

Das **Retts-Syndrom** (RS) ist eine neurologische Störung, als Folge eines spontan auftretenden, nicht vererbten Gendefekts, der bislang überwiegend bei Mädchen beobachtet wurde.

Zum ersten Mal 1965 vom österreichischen Kinderneurologen Dr. Andreas Rett (†), in einer deutschsprachigen, medizinischen Veröffentlichung beschrieben, blieb es zunächst wegen der relativ geringen Verbreitung dieses Artikels, den meisten Ärzten unbekannt.

Erst 1983 wurde eine Zusammenfassung des Syndroms von Dr. Bengt Hagberg in Schweden, sowie von Kollegen in Frankreich und Portugal in einer weithin verbreiteten englischen Neurologie-Fachzeitschrift abgedruckt.

Ein Durchbruch in der Rett-Forschung gelang 1999, als entdeckt wurde, dass ein Protein mit Namen MeCP2 hauptbeteiligt am Rett-Syndrom ist.

Die medizinische Literatur verfügt nunmehr über Fallbeschreibungen von vielen verschiedenen ethnischen Gruppen überall auf der Welt.

Studien haben die Häufigkeit des Rett-Syndroms mit 1 auf 15.000 Mädchen hochgerechnet. Das sind ca. 3-5 Mädchen pro Jahr in ganz Österreich.



Unterstützt  
durch die  
**WIENER PHILHARMONIKER**  
VIENNA PHILHARMONIC ORCHESTRA

## Diagnose

Die Entwicklung der Mädchen scheint in den ersten 6 bis 18 Lebensmonaten ganz normal zu verlaufen. Das Mädchen mit Rett-Syndrom kann alleine sitzen und beginnt auch seine Hände zu verwenden. Manche Kinder sprechen bereits Wörter und kurze Sätze. Viele beginnen in der üblichen Zeitspanne alleine zu Laufen, während andere bereits eine deutliche Verzögerung der Entwicklung des freien Gehens zeigen, oder dies gar nicht erreichen.

Es folgt eine Periode der Stagnation oder des Rückschritts.

Während dieser Phase gehen die bereits erworbenen motorischen und sprachlichen Fähigkeiten verloren. Es kommt zum Verlust des sinnvollen Handgebrauchs.

Demgegenüber treten wiederholte (stereotype) Handbewegungen auf.

Häufig handelt es sich dabei um Handwasch-, Streich-, Knet- oder 'Hand zum Mund' - Bewegungen.

Im Wachzustand ist auch eine Gang- und Rumpfabpraxie (Unfähigkeit, bei erhaltener Beweglichkeit zu handeln) möglich, die durch eine Ataxie (Störung der Bewegungskoordination) überlagert sein kann.

Die Regressionsphase (Rückschritt- bzw. Verlernphase) kann mehrere Monate dauern. Darauf folgt eine lang andauernde



Zeitspanne, in der bei einigen Mädchen ein rudimentärer (verkümmerter) Sprachgebrauch wiedererlangt werden kann.

In dieser Zeit können sich Skoliose, Spastik, aber auch Epilepsie entwickeln.

Die sexuelle Entwicklung verläuft altersgemäß.

Die Lebenserwartung ist im Wesentlichen nicht verkürzt.



**Mit freundlicher Unterstützung von Unidea,  
der Stiftung der UniCredit Group**



# Stadien des RETT-Syndroms

Das Rett-Syndrom kann grob in vier, zeitlich aufeinanderfolgende, Stadien eingeteilt werden, die aber von Fall zu Fall unterschiedlich sein können.

## Phase 1: Verlangsamung/Stagnation

Zeitraum: 6. bis 18. Lebensmonat

Das sehr frühe Stadium, in welchem geringe Entwicklungsauffälligkeiten bestehen.

Konkret bedeutet das, dass sich die Mädchen nach außen hin ganz normal entwickeln, nur vielleicht etwas langsamer.

Rückwirkend wird aber oft festgestellt, dass die betroffenen Mädchen/Kinder sehr ruhig waren oder aber sehr viel schrien.

## Phase 2: Entwicklungsregression

Zeitraum: 1. bis 4. Lebensjahr

Der Übergang in dieses Stadium kann fließend, aber auch sehr plötzlich geschehen. Bereits erlernte Wörter werden wieder verlernt, der gezielte Einsatz der Hände verliert sich. Oftmals beginnt hier die typische Handstereotypie. Eventuelles Auftreten erster Krampfanfälle.

Das Ende dieser Phase ist bei einigen Mädchen durch gravierende Schlafstörungen gekennzeichnet.

Auch Schrei- und Lachanfälle treten auf.

## Phase 3: Die pseudostationäre Phase

Zeitraum: 2. bis 10. Lebensjahr

Eine 'relative Stabilisierung' tritt ein. Die Mädchen können einzelne Fähigkeiten wieder erlangen, insbesondere ihre Kommunikation betreffend (Sprachverständnis, Augen, Mimik, Grobmotorik), aber auch

motorische Fähigkeiten (z.B. Gehen), können in Ansätzen zurückkehren.

In dieser Phase bleiben viele Rett-Mädchen ihr Leben lang.

#### **Phase 4: Motorische Verschlechterung**

Zeitraum: Ab dem 10. Lebensjahr

Zunehmende Bewegungsstörungen und orthopädische Probleme stehen im Vordergrund.

Insbesondere Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung), sowie Muskelschwund treten auf.



Unterstützt durch die Gemeinde:



**Absender (bitte in Blockschrift):**

**Name:**

.....

.....

**Adresse:**

.....

.....

.....

Bitte frei-  
machen,  
wenn  
Marke  
zur Hand

**An die**

**Österreichische  
Rett-Syndrom Gesellschaft**

**Ruthnergasse 20A  
1210 WIEN**

**ÖSTERREICH**

# **Ich bin am Rett-Syndrom interessiert als:**

- Elternteil
- Verwandter
- Freund
- Pädagoge
- Arzt
- Therapeut .....
- Anderes: .....

## **Für Eltern/Angehörige**

Name des Kindes:

.....

Geburtsdatum: .....

Wurde bereits eine Diagnose gestellt?

JA       NEIN

Wenn JA, wann? .....

Wollen Sie uns auch eine Tel.Nr. oder Email bekannt geben?

.....

Möchten Sie weitere Zuschriften der Österr. Rett-Syndrom Gesellschaft erhalten?

JA       NEIN

Anmerkungen Ihrerseits:

.....

.....

.....

## Die Forschung

Zum Verständnis für die besondere Verlaufsdynamik des Rett-Syndroms (RS) ist ein hohes Mass an Wissen über die normale Hirnentwicklung wichtig.

In den ersten drei Monaten der Schwangerschaft beginnt die Vermehrung der Nervenzellen im Gehirn. Danach folgt die Differenzierung dieser und die Ausreifung, die sich auch nach der Geburt fortsetzt.

Das Rett-Syndrom wird heute als eine Erkrankung verstanden, bei welcher dieser Reifungsprozess des Gehirns gestört ist.

Ausgelöst wird das RS größtenteils durch ein mangelhaftes Gen, das auf dem X-Chromosom liegt und durch Mutationen in einem Protein namens MeCP2 [gesprochen ‚Mek-Pi-Tu‘] hervorgerufen wird.

1999 ist es einer Gruppe von Forschern des ‚Kinderspitals Boston‘ und des ‚Whitehead Institutes für biomedizinische Forschung‘ (beide USA) gelungen, die Funktion von MeCP2 zu identifizieren.

Das Rett-Syndrom ist die erste menschliche Erkrankung die man kennt, dessen Auslöser ein defektes Protein ist, das bei der Regulation der Gen-Expression durch Wechselwirkung mit methylierter DNA beteiligt ist. Mit ‚Methylation‘ wird ein fundamentaler biologischer Prozess bezeichnet, in welchem die Zelle Gene, welche sie nicht verwendet, deaktiviert indem sie diese mit Methyl modifiziert und andere dafür aktiviert.

Durch diese Entdeckung wurde erkannt, dass das MeCP2 nicht nur beim Rett-Syndrom, sondern auch bei mehreren anderen Generkrankungen in Zusammenhang mit Entwicklungsstörungen des Nervensystems eine Rolle spielt.

Um weitere Zusammenhänge aufzuzeigen, ist aber noch eine Menge Forschungsarbeit notwendig.

