

Retts syndrom



Medisinsk informasjon

Helseutfordringer i hverdagen

Likemannstreff og fagseminar

29. oktober 2016

David K. Bergsaker

Overlege

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Frambu



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Kort om Frambu



- Grunnlagt i 1955, en meget spennende historie! 60 års jubileum i 2015!
- Inntil 2007 selvstendig stiftelse med egen post i Statsbudsjettet; siden administrativt underlagt Helse Sør-Øst.
- Pr 2010 det største av 16 kompetansesentre i Norge.
- Fra 01.01.14. del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) sammen med 9 andre sentre, men fortsatt er Frambu en egen stiftelse.
- Ca. 85 ansatte fordelt på ca. 12-14 fagprofesjoner ++
- Ansvar for over 120 forskjellige, sjeldne diagnoser og diagnosegrupper.
- Tilhører spesialisthelsetjenesten og er et supplement til den øvrige helsetjenesten.
- Landsdekkende funksjon med flere ulike tjenestetilbud.
- Driver ikke med utredning, diagnostisering eller behandling.
- Internasjonalt arbeid.



Frambu er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

De andre sentrene i tjenesten er:

- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterte diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nevromuskulært kompetansesenter *
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

** Samarbeider nært med Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander*

Les mer på <https://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>



Frambus ønsker og mål:



- Være en **møteplass og et lærested** for brukere, deres familier og hjelpeapparat.
- Gi grundig og **riktig informasjon og dele erfaringer** om diagnosen og dens utfordringer.
- I stedet for å bidra til resignasjon: **Lære å leve med!**
- **Empowerment**: Styrke brukerne og deres familier til å møte og takle hverdagens utfordringer på en bedre måte!
- Bidra til en mer **helhetlig og likeverdig** oppfølging og praksis for personer med Frambus diagnoser over hele landet, gjennom **dialog** med det tverrfaglige hjelpeapparatet.



Noen tankevekkende fakta om hjernen

(Are Brean, Norsk nevrologisk forening)

- En normal hjerne består av 130 milliarder hjerneceller.
- Hver hjernecelle kan danne opptil 60 000 forbindelser med andre hjerneceller!
- Hvis vi skulle telle alle disse forbindelsene og bruke 1 sekund på hver, så ville vi bruke 30 millioner år på det!
- ”Ledningsnettet” i hjernen er på 3 millioner km!
- Les mer om vår fantastiske hjerne på nevrologi.no

Hva er sjelden?



- Når færre enn 100 mennesker/1 million innbyggere ($1 : 10\,000$) har den samme tilstand/syndrom/sykdom/diagnose, er den sjelden.
- I Norge betyr det ca. 550 personer med det samme.
- Ca. 30.000 personer lever med en sjelden diagnose i Norge; 30 millioner i Europa!
- I dag regner man med mellom 7000-8000 sjeldne diagnoser.



Informasjon:

- Frambu.no
- Sjeldne-diagnoser@ous-hf.no
- «Sjeldentelefonen»: 800 41 710
- Socialstyrelsen.se
- rarechromo.org (Unique)
- Clinicaltrials.gov
- Genereviews
- Orphanet (www.orpha.net)

- Brukerorganisasjonene!

Kort om genetik:



- Mennesket har normalt 46 kromosomer (23 kromosompar) i hver celle. 22 par finnes hos både menn og kvinner. Det siste paret er to kjønnskromosomer, XY hos menn og XX hos kvinner. Normalt skrives det slik: 46XY for menn og 46XX for kvinner.
- Mennesket har ca 23 000 gener (arveanlegg eller "oppskrifter"), som er plassert utover på den korte (p-) armen eller den lange (q-) armen på kromosomene.
- Alle mennesker er bærere av 3-5 alvorlige sykdommer som kan nedarves autosomt recessivt.
- 3 av 1000 mennesker er bærere av en translokasjon (=omstokking av genmateriale).

Kort om genetikk (forts.):



- **Mutasjon:** Forandring i arvestoffet som kan være nedarvet eller nyoppstått.
Nymutasjon = spontanmutasjon som oppstår i eggcellen, i sædcellen eller på et tidlig tidspunkt i celledelingen av det befruktete egget.
- **Mosaikk:** Blandingstilstand der individet har både normale celler og celler som inneholder nymutasjoner, m.a.o. to eller flere cellerrekker i samme individ.
- **X-inaktivering:** Fenomenet som avgjør hvilket av X-kromosomene som "får bestemme" / komme til uttrykk i den enkelte cellen.

Noen begreper:

Hvordan forklarer man det man har?

