NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

Rett Syndroom

Informatie over het Rett syndroom, de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging en donateurschap.

www.rett.nl

Wat is het Rett syndroom

Wat is het Rett syndroom

Het Rett syndroom is een zeldzame ontwikkelingsstoornis van het zenuwstelsel. Het syndroom ontstaat door een genetische afwijking op het X chromosoom; het komt dan ook vrijwel alleen voor bij meisjes. Eén op de 10.000 meisjes wordt geboren met het Rett syndroom. Dit zijn ongeveer acht meisjes per jaar in Nederland. Het syndroom komt bij alle etnische groepen voor. In Nederland zijn er mogelijk 500 meisjes en vrouwen met het Rett syndroom. Bij 200 meisjes en vrouwen is het syndroom daadwerkelijk bevestigd. Hoewel het Rett syndroom een genetische aandoening is, is de kans klein dat een volgend kind het ook krijgt, minder dan één procent. De meisjes worden ogenschijnlijk normaal geboren en hebben een normale ontwikkeling tot ze zes tot achttien maanden oud zijn. Vanaf dat moment stagneert de ontwikkeling. Het spraakvermogen gaat verloren en reeds ontwikkelde motorische vaardigheden als gerichte handbewegingen en kruipen of lopen gaan achteruit. De zelfsturende functies die worden gereguleerd vanuit de hersenstam raken verstoord. Na een periode van achteruitgang treedt een stabiele fase op waarin enkele nieuwe vaardigheden kunnen worden geleerd.

Diagnose

Rett syndroom is een klinische diagnose. Dit betekent dat de arts op basis van een aantal criteria de diagnose vaststelt. Dankzij de ontdekking van het Rett-gen kan deze diagnose tegenwoordig bevestigd worden door middel van een genetische test.

De verschillende criteria zijn:

- Normale geboorte na een normale zwangerschap;
- Normale ontwikkeling tot de leeftijd van zes tot achttien maanden;
- Normale hoofdomtrek bij geboorte met daarna een vertraagde groei;
- Verlies van reeds ontwikkeld gericht handgebruik tussen de leeftijd van 0,5 tot 2,5 jaar;
- Constante dwangmatige handbewegingen zoals wassen, wringen, klappen, tikken, handen in de mond;
- Verminderd vermogen om contact te maken, beperking in communicatie, verlies van aangeleerde woorden en cognitieve achteruitgang;
- Ontwikkeling van dyspraxie; verminderd vermogen tot doelgericht bewegen.

Daarnaast zijn er ondersteunende criteria die per Rett meisje kunnen verschillen:

- Afwijkende ademhaling (hyperventilatie, oppervlakkige ademhaling, adem vasthouden, steunende ademhaling)
- Ontregeling van doorbloeding van handen en voeten (koude, blauwe handen en voeten)
- Afwijkend slaappatroon met soms nachtelijke huil- of lachbuien
- Abnormale spierspanning: dystonie
- Tandenknarsen (bruxisme)
- Groeiachterstand
- Scoliose/kyphose (zijwaartse/voorwaartse verkromming van de wervelkolom)
- Kleine voeten en kleine dunne handen.

De vier stadia

Per meisje verschilt het moment van openbaring en de ernst van de aandoening. Wel kunnen de volgende stadia onderscheiden worden.

De eerste fase is een fase met schijnbare normale ontwikkeling en duurt tot een leeftijd van zes tot achttien maanden. De ontwikkeling is soms vertraagd, het kind leert wel nieuwe vaardigheden maar in een langzamer tempo dan andere kinderen. Vaak is er een algeheel lage tonus (slapheid van spieren). In het begin zijn de symptomen subtiel, maar geleidelijk valt het op dat zij mijlpalen in haar ontwikkeling niet haalt. De groeisnelheid van het hoofd neemt af en specifieke handbewegingen treden op.

