



# SOCIALSTYRELSEN

Rett syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

## Rett syndrom

Andre betegnelser: RTT

Beskrivelse **Introduktion**

Rett syndrom (RTT) er en sjælden og medfødt neurologisk udviklingsdefekt, der hovedsageligt ses hos piger. Det er en genetisk tilstand, hvor ændringer af gener medfører, at hjernens nerveceller og støtteceller ikke fungerer optimalt (dysfunktion). Syndromet medfører bl.a. psykisk og fysisk udviklingshæmning, og personerne vil være afhængige af hjælp fra andre hele livet. Kernesymptomerne er tilbagegang af lærte færdigheder i småbarnsalderen specielt vedr. sproget og finmotorikken samt udvikling af ufrivillige bevægelser af hænderne (stereotypier).

Diagnosen stilles på baggrund af personens symptomer, og over 90% med RTT har en forandring (mutation) i RTT genet MECP2.



# SOCIALSTYRELSEN

## Symptomer

RTT ses overvejende hos piger. Drengene har oftere et sværere forløb end pigerne og har således symptomer allerede i nyfødthedsperioden.

I starten ser pigerne ud til at udvikle sig normalt. De er dog ofte beskrevet som nemme og stille børn, udviklingen kan være lettere forsinket, og børnene kan evt. være muskelslappe.

Traditionelt inddeles forløbet af RTT i stadier. Nedenstående beskriver det klassiske forløb.

### ***Stadium 1: Før udviklingstilbagegang***

Indenfor det første halve til 1½ år går udviklingen i stå. Barnet holder således op med at lære nye ting og gør ikke rigtig fremskridt med at lære at gå eller sidde uden støtte alt efter, hvor langt i sin udvikling hun er inden da. Kun få mestrer at kravle, men flere kan gumpes sig frem. Nogle lærer at gå, inden udviklingen går i stå.

Sprogudviklingen er som oftest sen. Interessen for deltagelse i det omgivende liv aftager, og således bliver hun mindre interesseret i legetøj. Eventuelt ses umotiverede bevægelser med hænderne, men dette er ikke altid påfaldende på dette tidspunkt. Dette stadium varer få måneder. Symptomerne er sjældent så karakteristiske, at diagnosen kan stilles klinisk på dette tidspunkt, men hvis der er mistanke om RTT, kan det evt. bekræftes ved gen-undersøgelse.

Det er ikke ualmindeligt, at forældrenes bekymringer for barnets udvikling i dette stadium ikke gengældes i samme grad af fagpersoner, da symptomerne er milde og også enkeltvis kan ses hos normalt udviklede børn.

### ***Stadium 2: Udviklingstilbagegang***

Symptomerne bliver efterhånden mere påfaldende. Lærte færdigheder forringes eller går tabt i 1-3 års alderen specielt vedr. sproget og brugen af hænderne. Kontakten til og fra barnet bliver dårligere, og evt. reagerer hun ikke på lyde, hvilket ofte mistolkes som nedsat hørelse. Øjenkontakten bliver dårligere hos de fleste, men sædvanligvis undgår pigen ikke kropskontakt. Sproget påvirkes, så lærte ord kan forsvinde, og pludrelidene kan blive mindre nuancerede. Formålstjenlig/viljestyret brug af hænderne forsvinder helt eller delvist og erstattes efterhånden af stereotype håndbevægelser, hvor f.eks. hænderne føres op til munden eller føres klappende eller knugende/vridende sammen foran brystet. Motorikken bliver mere usikker, og pigen er nu tydeligt forsinket i hele



# SOCIALSTYRELSEN

sin udvikling. Tilsyneladende umotiverede skrigeture er hyppige i dette stadium. Tilbagegangen kan ske over få uger, men hyppigst tager den måneder. I dette stadium bliver nogle af pigerne mistænkt for at have autisme.