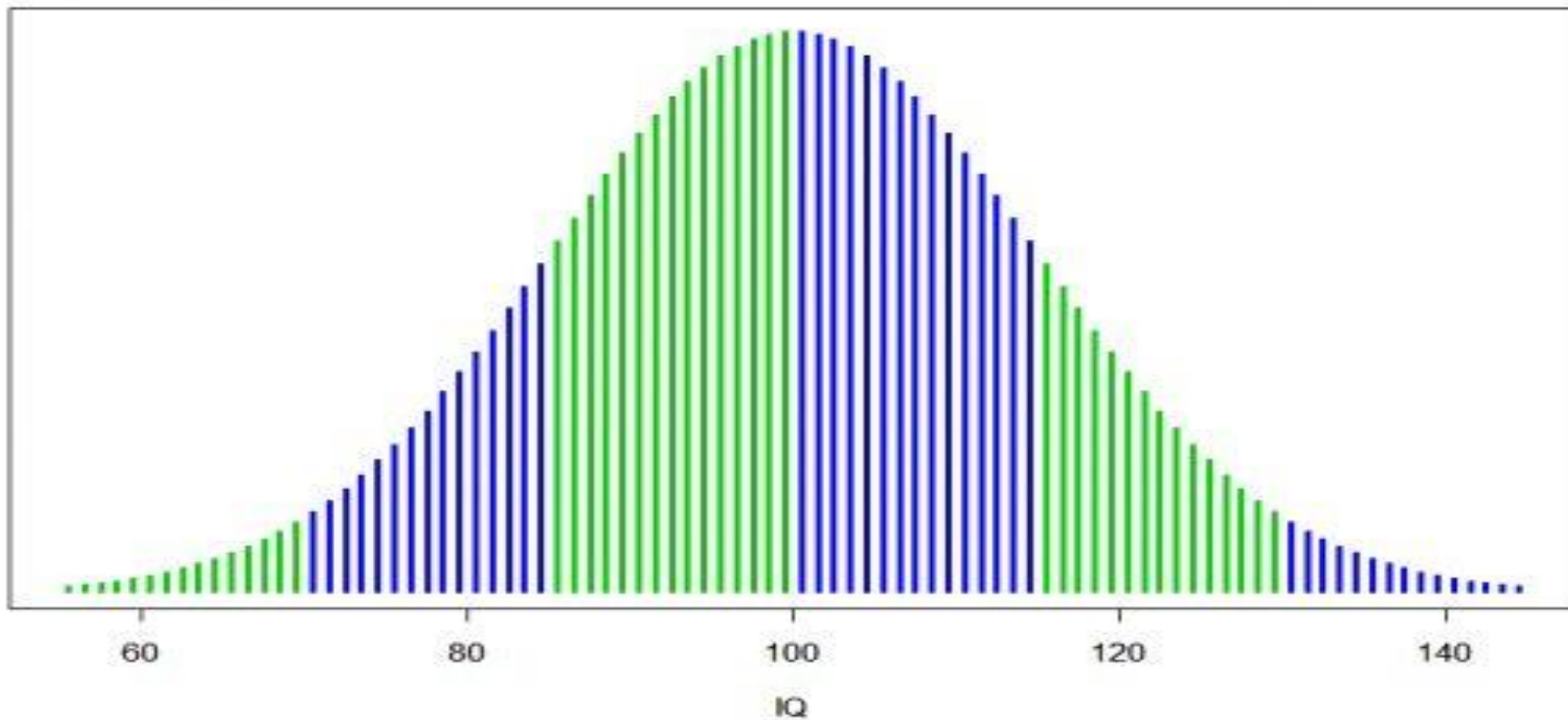


- **Tilstand:** Beskrivelse av noe som kan ha flere årsaker.
- **Symptom:** Tegn på sykdom eller karakteristisk trekk ved et syndrom.
- **Syndrom:** Sett med to eller flere trekk eller symptomer som har en tendens til å opptre sammen og som antas å ha en felles, underliggende årsak.
- **Sykdom:** Mental eller fysisk "ubalanse" som følge av ytre eller indre påvirkning på et organ eller i hele kroppen.
- **Funksjonshemning:** Nedsatt eller mangelfull evne til å utføre en funksjon eller handling.
- **Kromosomforandring/-forstyrrelse/genfeil/mutasjon:** Forandring i DNA som påvirker "produktet".
- **Diagnose:** Beskrivelse eller gjenkjenning av noe sykkelig, unormalt eller utenom det vanlige, eller spesifikt for et syndrom.

