

Vad är Rett syndrom ?

Resurser för vård ochhabilitering i
Stockholmsområdet

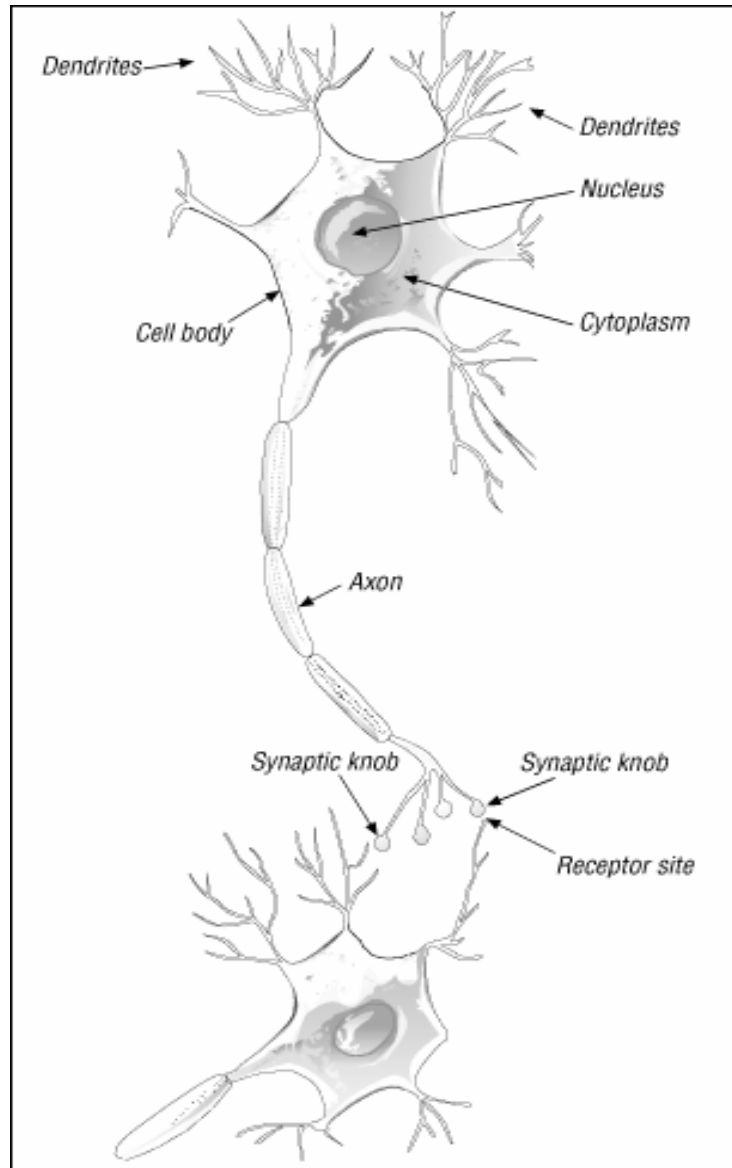
E. Fernell

Barnhabiliteringsläkare

Astrid Lindgrens barnsjukhus

Rett syndrom

- ett flerfunktionshinder till följd av en avvikelse i hjärnans "kontakt - och nätstrukturer"
- förekommer hos ca 1/10.000 flickor
innebär 1 "ny" flicka per år i Stockholms län
- klinisk diagnos





Kliniska stadier - översikt

Avstannande utveckling: 6-18 månaders
ålder

Tillbakagång (regression): 1- (3) 4 års ålder

Stationärt stadium: förskoleålder - tidig
skolålder

Sen motorisk försämringsfas: i
ungdomsåren eller därefter

RS kriterier 2001 Baden Baden Hagberg, Hanefeld, Percy, Skjeldal

Nödvändiga kriterier

Stödjande kriterier

Det finns också kriterier som talar mot
diagnosen

Finns också Rett variant

Nödvändiga kriterier

uppenbarligen normala förhållanden under
fostertid och nyföddhetsperiod

väsentligen normal psykomotorisk utveckling de
första 6 månaderna

normalt huvudomfång vid födelsen

avtagande huvudomfång efter födelsen

förlust av ändamålsenl. handrörelser vid 6-30 mån
ålder

handstereotyper

social, kognitiv och kommunikativ tillbakagång,
förlust av ord

dyspraktiskt (svårt att samordna) rörelsemönster

-



Stödjande kriterier

hyperventilation, andningsuppehåll,
forcerad utandning, sväljer luft

tandgnissling, "tandknarr"

