



Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Liebe Mitglieder!
Liebe Leser unseres Rundbriefs!

Ich freue mich Ihnen mitteilen zu können, dass dies der letzte Rundbrief von mir ist, auf den Sie warten mussten. Einigen Kommunikationsschwierigkeiten und Zustellproblemen zum Trotz ist es geglückt, wir heben ein Kind aus der Taufe. Den neuen Rundbrief der ÖRSG. Ab der nächsten Ausgabe obliegt dieser unserem neuen - aber altbekannten - Team Eva und Andreas Thaller-Klingraber. Ich bitte Sie, alle den Rundbrief betreffenden Artikel direkt an unsere neue Redaktionsadresse zu schicken und hoffe, dass diese Beiträge sehr zahlreich sein werden. Da wir noch ein wenig parallel gearbeitet haben, finden sie im Anhang noch einige Information aus meiner "Werkstatt", aber damit nehme ich Abschied vom alten Rundbrief und wünsche dem neuen Werk viel Erfolg.

Besonders herzlich möchte ich Sie zu unserem **Elterntreffen am 16.11.2002**, in der Universitätskinderklinik Wien, einladen. Wie immer gibt es ein abwechslungsreiches Programm. Ich ersuche Sie auch Personen aus dem Umfeld Ihrer Tochter zu diesem Treffen einzuladen und freue mich auf Ihr zahlreiches Erscheinen. Um die Planung zu erleichtern bitte Sie den beiliegenden Anmeldebogen bis 10.11.2002 zu retournieren. Natürlich sind "last minute"-Gäste immer willkommen!

In der vergangenen Woche ist ein Artikel im NÖ Rundblick über unsere Arbeit erschienen, und ich bekam darauf hin zahlreiche Anrufe. Bitte nützen Sie die Medien, sprechen Sie Ihre lokalen Zeitungsredaktionen, Radiostationen etc. an, je mehr Publicity wir haben, desto eher können wir Eltern in ganz Österreich erreichen.

Mit freundlichen Grüßen

Irmgard Wenzel
Präsidentin

P.S.: Aus technischen Gründen ist der Anmeldebogen die letzte Seite.

Elterntreffen der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft

Ort: Bibliothek der Universitätskinderklinik Wien
Währinger Gürtel 18 - 20, 1090 Wien
(1. Stock)

Zeit: 9:30 - ca. 17:00 Uhr

Programm:

09:30 - 09:45 Begrüßung

09:45 - 10:45 **Margaretha Maleh**, Psychotherapeutin und dipl. Erwachsenenbildnerin
"Probleme in der Pubertät"

10:45 - 11:00 Kaffeepause

11:00 - 11:30 Neues aus dem Verein und Vorstandswahlen

11:20 - 12:30 **OA Dr. Günther Bernert** und **Dr. Michael Freilinger**
unsere Fragestunde oder
"Alles, was Sie schon immer über RS wissen wollten"

12:30 - 13:30 **Mittagspause** mit Buffet

13:30 - 14:15 **Dr. Doris Schwarzenberger**
**"Wie ist der Zugang zu einem behinderten Kind in der
Ganzheitsmedizin"**

14:40 - 15:20 **Dr. Daniela Dörfler**
**"Menstruationsversorgung, Besuche beim Gynäkologen
- Was ist für Ihr Kind notwendig?"**

15:20 - 15:30 Kaffeepause

15:30 - 16:30 **Diplomkrankenschwester Petra Miniböck** berät Sie über
Inkontinenzbehelfe und zeigt ihnen die richtigen
Anlegetechniken

Die medizinische Fachbuchhandlung Maudrich stellt uns auch heuer wieder einen
Büchertisch zur Verfügung.

Ebenso gibt es eine Ausstellung von wintergerechter Kleidung für Rollstuhl- und
Buggybenutzer.

b. w.

Wie immer gibt es die Möglichkeit zur Betreuung der Rett-Mädchen, wir bitten um zeitgerechte Anmeldung, falls Betreuung gewünscht wird.

Bitte beachten Sie die Parkmöglichkeiten in der AKH Tiefgarage, wenn Sie mit öffentlichen Verkehrsmittel anreisen, steigen Sie bitte bei der **U6** Station Michelbeuern aus.

ANDREAS-RETT-PARK



Am 25.04.2002 wurde in Lainz der Andreas Rett-Park mit einem sehr schönen Festakt eröffnet. Dank der Initiative von Frau Dr. Renate Grimmlinger wurde Herr Professor Dr. Andreas Rett nahe seiner beruflichen Wirkungsstätten gewürdigt. Eine Tafel im Park gibt Auskunft über seine bahnbrechende Arbeit und die Entdeckung des Rett-Syndroms. Nach einigen feierlichen Ansprachen u. a. von Dr. Horst Seidler und wunderschöner Musik wurde die Tafel feierlich enthüllt. Viele ehemalige Patienten und deren Familien waren bei diesem Fest anwesend und als besonders netten Abschluss bekamen alle Festgäste und Besucher vom Wiener Stadtgartenamt bunte Blumensträuße überreicht. Im Bild Frau Dr. Jutta Rett flankiert von Dr. Kurt Steyrer und Bezirksvorsteher DI Heinrich Gerstbach.

ELTERN BILDEN ELTERN

Information über das Bildungsangebot von integration österreich erhalten Sie auf I:Ö - Barbara Oberndorfer, ☎ 01/7891747/16 oder unter barbara.oberndorfer@ioe.at. Sie können sich dort auch über die Ausbildung zur Integrationsfachkraft für Familienberatung oder Elternbildung informieren.

