

Rett-Syndrom

Das Rett-Syndrom ist eine tiefgreifende neurologische Entwicklungsstörung aufgrund einer Veränderung im Gehirn. Die Entwicklungsstörung tritt fast ausschließlich bei Mädchen auf und wurde erstmals 1966 von dem Wiener Kinderarzt Andreas Rett beschrieben.

Es handelt sich um eine frühkindlich beginnende und progressiv verlaufende Enzephalopathie (krankhafte Schädigung des Gehirns).

Das Vorkommen des Rett-Syndroms in Deutschland wird auf 1:10.000 bis 1:15.000 geschätzt.

In Deutschland wird jährlich bei ca. 50 Mädchen ein Rett-Syndrom diagnostiziert.

Erscheinungsformen

Symptome

Im Vergleich zu ihren gesunden Geschwistern weisen Mädchen mit Rett-Syndrom meist eine Trinkschwäche auf. Zudem verfügen sie über eine geringere Muskelspannung und die Eltern berichten öfter über auffälliges Schreien. Des Weiteren treten bei den betroffenen Kindern häufig Skoliose, Epilepsie und Atmungsuffälligkeiten auf.

Diese Beobachtungen sollten jedoch nicht zu der Annahme verleiten, dass Säuglinge mit diesen Auffälligkeiten später ein Rett-Syndrom entwickeln. Sie verdeutlichen jedoch, dass die Entwicklung der Mädchen mit Rett-Syndrom schon sehr früh, wenngleich oft sehr unauffällig, gestört ist.

Weitere klassische Symptome können dem nachfolgenden Abschnitt Krankheitsverlauf entnommen werden.

Krankheitsverlauf

Das Rett-Syndrom verläuft in verschiedenen Stadien. Die Kinder entwickeln sich anfangs scheinbar regelgerecht. Zwischen dem siebten Lebensmonat und dem zweiten Lebensjahr kommt es zu einem Entwicklungsstillstand, zum Verlust vorhandener Fähigkeiten und zu Desinteresse an der Umwelt. Insbesondere betrifft dies das Sprechvermögen und den Gebrauch der Hände. Der Zustand der Kinder stabilisiert sich wieder. Die Kinder sind dann sozial zugänglicher, machen kleine Entwicklungsfortschritte und das Erreichen eines normalen Lebensalters ist möglich. Die Betroffenen bleiben jedoch ihr Leben lang in ihren geistigen, kommunikativen und körperlichen Fähigkeiten sehr stark beeinträchtigt.

Menschen mit Rett-Syndrom zeigen typischerweise autismusähnliche Symptome und Störungen in der Bewegungskoordination. Viele sprechen einige wenige Worte und befolgen einfache Aufforderungen. Des Weiteren

treten beim Rett-Syndrom sehr häufig epileptische Anfälle unterschiedlicher Ausprägung auf. Typisch sind auch die Handstereotypien, die den Bewegungen beim Händewaschen ähneln.

Es gibt eine weltweit anerkannte Einteilung des Rett-Syndroms in vier Stadien nach Hagberg und Witt-Engerström:

Stadium 1: Verlangsamungsstadium

Von sechs bis 18 Monaten: Es kommt zu einer Verlangsamung und einem Stillstand in der Entwicklung. Die Kinder nehmen weniger Augenkontakt auf und verlieren das Interesse an ihrer Umwelt. Dieses Stadium wird oft erst rückblickend erkannt.

Stadium 2: schnelles Destruktivstadium

Von ein bis vier Jahren: Innerhalb eines kurzen Zeitraums kommt es zum Verlust der bereits erworbenen Sprache und Handfertigkeiten; das Kopfwachstum verlangsamt sich. Die Kinder sind irritiert, weinen, schreien und beginnen mit stereotypen Handbewegungen. Viele zeigen autistische Züge und ihre kommunikativen Fähigkeiten sind stark beeinträchtigt.

Stadium 3: Plateau- oder pseudostationäre Phase

Von zwei bis zehn Jahren: Es tritt eine relative Stabilisierung ein. Die Kinder erlangen einzelne Fähigkeiten zurück, die insbesondere ihre Kommunikationsmöglichkeiten betreffen. So können sie sich beispielsweise durch Augenkontakt mit ihrer Umwelt verständigen.

Die motorischen Fähigkeiten sind weiter stark eingeschränkt. Epileptische Anfälle treten häufig auf. Dieses Stadium kann mehrere Jahre andauern. Es entstehen zunehmende Bewegungsstörungen und orthopädische Probleme, wie bspw. eine Skoliose (Wirbelsäulenverkrüm-

mung). Die kommunikativen Fähigkeiten und verbliebenen Handfunktionen nehmen jedoch nicht weiter ab.

Stadium 4: spätes motorisches Verschlechterungsstadium

Ab zehn Jahren: Das Kontaktverhalten öffnet sich noch weiter. Die Häufigkeit der Anfälle nimmt ab und die betroffenen Menschen mit Rett-Syndrom zeigen kognitive Fortschritte. Es kann eine Verschlechterung der motorischen Fähigkeiten eintreten. Schwäche, Abmagerung, Skoliose und Spastizität zwingen die meisten Betroffenen zur Immobilität und in den Rollstuhl.

Ursache/Diagnose/Prognose

Das Rett-Syndrom wird in 99 Prozent aller Fälle als spontane (neue) Mutation angesehen; es wird normalerweise nicht vererbt.