De tweede fase is een periode van regressie en begint meestal op een leeftijd van één tot vier jaar. Het kind verliest haar motorische en communicatieve vaardigheden. Woordjes die ze heeft geleerd kan ze niet meer uitspreken en kruipbewegingen stoppen. Ook wordt de vertraagde groei van haar hoofd duidelijker en beginnen de typische handbewegingen. Deze handbewegingen houden aan als het meisje wakker is, maar verdwijnen als ze slaapt. Ademhalingsproblemen beginnen, waarbij ze haar adem soms inhoudt of hyperventileert. Ook maakt het meisje minder oogcontact en verliest zij interesse in haar speelgoed. Doordat de sociale interactie en communicatie afneemt, kan de verwarring ontstaan dat ze autistisch is. Het meisje kan in deze fase erg prikkelbaar zijn, tandenknarsen en onregelmatig slapen met soms nachtelijke huil- of lachbuien.

De derde fase is een stabiele periode en begint normaal gesproken op een leeftijd van twee tot tien jaar en kan meerdere jaren duren. In deze fase gaan apraxie (het onvermogen te handelen), epilepsie en scoliose meer een rol spelen. De communicatieve en motorische vaardigheden verbeteren wel. Het meisje is minder geïrriteerd, huilt minder en maakt oogcontact. Ze toont meer interesse in haar omgeving, en haar alertheid, concentratievermogen en communicatieve vaardigheden verbeteren. Veel meiden blijven de rest van hun leven in deze fase.

De vierde fase kan na het tiende levensjaar beginnen en kenmerkt zich door een sterk verminderde mobiliteit. Het meisje krijgt steeds meer last van spierzwakte, stijfheid en scoliose. Communicatieve vaardigheden verbeteren wel en de typische handbewegingen doen zich minder vaak voor.

Niet alle meiden met het Rett syndroom doorlopen deze fasen op dezelfde manier. Zo kunnen de eerste twee fasen variëren in hevigheid en duur. Sommige meiden belanden niet in de vierde fase of hebben nooit geleerd om te lopen. De indeling in fasen is vooral bedoeld om het syndroom beter te leren begrijpen.

RECHTS

De oorzaak

De oorsprong van het syndroom ligt in een genetische mutatie (een afwijking in een specifiek gen) op het X-chromosoom. Het betreft vrijwel altijd een spontane (nieuwe) mutatie en is dus doorgaans niet erfelijk. Het sinds 1999 bekende afwijkende gen is MECP2 (methyl CpG binding protein 2, spreek uit "meck-pea-two") dat de code bevat voor het eiwit MECP2.

Het MECP2 gen is een regulerend gen; het is bepalend voor de activiteit van andere genen die een rol spelen in de ontwikkeling van het centrale zenuwstelsel. Die 'andere genen' maken eiwitten of enzymen aan die nodig zijn voor een normale ontwikkeling. Kort na de geboorte is er nog weinig aan de hand; de meisjes komen ogenschijnlijk gezond ter wereld en ontwikkelen zich als baby aanvankelijk normaal of wat vertraagd. Wanneer het brein zich verder gaat ontwikkelen en de benodigde eiwitten en enzymen in verkeerde mate aanwezig zijn, wordt deze ontwikkeling verstoord. Hierdoor blijven specifieke gebieden van de hersenen onderontwikkeld. De symptomen van Rett syndroom treden op als gevolg van het achterblijven van de rijping van met name de hersenstam.

Het is nog niet bekend hoe de mutatie kan ontstaan. Mutaties in genen komen continu voor bij iedereen, de meeste van deze mutaties veroorzaken geen problemen. Helaas veroorzaakt een mutatie op het MECP2 gen het Rett syndroom. Het is onmogelijk om de mutatie gewoonweg te verwijderen.