WWW-NEWS-WWW-NEWS-WWW-NEWS-WWW-NEWS-WWW-NEWS

www.handicapkids.at

Auf dieser Webpage finden Sie viele nützliche Informationen, Hinweise und Tipps, Adressen von Ämtern etc. Ein Besuch der Seite lohnt sich sehr.



www.rettangels.org

Der Neuseeländer Rob Buckle, Vater eines 25-jährigen Rett-Mädchens, hat eine Homepage für Rett-Mädchen gestaltet. Es erwartet Sie unter anderem ein Geburtstagskalender und eine Bildergalerie. Wenn Sie möchten, können Sie sich dort eintragen, Kontakte zu Eltern aus vielen verschiedenen Ländern knüpfen und Erfahrungen austauschen.

<http://mecp2.chw.edu.au/>

Unter dieser Adresse finden Sie eine neue "Locus-spezifische" Mutationsdatenbank im Internet. Forscher und Diagnose-Labors haben die sichere und anonyme Möglichkeit Mutationsdaten einzutragen. Wenn bei Ihrer Tochter eine Mutation oder ein Polymorphismus ist, bitten die Betreiber der Datenbank (IRSA) Sie, Ihren Arzt, der den Test arrangiert hat, auf diese Website hinzuweisen und zum Übermitteln der Daten ermutigen.

RETT SYNDROME RESEARCH FOUNDATION

Wenn Sie die elektronischen News der RSRF erhalten möchten, schicken Sie bitte ein e-mail mit Namen und Adresse an

RSRFNews@feat.org

Alte Newsletter können unter <http://list.feat.org> angesehen werden (bitte auf RSRFNewsAlert klicken).

DANKE ☺ DANKE ☺ DANKE ☺ DANKE ☺ DANKE ☺ DANKE ☺ DANKE ☺ DANKE ☺ DANKE ☺

Herzlichen Dank an die Firma MAW Exhibition Management, Medizinische Ausstellungs- und Werbegesellschaft, Freyung 6, 1010 Wien. Wir dürfen beim 6. EFNS Kongress am kommenden Wochenende kostenlos eine Ausstellerbox benutzen und unser Infomaterial auflegen.

Herzlichen Dank an die Firma Neuland, Valentingasse 20, 1230 Wien. Wir haben ein funkelnagelneues Flipchart, Papier und passende Stifte geschenkt bekommen.

WAHLEN sind auch bei uns aktuell! We want you!

Nach dem Vereinsgesetz müssen wir regelmäßig Neuwahlen veranstalten und ich bitte Sie eine Posten in unserem Vorstand zu übernehmen. Wir benötigen einen Präsidenten, Vizepräsidenten, Schriftführer, Schriftführerstellvertreter, Kassier, Kassierstellvertreter, Rechnungsprüfer und Rechnungsprüferstellvertreter. Bitte bedenken Sie, dass nur ein aktiver Verein etwas erreichen kann und machen SIE mit!

AKTIVA - Austria

Von der großzügigen Spende des Vereines Aktiva-Austria ist noch etwas übrig. Wenn Sie z. B. Hippotherapie oder Musiktherapie nicht von Ihrer Krankenkasse, Gemeinde o. ä. finanziert bekommen, schreiben Sie uns, wir leiten das Geld für die Therapiestunden Ihrer Tochter an Sie weiter.

Halten oder gehalten werden?

Der folgende Tipp stammt von Petra und Frank Römer, einer deutschen Familie mit einer 8-jährigen Tochter mit Rett-Syndrom. Lisa's Therapeutin wollte Lisa auf ein Pony (Therapiegerät) setzen, aber Lisa, wie die meisten unserer Mädchen, wollte sich nicht festhalten. Daraufhin hat die Therapeutin kurzerhand ein Paar Fahrradhandschuhe mit Klettband benäht und auch den Griff des Ponys damit umwickelt. In der Folge wurden auf vielen Gegenständen wie Spielzeug, Musikinstrumente, etc. Klettband angebracht und Lisa kann sie länger in der Hand halten und ist darüber sichtlich glücklich.

Klettbänder zum Annähen oder selbstklebend bekommt man in jedem Kurzwarengeschäft, bzw. in Handarbeitsabteilungen großer Supermärkte und Kaufhäuser.

1. Slowakische Rett-Syndrom Konferenz

Am letzten Maiwochenende wurde heuer von RSE - Rett Syndrome Europe in Bratislava die **1. Slowakische Rett-Syndrom Konferenz** veranstaltet. Über 170 Teilnehmer haben uns gezeigt, wie wichtig Information für Eltern, Ärzte, Therapeuten etc. ist. Den Schritt in ein Land ohne Elternhilfegruppe haben wir nicht bereut, denn im Zuge der Konferenzplanung ist auch die Gründung einer slowakischen Elternvereinigung geglückt. Dank großzügiger Sponsoren aus der Slowakei und Österreich konnte die Teilnahmegebühr für Ärzte und Therapeuten sehr niedrig gehalten werden und die Konferenz wurde auch in die offizielle Fortbildungsliste der slowakischen Ärztekammer aufgenommen. Im Jahr 2004 soll dieser Erfolg in Kroatien wiederholt werden, die Planungen dafür laufen schon. Die neue Präsidentin von RSE ist Yvonne Milne, UK, die auch die Europäische Dachvereinigung aller Rett-Elternvereine gegründet hat.

Wer gebrauchte Hilfsmittel hat, die nicht mehr benötigt werden, RSE sammelt für Kinder mit RS in Kroatien. Info unter 0676/6214929.

INTEGRATION - WER HAT ERFAHRUNG?

Von Herrn Hartmut Steinborn aus Deutschland, dem neuen 1. Vorsitzenden des LV Bayern der Dt. Elternhilfe, ist der nachstehend abgedruckte Brief. Wie schon einige Rett-Eltern aus Deutschland erwägt Familie Steinborn nach Österreich zu ziehen und hätte gerne Erfahrungen von Familien mit Integrationskindern gehört. Da Fragen über mögliche Integration auch schon öfter gestellt wurden, bitte ich alle Eltern mit Schulkindern um einen Bericht über Ihre Tochter, deren Klasse, Schule, Lehrer und alles was ihnen in Ihrem System gefällt und nicht gefällt. Sämtliche Berichte werden im nächsten Rundbrief veröffentlicht. Herzlichen Dank!

