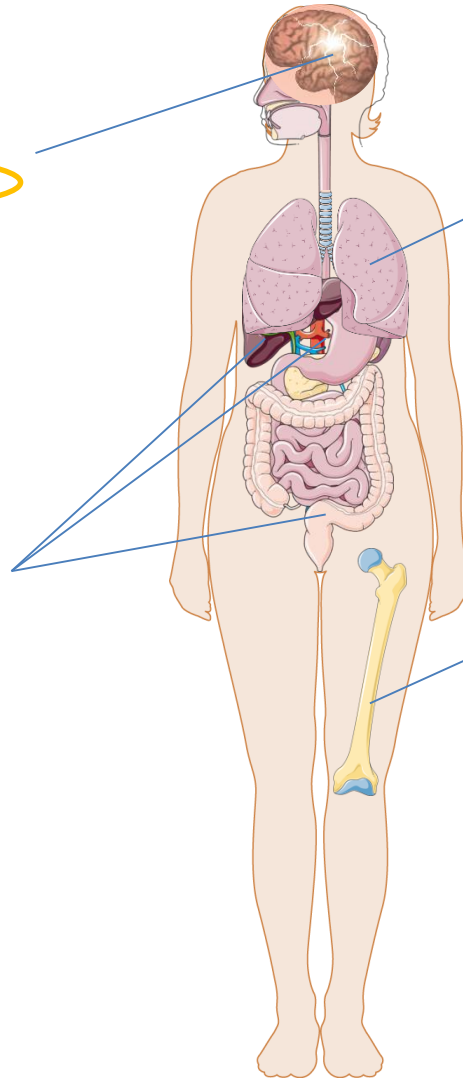
# Oppsummering:

## Epilepsi

- God medisinsk oppfølging

## Fordøyelsesproblematikk

- Husk på det!
- Fokus på aktivitet



## Lungebetennelser

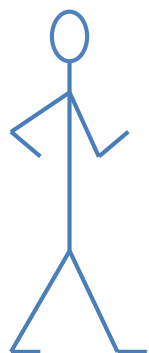
- Obs aspirasjon
- Fokus på aktivitet
- God behandling av komorbiditet

## Benskjørhet & brudd

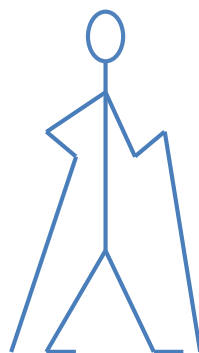
- Fokus på aktivitet
- Fokus på ernæring
- Husk på det!



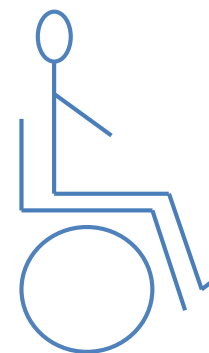
# Gangfunksjon



34%

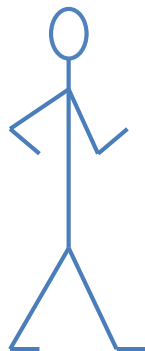


28%

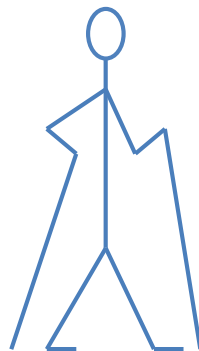


38%

NÅ:



34%

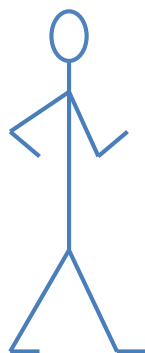


28%

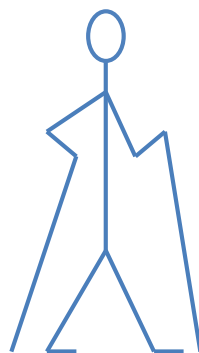


38%

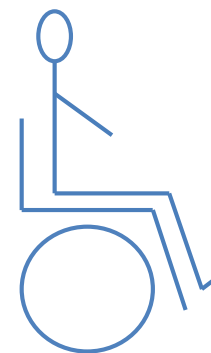
PÅ SITT BESTE:



