



Frösö Strand, Öneslingan 5, Hus A
Box 601, 832 23 Frösön

Tel: 063-15 48 10

Fax: 063-15 45 00

E-mail: rett.witt@jll.se

Internet sida: www.jll.se/rett/



NATIONELLT CENTER FÖR RETT SYNDROM

Rett Center

har byggts upp med Statligt Stimulansbidrag för "Små och mindre kända handikappgrupper". Centret utgör en nationell resurs för Rett syndrom och finns beskrivet i Socialstyrelsens Vårdkatalog för högspecialiserad vård. Centret drivs av Jämtlands läns landsting.

Vi på Rett Center arbetar för en samlad, flerprofessionell kompetens för att söka möta de komplicerade och specifika behov som Rett syndrom innebär. I teamet finns bl.a. barnneurolog, sjukgymnast, musikerapeut, kurator, arbetsterapeut, logoped och specialpedagog samt tillgång till uroterapeut, ortoped och neurofysiolog och ett omfattande nätverk kring Rett syndrom.

Rett Center utgör specialistklinik, forsknings- och utvecklingsenhet och kunskapscenter. Centret utgör klinisk bas för forskning om Rett syndrom och har ett nätverk av nationella och internationella kontakter. Rett Center har nära kontakt med föreningen "Rett syndrom i Sverige".

Rett Center som specialistklinik

- erbjuder specialistvård anpassad efter patientgruppens särskilda behov
- utvecklar/tilhandahåller specifika metoder för undersökning och behandling
- ställer diagnos/differentialdiagnos
- förmedlar behandlingsmöjligheter
- verkar för utveckling av behandlingsskedjor
- följer upp sjukdomsbild och behandlingssatser

Rett Center som forsknings- och utvecklingscenter

- utvecklar/medverkar till utveckling av goda rehabiliteringsmetoder
- initierar och bedriver forskning och utvecklingsarbete
- håller sig ajour med senaste forskningsrön
- knyter kontaktnät av nationella och internationella experter
- håller kontakt med svenska och internationella centra, kliniker, rehabiliteringar, föreningar.
- samlar forskare till work-shops och konferenser

Rett Center som nationellt kunskapscenter

- samlar flerprofessionell kunskap och kompetens
- dokumenterar kunskap
 - databas
 - skrifter
- sprider kunskap
 - internetsida
 - informationsmaterial
 - kurser
 - föreläsningar



RETT SYNDROM

*ett utvecklingsneurologiskt
funktionshinder*



Frösö Strand
Öneslingan 5, Hus A
Box 601
832 23 Frösön

Tel: 063-15 48 10
Fax: 063-15 45 00
E-post: rett.witt@jll.se
Hemsida: www.jll.se/rett/



Rett syndrom (RS)

visar sig vanligen som en försening och förändring av utvecklingen hos en liten flicka som föts utan tecken till sjukdom. Förloppet delas in i 4 stadier

- I utvecklingen förlängsammnas (c:a 5-18 månader)
- II flickan slutar använda händer och tal. blir ängslig och får skrikperioder. Beteendet blir stereotypt och det kan vara svårt att få kontakt med henne (c:a 1 - 3 år).
- III hon blir aktiv och intresserad igen, men kan varken sitta händer eller mun och blir ostadig (ataktisk) i kroppen. Utmärkande drag är ofrivilliga, vridande hand- och tungrörelser, käkpress, tandgnissling, hyperventilation, andningsuppehåll och luftslutning.
- IV förlust av gångförmågan (ungefär hälften av flickorna)

Förändringar i **MeCP2-genen**, längst ut på den långa armen på X-kromosomen, har påträffats vid RS. Intensiv forskning pågår för att fullständigt klarlägga orsakens orsakerna till RS. Det föreligger specifika störningar av utvecklingsprocesser hos hjärna och hjärnstam med konsekvenser för både centrala och autonoma nervsystemen.

Att tänka på

Personer med RS har en stor tillgång i sin **emotionella förmåga**, medan den abstrakta stannar på en tidig utvecklingsnivå. **Dyspraxi** blockerar viljestyrda handlingar och påverkar motorik och uttrycksförmåga. Tydlig struktur och spontana reaktioner erbjuder möjlighet till delaktighet.

Störningar i den **centrala autonoma kontrollen** påverkar såväl **andning** och **sväljning** som **frammatning** av föda i **magtarmkanalen**. Den bristande synkroniseringen kan medföra felsväljning (**aspiration**), ofullständig slutning av övre magnummen med kräkningar (**reflux**) och smärtsamma sår i nedre delen av matsvampen (**oesophagit**).

Förstoppning uppträder tidigt liksom svårigheter att helt tömma tarmblåsan, och bör aktivt förebyggas från diagnosens ställande.

Kaloribehovet är ökat och måltiderna blir långa. Dietiskontakt bör etableras. **Käkpress** och **tandgnissling** sliter ned tänderna och kan

orsaka **smärta**. Kontakt med specialisttjänst och logoped rekommenderas.

Oliksidig muskelspänning i fötterna ses redan i snöbamsåren. Tidig hypotoni efterträds av **olliksidig dystoni** som stiger upp i ben, bäcken och rygg med åtföljande felställningar och skolios.

Tidig stabilisering av understödsytor (stugiga anpassade skor och sittställning) och aktiva sjukgymnastinsatser för stabilisering av kroppen behövs. Man bör eftersträva gäende så länge som möjligt då det är ett redskap för kommunikation, gemenskap till glädje och aktivitet och motverkar förstoppning och felsättningar.

Skolios/kyfos utvecklas hos 90 %.

Skolioserna är **neurogena** och fortskrider i vuxen ålder. Korsettbehandling kan stabilisera kroppen fördröja operation hos små barn men utgör inte varaktig behandling. Stor erfarenhet av **skoliosoperationer** vid RS finns nu vid Spinala enheten, Linköpings regionsjukhus.

Perifer cirkulation blir störd med kalla och blåa fötter. Avskärning av synpatikussträngen vid skoliosoperationer har medfört normalisering på samma sida.

Epilepsi tillstöter hos c:a 65 %. Behandlingseffekten varierar.

Anfall med spänning och paniksymtom, **vacant spells**, är vanliga och orsakas av störningarna i det autonoma nervsystemet. Autonomia bedömningar utförs vid Rett Center. De kan hjälpa till att skilja mellan epileptiska och ej epileptiska anfall.