stört sönmönster från spädbarnstid

avvikande muskeltonus, med åren
minskande muskelmassa, dystoni

perifer cirkulationsstörning

skolios, kyfos

tillväxthämning

små kalla fötter, små tunna händer

I dag finns också gendiagnostik

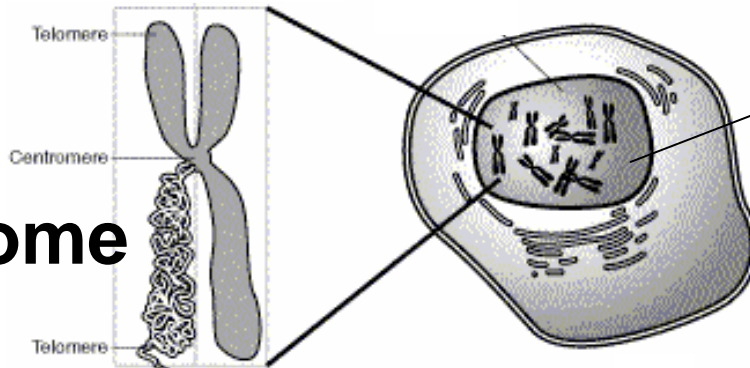
46 kromosomer, parvis ordnade i cellkärnan
består av DNA

totalt finns 30-40.000 gener

3 miljarder baspar

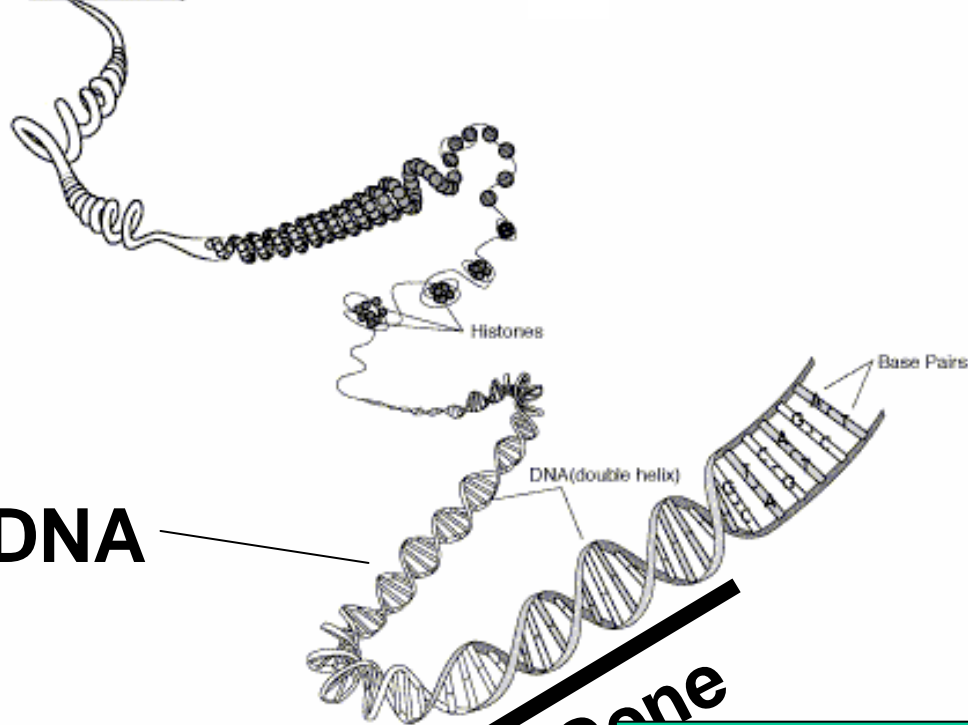
MECP2 genen - upptäcktes 1999

Cell



Cell nucleus with genetic material

Chromosome



DNA

Gene

Tidig klinisk bild

Normal födelse och normal tidig utveckling

Men, vanligt att små tecken på annalkande utvecklingsavvikelse i form av onormal stillsamhet, minskad rörlighet, låg muskelspänning finns tidigt

Stagnation och regression

nya utvecklingssteg uteblir

försämrad ögonkontakt, försämrad
kommunikation

minskat intresse för lek

avtagande huvudomfång

förlust av meningsfull handfunktion,
handstereotypier

autism symtom

gånggrubbing

andningsstörning

epilepsi

Stationär fas och senare motorisk försämringsfas

utvecklingsstörning

minskande autistiska symtom

gånggrubbning ataxi

epilepsi

spasticitet skolios ledförändringar -
kontrakturer fotproblem

förbättrad känslomässig kontakt

störd tillväxt

Viktiga områden att utreda och följa upp

Tillväxt

Näringsintag

Andning

Epilepsi

Tandstatus

Kognition

Kommunikation

Grovmotorik

och handmotorik

Klinisk uppföljningsstudie

London

Hilary Cass och medarbetare

2003 Dev Med & Child Neurol

"Findings from a multidisciplinary
clinical case series of females with
Rett syndrome"

Klinisk uppföljningsstudie

- Föräldraintervju tidigare journaluppgifter
- Observationer/undersökningar av ett team med barnläkare, sjukgymnast, logoped, arbetsterapeut, musikerapeut
- 87 patienter 76 klassisk Rett , 11 variant
- 30% 2-4 år
- 30% 5-9 år
- 15% 10-19 år
- 25% 20-44 år