Für die Diagnose des Rett-Syndroms gelten verschiedene Kriterien als Voraussetzung:

- normale Schwangerschaft und Geburt
- weitgehend normale Entwicklung während der ersten sechs bis 18 Monate
- normaler Kopfumfang bei der Geburt
- häufige Verminderung des Kopfumfangwachstums zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr
- vorübergehender Verlust von sozialer Kontaktfähigkeit
- Störung der Sprachentwicklung und Kommunikationsfähigkeit
- Verlust erworbener, sinnvoller Handfunktionen zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr
- Handstereotypie: waschende, knetende, schlagende, zupfende Bewegungen
- Störung des Gangbilds

Die Diagnose eines Rett-Syndroms wird erheblich dadurch erschwert, dass diese Symptome in ganz unterschiedlicher Ausprägung auftreten. Neben den klar definierten diagnostischen Kriterien sind weitere Auffälligkeiten typisch für das Rett-Syndrom:

- Zurückgezogenheit
- scheinbar mangelndes Interesse an Umwelt und Mitmenschen
- Zähneknirschen
- Lach- oder Schreiattacken
- Perioden beschleunigter und vertiefter Atmung, Atempausen, Luftschlucken
- Speichelfluss
- Schlafstörungen
- Kleinwuchs, kleine Füße
- bläulich verfärbte, kalte Unterschenkel und Füße

Seit 1999 besteht die Möglichkeit, die Diagnose des Rett-Syndroms mit einem Gentest abzusichern.

Eine internationale Fachkommission hat 2010 die diagnostischen Kriterien für das Rett-Syndrom überarbeitet und vereinfacht.

Die neue Klassifikation unterscheidet zwischen typischem (klassischem) und atypischem (nicht alle Diagnosekriterien erfüllt) Rett-Syndrom sowie den drei Varianten:

- Zapella-Variante = Rett-Syndrom mit erhaltener Sprache,
- Hanefeld-Variante = Rett-Syndrom mit früh einsetzenden epileptischen Anfällen,
- Rolando-Variante = unmittelbar ab Geburt auftretendes Rett-Syndrom (keine Phase der normalen Entwicklung).

Bei allen Mädchen mit vermindertem Kopfwachstum nach der Geburt sollte an ein Rett-Syndrom gedacht werden.

Die Lebenserwartung der Betroffenen ist prinzipiell nicht eingeschränkt, obwohl die Sterblichkeitsrate offenbar leicht erhöht ist. Bei Auftreten einer schwerwiegenden Skoliose können innere Organe beeinträchtigt werden. Dadurch kommt es häufiger zu Lungenentzündungen oder schweren epileptischen Anfällen.

Behandlung

Bislang gibt es keine das Rett-Syndrom heilende Therapie. Allerdings kann eine Vielzahl von Behandlungsmöglichkeiten die betroffenen Kinder in ihrer Entwicklung unterstützen und fördern – z. B. Krankengymnastik, Kraniotaktiltherapie, Osteopathie, Ergotherapie, Musiktherapie, Tomatis-Therapie, Logopädie (Castillo Morales), Beschäftigungstherapie, Reittherapie und therapeutisches Schwimmen. In den letzten Jahren hat sich die Unterstützte Kommunikation als sehr hilfreiche Methode etabliert, um Zugang zu den Menschen mit Rett-Syndrom zu bekommen. Alle Therapien sind immer auf die individuellen Bedürfnisse des Kindes abzustimmen.

Hinweise für Lehrkräfte

Pädagogisch-therapeutische Ansatzpunkte: Bei der Förderung von Kindern mit Rett-Syndrom sollten vielfältige pädagogische und therapeutische Wege besprochen werden. Insbesondere sollten soziale und kommunikative Fertigkeiten gefördert werden.

Zu beachten sind:

- Gestaltung einer vorhersehbaren Umwelt
- Einführen von Routinen und Ritualen
- Einführen eindeutiger Signale für Beginn und Ende einer Situation
- Unterbrechung von Ritualen zur Provokation einer gezielten Mitarbeit
- Analyse von individuellen Bedingungen für Stimmungsschwankungen
- körperliches Unbehagen (z. B. Verstopfung, Schmerzen, Anfälle)
- Bedürfnisse (Haltung, Mobilität, anregende Sinnesangebote, soziale Beteiligung, Hunger, Schlaf)
- überfordernde Reizvielfalt
- Förderung des kommunikativen Ausdrucks
- kommunikative Haltung (aufmerksames Reagieren auf kindliche Signale, „Überinterpretation“ zunächst unwillkürlich erscheinender Bewegungen)
- Vorbereitung der Umgebung, um alternative Verständigungswege gelingen zu lassen (Blickrichtung, Antippen von Objekten etc.)
- systematische Übung der Mitteilung von Wünschen über Ja/Nein-Karten, Bilder und Kommunikationstafeln

Weiter ist zu berücksichtigen, dass die betroffenen Kinder eine körperliche Beeinträchtigung aufweisen und auf die Hilfe der Lehrkräfte angewiesen sind. Wegen der unterschiedlichen Ausprägungen und Verlaufsformen der Erkrankung sollte ein stetiger und intensiver Austausch mit den Eltern stattfinden.

Materialien für Lehrkräfte

- Auf der regelmäßig aktualisierten Internetseite der Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e. V. finden Sie weitergehende Informationen, Literaturhinweise und Links: www.rett.de
- Informationen für Lehrkräfte: www.bildungsserver.de/Rett-Syndrom-1173.html

Selbsthilfe/Patientenorganisation

Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e. V.
www.rett.de



Weitere Internetadressen

- „Das Rett-Syndrom“, ein Film (YouTube) der Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e. V.: www.youtube.com/watch?v=68PU6RkyU48