Alhoewel het MECP2 gen voorkomt in alle cellen van het lichaam, is er maar één X-chromosoom per chromosomenpaar in een cel actief. Daardoor is de gemuteerde kopie van MECP2 in sommige cellen actief terwijl in andere cellen een normale kopie van het gen actief is. Hierdoor ontstaat een complexe situatie, die niet eenvoudig op te lossen is met gentherapie. Tevens zijn er meerdere varianten van de genetische afwijking (genotypen) die leiden tot Rett syndroom. Er wordt nu veel onderzoek gedaan om te zien of er een relatie te leggen is tussen die zogenaamde genotypen, en de verschillende klinische gevolgen.

We zijn lid geworden van de NRSV, we hopen zo in contact te komen met andere ouders.
We hopen op tips en gezellige ontmoetingen.

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging komt op voor de belangen van Rett-meisjes en hun families. Zij zorgt ervoor dat de meest recente kennis verspreid wordt en dat alle betrokken mensen op de hoogte zijn van de laatste ontwikkelingen.

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging:

- Behartigt de belangen van Rett-meisjes en hun families;
- Stimuleert onderzoek naar (oorzaken van) het Rett Syndroom;
- Streeft naar een zo volledig mogelijke deelname van Rett-meisjes aan de samenleving;
- Voorziet mensen die zich inzetten voor het Rett syndroom van de benodigde kennis en ondersteuning;
- Maakt medici, paramedici en overige zorgverleners bekender met het Rett syndroom;
- En streeft naar een vlotte diagnosestelling en betere behandeling van het Rett syndroom en bijkomende aandoeningen.

De artsen dachten
eerst dat ze
autistisch was.
Ook maakte ze
steeds stereotype
handbewegingen.
Ik zocht op internet naar
alles over autisme en daar
zag ik ook het
Rett syndroom staan.
Maar dat sloeg ik
steeds over,
ik wilde het niet lezen.
Toen ik toch een keer iets
las over het syndroom
wist ik het zeker,
ons meisje heeft Rett.

Lidmaatschap

De vereniging is speciaal in het leven geroepen voor ouders met een Rett-dochter. Zij betalen jaarlijks een bijdrage van € 35,-. Leden ontvangen tweemaal per jaar het Rett magazine, het Rett Handboek en twee DVD's.

Aanmelden kan via het online formulier op de website www.rett.nl of vul het inschrijfformulier hiernaast in.

Contactgegevens

Nederlandse Rett Syndroom Vereniging
Postbus 85037
3508 AA Utrecht
E-mail: info@rett.nl
ING Bank: NL02 INGB 0004 566841

Volg ons ook via:
www.twitter.com/rettsyndroom
www.facebook.com/RettSyndroomNL

Donateurschap

Heeft u geen Rett-dochter, maar wilt u wel betrokken zijn bij de vereniging? Dan kunt u kiezen voor het donateurschap. Met het donateurschap steunt u de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Ook ontvangt u de nieuwsbrief van de vereniging met het laatste nieuws rondom het Rett syndroom. Het geld dat u doneert gebruikt de vereniging om haar bovenstaande doelen te verwezenlijken.

Donateurs betalen jaarlijks minimaal € 35,- per jaar. Uiteraard is een hoger bedrag ook welkom. Nieuwe donateurs kunnen zich aanmelden via de website www.rett.nl.

Inschrijfformulier

❒ Ik/wij willen lid worden van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging
❒ Ik/wij willen sponsor worden van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging

Bij lidmaatschap: **Ouder 1:** Mevr. / Dhr. _____

Ouder 2: Mevr. / Dhr. _____

Naam RETT dochter: _____ Geboortedatum: _____

Bij donateurschap: **Bedrijf:** _____

Naam: _____ Bedrag: _____

Straatnaam: _____ Huisnummer: _____

Postcode: _____ Woonplaats: _____

Telefoon: _____ Mobiel: _____

E-mailadres: _____

Bankrekeningnummer: _____ ❑ Hierbij machtig ik de NRSV

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

Postbus 85037
3508 AA Utrecht