Sehr geehrte Frau Wenzel,

im Oktober vergangenen Jahres wurde ich zum Nachfolger von Herrn Johannes als 1. Vorsitzender des LV Bayern gewählt. Unser LV hat z. Zt. 72 Mitglieder, von denen ca. 20 aus unserem westlichen Nachbarbundesland Baden-Württemberg stammen, aber es werden auch in Bayern immer mehr.

Leider komme ich erst jetzt dazu, die Mitgliedschaft unseres LV in der ÖRSG als dem Nachbarschaftsverband weiterzuführen, aber die Zusendung Ihrer Zeitschrift sowie die Einladung nach Wien zu Ihrer Frühjahrsversammlung hat mich sehr gefreut, wenn ich ihr auch nicht folgen konnte.

Im LV Bayern bewegt uns sehr die Frage, wie Rett-Kinder am besten zu beschulen sind. Es ist die Eigenart von Baden-Württemberg und von Bayern, das die jeweilige Schulgesetzgebung keine Integration zulässt.

Im internationalen Rett-Handbuch von Kathy Hunter wird jedoch berichtet, dass Rettkinder in USA an integrativem schulen eingeschult werden und das Lesen lernen, wenn sie auch nicht sprechen können.

Uns würde interessieren, wie viele Mitglieder die österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft hat und welche Erfahrung Sie mit der schulischen Integration von Rettkindern machen konnten; bei Ihnen wird ja gemäß Schulgesetzgebung der Elternwille bezüglich der Schulwahl respektiert, während in den beiden süddeutschen Bundesländern dies nicht der Fall ist und die Kinder automatisch in Sonderschulen "landen". In der regel gibt es hier eine Sonderschule pro Landkreis, das bedeutet Fahrwege von bis zu 25 km und Fahrzeiten bis zu 1,5 Std in den Hauptverkehrszeiten. Individuelle Förderpläne für die Kinder gibt es nur, wenn die Eltern genügend Druck machen; über deren Einhaltung kann wenig Gutes berichtet werden.

Das Rett-Syndrom ist in den Sonderschulen noch wenig bekannt, obwohl es seit 1999 eine genetische Blutuntersuchung gibt, die eindeutige Diagnosen erlaubt; unser LV bemüht sich darum, entsprechende Lehrerfortbildungen in Gang zu setzen, damit den Rettkindern in den Schulen besser geholfen werden kann.

Vielleicht finden Sie die Zeit, auf die Frage der Integration von Rettkindern in Österreich zu antworten oder vielleicht haben Sie eine Veröffentlichung, die darüber etwa sagt.

Wir kennen 2 deutsche Eltern, die zur Integration der Kinder nach Tirol bzw. in die Steiermark übersiedelt sind; wir selbst überlegen, ob wir in absehbarer Zeit nach Villach/Kärnten gehen sollen.

Mit freundlichen Grüßen

Hartmut Steinborn

Der nachfolgende Bericht ist leider nicht mehr der jüngste, aber trotzdem sehr interessant. Wenn Sie Zeit und Lust haben, die ÖRSG bei der nächsten IRSA Konferenz in den USA (Mai 2003) zu vertreten, melden Sie sich bitte bei uns.

POSSIBILITIES. 17. IRSA - Jahresversammlung,
Washington 25/28-05-01
Konferenzbericht von Marianne Bereuter

Übersicht:

Freitag, 25. Mai 2001

A SOFT SPEAKING DISEASE (eine ‚zarte Sprachauffälligkeit‘)
Wiedersehen und Kennenlernen
Gesprächsgruppen

Samstag, 26. Mai 2001

WER WAS ZU SAGEN HAT
Grußadresse
Kathy Hunter: Nicht sprechen zu können ist nicht dasselbe wie nichts zu sagen zu haben
Carla's Geschichte
Cochavit Elefant: Sprachlos, aber mitteilsam
Augmentative und alternative Kommunikation (AAK)
Lesen- und Schreibenlernen
Monitoring am Rett Center in Frösön/Schweden

Sonntag, 27. Mai 2001

„MEKPIITU“ – MECP2: Hoffnungen und Grenzen der neueren Erkenntnisse aus der Genforschung
Alan Percy, *Rett Center for Excellence* an der University of Alabama in Birmingham
Daniel Glaze, *Blue Bird Circle Rett Center* am Baylor College of Medicine in Houston/Texas
Sakkubai Naidu, *Kennedy Krieger Research Institute* in Baltimore
WER WAS ZU SAGEN HAT
Workshops zu pädagogisch-therapeutischen Themen (Fortsetzung vom Vortag)
TRIBUTE DINNER
Video mit Rett-Mädchen, Galaessen, Abendunterhaltung

Montag, 28. Mai 2001

AUS NÄCHSTER NÄHE
Geschwisterpodium
Väterpodium

Verabschiedung

Freitag, 25. Mai 2001

„A SOFT SPEAKING DISEASE“

Der erste Tag der Konferenz war dem **Wiedersehen und Kennenlernen** gewidmet. Ein Rett-Elternpaar war bereits das 16. Mal bei der Konferenz anwesend; die Eltern der jüngsten Tochter hatten die Diagnose Rett erhalten, als ihre Tochter 10 Monate alt war. Die Teilnehmer kamen aus den amerikanischen Bundesstaaten, aus Kanada, der Karibik, Argentinien, Neuseeland, Schweden u. Österreich. In humorvollen gruppenspezifischen Spielen knüpften die Konferenzneulinge die ersten Kontakte untereinander und zur schon bestehenden Rett-Familie. Eine herzliche und respektvolle Atmosphäre zog sich durch die ganze Konferenz. Eine Komödiantin bezeichnete das Rett-Syndrom als *soft speaking disease* („zarte Redeauffälligkeit“) und verglich die Kommunikationssituation der betroffenen Personen mit einem Brief, der geschrieben und aufgegeben wird, aber nie ankommt. Im übrigen brauche man keine Bücher über das Rett-Syndrom zu lesen, man finde alle Symptome bei sich selber: Ernährungsprobleme, Gewichtszunahme im Alter,

