Nieuwsbrief Rett syndroom

Uitgave van de Vereniging Federatie van Oudervereningingen

Bureau: Maliebaan 71-H, Postbus 85276, 3508 AG Utrecht, tel: 030 - 363767 nummer 2, mei/juni 1993

1 Wat is het Rett syndroom?

1.1 Inleiding

Het Rett syndroom is een ernstige neurologische stoornis, die tot dusverre alleen bij meisjes lijkt voor te komen. De diagnose wordt gesteld op grond van het opvallende patroon in de ontwikkeling van dit ziektebeeld en op basis van een aantal kenmerken, die de meisjes met elkaar gemeen hebben. De kenmerken van het Rett syndroom werden in 1966 voor het eerst beschreven door de Weense kinderarts Andreas Rett. Zijn publikatie is echter lange tijd onopgemerkt gebleven.
Met de publikatie in 1983 van een internationale beschrijvende studie onder leiding van professor Hagberg uit Zweden kwam het syndroom pas op grote schaal in de belangstelling. Sindsdien is er vrij veel onderzoek naar het Rett syndroom op gang gekomen en is gebleken dat het syndroom minder zeldzaam is dan aanvankelijk werd gedacht. Er is tot dusverre geen aanwijsbare oorzaak gevonden.

Het Rett syndroom is bij de geboorte en in de eerste levensmaanden niet zichtbaar. De kinderen maken de eerste zes tot (soms wel) achttien maanden een normale ontwikkeling door. Daarna treedt in de loop van enkele weken tot maanden een stilstand in de ontwikkeling op, gevolgd door een periode van vrij snelle achteruitgang. *Dit staat bekend als de "knik" in de ontwikkeling.* Opvallend is vooral de achteruitgang in de ontwikkeling van de fijne motoriek (naar voorwerpen grijpen en ze vastpakken), het verlies van eventueel al geleerde woordjes, vermindering van communicatie en contact en achteruitgang in houding en grove motoriek (evenwicht).
In de lichamelijke groei zien we een duidelijke vertraging, waarbij vooral de schedelomtrek snel achterblijft bij wat voor de leeftijd normaal is.
Verlies van het doelgericht gebruik van de handen, bijvoorbeeld bij het pakken en zelf vasthouden, vaak gecombineerd met ritmisch uitgevoerde handbewegingen op borsthoogte (wring- en wasbewegingen) is een belangrijk waarschuwingssignaal voor de aanwezigheid van het Rett syndroom.
In de loop van de volgende jaren zien we daarnaast de volgende verschijnselen optreden: loopstoornissen, een gestoord ademhalingspatroon, epileptische aanvallen en een ernstig achterblijven van de verstandelijke ontwikkeling.

1.2 Hoe vaak komt het Rett syndroom voor?

Uit tot dusverre gedaan onderzoek lijkt de meest waarschijnlijke schatting voor het voorkomen van het Rett syndroom te zijn 1 op ongeveer 10.000 pasgeboren meisjes. Dit betekent dat er in Nederland jaarlijks ongeveer 9 meisjes met het Rett syndroom geboren worden. Dit aantal kan nog hoger zijn, omdat het syndroom, zeker als de "knik" zich vrij vroeg in de ontwikkeling voordoet, lang niet altijd wordt herkend. De levensverwachting voor meisjes met het Rett syndroom is relatief gunstig. Er zijn vrouwen met dit syndroom die veertig, vijftig en zestig jaar oud zijn.

Contactouders Rett syndroom

Ouders die contact zoeken met andere ouders met een dochter met het Rett syndroom, die informatie willen over het syndroom of gewoon eens hun verhaal kwijt willen, kunnen terecht op onderstaande adressen.

de heer J.H.C.M. Biemans,
Holdingastate 63,
8926 MD Leeuwarden
tel: 058 - 664390

de heer A.J. Krzyzanowski,
Hostalaan 18,
5582 BB Waalre
tel: 04904-18522

Hans Biemans en Lex Krzyzanowski hebben beiden een dochter met het Rett syndroom. Zij zijn zowel voor de Belgische Rett Syndroom Vereniging als voor de Nederlandse Oudervereningingen de contactouders. Zij zullen voor ouders die dat willen een zoveel mogelijk "passend" gezin zoeken.

Studiedag "Stimulerende begeleiding van meisjes met het Rett syndroom".

Op **vrijdag 26 november 1993** zal in Vught in Motel van der Valk een studiedag gehouden worden over de begeleidingsmogelijkheden voor meisjes met het Rett syndroom.

Deze dag is bedoeld voor ouders en voor mensen die vanuit hun werk te maken hebben met de begeleiding en behandeling van meisjes met het Rett syndroom, zoals orthopedagogen, fysiotherapeuten, logopedisten, groepsleiding en artsen uit de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap.

Deze dag wordt georganiseerd door de Federatie van Oudervereningingen, de Stichting Dommelstroom uit Eindhoven en de Belgische Rett Syndroom Vereniging.

Voor nadere inlichtingen en een voorlopig programma: Federatie van Oudervereningingen t.a.v. Mieke van Leeuwen, Postbus 85276, 3508 AG Utrecht, tel: 030 - 363767.

Kaders 1993,4-A

2 Hoe verloopt het Rett syndroom in de tijd?

Men maakt wel een onderscheid tussen meisjes met het "klassieke" Rett syndroom en zogenaamde "formes frustes". Bij meisjes met deze laatste vorm treden de verschijnselen wat later op en zijn ze ook minder uitgesproken. Bij onze beschrijving gaan we uit van de klassieke vorm.
De kenmerken van het Rett syndroom verschillen nogal, afhankelijk van de leeftijd van het meisje en het stadium van de ziekte. Het klassieke patroon kan bij een 4 à 5 jarig meisje goed worden herkend. Maar in de periode daaraan voorafgaand, waarin er aanvankelijk soms slechts vage signalen zijn, wordt het nog gemakkelijk over het hoofd gezien.