### ***Stadium 3: Efter udviklingstilbagegang***

Når barnet er ude af perioden med tab af færdigheder, er der mulighed for fremgang på nogle punkter. Det er specielt opmuntrende, at kontakten bedres betydeligt, og øjenkontakten kan blive meget intens. Enkelte lærer at gå evt. med hjælp, mens andre aldrig bliver i stand til det. Gangen er oftest stiv og bredsporet med usikker balance. Hænderne bruges ikke relevant, men udfører påfaldende ufrivillige håndbevægelser (stereotypier) i det meste af den vågne tid. Talesproget er oftest gået tabt, men det er muligt at arbejde med alternative kommunikationsformer. Øjnene er en styrke for mange af personerne og kan bruges i kommunikationen (øjenudpegning).

Med tiden kan ses varierende grader af handicap og medicinske problemstillinger i form af ændret muskelspænding (tonusforstyrrelser), rygskevthed (scoliose), epilepsi, dårlig trivsel, nedsat knoglemasse, ubalance af det autonome (ufrivillige) nervesystem med bl.a. vejrtrækningsforstyrrelser og tendens til forstoppelse. Epilepsien debuterer oftest mellem 4 og 10 års alderen og bliver som regel mindre fremherskende med alderen. Hos mange opstår de specielle vejrtrækningsmønstre, enten med tendens til hyperventilation, vejrhold (apnø=lang vejrtrækningspause) eller overfladisk vejrtrækning. Bevægelsesmønstret bliver over tid mere parkinsonlignende med bl.a. langsomme og stive bevægelser.

Alle personer med RTT er psykisk og fysisk udviklingshæmmede i varierende grader.

### ***Stadium 4 : Hvor vidt dette stadium findes er omdiskuteret***

Tidligere var det almindeligt at beskrive et 4. stadium, som indebar yderligere tab af motoriske færdigheder, men det er under diskussion om det findes. En evt. senere motorisk tilbagegang kan i stedet ses som en uheldig kombination af inaktivitet og aldring, som skal søges modarbejdet med intensiveret træning. Det er derfor meget vigtigt, at der udfærdiges individuelle træningsprogrammer, som justeres undervejs.

## **Årsag**

Hos over 90% af personer med RTT kan påvises en genforandring - en mutation - i MECP2-genet, der ligger på X-kromosomet. Genet koder for methyl-CpG-bindende protein 2, der påvirker andre gener, som har betydning for hjernens funktioner hele



# SOCIALSTYRELSEN

livet.

Der kendes til dato i alt 3 gener, der kan medføre RTT. Mutationer i CDKL5 kan give en atypisk form for RTT med tidligt debuterende epilepsi; mutationer i FOXP1 kan give en anden atypisk form med lille hovedomfang og tidligere indsættende symptomer end ved den klassiske form.

Man kan have Rett syndrom uden at have forandringer i de indtil nu kendte gener. Endvidere kan man have forandringer i de anførte gener uden at have RTT.

## Arvelighed

Det er sjældent, at der fødes mere end en person med RTT i den samme familie, da de fleste mutationer er nyopståede, og pigerne ikke får børn. Risikoen for at få endnu et barn med syndromet er således meget lille, men dog lidt forøget i forhold til andre (<0,1%). Hvis mutationen, der har forårsaget RTT i en person, kendes, kan der foretages prænatal diagnostik i evt. fremtidige graviditeter i familien.

## Diagnosticering

RTT er en klinisk diagnose. Det vil sige, at diagnosen stilles ud fra forløb og de symptomer, barnet har. Genundersøgelse kan støtte diagnosen. Det er samtidig vigtigt at pointere, at man kan have RTT på trods af en normal genundersøgelse. Der er internationalt opstillet diagnostiske kriterier, der skal benyttes ved diagnosticering. Det er fremhævet i litteraturen, at diagnosen RTT kræver, at barnet skal have haft en periode med tilbagegang af færdigheder (punkt 1). Den seneste udgave af diagnostiske kriterier, som ses nedenfor, er fra 2010:

Overvej diagnosen RTT, hvis der observeres nedsat hovedtilvækst efter fødslen (men det er ikke et krav til diagnosen).