58%



13%

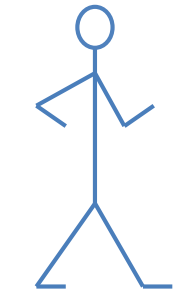


29%

Gangfunksjon  
som barn

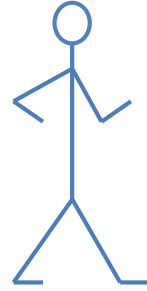
I løpet av barne- og  
ungdomstid

Etter fylte 20 år

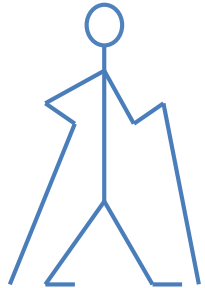
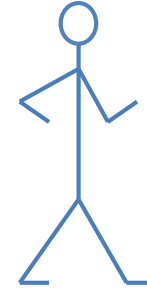


11

6



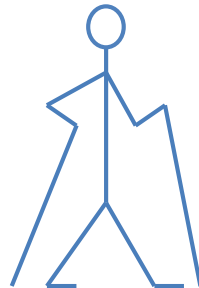
6



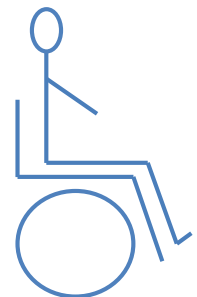
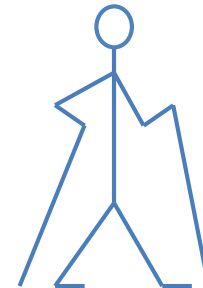
4

3

3



5



0

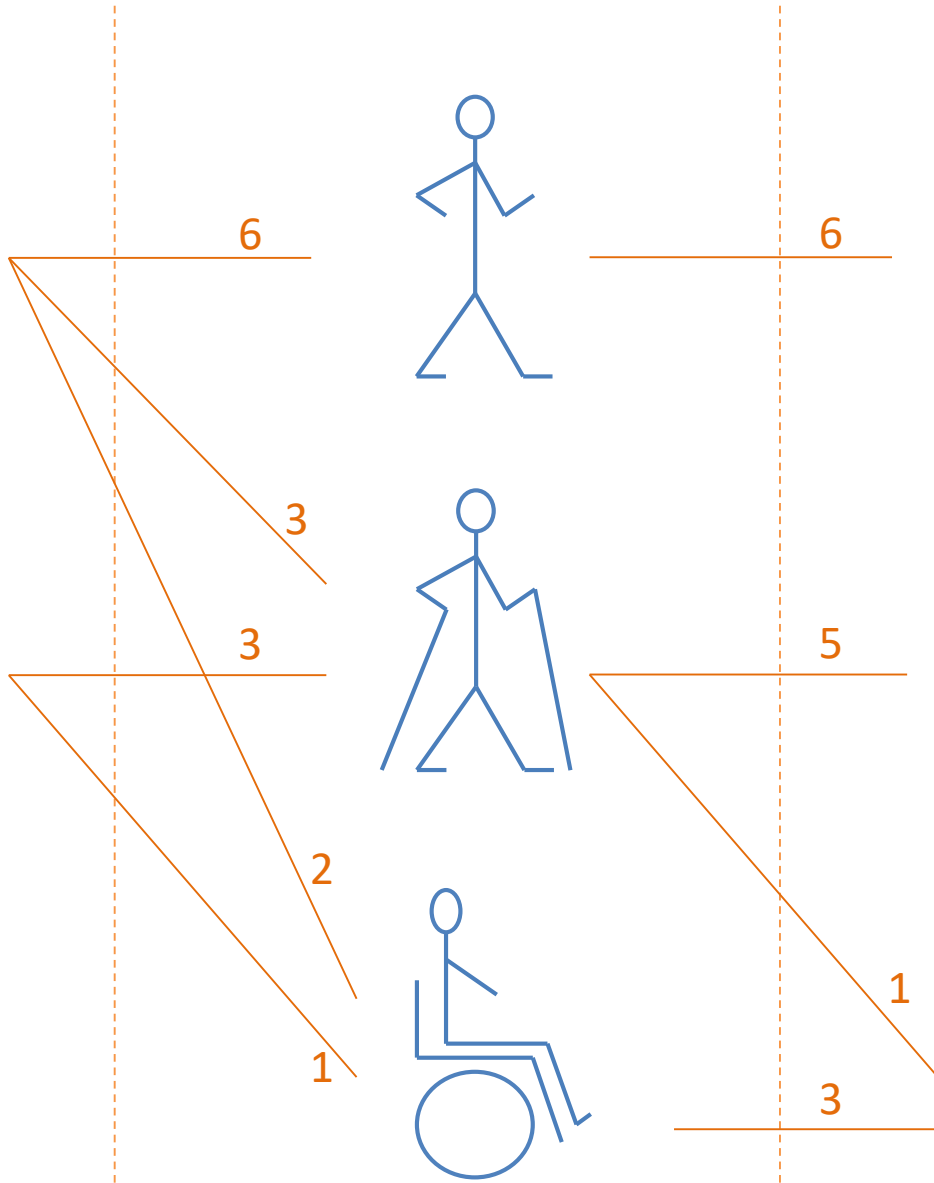
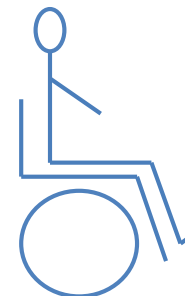
2

