



5. Europäischer Rett Syndrom Kongress Berlin

2. – 4. November 2017

Unter dem Motto „Menschen zusammenbringen – Erfahrungen und Wissen teilen“ veranstaltete die Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e.V. den 5. Europäischen Rett-Syndrom Kongress in Berlin.

450 Teilnehmer aus Europa und Übersee, davon 60 Wissenschaftler und Ärzte aus 13 Nationen unterstrichen den partnerschaftlichen Austausch zwischen betroffenen Eltern, Betreuern, Geschwistern und weltweit hochrangigen, anerkannten Medizinern und Therapeuten.

Einzigartig war das „World Café“, in dem sich ca. 150 Teilnehmer in sechs Gruppen an je 4 Tischen zu je 5 bis 6 Personen mit einem Moderator ca. 70 Minuten über die alltäglichen Schwierigkeiten des Rett-Syndroms wie Epilepsie, Übergang ins Erwachsenenalter (Transition), Schlaf- und Atemprobleme sowie die immer mehr an Bedeutung gewinnenden Kommunikationsmöglichkeiten der RS Patienten untereinander austauschten. Hier diskutierten länderübergreifend Eltern, Betreuer, Therapeuten und Ärzte zu je einem dieser Themen. Anschließend wurden in einer Conclusio dem Auditorium von Experten, wie Prof. Jan-Marino Ramirez, Dr. Jeremy Turk, Dr. Gillian Townend, Dr. Helen Leonard und Dr. Bernd Wilken, die vielen persönlichen Aspekte der Alltagsbewältigung in Stichworten aufgezeigt.

Sehr berührend und persönlich las die Schauspielerin Leslie Malton einige Passagen aus ihrem Buch „Brief an meine Schwester“ vor. Erst vor wenigen Jahren hatte sie durch Zufall erfahren, dass ihre Schwester Marion am Rett-Syndrom leidet.

Forschungsergebnisse seitens Genetik, Stammhirn, Atmung, Knochenwachstum, -schwund und -verkrümmung brachten leider keine Aussicht auf Heilung, jedoch erweiterten diese das Wissensspektrum. (Dr. Friederike Ehrhart, Rett-Expertise-Center Maastricht; Dr. Kamal Gadalla, University of Glasgow; Dr. Franco Laccone, Wien; Dr. Walter Kaufmann, Boston Children's hospital; Jim Selfridge, University of Edinburgh, u.v.m.)

Workshops zu und Vorträge über die Kommunikationsmöglichkeiten „unserer Rett-Kinder“ waren lebhaft, interessant und vor allem praxisnah gestaltet. Rett-Mütter, wie Dieckmann Christiane und Malzer Romana zeigten den langen, kurvenreichen, oft steinigen Weg mit vielen Umleitungen und Kreisverkehren, welcher endlich zum Kommunikationsaustausch führt, unseren Kindern Sprache

verleiht und sie glücklich macht. Judy Wine, Rett-Syndrome Center Israel, arbeitet seit vielen Jahren mit Rett-Patienten und unterstrich einmal mehr die oft unterschätzten kognitiven Fähigkeiten der Mädchen/Frauen. Dr. Gillian Townend, Rett Expertise Center, Maastricht, erarbeitet mit ihrem Team Internationale Leitlinien, welche auf Basis von Fragebögen an betroffene Eltern, Betreuer, Therapeuten, nun ausgewertet werden. In ihrer Studie muss jede Frage eine Übereinstimmung von mind. 70 % aufweisen, um in die Guidelines aufgenommen werden zu können. Das macht die Auswertung so schwierig und aufwändig. Ein Erscheinen ist mit Frühjahr 2018 angedacht.

Wie wichtig es ist, Rett-Patienten „auf die Beine“ zu bringen, um Knochendeformationen und Osteoporose hintanzustellen, zeigten die beeindruckenden Vorträge von Michelle Stahlhut, Center for Rett Syndrome, Denmark. Sie zeigte in ihrer Studie mit 48 Rett-Frauen im Alter von 5,5 – 60,5 Jahren, dass mit speziellen Schrittzählern zwischen annähernd 3.600 bis 6.200 Schritte (teilweise unterstützt) durchaus im Bereich des Möglichen liegen. Lotan Meir, Physical Therapy Department, Israel, stellte eine in Irland durchgeführte Studie mit fünf „Rett-Familien“ vor. In einem mit Skype unterstützten physiotherapeutischen Heimprogramm wurden über einen Zeitraum von sechs Monaten Rett-Mädchen tägliche Trainingsübungen vorgeschrieben. Es zeigte sich, dass auch in fortgeschrittenem Alter und nach längerer Bewegungsunfähigkeit mit ausdauerndem Training wieder (unterstützte) Gehfähigkeit erlangt werden kann. Durch die aufrechte Körperhaltung bietet sich neben dem physischen Erfolg auch eine mentale Öffnung des Weltbildes, eine Erweiterung der Wahrnehmung für unsere RS Patienten an.