2.1 De vier stadia van het Rett syndroom

De Zweedse onderzoekers Hagberg en Witt-Engerström onderscheiden vier stadia bij het Rett syndroom. Ieder stadium heeft een aantal specifieke kenmerken:

Stadium één
Periode van stagnatie in de groei en de ontwikkeling
beginleeftijd: tussen 6 en 18 maanden
duur : enkele maanden.
Het geheel van kenmerken (het klinisch profiel) is niet specifiek in deze periode. De meisjes leren vaak nog een aantal vaardigheden, maar de ontwikkeling als geheel laat een vertraging zien. De interesse om te spelen vermindert en oogcontact komt moeilijker tot stand.

Stadium twee
Periode van snelle achteruitgang
beginleeftijd: tussen 12 en 24 maanden
duur : enkele weken tot enkele maanden.
Deze periode wordt gekenmerkt door een snelle en specifieke terugval in de ontwikkeling, verlies van reeds verworven vaardigheden en een verandering in de persoonlijkheid. Dit stadium kan bij de meeste meisjes met het Rett syndroom duidelijk worden vastgesteld (ook achteraf).
Opvallend is de snel optredende achteruitgang in contact en communicatie. De meisjes raken vaak in zichzelf gekeerd (dit lijkt op autistisch gedrag, hoewel er van autisme geen sprake is). Zij verliezen het doelgericht gebruik van de handen en eventueel aanwezige spraak. De eerste epileptische aanvallen kunnen in dit stadium al optreden. Ook ademhalingsstoornissen komen voor en vaak ontstaat er een te hoge spierspanning met stijfheid en verhoogde reflexen (spasticiteit) als gevolg. Ook hardnekkige obstipatieverschijnselen komen voor.
Vaak zien we dat meisjes in dit tweede stadium van het ziekteproces veel huilen en slecht slapen. Dit kan zo sterk zijn dat aan een of andere vorm van vergiftiging of aan een hersenvliesontsteking gedacht wordt. Dit tweede stadium kan echter ook vrij rustig verlopen.

Stadium drie
Pseudostabiele periode
beginleeftijd : 30 maanden tot ca.12 jaar
duur : enkele tot vele jaren.
Deze periode begint wanneer het meisje weer toegankelijk wordt voor haar omgeving. Fragmenten van de oorspronkelijke persoonlijkheid komen terug.
De autistische trekken verdwijnen, er is weer intens oogcontact. De stemming stabiliseert zich en de meisjes maken ook weer enige vooruitgang in de ontwikkeling. De controle over epileptische aanvallen wordt langzaam beter, terwijl de prikkelbaarheid en slaapstoornissen afnemen. Vaak ziet men een geleidelijk gewichtsverlies ontstaan onder andere door de afname van de spiermassa. Over de jaren heen zien we een langzame achteruitgang in (de coördinatie van) de motoriek, waardoor het lopen onzeker en instabiel wordt. Vanaf de puberteit treedt vaak een zijwaartse verkromming van de ruggegraat (scoliose) op.
De spraak is meestal niet of nauwelijks ontwikkeld (sommige meisjes met het Rett syndroom spreken een enkel woord. Eenvoudige communicatie op een andere manier dan via gesproken taal (bijvoorbeeld via plaatjes of symbolen) is de meisjes vaak wel aan te leren.
Er blijft echter sprake van een ernstige verstandelijke handicap.

Stadium vier
Periode van motorische achteruitgang
beginleeftijd : 5 - 15 - 25 jaar
duur: tientallen jaren
Van dit vierde stadium is sprake wanneer voorheen mobiele meisjes met het Rett syndroom ten gevolge van toenemende spasticiteit, vergroeiingen en algehele zwakte van het neuromusculaire systeem in een rolstoel terecht komen.
Epilepsie komt in deze periode minder vaak voor en eventuele epileptische aanvallen zijn doorgaans goed onder controle te houden.
Het emotionele contact is in deze periode duidelijk beter.
De sexuele ontwikkeling in de puberteit en daarna is normaal.
Vrijwel alle meisjes met het Rett syndroom zijn kleiner dan normaal.
Opvallend in dit stadium is nog de verkrampte voet/teenhouding bij een groot aantal van deze meisjes.
Over het geheel genomen is er in dit vierde stadium sprake van een redelijk stabiel beeld.

Deze indeling is vrij algemeen en kan afwijken van geval tot geval.
Met name het onderscheid tussen stadium drie en vier kan, gezien de grote variatie in kenmerken, problematisch zijn. Zo'n 15 tot 20 procent van de nu bekende meisjes/vrouwen met het Rett syndroom blijven tot (soms ver) in de middelbare leeftijd ambulant. Deze bereiken stadium vier dus niet of zeer laat. Aan de andere kant zijn er ook meisjes met het Rett syndroom die al zo vroeg zulke ernstige neuromotorische stoornissen hebben dat ze nooit leren staan of lopen. Deze meisjes slaan dus, strikt geredeneerd, stadium drie over. We zien bij hen wel de stabilisatie in de persoonlijkheid en een verbeterde communicatie die o.a. kenmerkend zijn voor stadium drie.

2.2 De eerste signalen

Over het algemeen zijn het verloop van de zwangerschap, de geboorte en de periode daarna bij meisjes met het Rett syndroom volstrekt normaal. Ook wanneer men kritisch terugkijkt, zijn er uit deze tijd geen signalen die ouders ongerust hadden kunnen maken of die de arts aan het denken hadden moeten zetten.