Der Abend wurde in sich autonom moderierenden **Gesprächsgruppen** zu folgenden Themenbereichen beendet: das Kind vom 1.- 7. Lebensjahr, das Kind vom 8. – 16. Lebensjahr, die Jugendliche von 17 Jahren aufwärts, alleinerziehende Rett-Eltern, Geschwister von Rett-Mädchen, Lehrerinnen und Therapeuten, Großeltern, Kinder in Institutionen (Internate, Pflegeheime,...), Rett im Netz (RettNet).

Diskussionspunkte in der Gruppe II (8. – 16. Lebensjahr) waren u.a. ein bevorstehender Schulwechsel, der vielleicht mehr der Mutter als der Tochter Angst macht, es kristallisierte sich heraus, dass es weniger Rettssyndrom-spezifisch als allgemeiner die Angst vor der Übergangssituation war, vor dem Neuen, Unbekannten.

Das spannungsreiche Feld zwischen bestehender bzw. einzufordernder Gesetzeslage (ist unterschiedlich in den amerikan. Bundesstaaten) und der Bereitschaft der Schule, das Kind – und gegebenenfalls auch eine eigene Betreuerin - aufzunehmen und seinen Fähigkeiten und Talenten entsprechend zu fördern, wurde eingehend diskutiert; Frage wieviel Energie die Eltern dafür aufwenden, auf das Recht auf Bildung ihrer Tochter im öffentlichen Schulbereich zu pochen bzw. engagierte, neugierige, lernbereite Lehrer zu finden; das Recht allein garantiere noch lange keine positive Schulkarriere.

Frage des Computereinsatzes als Kommunikations- und Lernmittel wird von den Anwesenden unterschiedlich beurteilt, während er in den einen Familien ein alltägliches Arbeits-, Hilfs- und Spielgerät ist, haben andere noch keine Erfahrung damit. Es wird auch auf die Bedeutung konventioneller Möglichkeiten hingewiesen, der Kontaktfreudigkeit und dem Kontaktbedürfnis der Rett-Tochter entgegenzukommen. Eine Mutter berichtet über Telefonate, Einladungen und Gegeneinladungen von Mitschülerinnen, sie schlafe auch hin und wieder mit ihrer Tochter auswärts bei einer Schulfreundin, was die große organisatorische Mühe allemal lohne. Daneben werden, je nach eigenem sozialen Umfeld, kirchliche Veranstaltungen, Pfadfinder, und andere Jugendorganisationen genannt, zu denen man den Kontakt für die Mädchen bahnen kann.

Samstag, 26. Mai 2001

„WER WAS ZU SAGEN HAT“

zog sich als Motto auf unterschiedlichen Bedeutungsebenen durch den zweiten Konferenztag. Die **Grußadresse** eines Abgeordneten zum Repräsentantenhaus unterstrich wie wichtig Kontakte zu politisch einflusshabenden Personen sind, um an Forschungsgelder zu kommen. Nur eine entsprechende kontinuierliche Dotierung aus dem Forschungstopf des Kongresses (während der vergangenen 15 Jahre eine Summe von 25.000.000 US-Dollar) habe dazu geführt, dass innerhalb einer für die medizinische Forschung kurzen Zeitspanne ein Krankheitsbild auf seine Ursachen zurückgeführt werden konnte (1999 wurde eine Mutation am MECP2 Gen als Auslöser des Rett-Syndroms beschrieben).

„Nicht sprechen zu können ist nicht dasselbe wie nichts zu sagen zu haben“. Unter diesem Titel wies KATHY HUNTER, Gründerin der IRSA und Autorin des 1999 erschienenen *Rett Syndrome Handbook* (ISBN 0-9669528-0-4), darauf hin, dass das geistige/intellektuelle Potential der Mädchen oft unterschätzt werde, weil sie eben nur schwer mitteilen können, was in ihnen vorgehe. Es gebe viele kluge und fähige Menschen, aber die Fähigkeit, das Potential anderer richtig einzuschätzen, sei nur wenigen gegeben. So werde bei Verhaltensauffälligkeiten oft zu wenig bedacht, dass ursächlich ein Kommunikationsproblem zugrundeliege. Bei der Einschätzung der intellektuellen Leistungsfähigkeit in der Schule werde der Massstab einer regelmäßig zu erbringenden Leistung angelegt, dabei sei gerade Unbeständigkeit das beständige Merkmal bei einem Mädchen mit Rett-Syndrom.

Einer Konferenztradition entsprechend folgte die Vorstellung eines Mitglieds der internationalen Rett-Familie: ein fotografisch dokumentierter Lebenslauf von Carla, der von ihrer Mutter Barbara kommentiert wurde. **Carla's Geschichte:** CARLA war ein gesundes Mädchen, das sich bis etwa zum 18. Lebensmonat unauffällig entwickelte, begann dann, sich zurückzuziehen von Menschen, Musik, Büchern, Spielkameraden und verlor auch bereits erworbene Fertigkeiten wie das selbständige Essen. Carlas Familie lernte, sie so zu lieben, wie sie war, mit ihren ganzen Einschränkungen. Als 4-jährige kam Carla in den Kindergarten, mit 6 Jahren wurde sie in die Sonderschule aufgenommen, wechselte die Schule zwei Mal, erhielt mit 11 Jahren Physiotherapie und erlernte das Radfahren und Schwimmen. Mit 15 bekam sie – wie andere Teenager auch - eine Zahnspange und fuhr das erste Mal ins Ferienlager. Als 16-jährige wurde Carla mit Rett-Syndrom diagnostiziert, erhielt ihre Konfirmation und trat in die örtliche High School ein, die sie mit 21 Jahren abschloss. Heute lebt Carla in einem staatlich geführten Pflegeheim. Sie kann unter folgender e-mail Adresse kontaktiert werden: carlawendy@aol.com. Was Carlas Mutter und ihre Betreuerinnen für die junge Frau einfordern ist, *mit* ihr zu reden anstatt auf sie *inzureden*.