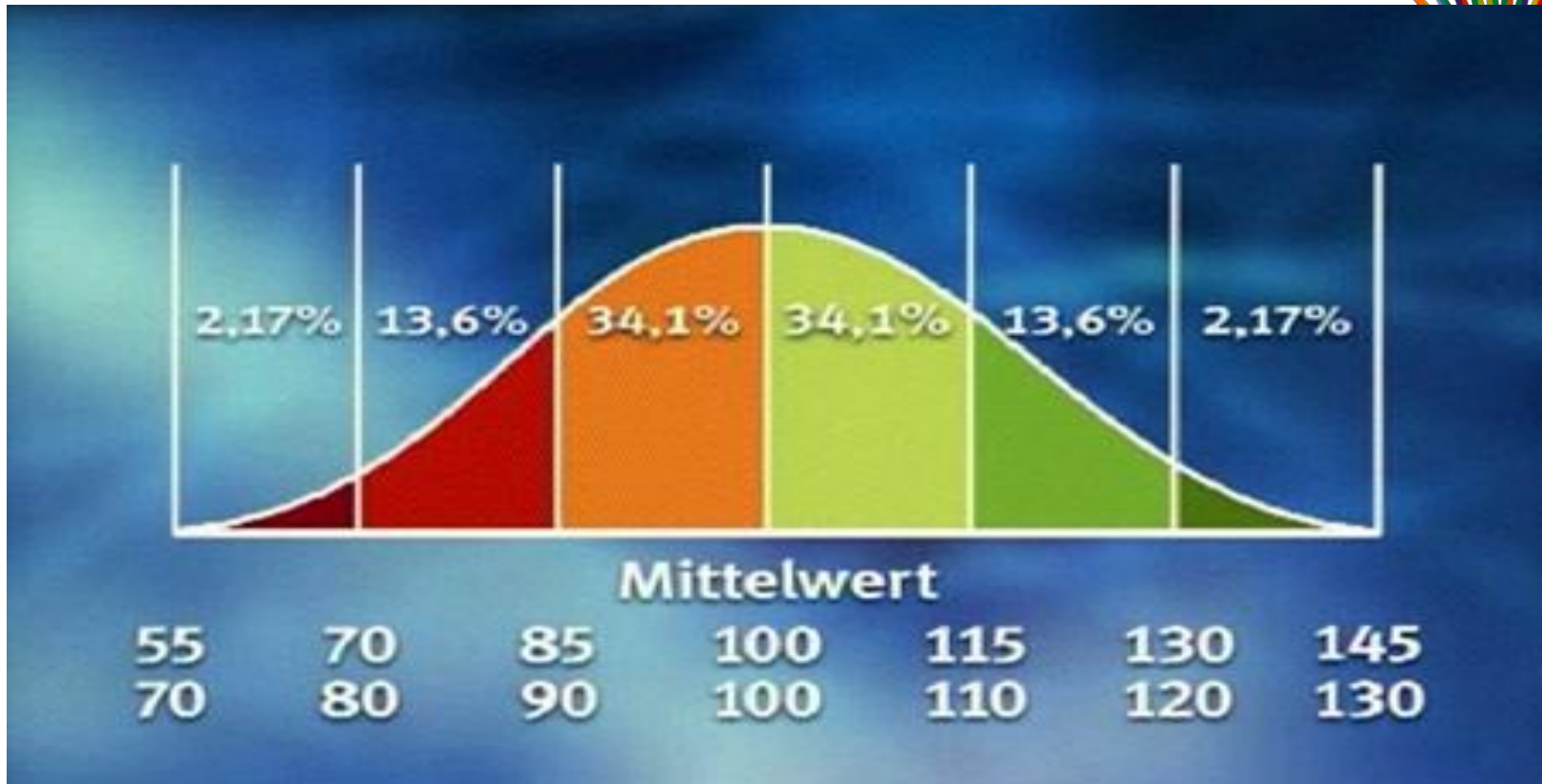


Viktig å tenke på når det gjelder utvikling og diagnoser:

- Normal utvikling
- Forsinket utvikling
- Utviklingsforstyrrelse
- Beskrivelsesdiagnose
- Årsaksdiagnose
- Funksjonsdiagnose
- HVA TJENER DIAGNOSER TIL?



Bilde fra: hubpages.com



Bilde fra: foederverein-der-europaschule-e-v.online.de

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Diagnostisk inndeling av psykisk utviklingshemning (Def. IQ<70) (intellektuell funksjonsnedsettelse):



Spesifisert:

- Lett: IQ mellom 50-69, (hos voksne, mental alder ca 9-12 år)
- Moderat: IQ mellom 35-49, (hos voksne, mental alder ca 6-9 år)
- Alvorlig: IQ mellom 20-34, (hos voksne, mental alder ca 3-6 år)
- Dyp: IQ under 20, (hos voksne, mental alder under 3 år)

Uspesifisert: Ikke testbar (teknisk eller aldersmessig)



Barneautisme (= Klassisk autisme):

- Gjennomgripende utviklingsforstyrrelse som defineres ved:
 - a) avvikende eller forstyrret utvikling som er synlig før tre års alder
 - b) karakteristisk unormal fungering som ytrer seg ved
 - forstyrrelser i sosialt samspill og kommunikasjon
 - samt begrenset, stereotyp, repetitiv atferd
 - I tillegg til disse spesifikke diagnostiske trekkene er det vanlig med en rekke andre ikke-spesifikke problemer som søvn- og spiseforstyrrelser, fobier, raserianfall og selvdestruktiv atferd (F 84.0 i ICD-10)



Komorbiditet (= samsykelighet):

- = tilstander/lidelser/sykdommer som opptrer samtidig med hovedsykdommen eller grunnlidelsen, men som ikke nødvendigvis har samme årsak.
- Mange av de sjeldne diagnosene på Frambu har mye komorbiditet knyttet til seg, som må vurderes for hva det påfører personen av ekstra lidelse, plager, bekymring og utfordringer.

RETTS SYNDROM



Bilder fra Google

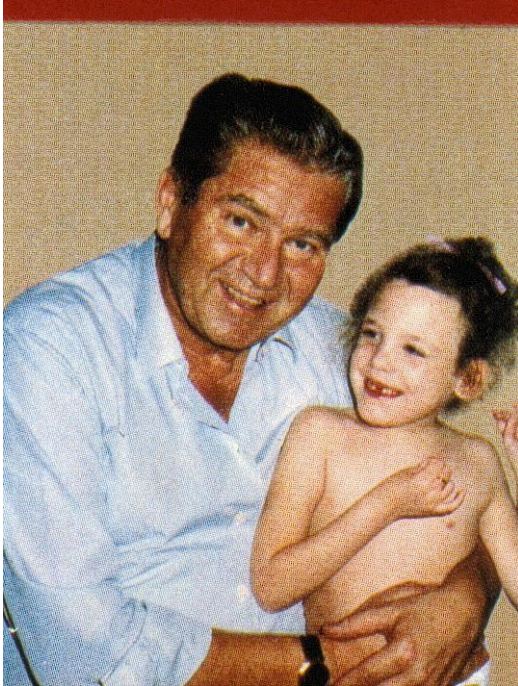


Rett syndrom:

En utviklingsforstyrrelse av hjernen og nervesystemet som først og fremst rammer jenter og som kjennetegnes ved:

- Tap av ervervede ferdigheter
- Kognitive vansker
- Kommunikasjonsvansker
- Stereotype bevegelser
- Gjennomgripende vekstproblemer

Historikk



Andreas Rett:

'Über ein cerebral-atrophisches syndrom bei hyperammonämie'

Vienna, Bruder Hollinek, 1966, 1-68

Refererte en rekke felles symptomer som han hadde observert hos noen av sine pasienter.



