ÖRSG-Newsletter

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft



Selten ist nicht unsichtbar

Liebe Vereinsmitglieder, liebe Familien,

ein neues Jahr bringt neuen Schwung. Wie ihr bereits gemerkt habt, haben wir unser Vereinslogo auf Lila umgestellt, sowie unsere Homepage neu gestaltet. Ein Blick darauf lohnt sich. Beides steht für Weiterentwicklung, Zusammenhalt und einen modernen Auftritt unseres Vereins.

Zum Rare Disease Day wurde das Rett-Syndrom als einer der seltenen Krankheiten mit einem Beitrag österreichweit in einer Themenzeitung im Standard publiziert.

Aktiv engagieren wir uns in der nächsten Zeit beim Benefizstand am Altwiener Ostermarkt. Vielen Dank fürs Helfen.

Weiters dürfen wir uns auf der Integra Messe im Juni 2026 in Wels mit einem Infostand der ÖRSG präsentieren. Durch diese Öffentlichkeitsarbeit schaffen wir mehr Aufmerksamkeit und Sichtbarkeit.

Lasst uns gemeinsam mit frischer Energie ins neue Vereinsjahr starten. Wir freuen uns auf viele schöne Begegnungen und Aktivitäten mit euch!

Herzlichst Hans Lang

Weitere Themen

Rare Disease Day

Erfahrungsbericht: Augensteuerung

Terminankündigungen

Auszug Standard

ÖRSG

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Rare Disease Day 2026

Gemeinsam sichtbar für Menschen mit seltene Erkrankungen

Der Rare Disease Day erinnert uns daran, wie wichtig Solidarität ist. Gemeinsam machen wir seltene Erkrankungen sichtbar.

Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union als **selten**, wenn nicht mehr als 1 von 2.000 Menschen betroffen ist. Insgesamt gibt es über 6.000 verschiedene seltene Erkrankungen – sie betreffen jedoch gemeinsam viele Millionen Menschen.

Betroffene schneller zu Diagnosen kommen, immer besser versorgt werden können und die Entwicklung entsprechender Behandlungsoptionen und Unterstützungsangebote vorangetrieben wird.







Auch das **Rett-Syndrom** zählt zu diesen seltenen Erkrankungen. In Österreich werden jedes Jahr etwa 3 bis 5 Kinder mit Rett-Syndrom geboren. Hinter jeder Diagnose steht eine Familie, deren Alltag sich schlagartig verändert – und die auf Information, Vernetzung und Unterstützung angewiesen ist

Der Standard hat anlässlich des Rare Disease Day eine Themenzeitung herausgegeben, um gezielt relevantes Wissen, an Betroffene, Angehörige, Fachpersonen und die allgemeine Bevölkerung zu vermitteln, damit

Als Anlage zum Newsletter sind der Auszug aus der Themenzeitung mit dem Bericht von Dr. med. Fiona Zeiner, Oberärztin an der Kinderklinik Innsbruck, über das Rett-Syndrom sowie ein Interview mit Familie Lang über den Alltag mit Rett Syndrom zu finden.



Unser Weg mit Unterstützter Kommunikation zur Augensteuerung

Ein Erfahrungsbericht von Katharina mit Sophie (5 Jahre), Wien

Ein paar Wochen nach der Diagnosestellung waren wir mit Sophie noch bei Prof. Dr. Freilinger. In seinem Brief hatte er als Empfehlung Romana Malzer als UK-Beratung angegeben. Von Romana hatte ich gleich eine erste telefonische UK-Beratung erhalten. Ein **taster-adaptiertes** Spielzeug mit Batterieunterbrecher und auch den **Power-Link** wurde mir als Leihgabe geschickt. Zudem hatte ich das Glück von einer Freundin, die gleichzeitig als Sonderpädagogin UK-versiert war, über den Sommer ein iPad mit der App **GoTalkNow** auszuleihen und mich mit ihr auszutauschen, wie wir unsere ersten Schritte mit Metacom-Symbolen und Unterstützten Kommunikation beginnen könnten.