„Sprachlos, aber mitteilbar“

Unter dieser Überschrift referierte die israelische Musikwissenschaftlerin und Musiktherapeutin COHAVIT ELEFANT ihre Erfahrungen aus 6-jähriger musiktherapeutischer Arbeit mit Mädchen mit Rett-Syndrom in Israel. Den von der akademischen Ausrichtung ihrer Arbeit her geforderten kognitiven Zugang allein hat sie längst als unzureichend erkannt. Cochavit ermunterte die anwesenden Kollegen und Kolleginnen des therapeutischen Sektors, sich den emotionalen Dimensionen ihrer Arbeit mehr zu öffnen, um über das Medium der Musik einen echten Dialog mit den Mädchen zu führen. Aufgabe des Musiktherapeuten sei es, mit der Persönlichkeit in Kontakt zu treten, die sich hinter dem Label Rett-Syndrom verberge. Anhand von Videos demonstrierte Frau Cochavit ihre Arbeitsweise. Sie singt und begleitet auf unterschiedlichen Instrumenten. Das erlaubt ihr, Musik dialogisch einzusetzen, was mit CDs oder Cassetten nicht möglich ist. In der Körperhaltung begibt sie sich auf die Ebene der Mädchen, d.h. sie sitzt tief, neigt sich zu ihren Gesprächspartnerinnen hin. Ihr Liedmaterial weist folgende Kriterien auf: Bekanntheitsgrad, d.h. Lieder, die im Kulturkreis, dem das Mädchen angehört (israelisch, palästinensisch, weltlich orientiert, religiös orthodox, ...) allgemein gesungen werden; flottes Tempo (in Korrelation zum Erregungsgrad?); dynamische Aspekte wie *accelerando* und *ritardando* (Spannung/Entspannung); rhythmische Akzentuierung (Erzählduktus); lautmalerische Qualitäten, z.B. Tierlaute u.a.m. Als unmittelbare Antworten im musikalischen Gespräch wertet Cochavit das sich Vorneigen, Schaukeln (Mitgehen), Zähneknirschen (wenn ein Lied nicht gefällt), Vokalisation (wenn das Lied zu Ende ist) und Handbewegungen genau (!) im Rhythmus der Musik. Cochavit macht Einzel- und Gruppenarbeit, überdies arbeitet sie eng mit einem Physiotherapeuten zusammen. Manches gelingt in der Musiktherapie ganz von selbst, was in der Physiotherapie mühsam erarbeitet werden muss. Auch Übergangssituationen werden musiktherapeutisch begleitet. Cochavit wünscht sich Musiktherapie für alle Mädchen mit Rett-Syndrom als selbstverständlich garantierte Begleitung im Alltag, die die Lebensqualität dieser Mädchen enorm bereichert. Was für sprachlich kommunizierende Menschen das Gespräch mit einem Vertrauten, einer Freundin, einem Anteil nehmenden Menschen ist, ist für die Rett-Mädchen das Gespräch auf musikalischer/musiktherapeutischer Ebene. Die aufmerksame Therapeutin nimmt Stimmungen, Spannungen, Zweifel, Freude, Trauer und andere Gefühlszustände der Mädchen auf und verleiht ihnen im musikalischen Dialog Ausdruck, sodass sie nicht als Belastung oder Einsamkeit im Mädchen zurückbleiben. Die Problematik dieses auf emotionaler Ebene intensiven gegenseitigen Austausches besteht darin, dass eine längere Abwesenheit der Therapeutin oder ein Therapeutenwechsel als große Verlusterfahrung empfunden wird und daher entsprechend vorbereitet und begleitet werden sollte. Dies konnte Cochavit aus ihrer beruflichen Erfahrung bestätigen.

Musiktherapie als selbstverständliche Begleitmaßnahme, wenn die Diagnose Rett gestellt wird – diesen Wunsch richtete Frau Cochavit abschließend an alle Ärzte und Institutionen, die Therapiemaßnahmen verschreiben und finanzieren.

Am Nachmittag des 2. Konferenztages gab es zwei Workshop-Blöcke zu den Themen **“Augmentative und alternative Kommunikation”** (AAK) und **“Lesen- und Schreibenlernen”**.