Pas na ongeveer 6 maanden (soms zelfs pas na 18 maanden) doen zich de eerste verschijnselen voor.
Als meest opvallende eerste gedragsprobleem wordt door veel ouders wel het optreden van huilbuien genoemd. Deze komen abrupt en onverwacht. Het kind is ontroostbaar. Andere signalen in deze periode - en deze zijn alarmerender - zijn veranderingen in de communicatie, verlies van interesse in actief spel en gedeeltelijk of geheel verlies van goed verworven, doelmatige handfuncties.
Bij sommige meisjes kan achteraf worden vastgesteld dat de motorische ontwikkeling van meet af aan trager is geweest (hoofdcontrole - omrollen). Deze verschijnselen zijn echter zo klein dat dit bij de normale zuigelingencontrole niet als afwijkend opvalt.
Wat een vroeg signaal zou kunnen zijn voor de aanwezigheid van het Rett syndroom is een lager dan gemiddelde schedelomtrek en een verminderde groei van de schedelomtrek gedurende het eerste levensjaar. Dit zien we echter niet bij alle meisjes. Bovendien komt dit ook bij veel andere ziektebeelden voor.
Het meest opvallende aan het Rett syndroom zijn de zeer typische klop-, was- en wringbewegingen van de handen.

Meisjes met het Rett syndroom worden lang niet altijd als zodanig herkend. Het klinische beeld, dat wil zeggen het patroon van kenmerkende gedragingen en lichamelijke klachten waarop een arts zijn diagnose moet baseren, varieert sterk met de leeftijd van het meisje en met het stadium waarin de ziekte zich bevindt.
Bij het Rett syndroom wordt heel sterk duidelijk hoe belangrijk, naast het beeld op het moment van onderzoek, het verhaal van de ouders is over de ontwikkeling van hun dochter. Een eenmalig onderzoek dat onvoldoende rekening houdt met de voorgeschiedenis van het meisje kan makkelijk leiden tot een foutieve diagnose.
Zo wordt bijvoorbeeld bij jonge meisjes in de leeftijd van 1 à 2 jaar, door de dan sterk op de voorgrond staande stoornis in het contact, nogal eens gedacht aan autisme.
Bij meisjes in de schoolleeftijd met een duidelijke verstandelijke handicap en in een stabiele periode van de ziekte, kunnen vooral de moeilijkheden bij houding en beweging opvallen (ataxie). Hierdoor kan dan gedacht worden aan een aangeboren vorm van hersenverlamming of gewoon aan een algehele motorische achterstand als gevolg van de verstandelijke handicap.
Volwassen vrouwen tenslotte met zo'n ernstige motorische handicap dat ze zich alleen in een rolstoel kunnen voortbewegen, kunnen sterk lijken op patiënten met ernstige spasticiteit (spastische tetraplegie).

3 Wat zijn de kenmerken van het Rett syndroom?

3.1 Uiterlijk

Meisjes met het Rett syndroom hebben over het algemeen een leuk gezichtje met een alerte uitdrukking, vooral rond de ogen. Zij merken duidelijk op wat er om hen heen gebeurt, al is hun reactie daarop meestal vertraagd of afwezig.

3.2 Stereotype handbewegingen

De ritmisch uitgevoerde handbewegingen die, zolang het meisje wakker is, vrijwel voortdurend doorgaan, worden wel "de handtekening" van het Rett syndroom genoemd. Deze bewegingen ontstaan voor het eerst in het tweede stadium van de ziekte, wanneer het meisje het doelmatig gebruik van haar handen verliest. De handbewegingspatronen zijn stereotype voor ieder meisje. Ze bestaan uit wringen, wasbewegingen, klappen, kloppen, draaien enzovoort. Vrijwel altijd zijn het bewegingen op of boven borsthoogte, vaak met beide handen. Ook zien we wel aparte bewegingen voor iedere hand. Op jonge leeftijd zijn het vaak heel complexe patronen. Naarmate het meisje ouder wordt, worden de patronen vaak wat trager en eenvoudiger.

3.3 Perioden van hyperventilatie en adem inhouden

Opvallende onregelmatigheden in de ademhaling komen in een of andere vorm voor bij vrijwel alle meisjes met het Rett syndroom. Meestal zijn dit onregelmatige perioden van intense hyperventilatie (snel ademen), vaak onderbroken door een ademstilstand of het inhouden van de adem gedurende 30 tot 40 seconden. Tijdens zo'n periode van hyperventilatie lijkt het meisje meer opgewonden. De handbewegingen nemen veelal toe. Ze schommelt met het lichaam, de spierspanning neemt toe en ook het bewegingsritme is hoger. Voor de omgeving is dit gedrag alarmerend. Vooral de ademstilstand na hyperventilatie is steeds weer een angstige gewaarwording. Hyperventilatie treedt alleen op als de meisjes wakker zijn.

3.4 Tanden knarsen

Tanden knarsen komt bij meisjes met het Rett syndroom veel voor. Het is echter niet typisch voor dit syndroom. Het tanden knarsen kan na verloop van tijd verdwijnen en ook om onverklaarbare redenen weer (tijdelijk) terugkomen.

3.5 Lucht happen

Sommige meisjes met het Rett syndroom hebben een sterk opgezette buik als gevolg van regelmatig lucht happen. In geringe mate lucht happen of lucht slikken komt bij veel van de meisjes voor.

3.6 Stoornissen in het waarnemen en verwerken van prikkels

Meisjes met het Rett syndroom zijn erg gevoelig voor allerlei prikkels. Soms neemt deze gevoeligheid plotseling toe, zodat ze door prikkels van binnenuit of van buitenaf dreigen te worden overspoeld. Totale paniek is het gevolg. Op zo'n moment kunnen alledaagse, bekende gebeurtenissen angstaanjagend worden. Om het hoofd te kunnen bieden aan de ontstane verwarring sluiten zij zich dan helemaal af.

Het zien
Hoewel de meeste meisjes geen of geringe oogklachten hebben, kijken ze vaak op een vreemde manier. Op de eerste plaats nemen zij de omgeving vanuit de ooghoeken waar. Vooral bewegende voorwerpen, liefst met een contrasterende kleur, merken ze snel op. Oogvormige figuren en afbeeldingen trekken ook onmiddellijk de aandacht. Het kijken van dichtbij naar ver weg gebeurt sprongsgewijs. Bij het nemen van hindernissen treedt er aarzeling op. Men veronderstelt dat zij diepte niet altijd even goed kunnen inschatten.