Zudem hatte ich mich auch von Lifetool Wien beraten lassen und wir hatten den Antrag für ein eigenes iPad mit GoTalkNow ins Laufen gebracht. Der wurde vom Fonds Soziales Wien bewilligt, was jedoch (inkl. Auslieferung) einige Wochen gedauert hat. Da war ich dann ganz froh, dass wir bereits ein Leih-iPad mit den relevanten Apps zur Verfügung hatten und nicht erst auf die administrativen Vorgänge warten mussten. Parallel hatte ich mir eigentlich eine kontinuierliche UK-Förderung und -Begleitung gewünscht. Romana war ja mit Linz zu weit weg, hatte aber den Tipp, dass sich in Wien gerade der Verein mUKs mit Ausbildungskolleginnen formierte.

Seit Frühjahr 2024 begleitet uns der Verein mUKs und brachte immer wieder wertvollen Input und vor allem Sophie motivierende Spiele am iPad zu uns. Schon früh war klar, dass wir zum einen Sophies Handfunktion mit dem (immer zielgerichteteren) Drücken der Buttons in GoTalkNow erhalten wollten, dass zugleich aber deutlich wurde, dass diese oft zu verwaschene Handauswahl nicht der Weisheit letzter Schluss sein konnte. Bereits vor dem Sommer 2024 war für mich klar, dass wir uns Richtung **Augensteuerung** orientieren mussten, damit wir Sophie die Präzision in der Kommunikation bieten konnten, die sie benötigte.

In dieser Zeit hat mich Sophie wirklich überrascht, was ihre Motivation am iPad diverse Apps zu bedienen, für ihr Ursache-Wirkungs-Verständnis bewirken konnte. Eine gewisse Herausforderung lag nämlich auch immer wieder darin, dass Sophies Handstereotypien (vor allem Hand-in-den-Mund) dazu führten, dass der Bildschirm feucht wurde und die Buttons durch die Feuchtigkeit nicht mehr so einfach auszulösen waren. Doch Sophie hatte hier eine Vehemenz entwickelt, die beeindruckend war. Sie hatte nach einiger Zeit gewusst, dass dieser Button durch Drücken auslösen musste und eben solange darauf gedrückt, bis es endlich funktioniert hatte.

Verein mUKs mit Unterstützter Kommunikation sprechen (www.muks.or.at)

Beantragung der Augensteuerung

Der konkrete Weg zur Beantragung einer Augensteuerung (Modell TD I-16) war wie folgt: wir hatten das Modell in der Beratungsstelle Lifetool Wien zunächst vor Ort und auch dann für 2-3 Wochen sogar zuhause testen können. Das Kind soll idealerweise diverse Punkte am Bildschirm visuell ansteuern können, damit die Kalibrierung erfolgreich abgeschlossen werden konnte. Sophie hat das souverän absolviert. Dieser Termin bei **Lifetool** war insofern notwendig, da Lifetool dann eine Notwendigkeits-erklärung erstellt, auf Basis dessen, der Fonds Soziales Wien dann über seine Förderung entschieden.

Obwohl mir bereits klar war, dass das unser Weg für Sophie sein würde, hatte mich die Tatsache, dass wir hier ein komplett neues Kommunikationssystem für Sophie aufbauen mussten, zunächst überwältigt. Nach dem Ausprobieren hatten wir den Händler **Mechatron** mit Frau Daniela Punz kontaktiert, noch mal besprochen, welches Modell (Windows oder iOS Basiert) für uns das Geeignetste wäre, und uns die möglichen und nötigen Zubehöre sowie Software durchgedacht (wie Halterungen am Rolli etc.). Die Erfahrung rund um die Antragsstellung von Mechatron möchte ich nicht missen, denn die Firma wusste, welche Anträge parallel einzureichen waren, worauf gewartet werden musste etc.

Letztlich hatten wir vom Fonds Soziales Wien, vom Sozialministeriumsservice, vom Unterstützungsfonds der ÖGK, vom Unterstützungsfonds der PVA und von Licht ins Dunkel Zuwendungen erhalten, und es wurde vollfinanziert.

Der Prozess ab Antragsbeginn bis zur Auslieferung hat etwa sieben Monate gedauert. Seit August 2025 konnten wir nun einen „Tobii“ unser Eigen nennen.

