



Kort om Rett syndrom

Rett syndrom (RTT) er en medfødt uhelbredelig sygdom.

● Forløb og prognose

Rett syndrom er en neurologisk udviklingsdefekt, der medfører, at hjernens netværk ikke udbygges normalt, hvilket har vidtrækkende konsekvenser. Sygdommen rammer hovedsageligt piger.

RTT skyldes hos langt de fleste en nyopstået mutation i et gen, MECP2, på det ene X-kromosom. Væsentligste karakteristika/kendetegn er tab af færdigheder især i andet leveår. Efterfølgende udvikles karakteristiske klappende/gnidende/vridende håndstereotyper.

Hovedproblemerne er svær fysisk og mental udviklingshæmning, samt anfaldsfænomener, som kan være epileptiske eller forårsaget af umoden hjernestamme. Hos mange er der manglende gangfunktion og udvikling af rygskævhed. Herudover kan der som følge af umoden hjernestamme være ubalance af det autonome nervesystem med dårlig kontrol af åndedræt, hjerterytme, fordøjelse m.v.

RTTs typiske forløb: Det første halve eller hele leveår sker udviklingen inden for den normale ramme, herefter bremses den op og i en periode tabes færdigheder mht. motorik, sprog og kontakt. På længere sigt er det ikke en fremadskridende proces, selvom motorikken kan svækkes meget med årene, specielt hvis patienten ikke får målrettet fysioterapi.

Det er noget varierende i hvilken grad motorik og intelligens svækkes, men uanset sværhedsgraden er RTT en alvorlig tilstand, der kræver hjælp til alle funktioner døgnet rundt.

● Forekomst og arvegang

RTT er primært en klinisk diagnose, der stilles på baggrund af opstillede kriterier. Diagnosen kan bekræftes ved en DNA-undersøgelse på en blodprøve, hvor man kan påvise en forandring (mutation) i et bestemt arveanlæg, MECP2-genet.

Klassisk RTT opfylder alle kriterier og er den hyppigst forekommende. De atypiske former opfylder kun nogle af kriterierne.

Enkelte personer med debut af epilepsi inden seks måneders alderen har fået påvist en mutation i CDKL5-genet.

Ca. 1 ud af 10.000 piger fødes med RTT, svarende til to til tre piger om året, og omkring 100 i Danmark har diagnosen RTT. Kun én dreng har fået stillet diagnosen RTT.

Selvom RTT er en arvelig sygdom, skyldes de fleste tilfælde en nyopstået mutation. Det er derfor sjældent, at en familie har flere piger med RTT.

● Behandling og kontrol

Der findes ingen helbredende behandling for RTT, men man kan behandle nogle af symptomerne. Behandlingen af RTT består først og fremmest i fysioterapeutisk træning for at udbygge og vedligeholde de motoriske funktioner, der ellers let går tabt. Denne træning bør indgå naturligt integreret i hverdagen i børnehave, skole eller andre dagtilbud.

Desuden er det vigtigt at behandle epilepsien, men da ikke alle anfald nødvendigvis er epileptiske, er der risiko for overmedicinering.

På Center for Rett syndrom på Kennedy Centret – www.kennedy.dk – kan man rådgive om behandling med videre.

● Mere information – kontakt

Landsforeningen Rett Syndrom www.rett.dk	Sjældne Diagnoser Tlf. 3314 0010 www.sjaeldnediagnoser.dk mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk
--	---

Ovenstående er skrevet af overlæge Jytte Bieber Nielsen, Center for Rett syndrom.