Het horen
Bekende geluiden dringen direct tot hen door. Zij zijn gespitst op geluiden die voor hen van betekenis zijn. Een muziekje, het gerinkel van een theelepeltje, een enkel geluidje is al voldoende om het hoofd om te draaien. In een onrustige ruimte voelen de meisjes zich niet behaaglijk. Het kost hen dan moeite de prikkels goed te lokaliseren en te begrijpen. Ze schrikken van onbekende en schrille geluiden.

Het voelen
Veel meisjes hebben een gevoelig gezicht. Zij willen niet graag in hun gezicht gestreeld of aangeraakt worden.

De ervaring van het bewegen
De angst om het evenwicht te verliezen is voortdurend aanwezig. In het dagelijks bewegen van de meisjes is dat goed te zien. Zodra zij van plaats moeten veranderen verkrampt hun houding. Wanneer er bovendien veel anderen in de buurt zijn of als de ruimte om te lopen klein is, neemt de onzekerheid in het bewegen toe.

3.7 Apraxie

Met apraxie wordt bedoeld het onvermogen om doelbewuste bewegingen te maken. Men wil bijvoorbeeld wel iets pakken of ergens overheen stappen, men doet ook pogingen daartoe, maar zonder succes. Hetzelfde probleem doet zich voor bij het praten. De meisjes willen iets vertellen doch zijn niet in staat de woorden met hun mond te vormen. Dit onvermogen om intenties om te zetten in daden geeft een enorm gevoel van machteloosheid. Vandaar dat de apraxie zo fundamenteel is voor de problematiek rondom het Rett syndroom.

Zolang zij bij het handelen niet teveel hoeven na te denken, dus iets onbewust of automatisch kunnen doen, gaat alles tamelijk vlekkeloos. Soms reageren ze zo spontaan dat een handeling die ze doorgaans nooit kunnen uitvoeren ineens wel lukt.

3.8 Motoriek

Het handelen wordt niet alleen ernstig beperkt door het feit dat ideeën niet in daden kunnen worden omgezet, maar bovendien doordat het gehele motorische apparaat de nodige coördinatie mist.
Kijken en tegelijk doen gaan moeilijk samen. Ze kunnen zich slechts op één ding concentreren. Alvorens in actie te komen zullen zij eerst het verlangde voorwerp goed in zich opnemen. Vervolgens bereiden zij zich voor op de actie die zij willen ondernemen. Dat kan best enige tijd duren (zolang zelfs, dat het voor de omgeving volstrekt niet meer duidelijk is wat nu eigenlijk de aanleiding is geweest voor het gedrag).

Bij meisjes, die zonder steun kunnen zitten, zien we dat ze voortdurend hun houding moeten corrigeren. Dit geeft de indruk dat ze zich met kleine schokjes rechtop moeten houden. Dit is goed te voelen wanneer een meisje zoveel mogelijk los op schoot gehouden wordt. Het lopen gaat moeizamer (stijf en instabiel) naarmate de meisjes ouder worden.
In de overgang van stadium drie naar stadium vier raken de motorische zenuwen met name in de voeten en benen aangetast.
Er is bovendien vaak sprake van vergroeide/verkrampte voeten.
Als gevolg hiervan gaan de meisjes minder goed lopen en zijn ze uiteindelijk op een rolstoel aangewezen.

3.9 Contact en communicatie

Na de eerste verwarrende periode van het ziekteproces komt - soms heel langzaam - de belangstelling voor de omgeving weer terug en zien we dat vooral het sociale contact zich herstelt. Meisjes met het Rett syndroom onderscheiden zich met betrekking tot het sociale contact op tal van punten van kinderen met autisme. Op de eerste plaats tonen zij een duidelijke gerichtheid op mensen. Zij zoeken oogcontact en glimlachen je toe. Lichamelijke nabijheid schuwen zij niet. Integendeel, zij stellen het op prijs en genieten ervan. Verder maken zij verschil tussen vreemde en bekende personen. Voor-al stemmen onthouden zij goed.
De wil tot communiceren is aanwezig, de mogelijkheid daarentegen om zich te uiten is zeer beperkt. Zoals op andere gebieden ook geldt kunnen zij niet zowel denken als doen. Het moet hen als het ware ontvallen. Zoiets kan gebeuren wanneer ze erg enthousiast zijn of boos. Ineens kan er op zo'n moment een duidelijk verstaanbaar woord klinken. Vraagt men daarna het nog een keer te zeggen dan lijkt hun mond weer helemaal op slot te zijn. Ook wanneer zij zeer ontspannen zijn kunnen zij soms verrassend uit de hoek komen. De meisjes drukken met name met hun ogen veel uit.

3.10 Persoonlijkheid

Het emotionele leven van meisjes met het Rett syndroom verloopt niet bepaald gelijkmatig. De ene keer hebben zij alle aandacht voor hun omgeving en lopen zij bijna over van dadendrang, de andere keer zijn zij helemaal in mineur en is alle fut verdwenen. Lichamelijke ongemakken zoals constipatie en een epileptische aanval kunnen deze schommelingen veroorzaken. Vermoeidheid kan de stemming natuurlijk ook beïnvloeden of allerlei vervelende gevoelens. Het laatste punt is zeker niet het minst belangrijke. De meisjes beseffen maar al te vaak dat ze niet begrepen worden en maken regelmatig mee dat hun lichaam niet doet wat zij willen. Zoiets moet leiden tot gevoelens van machteloosheid en frustratie.

3.11 Veranderde gevoeligheid voor pijn

Veel ouders van meisjes met het Rett syndroom geven aan dat er bij hun dochter sprake lijkt te zijn van een (soms sterk) veranderde gevoeligheid voor pijn. Het is moeilijk om erachter te komen of hier sprake is van een echt verminderde gevoeligheid, dan wel van een sterk vertraagde of veranderde pijnreactie.