Wie reif Sophie schon war, hatten die ersten Wochen gezeigt. Über die anfänglichen Look-to-learn-Spiele sind wir längst hinaus – sie „schießt“ zwar noch immer gerne Geister mit ihren Augen ab, und hat sich zeitlich dabei unglaublich gesteigert; aber mittlerweile bestellt sie sich mit ihren Augen bereits das gewünschte Essen zu den Mahlzeiten, kann kommentieren, ob das Essen lecker ist oder ob sie noch was zu trinken haben möchte. Vor allem schafft sie es immer superschnell, sich Youtube-Videos einzuschalten oder zu den einprogrammierten Büchern zu gelangen. Das finde ich schon eine beachtliche Leistung.



Mich erfüllt, dass nun auch andere Bezugs-personen wie ihre Betreuer:innen im Kindergarten durch die Benutzung der Augensteuerung erkennen, was in ihr steckt. So kann sie nun souverän zeigen, dass sie die Farben schon kennt, oder auch zuerst auf der Augensteuerung eine Speise verweigern und dann auch mit fest geschlossenem Mund beweisen, dass ihre Augenauswahl nicht einfach Zufall gewesen ist. Sophie kann nun auch durch die Augensteuerung ein Stück mehr ihre Persönlichkeit und ihren Humor zeigen.

Vielen Dank für diesen zur Verfügung gestellten Bericht für den Newsletter! Wir freuen uns auf viele weitere interessante Beiträge! Bitte per Mail an newsletter@rett-syndrom.at

Einladung Altwiener Ostermarkt

vom 20. März bis 6. April 2026



Es freut uns sehr, dass wir 2026 am Altwiener Ostermarkt auf der Freyung den Benefizstand Nr 32 mit heißer Trinkschokolade von Zotter betreuen dürfen. Es können Osterschokoladen, ebenfalls aus dem Hause Zotter, Mehlspeisen und Eierlikör gegen eine Spende für die ÖRSG erworben werden.

Die feierliche Eröffnung findet am 20. März 2026 um 17 Uhr statt, ansonsten ist der Markt täglich von 10:00 bis 20:00 für Besucher geöffnet. Das Osterprogramm ist bereits online.

Nur Dank eurer wertvollen Hilfe, ist es möglich, den Benefizstand in der Osterzeit zugunsten der ÖRSG zu betreuen. Wir freuen uns auch auf eure Besuche von Familien, FreundInnen oder Bekannten.

Anmeldung für das Rett-Familien Wochenende

vom 19. bis 21. Juni 2026
in Hipping (OÖ)



Die ÖRSG lädt wieder zu einem gemeinsamen Rett-Familien Wochenende nach Hipping (OÖ) ein. Wie schon viele Jahre zuvor, werden wir wieder im Hotel Lohninger-Schober sein. Dieses Hotel verfügt über ausreichend Zimmer, ein Hallenbad, Seminarräume und über einen hellen Betreuungsraum für unsere Kinder. Für unsere Rett-Kinder und deren Geschwister sorgt wieder ein liebevolles, erfahrenes Betreuungsteam.

Neben dem wertvollen Austausch unter Familien besteht das Programm wieder aus einem bunten Mix von Aktivitäten und Vorträgen.
Nähere Infos auf unserer Homepage

Eine Einladung erfolgte bereits per Mail an alle Familien, bitte um Rückmeldung mit dem Anmeldeformular bis 15.3.2026 anmeldung@rett-syndrom.at

Über die ÖRSG

Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG) ist ein Selbsthilfeverein von betroffenen Familien und begleitet seit 1993 Menschen mit Rett-Syndrom sowie ihre Angehörigen mit Information, Austausch und Unterstützung.

Wir versuchen zu trösten, Ängste und Sorgen ein wenig zu verkleinern und wo möglich auch zu vermitteln (an Ärzte, Therapeuten und andere Familien).

Wir leisten Aufklärungsarbeit und kümmern uns um nationale und internationale Kontakte zwischen Eltern und Wissenschaft.



FOLLOW US

FOLLOW US

www.rett-syndrom.at

Die ÖRSG ist ein gemeinnütziger Verein ohne öffentliche Förderungen –
wir sind auf Spenden angewiesen, jeder Euro zählt!
Ihre Unterstützung ermöglicht den so wertvollen Austausch unter
den Rett-Familien, Familientreffen und Fachvorträge.