Prof. Alan Percy, University of Alabama, USA, welcher noch Prof. Rett persönlich kannte, berichtete in seiner Langzeitstudie „Rett-Syndrome: The Rise and National History“ ausführlich über Epilepsie, Atemstörungen, Skoliose und die Zusammenhänge der Hauptmutationen. So weisen die Mutationen R133C, R294X und R306C einen niedrigeren Schweregrad auf, als die Mutationen R106W, R168X, R255X und R270X. Er sprach auch das Thema der relativ früh einsetzenden Menstruation an sowie die steigende Lebenserwartung der RS Patienten aufgrund der besseren häuslichen und Institutionellen Pflege, welche bessere Informationen über das Rett Syndrom begründet ist.

Dr. Michael Freiling, Med. Universität Wien, und Dr. Erik Smeets, Maastricht University Rett-Center, sprachen über ihre Zusammenarbeit mit Dr. Helen Leonard, InterRett Database in Perth, Australien, und das zunehmende Alter sowie den Gesundheitszustand der Rett-Frauen. Dr. Smeets besuchte Pflegeheime in den Niederlanden, erkannte in vielen Fällen auch bei älteren Frauen die typischen Auffälligkeiten des Rett-Syndroms und führte klinische Diagnosen durch.

An einem Update der Rett-Syndrom Vereine nahmen 27 europäische Länder teil. Bei einem Poster Walk durch diese zeigte sich, dass Rett-Syndrom spezifische Diagnose-, Therapie und Betreuungszentren von vielen Rett-Vereinen gewünscht werden. In Dänemark gibt es für Rett-Syndrom das bekannte „Kennedy-Center“, in Schweden das Frösön-Rett-Center. In den Niederlanden das Maastricht Rett- Expertise Center und seit Oktober 2017 in Frankreich das „RettCentre“.

Bei der Generalversammlung der RSE (Rett Syndrome Europe), dem Dachverband der europäischen Rett-Syndrom Vereine, wurde vereinbart, die Wünsche der Länder zu bündeln und die bereits bestehenden Netzwerke (ERN, ITHACA, Rett Syndrome Database) zu vertiefen. Ein Rett-Ratgeber (Rett Resources) ist bereits im Entstehen, ähnlich dem britischen „Rett-Compagnon“, welcher von der britischen Rett-Syndrom (Rett UK) Vereinigung an die Mitglieder ausgegeben wird. In diesem werden verschiedene Therapien, Hilfsmittel, Operationen, etc. teils von betroffenen Eltern, teils von Ärzten, Therapeuten und Betreuern, beschrieben.

Thomas Bertrand, Präsident der RSE, verabschiedete sich, da seine Amtszeit abgelaufen ist. Ein neuer Präsident wird bei der nächsten Sitzung gewählt. Als neues Mitglied wurde Stella Peckary in den Vorstand der RSE gewählt.

Feierlich kam man zum Galaabend anlässlich des 30-jährigen Bestehens der Elternhilfe für Kinder mit Rett Syndrom in Deutschland. Die Organisatoren des Kongresses, Frau Gabi Keßler (1. Vorsitzende), Frau Bärbel Ziegeldorf (Geschäftsführerin), Herr Prof. Dr. Bernd Wilken (Kongresspräsident) wurden ebenso geehrt wie die beiden Gründerväter *der Elternhilfe für Kinder mit Rett Syndrom in Deutschland* Dr. Dr. hc Folker Hanefeld und Wilfried Asthalter.

Bei einem musikalischen Querschnitt der 60er bis 90er Jahre, begleitet von Kieron Gerbig, wurde neben angeregten Unterhaltungen ausgelassen getanzt.

Diesen Rett-Kongress in Berlin zeichnete vor allem der gelungene weltumspannende Bogen von schwierigen genetischen Vorträgen bis zu praxisnahen Vorträgen über diese schwere Krankheit unserer geliebten Mädchen und Jungen aus.

Stella Peckary

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft