

Was ist das **Rett-Syndrom?**

Informationsbroschüre
Österreichische
Rett-Syndrom Gesellschaft



ÖRSKG

Österreichische **Rett-Syndrom** Gesellschaft

Inhalt

- 3 Editorial
- 4 Über die ÖRSG | Aufgaben und Ausrichtung
- 6 Das Rett-Syndrom | Diagnose
- 8 Stadien beim Rett-Syndrom | Verlauf der Krankheit
- 10 Verlauf: Stagnation | Regression
- 12 Verlauf: Plateauphase | Motorische Verschlechterung
- 14 Die Forschung | Vererbung und Auswirkung
- 16 Apraxie - gestörtes Handlungsvermögen | Therapien
- 18 Unterstützen | Kontakt herstellen

Herausgeber

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft
Neulassing 169
A-8900 Selzthal

Kontakt

Telefon: +43 (0676) 967 06 00
E-Mail: kontakt@rett-syndrom.at
Web: www.rett-syndrom.at

Ausgabe

Juni 2012



EDITORIAL

Liebe Leserin,
lieber Leser

Ohne ein Netzwerk der Unterstützung, welches durch betroffene Eltern, Ärzte, Institutionen und Förderer der ÖRSG besteht, wäre es nicht möglich zu helfen. An dieser Stelle ein herzliches Dankeschön an alle, die mithelfen, dass dieses Netzwerk funktioniert. Zurzeit sind fast 100 (registrierte) Familien in Österreich betroffen.

Das Rett-Syndrom gehört zwar zu den sogenannten „seltenen Erkrankungen“, benötigt aber gerade daher ein Netzwerk der Unterstützung. Das dürfen wir immer wieder erleben, so wie wir vor ein paar Wochen von einigen Studentinnen eine Spende erhalten haben. Sie gründeten für 6 Wochen ein Kleinunternehmen und erwirtschafteten dabei einen Gewinn.

Diesen Gewinn haben sie der ÖRSG zur Erreichung ihrer Ziele zur Verfügung gestellt. Schauen Sie einfach einmal auf unsere Homepage um mehr zu erfahren. Mein Wunsch wäre es, dass wir gemeinsam dieses Netzwerk der Unterstützung ausbauen und in Zukunft unseren betroffenen Rett-Kindern und deren Eltern und Betreuern die bestmögliche Hilfestellung geben können.

Schreiben Sie uns Ihre Erfahrungen und Vorschläge und unterstützen Sie das „Rett- Netzwerk“ in Österreich.

Günther Painsi
Präsident der österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft

Über die ÖRSG

» Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG) ist ein Selbsthilfeverein von größtenteils selbst betroffenen Eltern der sich als Erstanlaufstelle für betroffene Familien versteht.

Wir versuchen zu trösten, Ängste und Sorgen ein wenig zu verkleinern, wo möglich zu vermitteln (an Ärzte, an Therapeuten, an andere Familien), wir leisten Aufklärungsarbeit, kümmern uns um internationale Kontakte (Eltern und Wissenschaft) und wir wollen - in bescheidenem Rahmen - auch finanziell unterstützen.

Im Jahr 1993 wurde die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft auf Initiative von Dr. Andreas Rett (+1997) gegründet. Sie versteht sich als Selbsthilfeverein und Informationsdrehscheibe rund um die Zusammenarbeit zwischen Eltern und Angehörigen von Kindern mit

Rett-Syndrom und Ärzten bzw. Therapeuten. Auch die Förderung des internationalen Erfahrungs- und Informationsaustausches ist uns ein Anliegen.

Unsere Ziele sind: » die Förderung der Obsorge, Betreuung und Entwicklung der am Rett-Syndrom erkrankten Personen » Information, Beratung und Unterstützung von Eltern und Angehörigen » Zusammenarbeit mit der International Rett Syndrome Association (IRSA) » Förderung der medizinischen Forschung.

Die ÖRSG ist auf Spenden angewiesen, um ihre Ziele »Fördern, Informieren, Zusammenarbeiten und Forschen« zu erreichen.

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Die ÖRSG hilft vom Rett-Syndrom betroffenen durch Familienförderung, Informationsmaterial, Zusammenarbeit mit internationalen Rett-Syndrom Organisationen und mit finanzieller Unterstützung für medizinische Forschung.

Fördern | Informieren | Zusammenarbeiten | Forschen



Aufgaben und Ausrichtung

» Die ÖRSG hat ein weites Spektrum an Aufgaben. Hier ein Ausschnitt unserer Tätigkeiten:

- »Alle« Rett-Syndrom-Kinder in Österreich erfassen
- Den Bekanntheitsgrad von Rett-Syndrom und der ÖRSG in Österreich weiter erhöhen
- Forschungsprojekte innerhalb von Österreich, in dem uns möglichen Rahmen unterstützen
- Unsere Mitglieder, speziell die betroffenen Familien mit den Rett-Kindern, fördern
- Gemeinsame Veranstaltungen und Unternehmungen des Vereins finanziell unterstützen
- Weiterhin eine eigene Homepage unter www.rett-syndrom.at unterhalten
- Internationale Kontakte zu anderen Selbsthilfe- und Rett-Organisationen pflegen
- Hilfe für Angehörige nach Erstellung der Erstdiagnose Rett-Syndrom
- Kontakt zu Ärzten und Kliniken herstellen und halten
- Bücher und Publikationen zum Thema Rett-Syndrom verleihen

Das Rett-Syndrom

» Das Rett-Syndrom ist eine neurologische Störung als Folge eines spontan auftretenden, nicht vererbten Gendefekts, der bislang überwiegend bei Mädchen beobachtet wurde.

Entdeckt wurde das Rett-Syndrom in den 60er Jahren durch den Wiener Kinderneurologen Dr. Andreas Rett (+), der zwei Mädchen in seiner Praxis beobachtete, die komplett authentische Bewegungsabläufe mit ihren Händen durchführten. In einer deutschsprachigen medizinischen Veröffentlichung wurde diese Beobachtung beschrieben, blieb aber wegen der relativ geringen Verbreitung des 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 ver-

breiteten englischen Fachzeitschrift für Neurologie gedruckt. Ein Durchbruch in der Rett-Forschung gelang 1999 als entdeckt wurde, dass ein Protein mit Namen MeCP2 hauptbeteiligt am Rett-Syndrom ist. Durch einen Gentest kann das Rett-Syndrom eindeutig diagnostiziert werden.

Die Häufigkeit des Rett-Syndroms wird mit 1 auf 15.000 Mädchen beziffert. Das sind ca. 3-5 Mädchen pro Jahr in ganz Österreich.

*Dr. Andreas Rett (*1924, †1997 in Wien) war ein österreichischer Neuropädiater, Autor verschiedener Bücher und Erstbeschreiber des Rett-Syndroms.*

Erkennungsmerkmale Rett-Syndrom

- * Verlust sinnvollen Gebrauchs der Hände
- * Waschende Handbewegungen, Klatschen oder Beißen
- * Verlust erworbener Sprachfähigkeiten
- * Gangstörungen oder Gehunfähigkeit

Mutation des MeCP2 Gens | Klassifikation ICD-10 F84.2



Diagnose

» Die Diagnose Rett-Syndrom wird zunächst anhand der klinischen Kriterien erstellt. Bei zutreffen kann mittels Gentest das MECP2-Gen untersucht werden.

Wie erkennt man das Rett-Syndrom?

- Normale Schwangerschaft und Geburt
- Weitestgehend normale Entwicklung bis 18 Monaten
- Vermindertes Kopfumfangwachstum
- Vorübergehender Verlust sozialer Kontaktfähigkeit

Hauptkriterien für das Rett-Syndrom

- Verlust sinnvollen Gebrauchs der Hände
- Waschende Handbewegungen, Klatschen oder Beißen
- Verlust erworbener Sprachfähigkeiten
- Gangstörungen oder Gehunfähigkeit

Weitere Kriterien für das Rett-Syndrom

- Atemauffälligkeiten im Wachzustand
- Zähneknirschen (Bruxismus)
- Schlafstörungen
- Niedriger Muskeltonus
- Verfärbte, häufig kalte und marmorierte Extremitäten
- Skoliose (Seitverbiegung der Wirbelsäule)
- Wachstumsstörungen
- Kleine, oft kalte Füße und Hände
- Ungewöhnliche Phasen von Lachen und Schreien
- Verminderte Schmerzreaktion

Stadien beim Rett-Syndrom

» Beim Rett-Syndrom handelt es sich um einen fortschreitenden Zerfallsprozess, der unharmonisch verläuft. Phasen von Verschlechterung, Stagnation oder sogar Phasen mit Entwicklungsfortschritten.

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 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 Gebrauchs der Hände.

Demgegenüber treten wiederholte (stereotype) Handbewegungen auf. Häufig handelt es sich dabei um Handwasch-, Streich-, Knet- oder »Hand zum Mund« - Bewegungen. Die Regressionsphase (Rückschritt- bzw. Verlernphase) kann mehrere Monate dauern.

Darauf folgt eine lang andauernde Zeitspanne, in der bei einigen Mädchen ein rudimentärer Sprachgebrauch wiedererlangt werden kann. In dieser Zeit können sich Skoliose, Spastik, aber auch Epilepsie entwickeln. Die Lebenserwartung ist im Wesentlichen nicht verkürzt.

Phasen der Entwicklung

- * bis 18. Monat » Stagnation, ev. langsame Entwicklung
- * 1. bis 4. Jahr » Regression, Handstereotypie, Krämpfe
- * 2. bis 10. Jahr » Stabilisierung, Kommunikation besser
- * ab 10. Jahr » Verschlechterung, Skoliose, Spastik

Tempo und Ausmaß variieren individuell



Verlauf der Krankheit

» Phasen der rapiden Verschlechterung unterbrechen Stagnationsphasen oder gar Phasen mit leichten Entwicklungsfortschritten, die in Zeitpunkt des Auftretens, Tempo und Ausmaß individuell variieren können.

- **Stagnation | 6. bis 18. Lebensmonat**
Konkret bedeutet diese Phase, dass sich die Mädchen nach außen hin ganz normal entwickeln, nur vielleicht etwas langsamer.
- **Entwicklungsregression | 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.
- **Plateauphase | 2. bis 10. Lebensjahr**
Eine »relative Stabilisierung« tritt ein. Die Mädchen können einzelne Fähigkeiten wieder erlangen, insbesondere ihre Kommunikation betreffend Sprachverständnis, Augen, Mimik und Grobmotorik.
- **Motorische Verschlechterung | ab 10. Lebensjahr**
Zunehmende Bewegungsstörungen und orthopädische Probleme stehen im Vordergrund. Insbesondere Skoliose, sowie Muskelschwund treten auf.



Stagnation | 6. bis 18. Lebensmonat

» Das **erste Stadium** der Krankheit beginnt ungefähr zwischen dem 6. und 18. Lebensmonat und dauert einige Monate. In den meisten Fällen entwickeln sich die Mädchen bis dahin unauffällig. Die höchsten Fähigkeiten werden zumeist mit einem Jahr erreicht. Viele Mädchen sprechen bereits erste Worte, essen selbstständig und zeigen sich auch in ihrer motorischen Entwicklung unauffällig. Zunächst verlangsamt sich dann die psychomotorische Entwicklung und stagniert schließlich. Meist können die Mädchen selbstständig sitzen, bevor die Stagnation beginnt. Fähigkeiten wie Krabbeln, Stehen und Laufen werden jedoch bereits verzögert entwi-

ckelt, Rennen und Klettern lernen die meisten nicht mehr. Aufmerksamkeit und Aktivität der Kinder nehmen ab; sie wirken zunehmend desinteressiert an ihrer sozialen Umwelt. Spiel- und Wahrnehmungsaktivitäten lassen nach. Zwischen dem 5. Lebensmonat und dem 4. Lebensjahr verlangsamt sich das Wachstum des Kopfumfangs, wodurch die räumliche Organisation des Gehirns beeinträchtigt wird. Neben ersten Anzeichen von Hypotonie treten nun unspezifische diffuse Handbewegungen auf und werden häufiger. Sie haben noch kein starres Muster und werden in langsamem Tempo parallel zur funktionellen Handmotorik vollzogen.

1. Stadium - Stadium der Stagnation

In diesem Stadium verlangsamt sich die motorische Entwicklung und es kann zu einem Stillstand kommen. Mit der Zeit nimmt Aufmerksamkeit und Aktivität der Kinder ab.

Regression | 1. bis 4. Lebensjahr

» Das **zweite Stadium** ist gekennzeichnet durch eine allgemeine Entwicklungsregression, wobei der Zerfallsprozess in der Regel bei den zuletzt erworbenen Fähigkeiten beginnt und dann die darauf folgenden Stufen der in der Ontogenese erworbenen Fähigkeiten erreicht. Diese Phase beginnt etwa mit dem 8. Lebensmonat und endet zwischen dem 4. und 5. Lebensjahr, kann aber auch viel kürzer andauern. Zunächst verliert das Kind die Fähigkeit zu lallen bzw. zu sprechen. Auffällig ist außerdem der Verlust des Handgebrauchs, welcher mit der Verstärkung der Handstereotypen einhergeht. Die waschenden, wringenden oder klatschenden Bewegungen werden

vor allem im Bereich der Körpermittellinie, manchmal aber auch seitlich, im Gesichts- oder Hinterkopfbereich ausgeführt. Die Grobmotorik ist meist weniger betroffen aber dennoch unkoordiniert und gestört. Mädchen, die bereits laufen können, zeigen ataktisch-apraktische Gangstörungen. Zielloses Hin- und Herwandern, Zehenspitzenengang und ein schlürpfendes Gangbild konnten ebenfalls beobachtet werden. Erstmals treten epileptische Anfälle auf. Das Kind wirkt zunehmend autistisch und in sich gekehrt. Soziale Kontaktaufnahme und Erkundungsverhalten bleiben aus. Einige Mädchen zeigen zudem plötzlich auftretende Schreiphasen.

2. Stadium - Phase der Regression

Charakteristisch ist eine allgemeine Regression der Entwicklung. Bereits erworbene Fähigkeiten (zB funktioneller Gebrauch der Hände, Sprache) gehen verloren.



Plateauphase | 2. bis 10. Lebensjahr

» Das **dritte Stadium** beginnt zwischen dem 2. und 10. Lebensjahr und kann Monate bis Jahre dauern. In dieser Phase stabilisiert sich die Entwicklung. Teilweise kommt es zum Rückgang der Symptomausprägung, beispielsweise bezüglich der autistischen Verhaltensweisen. Die Mädchen werden nun wieder zugänglicher, lassen Körperkontakt zu und nehmen Blickkontakt auf. Neben Stimm- und Lalläußerungen nutzen einige Mädchen wieder Wortteile in situativem Kontext. Lautsprachliche Fortschritte sind ab diesem einfachen Stadium jedoch nicht mehr erwartbar. Die grobmotorischen Fähigkeiten sind weitgehend erhalten und verschlechtern sich nur lang-

sam. Apraxie* und Ataxie treten nun deutlich zu Tage. Die stereotypen Handbewegungen manifestieren sich und werden auf den Mundbereich ausgedehnt. Bruxismus, Apnoe und frühe Skoliose sind weitere Symptome dieses Stadiums. Häufig kommt es zu epileptischen Anfällen. Charakteristisch für diese Phase sind außerdem eine verminderte Schmerzempfindlichkeit, Konstipation, Gewichtsverlust sowie ein Wechsel von Hypotonie zur Hypertonie und Rigidität.

* **Apraxie** bezeichnet man eine Störung der Ausführung willkürlicher zielgerichteter und geordneter Bewegungen bei intakter motorischer Funktion.

3. Stadium - Plateauphase

Nach der Phase rascher Regression durchlaufen Mädchen mit Rett-Syndrom nun eine Phase der relativen Ruhe. Sie beginnen sich wieder für ihre Umwelt zu interessieren.

Verschlechterung | ab 10. Lebensjahr

» Im **vierten Stadium** verbessert sich die emotionale Kontaktbereitschaft zunehmend. Die Mädchen stellen Blickkontakt her und beginnen, Dinge und Personen ausgiebig zu betrachten und genau zu fixieren. Auch das kognitive Niveau bleibt stabil. Anfälle werden seltener, was vor allem auf die medikamentöse Behandlung zurückzuführen ist. Die stereotypen Handbewegungen nehmen ab. Die meisten Mädchen sind durch zunehmende Apraxie, Skoliose* und Spastizität auf den Rollstuhl angewiesen. Der Bewegungsmangel führt allmählich zur Verarmung der Gesamtmotorik, Bewegungen werden seltener und auch die Mimik verarmt. In dieser Phase ver-

schlechtert sich der physische Gesamtzustand. Die Mädchen leiden an Abmagerung, allgemeiner physischer Schwäche und Durchblutungsstörungen. In der Regel beginnt die vierte Phase nach dem 10. Lebensjahr, manche Mädchen erreichen sie aber erst im späten Pubertätsalter. Das Stadium kann Jahre andauern, aber auch deutlich kürzer sein.

* **Skoliose** ist eine Seitverbiegung der Wirbelsäule bei gleichzeitiger Verdrehung der Wirbel, welche nicht mehr durch Einsatz der Muskulatur aufgerichtet werden kann. Die Wirbelsäule bildet dabei in der Regel mehrere, einander gegenläufige Bögen.