### ***Skal være opfyldt for diagnosen klassisk RTT***

1. En periode med tilbagegang fulgt af bedring eller stabilisering
2. Alle hovedkriterier og alle eksklusionskriterier skal være opfyldt
3. Støttekriterier er ikke påkrævet, men er ofte opfyldt i klassisk RTT



# SOCIALSTYRELSEN

## ***Skal være opfyldt for diagnosen atypisk RTT***

1. En periode med tilbagegang fulgt af bedring eller stabilisering
2. Mindst 2 ud af de 4 hovedkriterier
3. Mindst 5 ud af de 11 støttekriterier

## ***Hovedkriterier***

1. Helt eller delvist tab af erhvervede formålstjenlige håndfærdigheder
2. Helt eller delvist tab af erhvervet talesprog
3. Unormal gang: Gangforstyrrelse eller manglende gangevne
4. Stereotype håndbevægelser i form af håndvriden/klemmen, klappen, banken, hænder i mund eller vaskende/gnidende automatismer

## ***Eksklusionskriterier***

1. Hjerneskade som følge af traume (omkring eller efter fødslen), neurometabolisk sygdom, eller svær infektion, der medfører neurologiske problemer
2. Svær unormal psykomotorisk udvikling i de første 6 levemåneder

## ***Støttekriterier***

Mange af disse er ofte til stede, men ingen af dem er nødvendige for diagnosen klassisk RTT.

1. Vejtrækningsforstyrrelser i vågen tilstand
2. Tænderskæren i vågen tilstand
3. Forstyrret søvnmønster
4. Abnorm muskeltonus
5. Perifere vasomotoriske forstyrrelser
6. Skoliose/kyfose
7. Væksthæmning
8. Små og kolde hænder og fødder
9. Umotiverede latter/skrigetur
10. Nedsat smerterespons
11. Intens øjenkommunikation



# SOCIALSTYRELSEN

## Behandling

Der findes endnu ingen helbredende behandling for RTT.

Medicinsk behandling benyttes til de forskellige medicinske tilstande, der kan følge med syndromet. Målet med denne behandling er at lindre eller fjerne symptomer, således at pigens almene tilstand og trivsel er så god som mulig. Som eksempler på tilstande, der behandles, kan nævnes epilepsi, indsovningsbesvær, forstoppelse, kropslig uro og vejrtrækningsforstyrrelse.

Mange har behov for at tage D-vitamin og kalktilskud.

Det er vigtigt at sikre, at personen får nok kalorier. De forbruger mere energi, end man umiddelbart tror.

Nogle har brug for operation af den skæve ryg.

For at træne/opretholde nye færdigheder, modvirke yderligere tilbagegang over tid samt sikre et øget velbehag, er det vigtigt, at pigen er så fysisk aktiv som det er muligt. Der bør udarbejdes individuelle træningsprogrammer, som justeres over tid. Der skal således være tilknyttet fysioterapeut og evt. ergoterapeut. Som eksempler på træningsformer kan nævnes gangtræning, ridning og svømning, som mange er glade for.

Personerne med RTT skal stimuleres mest muligt også mentalt og socialt. De fleste er glade for socialt samvær. Samtidig er det dog vigtigt at skærme dem efter behov, da de kan have svært ved at regulere sanseindtryk og derfor kan blive stressede.

De har god gavn af struktur og forudsigelighed.

De fleste med RTT får på et tidspunkt behov for et eller flere hjælpemidler. Der er mange forskellige hjælpemidler, der kan være relevante for personer med RTT afhængigt af situation og behov.

De fleste er glade for musik, hvilket kan benyttes i hverdagen fx til afslapning og i forbindelse med læring; evt. egentlig musikterapi.

Alle personer med RTT har brug for alternative og supplerende kommunikationsformer (ASK). De bruger som regel ikke tegn-til-tale, da de har den nedsatte evne til at bruge hænderne viljestyret. Mange bruger øjenudpegning via billeder, konkrete ting og/eller computer. Det er vigtigt, at personen allerede introduceres til ASK umiddelbart efter diagnosen RTT er stillet.



# SOCIALSTYRELSEN

I håndteringen af personer med RTT skal man være opmærksom på, at de fleste har igangsætningsbesvær og har brug for længere tid (op til minutter) til at reagere på opfordringer (øget latenstid).