3.12 Nachtelijke lachbuien

Veel meisjes met het Rett syndroom in de leeftijd van 3 tot 6 jaar kunnen 's nachts lachbuien hebben (ze zijn dan ook wakker). Soms duren deze lachbuien maar even, maar ze kunnen ook erg lang duren; dit is zowel voor het meisje als de ouders erg storend. Meestal is dit tijdelijk en verdwijnen deze nachtelijke lachbuien als het meisje ouder wordt.

3.13 Groei-achterstand

Bij de meeste meisjes met het Rett syndroom is er sprake van een achterstand in de groei. De groeicurve begint bij sommige meisjes al in de zuigelingenleeftijd af te buigen van de normale curve. Het achterblijven van de groei van de schedelomtrek is al eerder genoemd. Daarnaast is vooral de trage groei van de voeten opvallend. Veel meisjes met Rett syndroom houden dan ook jarenlang dezelfde schoenmaat. We zien opvallend vaak kleine, koud aanvoelende, rood-blauw gekleurde voeten bij deze meisjes.

3.14 Slechte doorbloeding

Doorbloedingsstoornissen, met name in de voeten en de benen, komen ook veel voor bij meisjes en vrouwen met het Rett syndroom.

3.15 Epilepsie

Ongeveer 75 procent van de meisjes met het Rett syndroom ontwikkeld een vorm van epilepsie.
Doorgaans treden de eerste epileptische aanvallen op aan het einde van stadium twee of gedurende stadium drie (op een leeftijd van ongeveer 3 1/2 jaar). Het begin van epilepsie kan echter ook pas rond het 10e jaar optreden. De mate en de ernst van de epileptische aanvallen kan sterk verschillen. Bij vrijwel alle meisjes is de medicatie in de eerste jaren moeizaam in te stellen. Op de standaard anti-epileptische medicijnen reageren ze niet zelden met overdoseringssymptomen. Naarmate ze ouder worden gaat dit beter. Bij volwassen vrouwen kan de anti-epileptische medicatie soms zelfs geheel worden afgebouwd.

3.16 Scoliose

Scoliose is een zijwaartse kromming van de ruggegraat. Deze wordt veroorzaakt door een draaiing van de wervels. De ruggegraat bestaat uit wervels, die op en in elkaar passen. De ruggegraat wordt aan beide zijden recht gehouden door spieren. Wanneer de spieren aan weerskanten van de ruggegraat niet even sterk "trekken", gaat de ruggegraat in zijwaartse richting draaien. Om de ernst van een scoliose vast te stellen en om de mate van progressie (= toename van de draaiing) te controleren wordt de hoek gemeten die de ruggegraat maakt.
Zo'n 80 procent van de meisjes met het Rett syndroom ontwikkelt een scoliose. De scoliose wordt doorgaans zichtbaar als het meisje tussen de 9 en 12 jaar oud is. Bij ongeveer 10 procent van de meisjes is rond de leeftijd van 3 jaar al sprake van scoliose.
De mate van progressie is zeer verschillend. Vooral in de puberteit kan de progressie ineens sterk toenemen. Het is daarom belangrijk de rug regelmatig te laten controleren.
De gevolgen van scoliose zijn uiteraard afhankelijk van de mate van kromming. De scoliose heeft invloed op het evenwicht bij het zitten, het staan en het lopen. Bij een zeer ernstige scoliose kunnen naast loopproblemen ook hart- en longproblemen ontstaan (doordat de borstkas in de knel komt door de draaiing). Over het algemeen adviseert men bij een hoek tussen de 30 - 40 graden het dragen van een steuncorset. Zo'n corset maakt de rug niet recht, maar dankzij de extra steun is de toename van de draaiing te vertragen. Wordt de hoek groter dan 40 graden, of krijgt het meisje ernstige loopproblemen, dan is meestal een operatie onontkoombaar.

3.17 Kyfose

Een kyfose is een kromming van de ruggegraat naar voren. Een ernstige kyfose is zeldzaam bij meisjes met het Rett syndroom.
Wel zien we vaak een matige kyfose in combinatie met scoliose (dit wordt dan ook wel scoliokyfose genoemd).
Een kyfose geeft niet zozeer medische gevolgen, maar het meisje kan er vooral ongemak van ondervinden. Daarin ligt dan ook het voornaamste criterium voor het al of niet ingrijpen. Wordt het meisje in haar bewegingen te zeer gehinderd, dan is een operatie te adviseren.

Videofilm over het Rett syndroom

In opdracht van de Federatie van Oudervereniging, de stichting Dommelstroom uit Eindhoven en de Belgische Rett Syndroom Vereniging zal een videofilm gemaakt gaan worden met portretten van een aantal meisjes met het Rett syndroom.

Het Rett syndroom is een duidelijk herkenbaar ziektebeeld. Maar het ziektebeeld wordt, omdat het niet zo heel vaak voorkomt, lang niet altijd onderkend.
Bovendien is er weinig praktische informatie voorhanden over de mogelijkheden voor het stimuleren van de ontwikkeling van meisjes met het Rett syndroom.

Om de herkenning van het Rett syndroom te verbeteren en om te laten zien hoe de dagelijkse begeleiding en behandeling stimulansen kan geven aan de ontwikkeling van deze meisjes zal een videofilm gemaakt worden met portretten van een aantal meisjes met het Rett syndroom, gesprekken met hun ouders en beelden van de stimulerende begeleiding die hen thuis en elders geboden wordt.

Op dit moment zijn de voorbereidingen voor deze film in volle gang.
Het is de bedoeling de premiere van deze film te laten plaatsvinden op de studiedag van 26 november 1993.

4 Behandeling en begeleiding.

Het Rett syndroom als zodanig is niet te behandelen. De behandeling moet er daarom op gericht zijn de gevolgen zoveel mogelijk te beperken. Het is van belang de meisjes in contact te houden met hun omgeving en via spel en therapie er aan te werken dat ze de vaardigheden die ze bezitten vasthouden en dat deze zo mogelijk uitgebreid worden.