Retts syndrom (RS):

- Beskrevet av den østerrikske legen Andreas Rett i 1966.
- Alvorlig forstyrrelse av hjernens normale utvikling.
- Rammer jenter, og noen få gutter beskrevet (!)
- Viser seg ved nedsatt evne til kontakt og tap av ferdigheter.
- Forekomst: 1: 8500 - 10 000 jenter. Dvs 3 nye tilfeller årlig i Norge.
- 1983: Første diagnostiserte tilfelle i Norge
- Nå ca 150 kjente tilfeller i Norge.



- **Bengt Hagberg:**
- 'A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia and loss of purposeful hand use in girls, Rett's syndrome: report of 35 cases'
- Annals of neurology, 1983 oct; 14(4):471-9

Rett Syndrom

Alan K. Percy, Huda Y. Zoghbi, Adrian Bird (Rett mouse)



Bilder fra Google



The 50th Anniversary of the First Publication on Rett Syndrome

RTT 50.1

info@rett2016.wien



FRAMBU

KOMPETANSEENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Nyheter fra Frambu om Retts syndrom:

- Ny og oppdatert nettomtale av Retts syndrom: frambu.no
- [Aktiviteter og Retts syndrom](#)
- <https://vimeo.com/163404583>



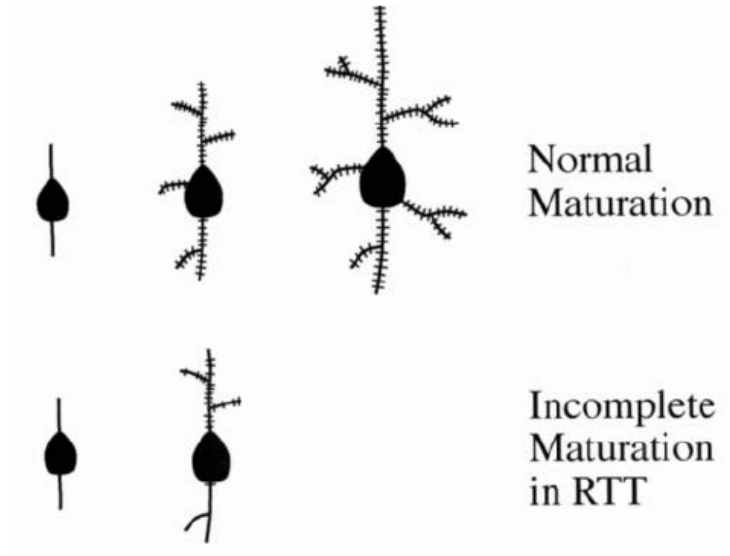
Symptomer ved Retts syndrom:

- Rammer tilsynelatende helt normale jenter i alderen 6-18 mndr.
- Gradvis eller relativt plutselig stopp i utviklingen
- Alvorlig utviklingsforstyrrelse av hjernens normale utvikling: slutter å pludre/prate.
- Nedsatt kontaktevne og tap av ferdigheter
- Mister evnen til å bruke hendene hensiktsmessig (apraxi)
- Etter hvert stereotype håndbevegelser (vaskende, gnidende, vridende)
- Ustøhet (ataksi)



Medscape®

www.medscape.com





Rett syndrom

Consensus criteria – 2010

Neul et al., Ann Neurol 2010; 68:944-950

- **Nødvendig for å stille diagnosen klassisk eller typisk Rett:**
 1. En periode med regresjon (tap av ferdigheter) fulgt av en gjenvinning av funksjon eller stabilisering
 2. Alle hovedkriterier og alle eksklusjonskriterier
 3. Støttekriterier er ikke nødvendig, men kan ofte være til stede ved typisk Rett
- **Eksklusjonskriterier:**
 1. Hjerneskade som følge av forhold rundt fødsel eller etterpå, nevrometabolsk sykdom eller alvorlig infeksjon som gir neurologiske problemer.
 2. Sterkt avvikende utvikling i de første 6 levemåneder

Rett syndrom

Consensus criteria – 2010 (forts.):

Neul et al., Ann Neurol 2010; 68:944-950



- **Hovedkriterier for typisk eller klassisk Rett:**

1. Delvis eller fullstendig tap av hensiktsfulle håndbevegelser
2. Delvis eller fullstendig tap av talespråk/språkfunksjon
3. Gangvansker: Ukoordinert (dyspraktisk) eller fraværende
4. Stereotypiske (gjentatte) håndbevegelser som vridning, klemming, klapping, slåing, vasking, skrubbing

Rett syndrom

Consensus criteria – 2010 (forts.):

Neu et al., Ann Neurol 2010; 68:944-950



- **Atypisk eller variant Rett:**
 - Regresjon fulgt av bedring/gjenvinning eller stabilisering
 - 2 av 4 hovedkriterier
 - 5 av 11 støttekriterier
- **Støttekriterier:** Pusteforstyrrelser i våken tilstand; tanngnissing i våken tilstand; forstyrret søvnmønster; unormal muskelspenning (tonus); sirkulasjonsforstyrrelser i hender og føtter; ryggskjevhet (skoliose/kyfose); veksthemning; små, kalde hender og føtter; upassende latter- og skrikeanfall; nedsatt smerterespons; intens øyestirring/øyepeking