1



1

3

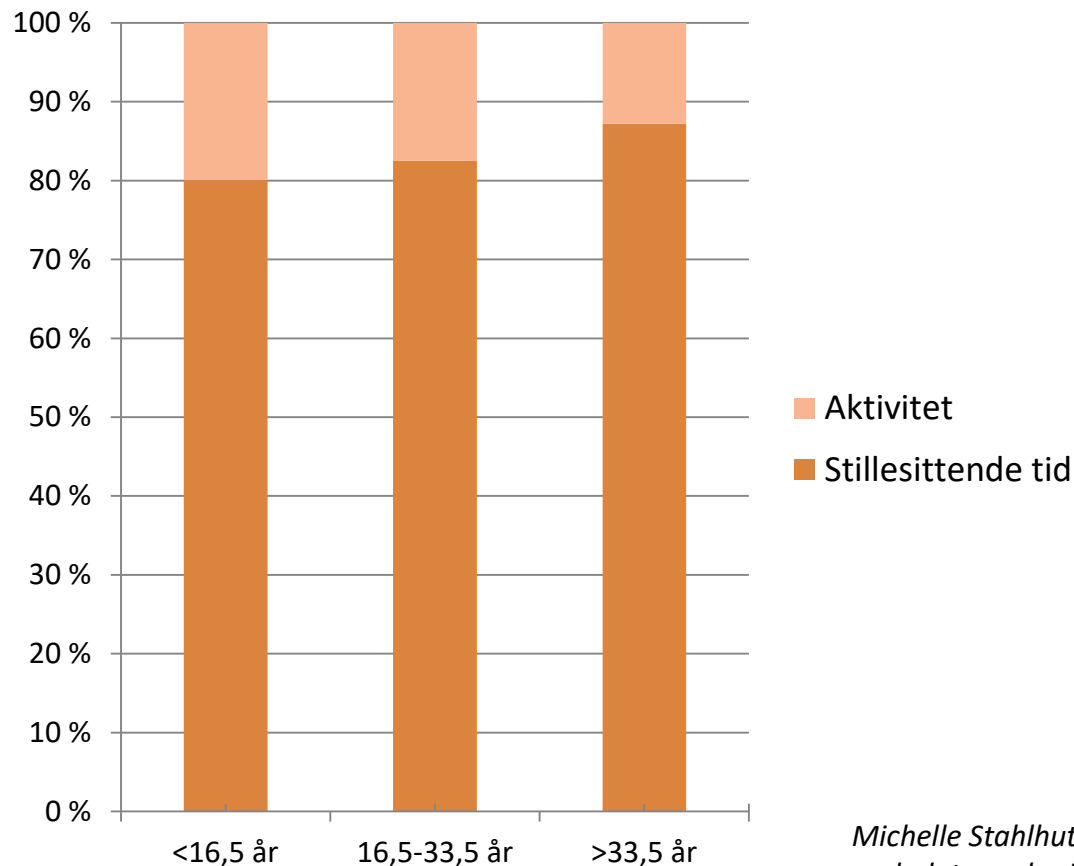


# Fysisk aktivitet

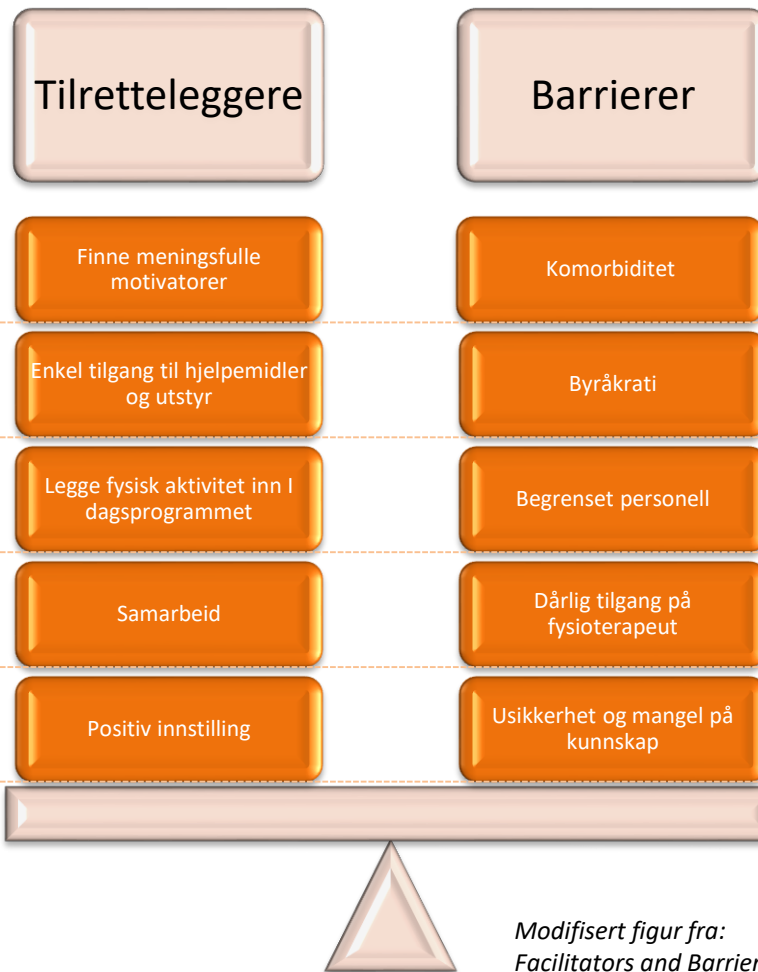
**I.** Ha trua!

Michelle Stahlhut

*Health-enhancing participation in girls and women with Rett syndrome - a balancing act.*



*Michelle Stahlhut et al (2017): Patterns of sedentary time and ambulatory physical activity in a Danish population of girls and women with Rett syndrome, Disability and Rehabilitation,*



Modifisert figur fra:  
*Facilitators and Barriers of Participation in "Uptime" Activities in Girls and Women With Rett Syndrome: Perspectives From Parents and Professionals*  
 Stahlhut M et al. *Qual Health Res.* 2019  
 Mar;29(4):609-619.

# Fysisk aktivitet

**I.**

Ha trua!