Medicatie speelt een ondergeschikte rol. Anti-epileptica zijn over het algemeen wel aan te raden, vooral wanneer epileptische aanvallen ernstig zijn of frequent voorkomen. Maar verder is er nog veel te weinig bekend over het biochemisch patroon van het Rett syndroom om specifieke medicatie te kunnen geven. Medicijnen die hun waarde niet bewezen hebben kunnen het beste vermeden worden.

Rode draad bij de behandeling moet zijn de meisjes op een positieve manier te stimuleren en te laten genieten van bestaande en nieuwe vaardigheden, dit ondanks eventueel ernstige lichamelijke beperkingen. Juist bij het Rett syndroom kunnen namelijk als gevolg van een tekort aan stimulatie diverse bijkomende handicaps optreden.

Bij de behandeling wordt een onderscheid gemaakt tussen meisjes die wel en meisjes die niet, of heel weinig, lopen. De "lopers" zijn actief, het zijn personen die psy-chisch op een hoger niveau en alerter functioneren. Zij lopen het risico over-spoeld te worden door prikkels, zodat zij steeds op zoek zijn naar zekerheid en houvast. De "niet-lopers" lijken meer in zichzelf gekeerd. Zij reageren minder snel op hun omgeving en sluiten zich af als het hen teveel dreigt te worden. Zij raken daardoor niet zo snel uit hun evenwicht.

Meisjes met het Rett syndroom stellen de begeleiding voor de volgende vragen:

4.1 Hoe kan ik greep krijgen op mijn omgeving?

Dit kan vooral door het aanbieden van een structuur die voor de meisjes duidelijk en herkenbaar is. Een eerste vereiste is een goede dag- en weekindeling met steeds een vaste invulling die op concrete en tastbare wijze wordt aangeduid. Het helpt wanneer het begin en het einde van een activiteit wordt gemarkeerd, bijvoorbeeld met een handeling die telkens terugkomt, een liedje of een of ander signaal. Ruimtes een vaste functie geven schept ook veel orde. Het draagt ertoe bij dat de meisjes weten wat er gaat gebeuren en wat zij kunnen verwachten. Zeker als zij de gelegenheid krijgen iets meerdere malen mee te maken, zullen zij het verband leggen tussen gebeurtenissen en de situatie waarin deze plaatsvinden. Fijne ervaringen worden goed onthouden en werken bovendien erg stimulerend. Wanneer men zich verdiept in de belevingswereld van het individuele meisje dan zal men ongetwijfeld ontdekken op welke interesses men het best kan inspelen.

4.2 Hoe word ik me bewust van mijn eigen lichaam?

Dit kan vooral door het actief opdoen van bewegingservaring.
Voor de meisjes is dat niet eenvoudig omdat hun spasticiteit met het ouder worden toeneemt en hun rug ook vaak krommer wordt. Men zal daarom op zoek moeten naar geschikte activiteiten en middelen moeten bedenken die de bewegingsbeperkingen zo veel mogelijk compenseren. Paardrijden heeft veel te bieden. De meisjes worden bij deze activiteit gedwongen de juiste balans te vinden. Bovendien zijn ze genoodzaakt twee handen in te schakelen. Plezier is daarbij meestal verzekerd. Voor zwemmen geldt hetzelfde. Tenminste een keer per week zou zwemmen op het programma moeten staan. Water maakt vrij. In het water kun je makkelijker bewegen. Een waterbed en een ballenbad zijn in dit verband eveneens heel bruikbaar. Ook een trampoline blijkt vaak goed aan te slaan. Technische hulpmiddelen kunnen de meisjes in staat stellen diverse handelingen toch uit te voeren, bijvoorbeeld door op een knop te slaan een dia-apparaat in gang zetten. Bij alles wat de meisjes doen is de motivatie erg belangrijk. De activiteiten dienen altijd aan te sluiten op de interesses en behoeften en moeten uiteraard goed uitvoerbaar zijn.

4.3 Hoe ga ik om met mijn stereotiepe handbewegingen?

Spanning en ontspanning beïnvloeden het zogenaamde handenwringen. Dit gedrag is altijd in min of meerdere mate aanwezig. Enige beïnvloeding van buitenaf is mogelijk en zelfs wenselijk wanneer het meisje handelend moet optreden; één hand vasthouden bij het uitvoeren van een praktische opdracht, mondeling corrigeren, fixeren van een hand mits er dan geen extra spanning optreedt, en verder het meisje stimuleren de handen zo veel mogelijk functioneel te gebruiken. Wel moet bedacht worden dat het handenwringen deel uit maakt van de persoon en behoort tot de identiteit die in de jaren is opgebouwd. Dit ge-drag mag men de meisjes niet zo maar afpakken, daarmee kan het zelfvertrouwen worden aangetast. Bovendien gebruiken zij het stereotiepe gedrag om zich af te sluiten voor een bedreigende omgeving. Het is daarom zoeken naar een evenwicht tussen momenten dat het nodig en zinvol is om het stereotype gedrag (even) te doorbreken, inspelen op het gedrag, of het gewoon laten gebeuren.

4.4 Hoe kan ik communiceren?

Communicatie kan ontstaan wanneer men het initiatief van het meisje als vertrekpunt neemt. De start ligt bij het spontane gedrag dat men geleidelijk voor de communicatie probeert te versterken. Op deze manier kan men bijvoorbeeld de meisjes leren via klanken om aandacht te vragen. Wensen kenbaar maken hoeft niet met woorden te gebeuren, maar is ook mogelijk door voorwerpen te pakken, er naar toe te lopen of plaatjes aan te wijzen.