Skjematisk fremstilling av kliniske trekk for diagnostisering av definerte variantformer (1):



Beholdt-tale-variant (Zapella-variant):

Kliniske trekk:

- Tilbakegang mellom 1-3 år, forlenget platåfase
- Mildere tap av håndferdigheter
- Bedre bevart håndbruk
- Gjenervervelse av språk etter tilbakegangen
- Gjennomsnittsalder ved gjenervervelse 5 år
- Enkeltord eller fraser
- Mildere intellektuell funksjonsnedsettelse (IQ <50)
- Autistisk atferd vanlig
- Redusert hyppighet av trekk vanlig ved typisk Rett:
- Sjelden epilepsi
- Sjelden autonome forstyrrelser
- Mindre uttalt skoliose og kyfose
- Normal hodeomkrets
- Oftest normal høyde og vekt
- Molekylær genetikk: MECP2-mutasjoner hos de fleste

Skjematisk fremstilling av kliniske trekk for diagnostisering av definerte variantformer (2):



Tidlig krampe-variant (Hanefeld-variant):

Kliniske trekk:

- Tidlig start med kramper/epilepsi
- Før 5 måneders alder
- Infantile spasmer
- Gjenstridig myoklon epilepsi
- Start av kramper/epilepsi før tilbakegang
- Redusert hyppighet av trekk vanlig ved typisk Rett.
- Molekylær genetikk: MECP2-mutasjoner er svært sjeldent. Bør undersøke for mutasjoner i CDKL5-genet.

Skjematisk fremstilling av kliniske trekk for diagnostisering av definerte variantformer (3):



Medfødt variant (Rolando-variant):

Kliniske trekk:

- Svært avvikende utvikling fra begynnelsen
- Alvorlig forsinket psykomotorisk utvikling
- Kan ikke gå
- Alvorlig mikrocefali ved 4 måneders alder
- Tilbakegang i de første 5 levemåneder
- Mangler det typiske stirrende blikket ved Retts syndrom
- Tilstedeværelse av autonome forstyrrelser som ved typisk Rett:
- Små, kalde hender og føtter
- Forstyrrelse i den perifere blodgjennomstrømningen
- Uregelmessig pust i våken tilstand
- Spesifikke motoriske forstyrrelser:
- Tungebevegelser
- Ujevne og hakkete bevegelser i armer og ben
- Molekylær genetikk: MECP2-mutasjoner er svært sjeldent. Bør undersøke for mutasjoner i FOXP1-genet.

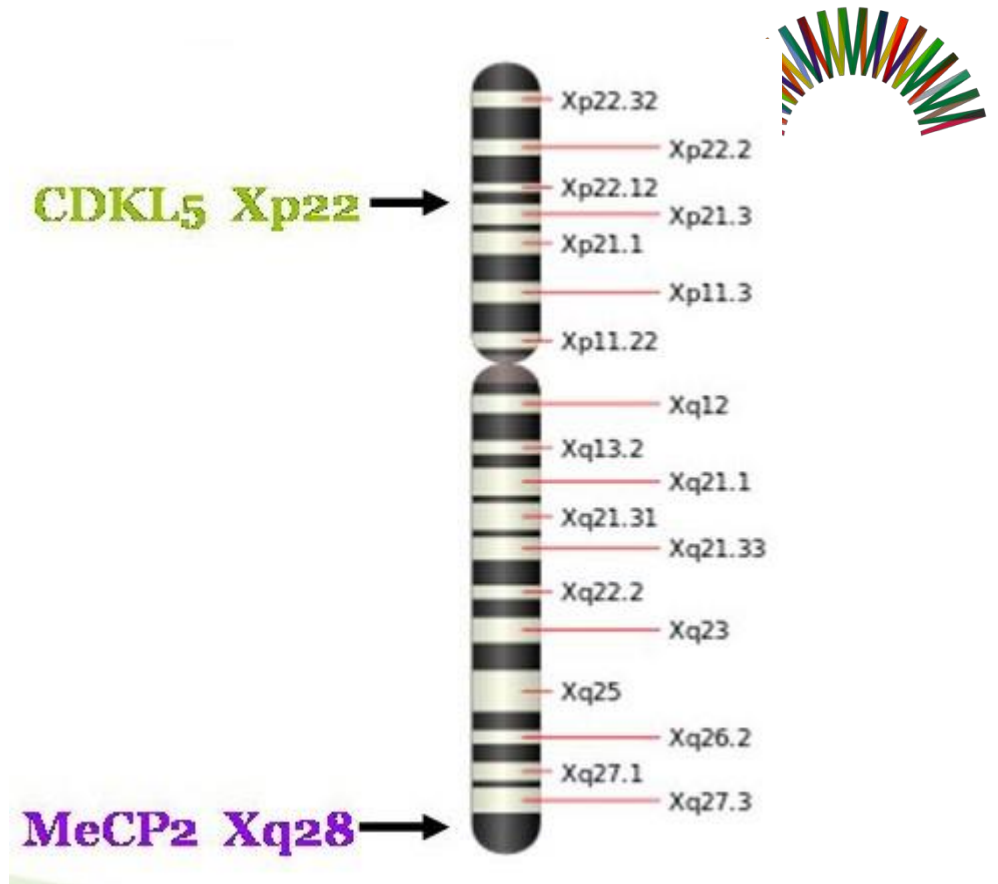
Årsaker til Retts syndrom:



- Ved klassisk eller typisk Rett er årsaken i 90-95% av tilfellene en feil (mutasjon) på arvestoffet i MECP2-genet (lokalisert på Xq28). Mer enn 200 forskjellige mutasjoner i MECP2-genet er beskrevet.
- Forandringer i CDKL5-genet (på Xp22.3) er forbundet med en variant av Rett eller atypisk Rett.
- En tredje genetisk årsak er mutasjoner i FOXP1-genet på kromosom 14q11-13
- Gentest tilgjengelig, men slår ikke ut for alle.
- Diagnose stilles på bakgrunn av kliniske kriterier utarbeidet for den klassiske typen og for de atypiske variantene og kan bekreftes ved positiv gentest, men ikke avkreftes.

MECP2

- MECP2 koder for et protein Mecp2
- Forskning indikerer at MECP2 har en overordnet funksjon som regulator av andre gener (nedregulerer eller skrur av)
- Mangelfull funksjon av proteinet, tillater andre gener til å bli uttrykt og det oppstår en ubalanse
- Teorien er at MECP2 direkte eller via målgenene har med reguleringen av hjernecellenes nettverk å gjøre





X-inaktivering; arvelighet:

- På X-kromosomet er det nå lokalisert 1805 gener, hvorav 103 gener som kan gi utviklingshemning. Gutter er oftere rammet og mer affisert.
- "Fenomenet" X-inaktivering: Annet hvert X-kromosom til en kvinne blir "skrudd av". Ved RS er det flere ganger beskrevet jenter som er lettere affisert og andre som er sterkere affisert av «sitt» Retts syndrom. Dette kalles positiv eller negativ skjevfordeling av hvordan X-inaktivering kommer til uttrykk.
- Gjentakelsesrisiko er mindre enn 1%.

Retts syndrom ble tidligere inndelt i fire stadier (nå mindre brukt):



- Stadium 1: 6-18 måneder
 - Vage symptomer, tap av øyekontakt/blikkontakt
- Stadium 2: 1-4 år
 - Tap av tale og håndbevegelser, pustevansker
- Stadium 3: 2-10 år
 - Bevegelsesvansker fortsetter, mens atferdsutfordringer minsker
- Stadium 4: 10-50 år
 - Nedsatt forflytningsevne



”Klassifisering” av Retts syndrom:

- Klassisk Retts syndrom:
 - 90-95% har mutasjon i MECP2-genet (methyl-CpG binding protein 2 (oppdaget i 1999))
- Atypisk Retts syndrom:
 - 1. Beholdt-tale-variant (Zapella-variant): Oftest MECP2-mutasjon
 - 2. Tidlig krampe-variant (Hanefeld-variant): MECP2-mutasjoner er svært sjeldent. Bør se etter mutasjon i CDKL5-genet (Cyclin-Dependant Kinase-Like 5 (tidligere kalt STK9)).
 - 3. FOXP1-mutasjon kan gi en medfødt atypisk Rett (Rolando-variant)
- Retts-syndromlignende tilstand
- Retts-Angelmans-syndromlignende tilstand

Differensialdiagnoser til Retts syndrom:



- ATRX-syndrom
- Angelmans syndrom, (særlig UBE3A-varianten)
- Pitt-Hopkins syndrom (TCF4-genet på 18q21)
- MECP2-duplikasjon
- Infantile kramper SCN1A
- ARX West type epilepsi
- PCDH 19: jenter med epilepsi og psykisk utviklingshemning
- Autisme
- Infantil eller juvenil nevronal ceroid lipofuscinose (JNCL eller Spielmeyer-Vogts/Battens sykdom)



Retts syndrom og følgetilstander:

- Innebærer oftest en større risiko for tilleggsvansker.
- Syndrom-relaterte symptomer/vansker (ex. epilepsi, spisevansker, etc).
- Kompliserende symptomer (ex. skoliose).
- Aldersrelaterte symptomer (ex. gangfunksjon).
- "Alt det andre"

Retts syndrom.

Aldersavhengige utfordringer:



- Nyfødte
- Småbarn
- Skolebarn
- Pubertet/ungdom
- Voksne
- Eldre



RS i småbarnsalderen:

- Nyfødtalderen er oftest ukomplisert.
- Som regel normal utvikling fram til 6-18 måneder.
- Gradvis tap av interessen for omgivelsene.
- Slutter å pludre/snakke.
- Motorisk og mental utvikling stopper opp; oftest gradvis, noen ganger brått og dramatisk.
- Øyekontakt beholdes hos de fleste!



Utviklingen ved Retts syndrom:

- Hodeomkretsen øker ikke som forventet pga manglende vekst av hjernen; fører til utvikling av mikrocefali.
- Mister evnen til å bruke hendene hensiktsmessig selv om det ikke foreligger lammelser (dyspraksi).
- Etter hvert ensartede håndbevegelser, ofte typiske ”vaskebevegelser”.
- Kommunikasjonen kan bli dårligere og være utfordrende for omgivelsene.
- Interesse for rennende vann.



Epilepsi ved Retts syndrom:

- Noen debuterer med infantile spasmer ("salam-kramper"); kalles også West syndrom.
- 75% utvikler epilepsi innen de er 5-6 år.
- Anfallstyper kan variere fra person til person og over tid hos den enkelte.
- EEG-undersøkelsen kan være patologisk, selv om den ikke viser epileptogen aktivitet.
- Ofte en utfordring å få anfallskontroll!