## Kriterien zur Diagnose

Für die Diagnose ‚Rett-Syndrom‘ verpflichtend erforderliche Symptome:

- ⇒ Relativ normale Entwicklung, bis hin zu einem Alter von 6 bis 18 Monaten.
- ⇒ Normaler Kopfumfang bei der Geburt, in Folge jedoch zunehmende Verlangsamung des Kopfwachstums in Relation zu den Normwerten.
- ⇒ Starke Beeinträchtigung der verbalen Ausdrucksfähigkeit und Verlust des zielgerichteten Gebrauchs der Hände. Diese Kombination erschwert die Beurteilung der sprachlichen Aufnahmefähigkeit, sowie des jeweiligen Intelligenzstandes.
- ⇒ Stereotype Handbewegungen (Waschbewegungen, Wringen, Klatschen, Pochen, Finger zum Mund). Im Wachzustand kann dies zu einem dauerhaften Verhalten werden.
- ⇒ Zittern am Körper, das eventuell die Gliedmaßen einschließt, ganz besonders dann, wenn das Kind aufgeregt ist.
- ⇒ Wenn es laufen kann, ist das Gangbild schwankend, unsicher und ‚breitbasig‘, die Beine sind durchgestreckt und das Gehen erfolgt oft auf Zehenspitzen (‘Spitzengang‘).



## Weitere Symptome

Folgende Symptome treten nicht immer, aber in vielen Fällen zusätzlich auf:

- ⇒ Epileptische Anfälle (bei ca. 80%)
- ⇒ EEG-Auffälligkeiten
- ⇒ Atemstörungen mit Atem anhalten bzw. mit Aussetzern, verstärkte Atmung (Hyperventilation) und Luftschlucken mit Blähungen.
- ⇒ Zähneknirschen
- ⇒ Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung)
- ⇒ Muskelsteifheit/Spastizität/Gelenkskontrakturen
- ⇒ Schlechte Durchblutung der Beine, mit Neigung zu kalten, blauröt verfärbten Füßen.
- ⇒ Schlafstörungen bzw. auffälliger Schlafrhythmus

## Behandlungsmöglichkeiten

Nach dem heutigen Wissensstand gibt es noch keine Heilung, jedoch Therapien, welche die Lebensqualität verbessern und auch das Krankheitsbild positiv beeinflussen können:

- **Musiktherapie:** Zur Anbahnung gezielter Handlungen mit den Händen an Musikinstrumenten. Verbesserung von Blickkontakt und sozialer Interaktion.
- **Physiotherapie:** Vermindern von Widerstand beim Laufen auf unterschiedlichen Böden. Verbesserung der Gleichgewichtskoordination. Anbahnung von Schutzreaktionen. Entgegenwirken des Fortschreitens der Skoliose. Aufrechterhaltung der Mobilität.
- **Hydrotherapie:** Muskelentspannung und Mobilitätsanregung im Wasser.
- **Ergotherapie:** Verbesserung in der Selbstständigkeit (Essen, Anziehen) und der feinmotorischen Funktionen.

- **Hippotherapie** (Reittherapie): Verbesserung von Haltung, Koordination, Gleichgewicht und Aufmerksamkeit. Verringerung stereotyper Handbewegungen und Entspannung.
- **Logopädie** (Sprachtherapie): Förderung von Nachahmungsfähigkeiten. Ausbau non-verbaler Kommunikationsformen (Gesten, Blick und Körpersprache). Verbesserung des Lippenschlusses.  
⇒ „Unterstützte Kommunikation!“



## Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Im Jahr 1993 wurde die Österr. Rett-Syndrom Gesellschaft auf Initiative von Prof. Andreas Rett (†1997) gegründet.

Sie versteht sich als Selbsthilfeverein und Informationsdrehscheibe rund um die Zusammenarbeit zwischen Eltern und Angehörigen von Mädchen mit Rett-Syndrom und Ärzten bzw. Therapeuten.

Auch die Förderung des internationalen Erfahrungs- und Informationsaustausches ist uns ein Anliegen.

### Wir bieten:

- ⇒ Hilfe für Angehörige nach Stellung der Erstdiagnose.
- ⇒ Kontakt zu Ärzten und betroffenen Familien.
- ⇒ Leihweise Bücher und Publikationen zum Rett-Syndrom (RS).

**Bitte unterstützen Sie unsere Mädchen!**

**BAWAG/PSK: Österr. Rett-Syndrom Gesellschaft**

**BLZ 60.000 KtoNr. 71.772.800**

**BIC (SWIFT): OPSKATWW**

**IBAN: AT156000000071772800**

**Danke!**

# Was ist das **RETT- SYNDROM**



**Informationsbroschüre der  
Österreichischen Rett-Syndrom  
Gesellschaft**

## **Kontakt**

**Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft**

A-1210 Wien

Ruthnergasse 20A

E-Mail: [info@rett-syndrom.at](mailto:info@rett-syndrom.at)

[www.rett-syndrom.at](http://www.rett-syndrom.at)

Tel.: +43 (0)676 96 70 600

Fax: +43 (0)1 47 93 622