Spenden sind steuerlich absetzbar (SO 2555), wenn der Spender seinen Vor- und Zunamen sowie sein Geburtsdatum bei der Spendeneinzahlung bekannt gibt.

Spenden an die ÖRSG bitte an:
Bank Austria
IBAN: AT60 1200 0100 2914 9969

Zahlen mit Code

Impressum:

Der ÖRSG-Newsletter ist das Informations-Medium der ÖRSG (Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft) und erscheint mehrmals jährlich.

Redaktion:

Sonja Lang

newsletter@rett-syndrom.at

© Copyright 2025 by ÖRSG

Vereinssitz der ÖRSG:

Althellmonsödt 31
4202 Hellmonsödt

www.rett-syndrom.at

Lesen Sie mehr unter **seltenekrankheit.info**

SELTENE ERKRANKUNGEN

Am 28. Februar ist **Tag der Seltenen Erkrankungen**



FOTO: ZVG

„Unsere Welt brach zusammen“

Sophie lebt mit dem Rett-Syndrom. Ihre Eltern Sonja und Johann erzählen, was die Diagnose eines unheilbaren Gendefekts bedeutet. Ein Gespräch über Pflege, Herausforderungen – und die kleinen Momente, die tragen.

Seite 13

+ Epidermolysis bullosa
Hämophilie
Primär biliäre Cholangitis
Seltene Krebserkrankungen
Spinale Muskelatrophie

mediaplanet

Unterstützt durch **Acadia Pharmaceuticals GmbH**

ACADIA

Rett-Syndrom früh erkennen: Darauf kommt es an

Dr.in med. Fiona Zeiner ist Oberärztin an der Kinderklinik Innsbruck. Im Interview stellt die Kinderneurologin das Rett-Syndrom vor und erklärt, worauf es bei der Diagnose der seltenen Entwicklungsstörung ankommt.



FOTO: ZVG

OÄ Dr.in med. Fiona Zeiner
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunkt Neuropädiatrie und Entwicklungsneurologie, Universitätsklinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Was ist das Rett-Syndrom?
Das ist eine seltene, genetisch bedingte Entwicklungsstörung. Die Häufigkeit wird mit etwa einem von 10.000 bis 15.000 Mädchen angegeben, was in Österreich rund drei bis fünf Neuerkrankungen pro Jahr entspricht. Sie betrifft fast ausschließlich Mädchen.

Wie zeigt sich die seltene Erkrankung?
Die betroffenen Kinder entwickeln sich zunächst unauffällig. Mit sechs bis 18 Monaten kommt es zu einem Entwicklungsstopp. Statt sich weiterzuentwickeln, verlieren die Kinder bereits erworbene sprachliche und motorische Fähigkeiten. Diese Rückschritte in der Entwicklung sind für Kinderärztinnen und -ärzte ein Alarmsignal. Auch das Kopfwachstum ist anfangs normal und wird dann langsamer als bei gesunden Kindern.

Charakteristisch für Kinder mit Rett-Syndrom ist das Entwickeln von typischen Handbewegungen wie Waschbewegungen und im Verlauf der Verlust einer sinnvollen Handfunktion. Bei mildem Verlauf ist dieses Symptom leicht ausgeprägt, aber doch vorhanden. Es braucht Erfahrung, um zu erkennen, welches Kind früh weiter abgeklärt werden muss. Dann wird im Rahmen einer genetischen Untersuchung die Diagnose gestellt.

Wie verläuft die Erkrankung?
Viele Kinder mit Rett-Syndrom lernen gehen, wobei sie sich nicht so geschmeidig bewegen wie gesunde Gleichaltrige, sondern auffallend breitbeinig unterwegs sind. Manche lernen nie zu sprechen, mache verlernen zu sprechen, andere sprechen einzelne Wörter oder in einfachen Sätzen.

Mit der Zeit stellen sich Probleme mit der Ernährung und Verdauung ein. Die Kinder bleiben meist kleiner und leichter als Gleichaltrige. Im Jugendalter besteht oft eine schwere Schlafstörung, die für die Familie eine hohe Belastung darstellt.

