



Rett-Syndrom

> Definition und Ursache

1966 entdeckte der Mediziner Prof. Dr. Andreas Rett eine seltene und bis dahin unbekannte Erkrankung, die fast ausschließlich Mädchen betrifft. Nach ihm wurde die Krankheit, die zu den Autismus-Spektrum-Störungen gehört und schwere geistige und körperliche Behinderungen verursacht, Rett-Syndrom benannt. Ursache für die schwerwiegende Erkrankung ist eine Enzephalopathie.

Das für das Rett-Syndrom verantwortliche Gen heißt MECP2. Bei den meisten Kindern mit Rett-Syndrom werden Mutationen in diesem Gen gefunden. Es ist für die Steuerung von vielen anderen Genen zuständig. Bei Kindern, auf die unten beschriebenen klinischen Kriterien zutreffen, kann dann in einem Gentest das MECP2-Gen untersucht werden. Wird eine Mutation gefunden, ist die Diagnose sicher. Findet sich keine Genveränderung, kann dennoch das Rett-Syndrom vorliegen.

In Deutschland wird die Häufigkeit auf 1:15.000 bis 1:10.000 geschätzt.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das typische Rett-Syndrom entwickelt sich in mehreren Stadien. Nach zunächst weitgehend unauffälliger Entwicklung kommt es zu einem Entwicklungsstillstand, in dessen Folge vorhandene Fähigkeiten und das Interesse an der Umwelt verloren gehen. Unterschieden werden im Wesentlichen 4 Stadien:

> DAS FRÜHE STADIUM IM ALTER VON 6 BIS 18 MONATEN In dieser Entwicklungsphase kommt es zu einer Verlangsamung und einem Stillstand in der Entwicklung. Die Mädchen nehmen weniger Augenkontakt auf und verlieren das Interesse an Spielzeug. Dieses Stadium wird oft erst rückblickend erkannt.

> DAS ZWEITE STADIUM, MEIST IM ALTER VON 1 BIS 4 JAHREN

Es verläuft meist sehr dramatisch. Die betroffenen Mädchen verlieren innerhalb kurzer Zeit die bereits erworbene Sprache und Handfertigkeiten. Das Kopfwachstum ist verlangsamt. Die Mädchen sind irritiert, weinen, schreien und beginnen mit stereotypen Handbewegungen. Viele zeigen autistische Züge und ihre kommunikativen Fähigkeiten sind stark beeinträchtigt.

Diese Phase ist für die Eltern besonders schwierig, weil in ihr intellektuelle Fähigkeiten verloren gehen und der emotionale Kontakt zu den Mädchen nur sehr schwer herzustellen ist. In den darauffolgenden Jahren stabilisiert sich der Zustand. Die Rett-Mädchen sind dann wieder sozial zugänglicher und machen kleine Entwicklungsfortschritte. Sie bleiben allerdings ihr Leben lang sehr stark behindert.

> DAS DRITTE STADIUM

Hier tritt eine relative Stabilisierung ein und die Kinder erlangen wieder einzelne Fähigkeiten, die insbesondere ihre Kommunikation betreffen. So können sie sich durch Augenkontakt und teilweise mit Hilfe Unterstützter Kommunikation verständigen. Die motorischen Fähigkeiten sind weiter stark eingeschränkt, epileptische Anfälle treten häufig auf. Dieses Stadium kann über Jahre andauern.

> DAS SPÄTE STADIUM

Hier stehen zunehmende Bewegungsstörungen und orthopädische Probleme, vor allem eine Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung), im Vordergrund. Die kommunikativen Fähigkeiten und verbliebenen Handfunktionen nehmen jedoch nicht weiter ab.

Die Lebenserwartung ist prinzipiell nicht eingeschränkt, obwohl die Sterblichkeit offenbar leicht erhöht ist. Durch das Auftreten einer schwerwiegenden Skoliose können innere Organe beeinträchtigt werden. Es kommt dadurch häufiger zu Lungenentzündungen.