Autonome forstyrrelser kan vise seg på flere måter:

- Anfallsvise episoder med rask og overflatisk respirasjon (hyperventilering) eller pustestopp (apneer).
- Tendens til luftsvelging (aerofagi).
- Forsinket tømning av magesekken (retensjon).
- Tendens til tilbakestrømning av mageinnhold til spiserøret, svelg og munn (GØR = gastro-øsofageal refluks).
- Vekslende blodtrykks- og sirkulasjonsforhold (vasomotorisk kontroll-instabilitet).
- Vansker med temperatur-regulering.

Luftveisproblematikk er et eksempel på ”hverdagsmedisin”, som kan ha mange årsaker:



- Noen strever med mye slim i luftveiene; årsak?
 - Infeksjon (ØLI eller NLI, mellomøreinfeksjoner)
 - Astma/allergi
 - GØR (Gastro-Øsofageal Refluks)
 - Autonom forstyrrelse
 - OBS tenner (tanngnisning?)
 - Andre?
- Hoste, hvis mest i liggende stilling; tiltak?
 - Høyt hodeleie
 - Inhalasjonsbehandling/medisiner
 - Lungefysioterapi
 - Andre?



Ernæring:

- Mange strever med å få inn nok væske, næring og energi.
- Det er viktig å tenke på at forholdet vekt/lengde tilstrebes innenfor normale grenser.
- I første omgang kaloriforsterket mat.
- I neste omgang anlegging av sonde eller gastrostomi (PEG= Perkutan Endoskopisk Gastrostomi).
- Dietetiske forholdsregler ved overvekt. Alle helseproblemer øker når vekten går opp.



Problemstillinger knyttet til mage og tarm:

- Luftplager/-smerter (kolikk)
- GØR (=tilbakestrømning av mageinnhold til spiserøret/svelget) gir sure oppstøt og halsbrann (og fare for lungekomplikasjoner).
 - 24-timers pH-registrering
 - OBS PEG
 - Vurdere Nissen-plastikk (?)
- Forsinket tømning av magesekken og tarmen.
- Forstoppelse (obstipasjon).

Tiltak ved tregmage/forstoppelse (obstipasjon):



- Rikelig/tilstrekkelig væskeinntak
- Fysisk aktivitet/stillingsendring (NB! Ståtrening)
- Fiberrik kost
- Romoppfyllende/vannbindende avføringsmidler (loppefrø, linfrø, hvetekli) ex Lunelax, Vi-siblin.
- Vannbindende avføringsmidler (laktulose, laktitol, magnesiumsulfat, mineralsalter) ex Levolac, Duphalac.
- ”Smørende ”/bløtgjørende avføringsmidler (parafin)
- Midler med sekretorisk og/el motorisk effekt (akutt forstoppelse).
- Makrogol (ex Movicol), polyetylenglykol (ex Laxabon)
- Overflateaktive stoffer (klyster) ex Klyx, Microlax etc.
- Vurdere appendicostomi (=blindtarmstomi)

Utfordringer fra muskulatur og skjelett:



- Tonusøkning: spasmer og hyperrefleksi
- Dystoni (=uhensiktsmessige forandringer i muskelspenningen)
- OBS sittestilling/feilstillinger i ledd
- Tynne hender og små føtter (ofte blårøde og kalde).
- Betydelig lavere kroppshøyde
- Benskjørhet (osteoporose)
- Akseavvik:
 - Skjev rygg (=skoliose)
 - Krum rygg (=kyfose)
 - Ortopediske tiltak kan bli nødvendig!

Motorikk:



- Viktig å opprettholde gangfunksjonen så lenge som mulig.
- Grovmotorikken blir dårligere med årene.
- For mange blir immobilisert for tidlig!
- Mange blir rullestolbrukere i tenårene.
- Flere eksempler på at selv voksne som har sittet i rullestol i årevis, kan mobiliseres og lære å gå ved aktive trenings- og stimulerings tiltak.
- Aktiviteter i varmt basseng, ridning og nærkontakt med andre mennesker har stor betydning.
- Mange reagerer positivt på musikk og rytme.



Forebyggende tiltak:

- Anspore til fysisk aktivitet
- Tilrettelegge for gode stå- og sittestillinger
- Svømming!
- Gjøre passive bevegelser av ben/armer
- Bruke tilpassede skinner (hand, albue, fot)
- Behandle fremadskridende ryggskjevhet
- Korrigere fotdeformiteter/feilstillinger i ledd.



Nevrokirurgiske utfordringer:

- Epilepsi-kirurgi
- Nervus vagus stimulator
- Kortikal dysplasi (bånd-heterotypi)

Søvnproblemer:



- Svært vanlig med søvnevansker (90%).
- Mange årsaker:
 - Helseplager av ulike typer (smerter, GØR m.fl.)
 - Latter om natten (73%)
 - Tanngnisning (59%)
 - Skriking ("hjerne-smerte-skrik") (53%)
 - Kramper/anfall (42%)
 - Snakker i søvne (13%)
 - Går i søvne (3%)
 - Andre

Noen har nytte av melatonin.



Hvorfor skriker hun?

- Magesmerter?
- Forstoppelse?
- Halsbrann? Raping, gulping, lukter surt av munnen?
- Tannverk?
- Hodepine? Migrene? Skjeling?
- Øreverk? Halsvondt? Vegrer seg for å svelge?
- Bevegelsessmerter?
- Leddsmerter?
- Muskelkramper?
- Kløe?
- Vond lukt av urinen? Urinveisinfeksjon?
- Utflod? Menstruasjonssmerter?