Acht von zehn Personen mit Rett-Syndrom entwickeln eine Epilepsie.

Die Lebenserwartung der Betroffenen liegt im Schnitt bei 40 Jahren, hängt aber vom Schweregrad des Rett-Syndroms und etwaigen Begleiterkrankungen ab.

Warum ist eine frühe Diagnose wichtig?
Ich erlebe, dass die Diagnose viele Eltern entlastet, weil sie eine Antwort auf die sie quälende Frage „Was ist los mit meinem Kind?“ erhalten. Die Krankheit ist unheilbar. Eine frühe Diagnose führt nicht zu einer besseren Behandlung.

Schon vor der Diagnose werden Kinder mit einer Entwicklungsstörung ganzheitlich gesehen und gefördert, um ihre Fähigkeiten zu verbessern. Der erste Schritt ist hier fast immer die Frühförderung. Bei der Frühförderung kommen die Fachkräfte ins Haus. Sie fördern das erkrankte Kind und unterstützen zugleich die Familien beim Verarbeiten der Diagnose. Individuell werden Logopädie, Ergotherapie oder Physiotherapie in das Förderkonzept eingebaut.

Wir schauen immer, was das Kind kann, und zielen mit der Therapie auf Lebensqualität und Teilhabe am Familienleben und am gesellschaftlichen Leben ab. Ganz wichtig ist mir, zu versichern, dass Personen mit Rett-Syndrom viel mehr am sozialen Austausch teilhaben, als sie zeigen können. Daher ist es wichtig, Kindern, die kaum sprechen können, eine andere Möglichkeit zu geben, sich auszudrücken. Die Unterstützte Kommunikation hilft durch Karten mit Bildern oder Symbolen oder mit einem einfachen Sprachcomputer. Personen mit Rett-Syndrom verstehen oft mehr, als sie sagen können.

Was raten Sie Eltern, die sich wegen einer Entwicklungsverzögerung bei ihren Kindern sorgen?
Eltern kennen ihre Kinder in der Regel am besten. Wenn ihnen an ihren Kindern etwas auffällt und sie sich Sorgen machen, sollten sie das immer abklären lassen – am besten von ihrem Kinderarzt oder ihrer Kinderärztin.

Der genetische Nachweis des Rett-Syndroms ist eindeutig. Dank der Fortschritte in der Genetik erhalten Familien mit Kindern mit einer anderen Entwicklungsstörung ebenfalls immer früher eine Antwort auf die Frage, warum sich ihr Kind auffällig entwickelt.

Und welchen Rat geben Sie zur bestmöglichen Bewältigung der Erkrankung?
Kinder mit Rett-Syndrom sind höchst pflegebedürftig. Das belastet die Familien. Ich erlebe dennoch viel Lebensfreude in den Familien. Vielen hilft der Austausch mit anderen betroffenen Familien.

Leider warten heute viele Eltern mit Kindern mit Entwicklungsstörungen monatelang auf Frühförderung oder auf die empfohlene Therapie. Ich wünsche mir für die betroffenen Familien, dass sich diese Situation ändert, da die Kinder Zeit verlieren. ■

Unterstützt durch **Acadia Pharmaceuticals GmbH**

Wenn hinter einer „Entwicklungsverzögerung“ eine seltene Krankheit steckt

Sophie leidet am Rett-Syndrom. Ihre Eltern Johann, der auch Präsident des Selbsthilfevereins Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG) ist, und Sonja Lang berichten, was die Diagnose bedeutet und wie die Familie, zu der auch Sophies ältere Schwester Laura gehört, ihren Alltag mit der seltenen Erkrankung bewältigt.

Wie kam es zu Sophies Diagnose?
Sonja: Sophie war in allem später dran als ihre große Schwester. Doch das beunruhigte uns anfangs nicht. Sie nimmt sich ihre Zeit, dachten wir. Als sie mit acht Monaten ihr Köpfchen nicht hob, sprachen wir das in der Kinderarztpraxis an. Sophie bekam Physiotherapie. Sie lernte krabbeln, hantierte mit Löffel und Gabel. Mit 13 Monaten bemerkten wir weniger Fortschritte in Sophies Entwicklung.