4.5 Hoe kan ik het best leren?

Het is al eerder gezegd dat men in de begeleiding steeds moet inspelen op de interessewereld van het kind. Vaardigheden die tegemoet komen aan de eigen behoeften heeft men het snelst onder de knie. De motivatie is erg belangrijk omdat juist meisjes met het Rett syndroom veel moeten investeren alvorens zij enige kennis opbouwen.
Het leren is situatiegebonden. Daarmee wordt bedoeld dat zij alleen tegen de achtergrond van een bepaalde situatie concrete ervaringen kunnen onthouden. Leren betekent voor hen dan ook het adequaat functioneren in steeds meer situaties (leren in de breedte) in plaats van het beheersen van taken die steeds moeilijker worden (leren in de diepte). Eén enkele ervaring wordt niet opgeslagen. Slechts na veelvuldige herhaling van gebeurtenissen worden indrukken vastgelegd.
Een duidelijk dagritme helpt de meisjes situaties sneller te herkennen.
Het zo nu en dan doorbreken van een

bepaalde routine kan zeker geen kwaad, omdat het de nieuwsgierigheid opwekt en de meisjes aanzet tot het nemen van initiatieven. Het is een kwestie van gebruik maken van het natuurlijke streven van ieder mens naar evenwicht. Alles uiteraard binnen bepaalde grenzen en bij voorkeur in een omgeving waarin rust en regelmaat heersen.

Handleiding voor ouders, begeleiders en therapeuten van mensen met het Rett syndroom.

B. Lindberg heeft haar ervaringen als begeleidster en therapeute van kinderen met het Rett syndroom in Zweden gepubliceerd. Haar boek is vertaald in het engels en in het duits. Binnenkort komt een nederlandstalige versie beschikbaar. Een uniek boek wanneer het gaat over de dagelijkse begeleiding van kinderen met het Rett syndroom!

De geplande verschijningsdatum is oktober 1993.
Prijs voor ouders van kinderen met het Rett syndroom bedraagt f 25,00 voor anderen f 30,00 (excl. verzendkosten).
Besteladres:
dhr. A.J. Krzyzanowski, Hostalaan 18, 5582 BB Waarle Tel: 04904-18522

5 Wat is bekend over de oorzaak van het Rett syndroom?

5.1 Erfelijkheid

Het Rett syndroom is tot dusver alleen vastgesteld bij meisjes. Gewoonlijk heeft slechts één meisje in een familie het Rett syndroom, uitzonderingen hier zijn uiteraard identieke tweelingen. Er zijn geen duidelijke aanwijzingen voor een erfelijke oorzaak voor het Rett syndroom. Er bestaat wel een groot aantal theorieën over de oorzaak van het syndroom, waarbij rekening gehouden wordt met een erfelijk bepaalde factor. De tot nu toe meest aannemelijke gedachtengang is dat er sprake is van een verandering (mutatie) in een gen op het X-chromosoom.
De herhalingskans, dat is de kans dat ouders van een meisje met het Rett syndroom een tweede dochter met dit syndroom krijgen, is laag. Op grond van nu beschikbare gegevens wordt geschat dat de herhalingskans ongeveer 1 procent bedraagt.

5.2 Cellen en chromosomen

Ieder mens bestaat uit levende bouwstenen, die we cellen noemen. Cellen zijn zo klein, dat ze alleen zichtbaar zijn onder een microscoop. Er zijn verschillende soorten cellen, die verschillende functies hebben: hartspiercellen zorgen ervoor dat het hart zijn werk doet; zenuwcellen besturen bewegingen en zorgen ervoor dat we kunnen voelen; botcellen leggen bot aan, huidcellen vormen de huid, enzovoort. In alle levende cellen (behalve in de rode bloedcellen) bevindt zich een kern. Deze kern bevat de erfelijke informatie. Deze erfelijke informatie bestaat uit lange draden van een stof, die DNA genoemd wordt. In dit DNA ligt de erfelijke informatie opgeslagen. De stukjes DNA met specifieke erfelijkheidsinformatie noemen we genen en de "verpakking" van genen noemen we ook wel chromosomen. Chromosomen zijn zichtbaar te maken met behulp van kleurstoffen en een microscoop. In iedere cel bevinden zich doorgaans 46 chromosomen.

De 46 chromosomen bestaan uit 22 paren die vrijwel identiek zijn en één paar geslachtschromosomen. Bij vrouwen zijn de twee geslachtschromosomen gelijk: de X-chromosomen. Bij mannen zijn ze verschillend: een X-chromosoom en een veel kleiner Y-chromosoom. De chromosomen zijn onder andere herkenbaar aan hun lengte en aan het bandenpatroon dat ze laten zien na behandeling volgens bepaalde kleurtechnieken, ze hebben ieder een eigen nummer gekregen.

5.3 Chromosomen hebben twee functies

Deze functies kunnen alsvolgt worden omschreven:

1. De genen, de erfelijke informatie op de chromosomen, bevatten de code voor de aanmaak van stoffen (eiwitten) die nodig zijn voor het functioneren van de cellen. Ze zorgen voor de aanmaak van nieuwe cellen.
2. Via de chromosomen geven ouders de aanleg voor erfelijke kenmerken door aan hun kinderen. Kenmerken van de vader zijn afkomstig van de chromosomen in de zaadcel. Kenmerken van de moeder zijn afkomstig van de chromosomen in de eicel. De nieuwe combinatie in de bevruchte eicel bepaalt de eigenschappen van het kind.

Cellen vermeerderen zich door zich te delen. De chromosomen moeten zich dus ook delen. Voorafgaand aan het delingsproces van de cel verdubbelen de chromosomen zich. De verdubbelde chromosomen delen zich in tweeën en vervolgens deelt de cel. Zo heeft iedere nieuwe cel weer een kern en iedere kern weer 46 chromosomen. Dit proces heet de gewone celdeling (in biologische termen: mitose) en vindt plaats in de gewone lichaamscellen.
Bij de vorming van de geslachtscellen verloopt het proces anders. Een nieuw individu wordt gevormd doordat een zaadcel versmelt met een eicel. Zaadcellen en eicellen ontstaan na een bijzondere deling, reductiedeling genoemd. Bij de reductiedeling vormen de 46 chromosomen eerst 23 paren, doordat de overeenkomstige chromosomen bij elkaar gaan liggen. Vervolgens worden de chromosomen van elk paar gescheiden en worden twee nieuwe celkernen gevormd. Dit delingsproces wordt meiose genoemd. Iedere zo ontstane geslachtscel (zaadcel of eicel) heeft nu nog maar 23 chromosomen; van elk paar één. Na de samensmelting van zaad- en eicel komt het aantal chromosomen van de bevruchte eicel zo weer op 46. Een bevruchte eicel bevat dus 23 chromosomen van de vader en 23 van de moeder.