Som det ses af ovenstående, er der behov for en tværfaglig indsats fra flere instanser for at gøre dagligdagen bedst mulig og at øge livskvaliteten for personer med RTT og deres familier.

Center for Rett syndrom tilbyder landsdækkende rådgivning af familier og fagpersoner. Det foregår dels på centret dels ved udgående besøg.

## Prognose

RTT er en tilstand, man oftest bliver voksen med, og flere bliver gamle. Der er dog en øget dødelighed.

Halvdelen af de nulevende danske personer med RTT er over 20 år. Den ældste person med RTT kendt i DK blev 79 år.

Nye tilfælde:

Hyppigheden er omkring 1:10.000 piger, hvilket betyder, at der fødes 2-3 piger med syndromet om året. Diagnosen stillet sjældent før 2 års alderen.

Anslået antal i Danmark:

Center for Rett syndrom har kendskab til 104 nulevende personer med Rett syndrom i Danmark (ultimo 2012). Antallet er formentlig større, da vi har en formodning om, at der er ældre kvinder, der ikke er diagnosticeret.

Kilde:

Rett Syndrome. Smeets EE, Pelc K, Dan B. Mol Syndromol. 2012 Apr; 2(3-5):113-127

Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, Leonard H, Bailey ME, Schanen NC, Zappella M, Renieri A, Huppke P, Percy AK; RettSearch Consortium. Ann Neurol. 2010 Dec; 68(6):944-50. doi: 10.1002/ana.22124.

Forfatter

Rett Syndrome and the developing brain. Edited by Alison Kerr and Witt Engerstrøm  
Teksten er udarbejdet af overlæge, ph.d. Anne-Marie Bisgaard, Center for Rett Syndrom, Kennedy Centret

Udarbejdet:

Marts 2013. Der er tale om en nyskrivning og udvidelse af den hidtidige beskrivelse.

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: [Landsforeningen Rett syndrom](#)



# SOCIALSTYRELSEN

**Betydningen af en god udredning** Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

**Mere faglig viden:** ÅUH. Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)  
Børneafdeling A  
Center for Sjældne Sygdomme  
Brendstrupgårdsvej 100  
8200 Århus N  
Tlf.: 7845 1474

Kennedy Centret  
Center for Rett syndrom  
Gl. Landevej 7  
2600 Glostrup  
Tlf.: 4326 0100  
*Kennedy Centret er en del af Juliane Marie Centret, Rigshospitalet*

**Danske og nordiske links:** rarelink.dk  
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Center for Rett syndrom, Kennedy Centret, Rigshospitalet  
Center for Rett syndrom, Kennedy Centret, Rigshospitalet - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering.





# SOCIALSTYRELSEN

## Sociale profiler fra Sjældne Diagnoser

Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser gennemførte fra 2006-2009 projektet "Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner". Resultatet er en række dialogværktøjer under betegnelsen "Sociale profiler"

## Foreningen Rett syndrom, Sverige

## Norsk forening for Rett syndrom

## Rett Center, Sverige

### Internationale links: GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

## Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

## Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

## Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.



# SOCIALSTYRELSEN

## OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

## Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN)

Det Amerikanske RDCRN er oprettet i 2003 af Amerikas National Institutes of Health (NIH). Indeholder information om igangværende forskning på sjældne området i USA. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

## NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

## Society for the Study of Behavioural Phenotypes

Adfærds- og følelsesmæssige aspekter af biologisk bestemte sygdomme, der er forbundet med intellektuel udviklingshæmning/mental retardering. En adfærdsmæssig fænotype defineres som et karakteristisk mønster af motoriske, kognitive, lingvistiske og sociale afvigelser, som er konsekvent forbundet med en biologisk sygdom. Informationen er på engelsk og målrettet til alle med interesse.

## PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

## National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)

Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.



# SOCIALSTYRELSEN

## Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Erfaringer fra andre  
med samme  
diagnose:

Der findes bl.a. en privat amerikansk organisation for Rett Syndrom: [The International Rett Syndrome Foundation \(IRSF\)](#)