4. Stadium - Motorische Verschlechterung

In diesem Stadium öffnet sich das Kontaktverhalten noch weiter. Die Häufigkeit der Anfälle nimmt ab und die Mädchen mit Rett-Syndrom zeigen kognitive Fortschritte.

Die Forschung

» Im Jahre 1998 konnte durch WissenschaftlerInnen des Baylor College of Medicine in Houston und der Stanford-University die Ursache des Rett-Syndroms lokalisiert werden. Eine Mutation des MeCP2-Gens.

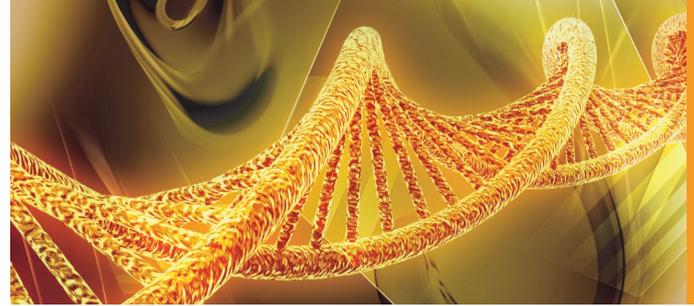
In den ersten drei Monaten der Schwangerschaft beginnt die Vermehrung der Nervenzellen im Gehirn. Danach folgt die Differenzierung dieser und die Ausreifung, die sich auch nach der Geburt fortsetzt. Das Rett-Syndrom wird heute als eine Erkrankung verstanden, bei welcher dieser Reifungsprozess des Gehirns gestört ist. Ausgelöst wird das Rett-Syndrom großteils 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. Es ist noch eine Menge an Forschungsarbeit notwendig.

Die Mutation des MeCP2-Gens

MeCP2 (Methyl-CpG-Binding Protein 2) ist ein Transkriptionsfaktor, der selektiv an methylierte CpG-Inseln bindet und die Transkription verschiedener Gene reprimiert, also ein DNA-bindendes Regulator-Protein.

Die Gen-Mutation tritt »neu« auf, »de-novo« genannt



Vererbung und Auswirkung

» Betroffen ist das Gen MeCP2 (Methyl-CpG-Binding Protein 2), das in der chromosomalen Region Xq28 liegt. Es handelt sich in etwa 80 bis 90 % der Fälle um dominante De-novo-Mutationen des X-Chromosoms.

Vererbung

Die Mutation, also genetische Veränderung tritt bei den betroffenen Mädchen »neu« auf (»de-novo« genannt). Dies bedeutet, dass die genetische Veränderung bzw. Mutation meist einmalig und zufällig am X-Chromosom der Keimzelle (Spermien) stattfindet und damit an die Nachkommen weitergegeben wird. Die Töchter haben generell zwei X-Chromosomen, Söhne ein X- und ein Y-Chromosom. Wenn die Mutation weder bei der Mutter noch beim Vater gefunden wird, dann ist von einer de-novo Mutation auszugehen. Gesunde Geschwister eines Rett-Mädchens tragen keine MeCP2-Mutation.

Auswirkung

Das Rett-Gen MeCP2 ist verantwortlich für die Ausbildung des Proteins MeCP2. Dieses Protein beeinflusst einen von vielen biochemischen Schaltvorgängen zur Kontrolle der komplexen Expressionsmuster anderer Gene. Es ist entscheidend für den Abschaltzeitpunkt und spielt eine Schlüsselrolle in der Gehirnentwicklung und der Aufrechterhaltung seiner Funktion. Ein nicht richtig funktionierendes MeCP2-Protein erlaubt es anderen Genen, sich zu unpassenden Phasen in der Entwicklung einzuschalten. Dadurch wird das genau abgestimmte Muster unserer Entwicklung verändert.

Apraxie – gestörtes Handlungsvermögen

» Rett-Mädchen leiden oft an motorischen Blockierungen, die unkontrolliert auftreten und ihnen erhebliche Schwierigkeiten bereiten zielgerichtete Bewegungen auszuführen.

Der sinnvolle Einsatz motorischer Fähigkeiten ist trotz vorhandener Funktionalität nicht möglich.