Johann: Sie krabbelte weniger, zog sich nicht hoch, stellte sich nicht auf.

Sonja: Eine Kollegin erzählte mir von einem Mädchen, das das Rett-Syndrom hatte – es gab Parallelen zu Sophie. Ein Gentest bestätigte den Verdacht.

Wie nahmen Sie die Diagnose auf?
Johann: Unsere Welt brach zusammen. Sophie hat einen unheilbaren Gendefekt. Sie wird nie selbstständig leben können.

Wie sieht der Alltag mit Sophie aus, und was macht Ihre Tochter besonders gerne?
Sonja: Sophie braucht immer helfende Hände. Ihre Pflege wird anstrengender, je älter sie wird. Denn gleichwohl sie mit 17 nur 25 Kilogramm wiegt, weil sie keine Muskeln hat, und auch kleiner als gesunde Gleichaltrige ist, kostet das ständige Heben und Tragen Kraft. Ohne Muskeltonus ist sie immer wie ein sehr schläfriges Kind in unseren Armen. Eltern wissen, was ich meine.

Johann: Wenn wir mit Sophie zusammen sind, führen wir alle Selbstgespräche. Das ist okay, solange wir sehen und spüren, dass es Sophie gut geht. Ihr Lächeln ist unwiderstehlich.

Sonja: Wir wissen, dass Sophie mehr versteht, als sie uns mitteilen kann. Das ist besonders schwer zu ertragen, wenn es Sophie mal nicht gut geht und sie uns nicht sagen kann, was ihr fehlt.



Johann Lang und Sonja Lang, Eltern der betroffenen Sophie

Johann: Sophie liebt Schwimmen, aber nur, wenn das Wasser 30 Grad und wärmer ist. Kürzlich war sie im Kino und hatte großen Spaß mit Pumuckl. Ihre Pumuckl-Puppe lässt sie seitdem nicht aus den Augen.

Was fordert Sie als pflegende Eltern besonders heraus?
Sonja: Sophie taktet unser Leben. Wir brauchen für Alltägliches viel Zeit, insbesondere für die Mahlzeiten. Tags geht sie in eine Sonderschule und absolviert einige ihrer Therapien außer Haus. Sobald sie wieder daheim ist, ist einer von uns beiden für sie da. Das machen wir, solange wir können. Krankheitsbedingt schläft Sophie nachts schlecht. Morgens um halb drei, vier beginnt ihr Tag. Das ist besonders anstrengend.

Johann: Das Rett-Syndrom fordert die betroffene Familie oft auch finanziell heraus. Es gibt inzwischen moderne Hilfsmittel, die die Mobilität, Kommunikation und Teilhabe der Erkrankten am Alltag verbessern, beispielsweise Augensteuerungsgeräte. Doch die müssen sich die Familien leisten können – der Staat unterstützt das deutlich weniger als beispielsweise den Heizungstausch.

Wie unterstützt die ÖRSG betroffene Familien?
Johann: Der Selbsthilfeverein, dessen Arbeit größtenteils auf Spenden basiert, ist die Anlaufstelle von betroffenen Familien für betroffene Familien. Wir bieten seit 1993 Information, Aufklärung, Austausch und Vernetzung untereinander und mit Expert:innen. Aktuell sind in der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft rund 120 Kinder mit Rett-Syndrom registriert, darunter auch zwei Buben. Manchen Eltern frisch diagnostizierter Kleinkinder fällt es schwer, in den Austausch mit Eltern älterer Betroffener zu treten. Es schmerzt, die Zukunft seines voll pflegebedürftigen Kindes direkt vor Augen geführt zu bekommen. Doch der Austausch ist sehr wertvoll für alle und hilft beim Bewältigen des Alltags mit Rett-Syndrom in der Familie. ■

Weitere Informationen unter: **rett-syndrom.at**

Sie möchten die ÖRSG mit einer Spende unterstützen? Hier geht's zum Spendenkonto:

ÖRSG
Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft
Bank Austria
IBAN: **AT60 1200 0100 2914 9969**
BIC: **BKAUATWW**

Zahlen mit Code