Munmotorik, födointag, tillväxt

Problem med födointag och/eller magproblem
hos 50%

Mest problem med halvfast och fast föda
mindre problem med puré och vätska

Bra aptit hade drygt 80%

Förstoppning 40%

Kräkningar/uppstötningar 30%

Andningsproblem som påverkade födointag
20%

Munmotorik, födointag, tillväxt

- Svår undervikt ökade med åldern
- Andelen mycket korta ökade med åldern

Andning

- Avvikande andningsmönster hos 2/3 problem med andningsuppehåll, hyperventilation, luftsväljning
- Bristande funktion i det s.k. autonoma nervsystemet - icke viljemässigt nervsystem
- Andningsproblem minskade med åldern och var vanligast i gruppen 5-19 år

Motorik, hållning, leder

- hälften av flickorna hade självständig gångförmåga vid 20 års ålder
- 80% av dem över 20 år kunde sitta självständigt
- hypotoni hos hälften av dem som var under 5 år men blev mer och mer sällsynt i högre åldrar då tonus/muskelspänning ökade och spasticitet kunde tillkomma

Motorik, hållning, leder

- strama hälsenor hos ca hälften av flickorna under 5 års ålder, trots låg muskeltonus
- asymmetriskt bäcken riskfaktor för senare senare ryggfelställning
- framåtdragna/höjda axlar - risk för utveckling av kyfos

Motorik, hållning, leder

- scolios hos fåtal mindre än 5 år, hos ca 90% hos dem över 20 år
- ryggradskrök högerkonvex 67%
- kyfos hos hälften av de vuxna
- ledfelställning hos flertalet vuxna

Epilepsi

2/3 hade haft epilepsi under någon period

minskning i högre åldrar

Handfunktion

Handstereotypier: debutålder i medeltal vid 25 månaders ålder, någon form av handstereotypier hos praktiskt taget alla - färre handstereotypier hos vuxna

ex.

- placerar händer eller föremål i munnen
- trycker händer mot varandra
- komplexa fingerrörelser
- handvridningar
- plockande rörelser

Kognition och kommunikation

flickor över 20 år

peka med ögonen	drygt	50%
förstå orsak verkan och kan göra val		40%
använder inga ord		80%
använder ord utan kommunikation		5%
använder ord kommunikativt		15%

Karaktäristisk sidoasymmetri

24 patienter med Rett syndrom i ålder 13-59
år

studie av Hagberg och Romell, 2002

neurologiska/dystona avvikelser i hö sidas
ben, fot

mer skada i den dominanta vänstra
hjärnhalvans finaste strukturer

Vårdprogram - tankar från Stockholm

Vad behöver flickorna med RS - och som vuxna

Vad behöver föräldrar / familj

Hur kan vi planera lokalt och regionalt

Hur kan vi samverka med Göteborg/Ågrenska

Hur kan vi samverka med Rett center Östersund

Behov av forskning / utveckling

Vårdprogram

- Diskussion mellan Uppsala - Stockholm - Göteborg - Halmstad
- Ett vårdprogram/riktlinjer är utarbetat
- Diagnosfas och Uppföljning
- Vad görs lokalt - vad görs regionalt

Vårdprogram - Diagnosfas

Habiliteringsläkarteam

läkargrupp träffar patient och fld
tar ställning till diagnos - diagnoskriterier
tar ställning till medicinsk utredning

Vårdprogram - Diagnosfas

- Snabbt läkaråterbesök
- Kuratorskontakt
- Lokala habiliteringsteamet

Vårdprogram - uppföljning

- Lokalt - habiliteringsperspektiv
 - 4 hörnstenar - medicinsk
 - psykologisk
 - pedagogisk
 - social

kontinuitet i möjligaste mån

- Regionalt = universitetssjukhus
 - ortopedisk uppföljning
 - andningsregistrering
 - annat ?

Vårdprogram - uppföljning

Inom sjukvård/habilitering tillgång

till:

habiliteringsläkare

ortoped

sjukgymnast, arbetsterapeut

psykolog

gastroenterolog

dietist

logoped

tandläkare

andningsenhet

sjuksköterska - koordinator

Sammanfattning - Rett syndrom

Betydande flerfunktionshinder hos flickor

Rett syndrom är efter Down syndrom den enskilt största orsaken till svår utvecklingsstörning hos flickor

1/10.000 födda flickor

Sammanfattning - Rett syndrom

Behov av omfattande medicinska och
övriga rehabiliteringsinsatser

Uppföljning under barndom och i vuxen
ålder

Sammanfattning - Rett syndrom

Hjärnans finaste kontakt - nätstrukturer
drabbade - hjärnans tillväxt hämmas

Flera mutationer i MECP2 genen beskrivna

Forskning vid flera centra i världen

Behov av sjukvårds - och
habiliteringsinsatser samt
vård - och pedagogiska insatser