Im ersten Block gaben CATHY GAINES und JAN TOWNSLEY eine Einführung in die AAK für neue Eltern: Wahrnehmen und Erkennen von körperlichen Kommunikations-signalen, Einsatz von Schaltern und Bildtafeln bis hin zu komplexeren Kommunikationshilfen wurden diskutiert. Hilfsmittel und Strategien für Beginner von AAK stellte auch LINDA BURKHART vor. Mit AAK wird den Mädchen ein Instrument an die Hand gegeben, mit dem sie ihre rezeptive Sprachkompetenz erweitern können, und das ihnen hilft, sich auf sprachlicher Ebene auszudrücken. Dadurch verbessert sich ihr Selbstkonzept und ihr Selbstwert. Das Erlernen sprachlicher Konzepte ist deswegen von großer Bedeutung, weil damit eine soziale Kompetenz erworben wird, die es ermöglicht, mit anderen in Kontakt zu treten und einen geistigen Austausch zu haben. Auch die Fähigkeit zum Selbstgespräch basiert auf sprachlich fassbaren Denkstrukturen. Menschen mit der Fähigkeit zum inneren Monolog sind im allgemeinen gelassener. Informationen zum Thema stellt Frau Burkhart auf ihrer Homepage www.Lburkhart.com zur Verfügung. Das skandinavische Referententeam ERICKSON/KOPPENHAVER/SKOTKO gab Einblicke in AAK mit älteren Kindern. Während des ganzen Konferenzwochenendes war ein von LINDA REECE betreuter Raum eingerichtet, in dem AAK Hilfsmittel angeschaut und ausprobiert werden konnten. Im zweiten Nachmittagsblock referierte eine energiegeladene SUSAN NORWELL über den Zusammenhang von Spiel, Kommunikation und dem Erlernen von Lesen und Schreiben. Sie unterstrich dabei, wie wichtig das Vorlesen und Geschichtenerzählen ist, ganz besonders bei einem Kind, das sich schwer tut, von sich aus zu fordern, dass ein und dieselbe Geschichte x-Mal wiedererzählt oder ein bestimmtes Buch vorgelesen wird. Unter norteach1@ameritech.net kann die Referentin kontaktiert werden.

Wie funktioniert das Gedächtnis, was ist oder wie entsteht Erinnerung – damit befassten sich ERICKSON/KOPPENHAVER/SKOTKO in bewährter Dreierkonferenz. Der Leitfaden dazu war ein äußerst liebenswürdiges Kinderbuch von Mem Fox/Julie Vivas: Wilfrid Gordon McDonald, Partridge, ISBN 0-916291-26-X (paperback). Sie gaben auch Anregungen für ein altersgemäß zu erstellendes Buchstabenbuch, z.B. alle B-Wörter, die ihr Kind kennt, anhand von Fotos, Schriftbild, Zeichnungen, ... zusammenstellen.

Kurz nach 17.00 Uhr wurde der Konferenztage offiziell beschlossen. Gelegenheit zum Austausch gab es noch im Foyer und in diversen Erholungsnischen im Crystal Gateway Marriot Hotel. Im Foyer wurden während des ganzen Tages Erfrischungen geboten. Es war auch ein Büchertisch eingerichtet, sowie eine Tonbandstelle, die die Beiträge der Referenten aufzeichnete, vervielfältigte und zum Kauf anbot.

Die Berichterstatterin hatte das Vergnügen, den Abend in Begleitung von Frau KRISTINA SVÄRD-LARSSON vom Rett Center in Frösön/Schweden im (von der Architektur her sehr europäisch anmutenden) Kleinstädtchen Alexandria am Potomac-Fluss zu verbringen. Im Rett Center in Frösön ist – in Zusammenarbeit mit Dr. Peter Julu vom Department of Neurology, Central Middlesex Hospital, London - eine Monitoring Unit für Rett-Patientinnen aus ganz Schweden eingerichtet worden. Es werden dort Daten zur Kompetenz des autonomen Nervensystems eruiert. Die Prozedur ist nicht-invasiv und völlig schmerzfrei für die Patientin, ein Familienmitglied oder eine Betreuerin kann ständig anwesend sein. Die Daten liefern auch Aufschlüsse über das Balanceverhältnis zwischen sympathischem und parasympathischem System, was ursächlich bei unruhigen und ängstlichen Patientinnen eine Rolle spielt. Durch das Monitoring sind auch die für Rett-Patientinnen typischen normabweichenden

Atemrhythmen identifiziert und in vier Hauptkategorien klassifiziert worden. (apnoisch, kraftvoll, oberflächlich, Valsalva-Typ). Die unterschiedlichen Atemtypen korrelieren jeweils mit spezifischen Risikofaktoren. Drei der angeführten Atemtypen neigen zu nicht-epileptischen Absencen. Die Abgrenzung zu epileptischen Anfällen wird im Monitoring geklärt, was für die Medikation von Bedeutung ist. Nähere Informationen über dieses Monitoring und über das schwedische Rett Center gibt es unter www.jll.se/rett/.

Sonntag, 27. Mai 2001

MECP2: Hoffnungen und Grenzen der neueren Erkenntnisse aus der Genforschung

Der Sonntagmorgen - es war bereits der dritte Konferenztag – begann mit einem üppigen Frühstück. Der anschließende Vormittag bot den Ärzten und Forscherinnen eine Bühne. Dabei, aber auch schon vorher in einzelnen Gesprächen, kam zum Ausdruck, mit welcher Achtung und Liebe des österreichischen Arztes Andreas Rett in Amerika und in der internationalen Rett-Familie gedacht wird.

ALAN PERCY, M.D., Leiter des *Rett Center for Excellence* an der University of Alabama in Birmingham und Vorsitzender des Scientific Review Committee von IRSA erläuterte die Funktion des MECP2 Gens. Das MECP2 Gen ist auf dem X-Chromosom lokalisiert. Es hat die Funktion, in einem bestimmten Entwicklungsabschnitt andere Gene einzuschalten bzw. auszuschalten. Bei einer **Mutation des MECP2 Gens** können diese zu einem falschen Zeitpunkt an- oder abgeschalteten Gene die ihnen zukommende Arbeit nicht richtig erledigen, was in der Folge zu den bekannten neurologischen Schädigungen führt. Bis jetzt sind acht verschiedene Varianten einer Mutation des MECP2 Gens bekannt. Eine MECP2 Mutation besteht bei 80% der auf diese Mutation hin untersuchten Mädchen mit Rett-Syndrom. Eine MECP2 Mutation zu haben, heisst aber nicht automatisch, Rett-Syndrom zu haben. Es bedeutet vorerst nur, diese Mutation zu haben. Eine MECP2 Mutation findet sich bei Mädchen und Jungen, zu ca. 5% bei autistischen Kindern, bei Kindern mit Teilleistungsschwächen und in der sogenannten normalen Population, d.h. bei Menschen ohne erkennbare neurologische Auffälligkeiten.

