

RETT-syndrom

Hvad er Rett Syndrom?

Rett syndrom (RTT) er en medfødt neurologisk udviklingsforstyrrelse, der kun sjældent ses hos drenge. I langt de fleste tilfælde kan en genetisk årsag påvises.

Den klassiske form for RTT har et karakteristisk forløb, specielt i de første ti år af barnets liv. Efter perioden, hvor barnet synes at udvikle sig normalt, stagnerer udviklingen og følges kort tid efter af en periode med tab af både psykiske og motoriske færdigheder samt i nogle tilfælde kontakt. I årene herefter kan tilstanden være relativt stabil, men der er stadig risiko for en gradvis forringelse af de fysiske færdigheder, som til stadighed skal vedligeholdes, da de ellers med stor sandsynlighed vil gå tabt.

Allerede i starten af 1990'erne fandt man tegn på, at udviklingen af hjernens netværk hos børn med RTT er mangelfuld. Ved RTT er der tilsyneladende færre og kortere forgreninger og dermed færre synapser (kontakt punkt mellem nerveceller) 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. Noget senere har man opdaget, at specielt hjernestammen, hvorfra stort set alle indre funktioner styres, er meget umoden. Dette medfører en ubalance i det autonome nervesystem, som betyder, at mange af børnene bl.a. har afvigende vejrtrækningsrytmer, fordøjelsesgener og problemer med agitation og skrigeture.

Stadieinddeling

Sygdomsforløbet ved RTT blev oprindeligt inddelt i fire stadier. Stadium 4 har siden vist sig ikke at have nytteværdi eller adskille sig væsentligt fra stadium 3, hvorfor det er mere hensigtsmæssigt at inddele forløbet i 3 stadier. Her beskrives den typiske udvikling.

Indtil sygdommen viser sig, har barnets udvikling været tilsyneladende normal i ½ til 1½ år, dvs. at en del kan have lært at gå, og sproget kan være udviklet til enkelte ord. Børnene beskrives ofte som meget tilfredse og ikke særligt nysgerrige.

Stadium 1: Før udviklingstilbagegang (6-18 mdr)

Den normale udvikling stagnerer. Barnet udvikler sig ofte langsommere end forventet, gør ikke rigtig fremskridt med at lære at gå eller sidde uden støtte, alt efter hvor langt i sin udvikling hun er inden da. Kun få mestrer at kravle. Sprogudviklingen er som oftest sen. Interessen for omverdenen aftager, og eventuelt ses umotiverede bevægelser med hænderne, men dette er ikke altid påfaldende.

Dette stadium varer få måneder. Symptomerne er sjældent så karakteristiske, at diagnosen kan stilles klinisk på dette tidspunkt, men hvis der er mistanke om RTT, kan det undersøges genetisk.

Hyppighed

Hyppigheden er ens i hele verden og antages at være ca. 1 ud af 10.000 piger. Ser man på 10-året fra 1990 til 1999 blev der født 325.924 piger. I samme 10-år er født 34 piger, der har udviklet Rett syndrom. Dette giver 1 ud af 9.586 levendefødte piger. Af de 34 har 32 en mutation i MECP2 eller CDKL5, altså med en 100 % sikker diagnose, hvilket giver 1 ud af 10.185 piger.

Antal diagnosticerede med Rett syndrom svinger fra 0 til 7 per år. I slutningen af 2017 har vi i Danmark, af nulevende personer, kendskab til 116 piger og 2 drenge som har diagnosen Rett syndrom.



Diagnose og symptomudvikling

Tidligere kunne man kun stille diagnosen Rett syndrom, RTT, når alle de karakteristiske tegn var udviklet omkring 2-3-års alderen. De første kliniske kriterier for at stille diagnosen RTT blev fastlagt ved et internationalt møde hos Andreas Rett i Wien i 1985.

I oktober 1999 opdagede man, at forandringer i genet MECP2 kunne give RTT. Siden er man blevet klar over, at mutationer i dette gen er hovedårsagen til RTT. Det har betydet, at det nu i langt de fleste tilfælde af RTT er muligt at be- eller afkræfte en mistanke ved hjælp af en blodprøve.

De kliniske diagnoser Kriterier er revideret i 2001 og senest i 2010. [Se RTT diagnostiske kriterier.](#)

Stadium 2: Udviklingstilbagegang (1-3 år)

Erhvervede færdigheder forringes eller går tabt. Symptomerne bliver nu mere påfaldende. Kontakten bliver dårligere, evt. reagerer barnet ikke på lyd, hvilket ofte mistolkes som nedsat hørelse. Øjenkontakten bliver dårligere hos de fleste, men sædvanligvis undgår barnet ikke kropskontakt. Tilsyneladende umotiverede skrigeture er hyppige i dette stadium. Formålstenlig 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 barnet er nu tydeligt forsinket i hele sin udvikling. Tilbagegangen kan ske over få uger, men hyppigst tager den måneder.

Stadium 3: Efter udviklingstilbagegang

Når tilbagegangen ophører, er der mulighed for fremgang på nogle punkter. Enkelte lærer først nu at gå, andre bliver aldrig i stand til det. Gangen er oftest stiv og bredsporet, balancen usikker. Hænderne bruges ikke relevant, men udfører påfaldende stereotype håndbevægelser i det meste af den vågne tid. Talesproget er oftest gået tabt, men det er muligt at arbejde med alternative kommunikationsformer. Epilepsi ses hos godt halvdelen, den opstår hyppigst indenfor de første 10 leveår. Mange savler pga. ukoordineret mundmotorik, hos en del ses intens tænderskæren. Hos de fleste opstår specielle vejrtrækningsmønstre, enten med hyperventilation, vejrhold og apnø (lange vejrtrækningspauser) eller med overfladisk vejrtrækning. Børnene 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.

Dårlige perioder med nedsat aktivitetsniveau, må ikke accepteres som en varig tilbagegang, men skal betragtes som noget midlertidigt, der med målrettet træning kan overvindes.

Knoglerne påvirkes også med langsom knogleudvikling. Med stigende alder kan ses tiltagende tonusforstyrrelser, fejlstillinger i led og rygskævhed.

Hvis gang-evnen går tabt, sker det for manges vedkommende i løbet af det andet tiår. Senere motorisk tilbagegang kan ses som en uheldig kombination af inaktivitet og aldring, som modvirkes med træning. Epilepsien er oftest mindre fremherskende.

Kontakt

📞 70202053

✉️ rett@rett.dk

✉️ rettnyt@rett.dk

Info

Landsforeningen Rett Syndrom

Bank: Sydbank

Reg.nr: 6060

Kontonr: 1111226

Landsforeningen Rett Syndrom

Medlem af