5.4 Afwijkingen in de chromosomen

Ons lichaam is zo ingewikkeld, dat het geen wonder is dat er dingen fout kunnen gaan bij het ontstaan van nieuw menselijk leven. Veel van deze "fouten" hebben geen gevolgen. Ieder mens heeft er wel een aantal. Sommige fouten hebben wel ernstige gevolgen.

5.5 Onderzoek naar de oorzaak van het Rett syndroom

Tot dusverre is er geen aanwijsbare

oorzaak voor het Rett syndroom gevonden. Het onderzoek concentreert zich in een aantal richtingen.

- Al in 1984 werd een mogelijk verband gesuggereerd tussen breekbare (fragiele) punten op het X-chromosoom en het Rett syndroom. Latere onderzoeken hebben deze bevindingen nog niet kunnen bevestigen.
- Onderzoek van het ruggemerg van een aantal overleden vrouwen met het Rett syndroom wijst wel op ruggemergafwijkingen. Toch levert ook dit geen verklaring, omdat de ernst van het ziektebeeld bij deze vrouwen in geen verhouding stond tot de ernst van de gevonden afwijkingen.
- Ook uit biochemisch onderzoek komen geen eenduidige conclusies.

Het Rett syndroom confronteert ons met tot dusverre onopgeloste problemen:

- Zou het Rett syndroom op de klassieke manier via het X-chromosoom overerven, dan zouden er in families met kinderen met Rett syndroom veel méér van deze kinderen geboren moeten worden.
- Dat het Rett syndroom beperkt blijft tot meisjes wordt wel verklaard door te veronderstellen dat jongens met het Rett syndroom al in de eerste weken of maanden van de zwangerschap overlijden en er dan dus een vroege spontane abortus optreedt. Tegen deze theorie pleit dat bij vrouwen met kinderen met het Rett syndroom geen sprake is van een verhoogd aantal miskramen.
- Dat er ook tweelingen met het Rett syndroom geboren worden pleit weer wel voor een nadrukkelijk genetische basis.

De toekomst zal moeten uitwijzen waar de oorzaak precies gevonden kan worden. Verschillende onderzoeksgroepen uit diverse landen werken hieraan. Misschien dat op het Internationaal Congres in Antwerpen op dit gebied nieuwe ontwikkelingen gemeld kunnen worden.

Internationaal congres Rett Syndroom

Op 8-9-10 oktober zal in Antwerpen in het Auditorium van het Provinciegebouw een internationaal medisch congres over het Rett syndroom gehouden worden. Dit congres wordt georganiseerd door de Belgische Rett Syndroom Vereniging.
Alle belangrijke onderzoekers op het gebied van het Rett syndroom zullen als spreker aanwezig zijn.
Voor opgave en of nadere informatie over dit congres is de congresfolder op te vragen bij het congressecretariaat t.n.v. Peter VanHerck,
Lil 26B-2450, Meerhout, België.
tel: 09.32.14.309494 / 308908

Kenschets van het Rett syndroom.

*** Verlies, op jonge leeftijd, van verworven vaardigheden, na een oorspronkelijk normale ontwikkeling.
*** Ernstige terugval in de sociale ontwikkeling (dit kan verward worden met autisme).
*** Verlies van het doelgericht gebruik van de handen.
*** Ontwikkeling van een patroon van voortdurend terugkerende handbewegingen.
*** Zeer ernstige leermoeilijkheden.
*** Vertraging van de groei van het hoofd.
*** Hyperventilatie en/of adem vasthouden en/of lucht inslikken.
*** Tanden knarsen.
*** Grimassen en andere niet-doelgerichte lichaamsbewegingen.
*** Een onstabiele, stijve, wijdbeense gang.
*** Verlies van spierweefsel
*** Smalle, kleine en koude voeten.
*** Toenemende spasticiteit met het ouder worden (de spieren worden stijver en gewrichtsmisvormingen komen veel voor).
*** De mobiliteit neemt af met de leeftijd.
*** Scoliose (zijwaartse kromming van de ruggegraat).
*** Epilepsie.

Colofon:

Tekst: Mieke van Leeuwen,
met dank aan de Belgische Rett Syndroom Vereniging,
dhr. J.H.C.M. Biemans
dhr. A.J. Kryzanowski
prof.Dr.A.C.B. Peters
drs. R. Veth

De vereniging Federatie van Oudervereningingen is een samenwerkingsverband van:

- WOI, Vereniging landelijk Werkverband van verenigingen van Ouders rond Internaten
  Maliebaan 71K
  Postbus 85272, 3508 AG Utrecht
  tel: 030 - 363722
- VOGG, vereniging van ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap
  Maliebaan 71H
  Postbus 85274, 3508 AG Utrecht
  tel: 030 - 363744
- "Helpende Handen", vereniging gehandicaptenzorg van de gereformeerde gemeenten
  Houttuinlaan 7
  Postbus 404, 3440 AK Woerden
  tel: 03480 - 20390
- "Philadelphia", protestants christelijke vereniging van ouders, familie en vrienden van mensen met een verstandelijke handicap
  Maliebaan 71L
  Postbus 85278, 3508 AG Utrecht
  tel: 030 - 363738
- "Dit Koningskind", Vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun Ouders en Vrienden
  Maliebaan 71M
  Postbus 85275, 3508 AG Utrecht
  tel: 030 - 363788

De Federatie van Oudervereningingen werkt op het gebied van het Rett syndroom samen met de Belgische Rett Syndroom Vereniging (BRSV).
Contactpersonen in Nederland:
J.H.C.M. Biemans, tel: 058-664390
A.J. Krzyzanowski, tel: 04904-18522