DANIEL GLAZE, M.D., leitet das *Blue Bird Circle Rett Center* am Baylor College of Medicine in Houston/Texas. Sein Team führt eine auf 12 Monate angelegte **Studie** mit einem **Folat-Betainpräparat** durch, das die Entwicklungschancen der Rett-Mädchen verbessern soll. An der Studie nehmen 40 Mädchen unter 5 Jahren und 40 Mädchen über 5 Jahren teil. Da die Studie als Doppelblindstudie mit Placebos läuft, kann Dr. Glaze zum Zeitpunkt der Konferenz noch über keine Ergebnisse berichten.

Wird die Wirksamkeit des Präparates jedoch durch die Studie bewiesen, soll es auch zur präventiven Anwendung verfügbar gemacht werden. Durch ein allgemeines Screening aller neugeborenen Mädchen auf eine MECP2 Mutation könnte der Empfängerkreis festgelegt und das Medikament verabreicht werden, noch bevor das betroffene Kind in die Desorientierungs- und Regressionsphase eintritt, d.h. noch bevor es zu Schädigungen des neurologischen Systems kommt.

SAKKUBAI NAIDU, M.D., und ihr Forschungsteam am *Kennedy Krieger Research Institute* in Baltimore beschäftigen sich mit den genetischen und neurobiologischen Grundlagen bei der Entstehung des Rett-Syndroms. Ergänzend zu den Ausführungen Percy's teilte NAIDU mit, dass für den Schweregrad der klinischen Symptome die Positionierung des mutierten Gens auf dem X-Chromosom eine Rolle spiele: je proximaler die Mutation, desto schwerwiegender die klinischen Symptome und desto rascher die Abnahme des Kopfumfanges, je distaler die Mutation, umso geringer die Symptome. Bezüglich der Mutation unterschied NAIDU *missense* (,falscher Sinn') und *nonsense* (,kein Sinn') Mutationen. Missense-Mutationen sind

punktgenaue Mutationen, die ein einzelnes Protein verändern, Nonsense-Mutationen hingegen führen dazu, dass das Protein gar nicht mehr produziert wird und damit das Gen seine Aufgabe nicht mehr wahrnehmen kann. Eine Forschergruppe hat herausgefunden, dass bei Rett- Patientinnen die Neuronen, die für die Geruchswahrnehmung verantwortlich sind, deutlich reduziert sind. Diese Neuronen sitzen an der Nasenspitze und erneuern sich alle 120 bis 150 Tage. Hingegen sind viel mehr unreife Neuronen vorhanden, es sieht fast so aus, als ob die vielen unreifen die Arbeit der reifen übernehmen müssten. Wenn das MECP2 Gen nicht gut arbeitet, werden also bei Rett-Patientinnen die für die olfaktorische Wahrnehmung zuständigen Neuronen nicht genügend ausgebildet. Es wird ein Zusammenhang mit der Ausschüttung von Neurotransmittern, in diesem Kontext v.a. Glycin und Glutamin, hergestellt, die für die Dendritensprossung wesentlich ist. Über die Synapsen kommunizieren die Neuronen miteinander. Die Anzahl der Synapsen ist bei Rett-Patientinnen deutlich reduziert. (D.h. es bestehen Kommunikationsprobleme auf der biochemischen und der neurologischen Ebene.) Welche Gehirnabschnitte sind betroffen? Eine Studie der Hagberg-Gruppe in Schweden zeigte, dass die Blutzirkulation im vorderen Gehirnbereich – gegenüber dem, was altersgemäß erwartet wird - merklich reduziert ist. Davon ist das ganze Gehirn betroffen, aber in einem besonderen Maße der frontale Bereich.

NAIDU gab der Hoffnung Ausdruck, dass alle Rett-Mädchen und –Frauen heute in irgendeiner Form Nutzen aus den Forschungen zum Rett-Syndrom ziehen können. Auch wenn vieles noch unklar sei, verlaufe der Forschungsprozess und Erkenntnisgewinn doch mit erheblicher Geschwindigkeit. (in den 1960er Jahren erstmals von Dr. Andreas Rett beschrieben, 1983 von Hagberg bekannt gemacht, 1985 Dr. Rett in Baltimore, Hugo Moser treibt die Forschung in Amerika voran, 1999 Entdeckung des MECP2 Gens als Verursachergen für Rett-Syndrom, Entwicklung eines Mausmodells, an dem genetische Versuche durchgeführt und Medikationen ausprobiert werden können.)

Der Nachmittag des dritten Konferenztages war mit den schon bewährten Referenten und Referentinnen vom Vortag erneut **pädagogisch-therapeutischen Themen** gewidmet.

Am Abend wurde zum **Tribute Dinner** geladen. Das Video *2001 IRSA Tribute Dinner* stellte die Töchter der teilnehmenden Familien anhand von kurzen Filmsequenzen und Stills vor, die die Eltern vor Beginn der Konferenz eingeschickt hatten. Ein berührender Film mit ganz besonderen Protagonistinnen. Dann gab es Köstliches vom warmen und kalten Buffet, anschließend heiter-deftige Unterhaltung, viel Applaus und Gelächter bis in die Nacht hinein.

Montag, 28. Mai 2001

AUS NÄCHSTER NÄHE

Am Schlußtag der Konferenz hatten - nachdem Pädagogen, Therapeuten, Ärzte und Forscher gesprochen hatten - die Experten nächster Nähe das Wort.