Pubertet:

- Går i pubertet til vanlig tid.
- Første menstruasjon ca 2 år etter at brystutviklingen startet (normalt 9-16 år).
- Noen har forsinket menstruasjon, særlig hos de magreste.
- Vanlig at menstruasjonene kan være uregelmessige de første årene.
- Premenstruell spenning kan gi mange utslag.
- Vanlige reseptfrie smertestillende (paracetamol, ibuprofen) gir oftest tilstrekkelig lindring.
- Obs seksuelt misbruk!

Utfordrende atferd:



- Oppførsel/atferd som er vanskelig å takle, uønsket eller skadelig. Hva kan det være hun prøver å formidle? Lær å lese signalene hun sender! Vurder:
 - Fysisk tilstand
 - Situasjon
 - Tidligere erfaring fra hennes væremåte
- Selvstimulering
- Selvskading/håndbiting.
- Lugging/hodedunking
- Humørsvingninger
- Lettere å forandre omgivelsene/miljøet enn hennes atferd.

Voksenalder:



- Generelt er voksenmedisinen organfokusert.
- Mange sjeldne tilstander bl.a. Retts syndrom, har vært ”barnetilstander”.
- Etter 18 års alder er det fortsatt anbefalt årlig helsekontroll/-sjekk.
- Medisinsk omsorg kan bli mer tilfeldig etter flytting til egen bolig?
- Bruker-/foreldreorganisasjoner gjør et viktig arbeid.
- Flere med RS kan oppnå høy alder.
- Vanligste dødsårsaker er plutselig død og lungebetennelse.



Positive endringer med alderen:

- Stereotype håndbevegelser avtar.
- Mindre svingende humør/ mer stabil sinnstilstand.
- Pusteanfall blir vanligvis mindre uttalt etter 20 årsalder.
- Epileptiske anfall blir mindre uttalt eller avtar og forsvinner. De fleste får god kontroll med anfallene.



Hvor gamle blir personer med RS ?

- Eldste (?) 76 år; beskrevet i 1999.
 - Nordisk us: 41-50 år: 10 i Sverige, 3 i Danmark og 3 i Norge,
51-60 år: Ingen i Sverige, 2 i Danmark og 2 i Norge
- Ifølge IRSA har en pike 95% sjanse til å bli 20-25 år og
69% sjanse til å bli 25-40 år.
- Gjennomsnittlig levealder i overkant av 47 år? (antakelse?)

Twenty years of surveillance in Rett syndrome: what does this tell us?

A. Anderson et al., Orphanet Journal of Rare Diseases 2014 9:87



Australian Rett syndrome Database (ARSD) (n=396) (median age: 25 years)

- The likelihood of survival was: 77,6% at 20 years; 71,5% at 25 years; 59,8% at 37 years
 - 71% were living in their parental home
 - 18% walked independently
 - 43% walked with assistance
 - 86% had scoliosis (40% had undergone corrective surgery)
 - 64% took anti-epileptic medications
 - 63% had sleep problems
 - 83% had constipation problems
 - 53% had bloating
 - 20 women (5%) had gallbladder inflammation/infection (13 had had surgery)
 - Frequently reported medical conditions: Urinary tract infections, pneumonia, resp.cond.

Pågående studie i Norge – Retts syndrom



- Stipendiater: Hilde Breck og Mari Wold Henriksen
- Veiledere: Ola H. Skjeldal, Stephen von Tetzchner
- Målsettinger:
 - Beskrive klinikken
 - Genotype – fenotype
 - Behandlingsstrategier og tiltak
 - Epilepsi
 - Alderdom
- I praksis:
 - Spørreskjema
 - Intervju
 - Klinisk undersøkelse
 - Journalgjennomgang
 - Eventuelt gentest

- **Framgang i forskning**
- Nasjonalt og internasjonalt
- Kliniske studier
- Laboratoriestudier
- Musemodeller
- Biokjemiske og molekylære studier

Viktige momenter ved oppfølging av personer som har en av Frambus diagnoser:



- Ansvarsgruppe som fungerer
- Fastlege som er interessert
- Barnehage og skoletilbud som stimulerer
- Arbeidsplass/dagsenter som inkluderer
- Fritidsaktiviteter som engasjerer
- Mosjon som ivaretar fysisk og mental helse
- Bidra til oversikt og kontroll gjennom dagsplan og struktur
- Kommunikasjon som er gjensidig og forståelig
- Omgivelser som trygger og gir fellesskap
- Omsorgspersoner som forstår!
- Samfunn som legger til rette for deltakelse og inkludering.



Kilder:

- The Australian Rett Syndrome Study
- NORD Guide to Rare Disorders
- PubMed
- Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature
Neul et al., Ann Neurol 2010; 68:944-950
- Twenty years of surveillance in Rett syndrome: what does this tell us?
A. Anderson et al., Orphanet Journal of Rare Diseases 2014; 9:87
- Google



Annen nyttig informasjon:

- Helsesjekk ved utviklingshemning: www.helsesjekk.info
- Mitt sykehuspass. Viktig informasjon om meg
Nasjonalt kompetansesenter for aldring og helse
- Prioriteringsveileder: Habilitering av voksne i spesialisthelsetjenesten
Helsedirektoratet
- Ung helse 2020 Veien til et helsetilbud tilpasset unge brukere