Schwere epileptische Anfälle und unklare Herzrhythmusstörungen können für die plötzlichen Todesfälle, von denen vereinzelt berichtet wird, verantwortlich sein.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Die Diagnose eines Rett-Syndroms wird dadurch erschwert, dass alle beschriebenen Symptome in ganz unterschiedlicher Ausprägung bei fast allen Kindern auftreten können.

> WESENTLICHE KRITERIEN DER KLINISCHEN DIAGNOSE SIND:

- > Weitgehend normale Entwicklung in den ersten 6 bis 18 Monaten, normaler Kopfumfang bei Geburt
- > Häufig Verminderung des Kopfumfangwachstums zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr
- > Vorübergehender Verlust von sozialer Kontaktfähigkeit
- > Störung der Sprachentwicklung und Kommunikationsfähigkeit
- > Mentale Retardierung unterschiedlichen Ausmaßes
- > Verlust erworbener sinnvoller Handfunktionen zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr
- > Handstereotypie: knetende, schlagende, zupfende Bewegungen
- > Störung des Gangbildes

> HÄUFIGE BEGLEITERSCHEINUNGEN

Zurückgezogenheit, Zähneknirschen (Bruxismus), Lach- oder Schreiattacken, Stereotypien und damit verbundene Apraxie, Epilepsien unterschiedlicher Ausprägung, Skoliose, Gangstörungen (Ataxie), Verdauungsprobleme, Perioden beschleunigter und vertiefter Atmung, Atempausen, Luftschlucken, Speichelfluss, Schlafstörungen, Kleinwuchs, kleine Füße, mangelnde Durchblutung der Extremitäten.

Seit Oktober 1999 steht ein Gentest zur Verfügung und seitdem präsentiert sich das Rett-Syndrom noch vielgestaltiger. Denn der Test filtert auch die weniger typischen Fälle heraus. Die Diagnose kann mit Hilfe des Gentestes nun auch wesentlich früher gestellt werden. Dabei hat sich gezeigt, dass es auch recht milde Verlaufsformen gibt. Vereinzelt wurden sogar Jungen als Rett-Kinder diagnostiziert.

> **Behandlung & Therapie**

Es gibt bisher keine Therapie, die das Rett-Syndrom heilt. Dennoch gibt es einige unterstützende Therapien, die einige Bereiche bzw. Teilgebiete der Mehrfachbehinderung günstig beeinflussen können.

Dabei ist es sinnvoll, einzelne Therapien – insbesondere Ergotherapie, Hippotherapie, Logopädie, Physiotherapie - zu kombinieren, jedoch ohne das Kind zu überfordern.

Weitere mögliche Therapien sind z. B.: Basale Stimulation, Cranio-Sakral-Therapie, Dorn-Methode und Breuss-Massage, Hydrotherapie, Ketogene Diät, Musiktherapie, Sprachtherapie sowie insbesondere auch die Unterstützte Kommunikation.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Die **Rett Deutschland e.V./ Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom** berät betroffene Eltern und alle, die im täglichen Leben mit dem Rett-Syndrom zu tun haben. Sie vermittelt Kontakte zwischen betroffenen Eltern und bietet regionale und überregionale Treffen mit Fachvorträgen an.

Innerhalb der Elternhilfe haben sich bundesweit neun regionale Gruppen gebildet. Sie nutzen die räumliche Nähe zu den Mitgliedern, um diese intensiv betreuen zu können. Es werden Fortbildungen für Pädagogen, Therapeuten und Ärzte durchgeführt. Die Arbeitsgruppe „Erwachsene mit Rett-Syndrom“ beschäftigt sich mit den spezifischen Problemen im Erwachsenenalter.

Die Elternhilfe nimmt auch an Kongressen, Symposien und Fachmessen teil und bringt dort ihre erlebte Kompetenz mit dem schwerwiegenden Krankheitsbild ein.

Dieser Text wurde gemeinsam erstellt von Rett Deutschland e.V. und dem knw.

> Mehr Infos zum Rett-Syndrom: www.rett.de und info@rett.de