Die meisten Mädchen zeigen größte Probleme in der Handlungsplanung und deren Umsetzung, da einzelne Handlungsmuster hierfür scheinbar nicht abgerufen oder richtig angeordnet werden können. Im Verlauf der Pathogenese gehen dadurch sowohl die Fähigkeit zum motorischen Agieren, als auch die Fähigkeit zum motorischen Reagieren verloren. Sie müssen immer wieder die Erfahrung sammeln, dass sie auf ihre materielle und personelle Umwelt nur sehr eingeschränkt Einfluss nehmen

können. Dennoch bestätigen Beobachtungen immer wieder, dass die Mädchen trotz ihres gestörten Handlungsvermögens einen starken Willen zeigen, sich zu bewegen und zu handeln. Da jedoch die Diskrepanz zwischen ihrem eigentlichen Handlungswillen und dem Vermögen, dieses umzusetzen, im Laufe der Entwicklung immer größer wird, setzt schließlich eine gewisse Resignation ein.

Die Apraxie wird als eine der fundamentalsten Behinderungen beim Rett-Syndrom bezeichnet und hat einen gravierenden Einfluss auf die emotionale Entwicklung sowie auf das Selbstbild der Mädchen.

Apraxie - gr. ἀπραξία »Untätigkeit«

Störung der Ausführung willkürlicher, zielgerichteter und geordneter Bewegungen bei intakter motorischer Funktion. Durch sensorische Rückkopplung gelingt oft eine gute Kompensation. Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie bewirken einen günstigen Therapieverlauf.



Therapiemöglichkeiten

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

- **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 Selbständigkeit (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 nonverbaler Kommunikationsformen (Gesten, Blick und Körpersprache). Verbesserung des Lippenschlusses.
- **Musiktherapie:** Zur Anbahnung gezielter Handlungen mit den Händen an Musikinstrumenten. Verbesserung von Blickkontakt und sozialer Interaktion.

Unterstützen

» Das Rett-Syndrom ist kein neues Krankheitsbild, rückt aber in den letzten Jahren vereinzelt in den Vordergrund der Aufmerksamkeit. Grund hierfür sind Diskussionen über neue Forschungsergebnisse.

Während die Mädchen sich in ihren ersten Lebensmonaten meist völlig unauffällig entwickeln, setzt zwischen dem 6. und 18. Lebensmonat zunächst eine Entwicklungsstagnation ein, welche alsbald von einem Rücklauf der Entwicklung gefolgt wird. Kinder, die bis dato ihre Umwelt neugierig erkundeten, womöglich schon erste Worte sprachen und sich auch motorisch unauffällig entwickelten, zeigen plötzlich nur noch wenig Interesse an ihrer Umwelt. Bereits erworbene Lall- und Sprechfähigkeiten gehen ebenso verloren wie auch der funktionelle Handgebrauch der Kinder, der allmählich durch die Syn-

drom spezifischen Handstereotypien ersetzt wird. Und auch wenn die meisten Mädchen später wieder zugänglicher werden, ihre Umwelt interessiert durch Blicke erkunden und oftmals Anzeichen eines soliden Sprachverständnisses zeigen, so ist die Meinung der Fachleute doch nahezu einstimmig: Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom seien schwer bzw. hochgradig geistig behindert und könnten das kognitive Entwicklungsalter eines 18 Monate alten Kindes kaum überschreiten.

Nur mit gemeinsamer Unterstützung können wir den vom Rett-Syndrom Betroffenen helfen!

Spendenkonto

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft
PSK 71.772.800 | BLZ 60000
IBAN: AT1560000000-71772800
BIC: OPSKATWW



Ihre Spende hilft den vom Rett-Syndrom Betroffenen!



Kontakt herstellen

» *Kennen Sie ein Kind...*

- ...das sich nach normaler Geburt und Entwicklung in den ersten Lebensmonaten plötzlich verändert hat?
- ...das sich nicht mehr weiterentwickelt, sich »irgendwie anders« verhält, als zwischen dem 6. und 18. Lebensmonat zu erwarten ist?
- ...das bereits erworbene Fähigkeiten wie Laufen und Sprechen wieder verlernt hat?
- ...das ganz normal aussieht, das aber den sinnvollen Gebrauch der Hände verloren und stattdessen stereotype, knetende oder waschende Handbewegungen macht?

Dann könnte dieses Kind eines von 3-5 Kindern sein, welche jährlich in Österreich am Rett-Syndrom erkranken!

Kontakt

- ✉ Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft
Neulassing 169, A-8900 Selzthal
- ☎ +43 (0)676 967 06 00
- @ kontakt@rett-syndrom.at
- 🏠 www.rett-syndrom.at

www.rett-syndrom.at



ÖRSG

Österreichische **Rett-Syndrom** Gesellschaft