**II.**

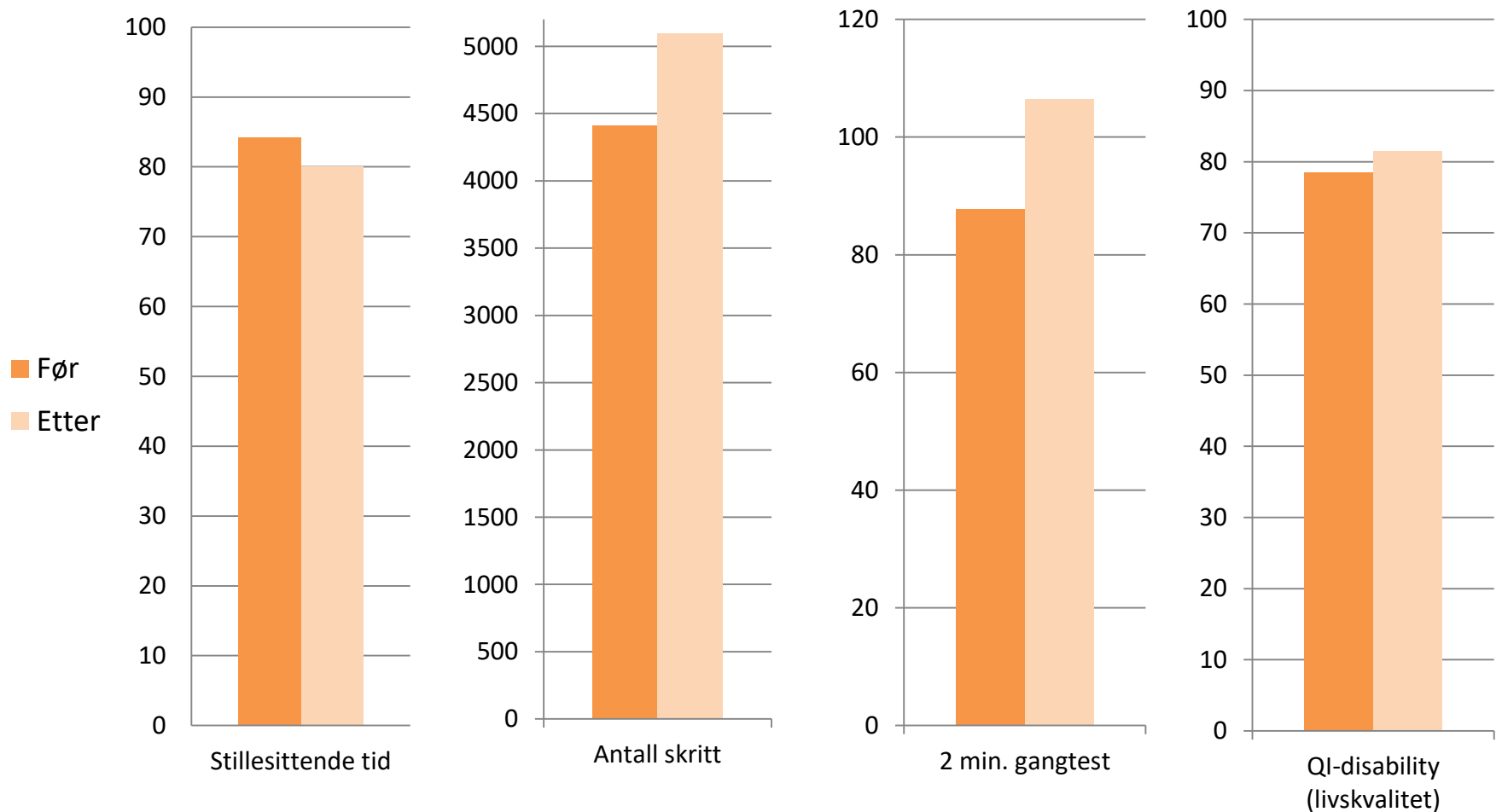
Legg til rette

# Intervensjon





# Resultater



*Michelle Stahlhut et al (2017): Patterns of sedentary time and ambulatory physical activity in a Danish population of girls and women with Rett syndrome, Disability and Rehabilitation,*

# Fysisk aktivitet

**I.**

Ha trua!

**II.**

Legg tilrette

**III.**

Trening gjør mester

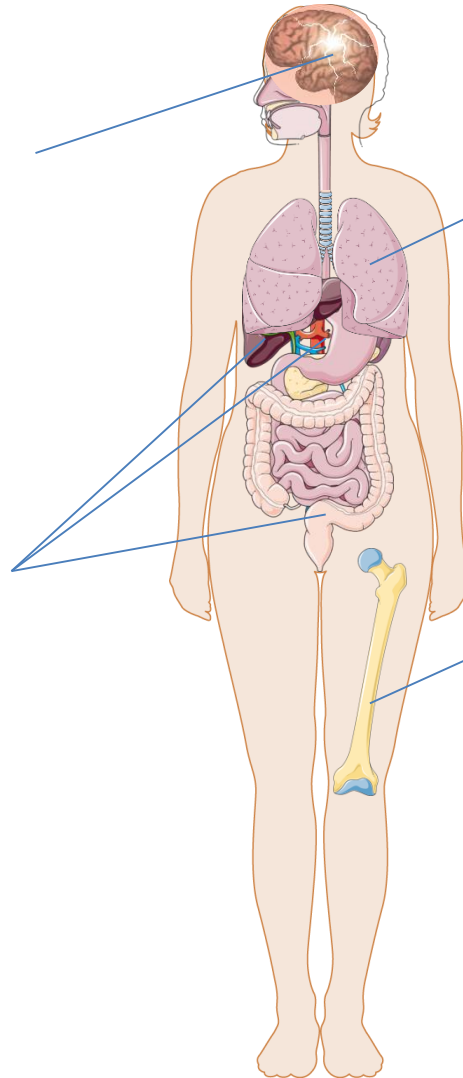
# Oppsummering:

## Epilepsi

- God medisinsk oppfølging

## Fordøyelsesproblematikk

- Husk på det!
- Fokus på aktivitet



## Lungebetennelser

- Obs aspirasjon
- Fokus på aktivitet
- God behandling av komorbiditet

## Benskjørhet & brudd

- Fokus på aktivitet
- Fokus på ernæring
- Husk på det!

# Fysisk aktivitet

**I.**

Ha trua!

**II.**

Legg til rette

**III.**

Trening gjør mester

**IV.**

Økt aktivitet gir helsegevinst

## TAKE HOME MESSAGE:

- ✓ Sørg for god medisinsk oppfølging
- ✓ Legg til rette for økt fysisk aktivitet

Spørsmål?