Am **Geschwisterpodium** versammelten sich Brüder und Schwestern von Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom. Sie erzählten über ihre Befindlichkeit und hinterfragten, in welcher Weise ihr eigenes Leben vom Familienmitglied mit Rett-Syndrom mitgeprägt war. Ein 21-jähriger berichtete, er spüre eine große Verantwortung, seit seine Eltern ihm die Sachwaltschaft für seine Schwester übertragen haben. Das mache ihn nicht nur stolz, sondern er empfinde es auch als Last, die sich auf seine gesamte Lebensplanung auswirken werde. Ein Teenager berichtete, dass sie vermutlich gerade deshalb ein gutes Auskommen mit ihren Eltern habe und sich nicht wie viele andere in ihrem Alter mit ihnen herumstreite, weil sie zwar weniger Gesamtfamilienzeit als die meisten ihrer Altersgenossinnen hatte, dafür aber intensive Einzelzeiten mit ihrem Vater beziehungsweise ihrer Mutter als Kompensation

erhalten habe. Das habe dazu geführt, dass sie sich als individuelle Personen gut kennen, wahrnehmen und respektieren lernen konnten.

Beim **Väterpodium** sprachen drei Väter darüber, wie sie gelernt haben, mit Rett-Syndrom umzugehen. Sie berichteten vom Stolz über die Geburt eines gesunden Kindes, über die Freude, die die Anteilnahme an seiner Entwicklung mit sich brachte, das erste Erkennen, dass mit der Tochter irgendetwas nicht stimmte, Anfragen und Vertröstungen bei Haus- und Kinderärztin, weitere Konsultationen, Bestätigung, dass die Eltern nicht zu Unrecht besorgt waren, Diagnose. Umgang mit Verunsicherung, Hinterfragung, Selbstzweifel, Trauer, Wut. Schließlich der Schritt, den Schmerz anzunehmen und aktiv zu werden. Elternrunden, Verhandeln mit Institutionen, Forderungen stellen, Geld auftreiben, Platz der Tochter in der Öffentlichkeit einfordern und selbstverständlich werden lassen. Das anfängliche Entsetzen und die lähmende Scham, wenn die Tochter an öffentlichen Orten schrie. Die Wandlung zum Gewährenlassen und Annehmen, und die Haltung, die ändern werden sich schon darauf einstellen, auch das ist ein Teil des Lebens. Ein Vater berichtete, wie schwer es ihm zu schaffen machte, dass er trotz aller Liebe und Zuwendung die Tochter nicht heilen konnte, weil er als Kerl einfach gewohnt war, dass er alles richten konnte, was irgendwie falsch lief. Ein Dad berichtete, wie Wut, Frustration, Schmerz und Akzeptanz schließlich eine ganz neue Familie aus ihnen gemacht habe, eine Familie, die ihre Stärken und ihre Kraftquellen kenne. Ein Vater der älteren Generation nahm eine Klassifikation der Rett-Familien vor, die für jeden mehr oder weniger zutreffend sein könne: Die ältere Generation von Eltern sah sich mit einem schweren, aber mysteriösen Leiden konfrontiert, ihr Trauern ließ sie im Kreis herumlaufen, sie kamen nicht weiter. Als endlich eine Diagnose vorlag, empfanden sie das als Erleichterung. Die mittlere Elterngeneration erhielt relativ früh eine Diagnose, die Prognose aber war niederschmetternd, diese Familien wollten sofort eine Heilung. Die jungen Familien haben in der Regel sehr früh die Diagnose, das Wissen über Therapiemöglichkeiten ist vorhanden und die Forschung gibt Anlass zur Hoffnung, dass innerhalb dieser Generation durch medizinisch-pharmakologische Maßnahmen die Prognose deutlich verbessert werden kann.

Ärzte, Therapeuten und Lehrerinnen kommen und gehen im Leben ihrer Tochter, sie als Mutter, sie als Vater bleiben. Mit dieser Aussage ermutigte Kathy Hunter bei der **Verabschiedung** die Eltern, sich auch auf ihr eigenes Urteil und ihr eigenes Gefühl in Bezug auf ihr Kind mit Rett-Syndrom zu verlassen. Jeder wird Fehler machen, jeder wird seine eigene Schwäche erfahren müssen. Aber darin wird sich auch seine Stärke zeigen. Die Stärke eines Baumes zeige sich darin, wie weit er sich biegen und wieder aufrichten könne. Oft fühlen die Eltern, nachdem sie die Diagnose Rett-Syndrom für ihr Kind erhalten haben, einen so tiefen Schmerz und eine so tiefe Verzweiflung, dass sie sich nicht vorstellen können, jemals wieder davon zu genesen. "Aber wir Älteren", so Kathy Hunter, "wissen: sie werden

sich davon erholen, sie werden sich über diesen Schmerz erheben, sie werden darüber hinauswachsen." Denn die Sorge und das Grübeln nach einem warum seien wie ein Schaukelstuhl: er gebe ihnen das Gefühl, sich zu bewegen, aber mit dieser Art von Bewegung kommen sie nicht voran. Sie sind nicht allein mit ihrem Schmerz, mit ihrer Trauer, mit ihrer Wut, mit ihrer Verzweiflung. Die Internationale Rett-Syndrom Gesellschaft ist für sie da, mit der Bereitschaft, das Wissen und die Erfahrung von vielen Familien sowie die Erkenntnisse aus den pädagogischen, therapeutischen und medizinischen Wirkungsbereichen mit ihnen zu teilen. Ihre Homepage ist www.rettsyndrome.org. Die Adresse lautet: International Rett Syndrome Association, 9121 Piscataway Road, Suite 2B, Clinton, Maryland 20735, USA.

Die Berichterstatlerin dankt der ÖRSG und ihrer Präsidentin Frau I. Wenzel sehr herzlich für die Gelegenheit, diese Konferenz zu besuchen und für die große Geduld bis zur Fertigstellung des Berichtes!

☹ Wenn sie unsere Zuschriften nicht mehr erhalten möchten, benachrichtigen Sie uns bitte, Sie ersparen uns damit Papier und Portokosten. Herzlichen Dank!