

rettnyt:01

LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM

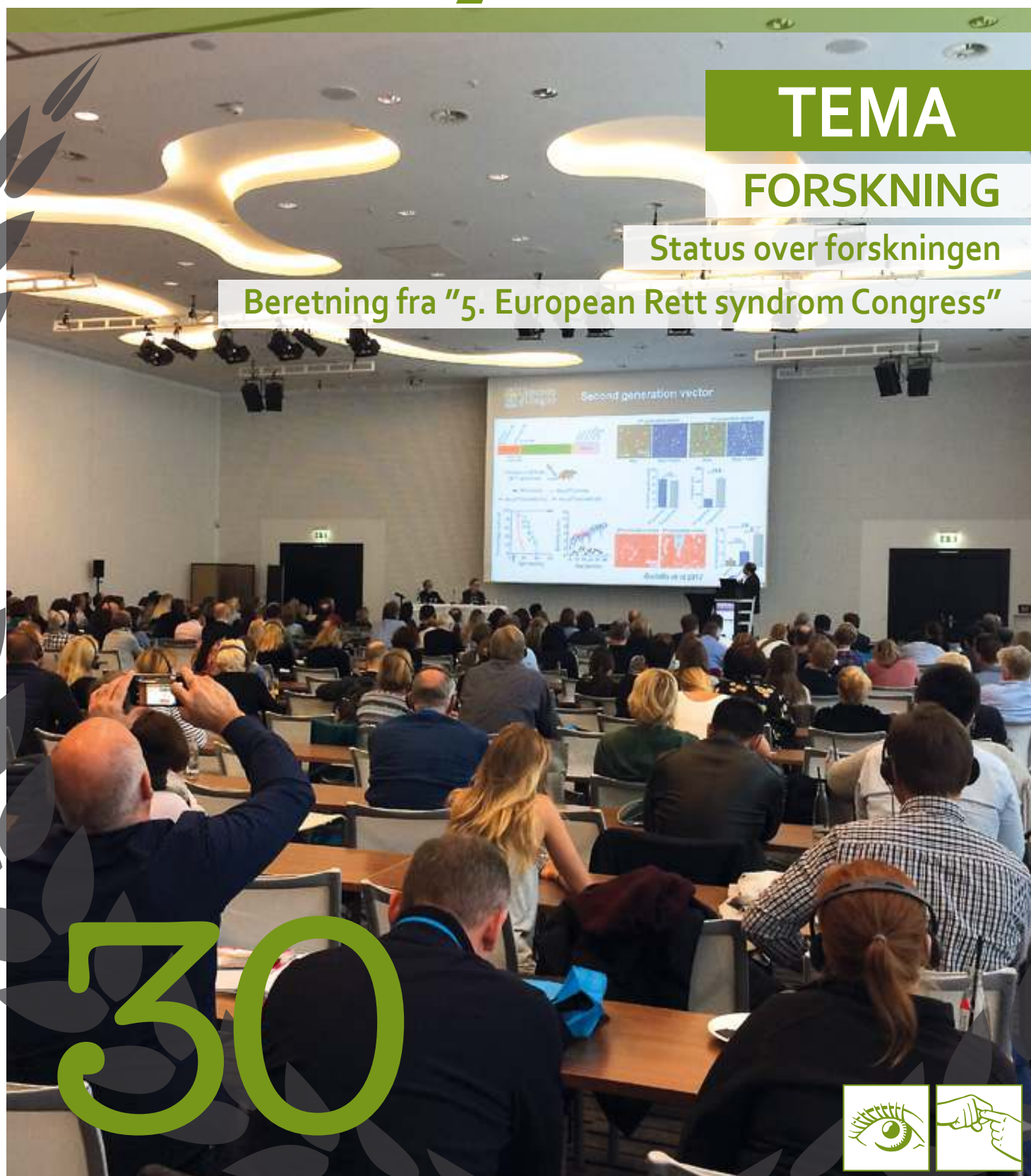
2018

TEMA

FORSKNING

Status over forskningen

Beretning fra "5. European Rett syndrom Congress"



30



Her er feriehusene, hvor man føler sig velkommen med kørestol

Pragtfulde luksus Birksø bjælkehuse hvor der er kælet for detaljerne, for at give optimale forhold for handicappede. Opfylder alle tilgængelighedskrav for bevægelseshandicappede.



Samsø, Falster og Sjællands Odde

2 huse på Samsø - Sælvig og Nordby
7 huse i Marielyst på Falster.
3 huse i Vig ved Sjællands Odde.

Her er tale om rigtig nybyggerstil, indrettet med tidens krav til luksus, og det meget rustikke materiale skaber en helt speciel atmosfære både ude og inde.

- Feriehusene er 108-124 m² + 6-20 m² overdækket terrasse
- Plads til 6 (8) - 10 (12) personer, heraf 2-6 kørestolsbrugere.
- Husene i Vig er 170 m² med 10 (12) sovepladser



**Perfekt til
kørestolsbrugere**

»Vi har besøgt stedet og kan stærkt anbefale dette, som må betragtes som et ferieparadis for kørestolsbrugere.«

John og Bjarne, Handi-Travel-Info

• Priser fra kr. 4.100/uge

Hvis du vil bygge dit eget handicapegnede hus kontakt:
Birksø Huse ApS Tlf. 86 84 58 18

Læs mere og se flere fotos på
www.cimbria-ferie.dk
Eller rekvirer brochure på
Tlf. 2673 6922

RETT NYT

INDHOLD nr. 1 2018

- 4** Redaktionen
- 5** Nyt fra bestyrelsen
- 7** Invitation til jubilæumskonference
- 8** Invitation til forældreweekend
- 10** Invitation til temadag hos Pressalitcare og Guldman
- 13** Fødselsdage
Priser for medlemskab
- 15** Aktivitetskalender
- 17** 20 spørgsmål til...
- 20** **TEMA** Forskning
 - Forskning i Rett syndrom
 - status i starten af 2018
 - Beretning fra den 5. Europæiske kongres i Berlin
 - Beretning fra "5. European Rett Syndrome Congress"

30



17

- 38** Center for Rett syndrom
 - Medarbejdere
 - Nyt fra Center for Rett syndrom
 - Vigtige datoer og links
 - Annoncering
- 42** Bestyrelse
Kontaktliste
Oplysning til annoncører
- 44** Kriterier for Rett syndrom

Landsforeningen Rett Syndrom

ANNONCESALG

FL Reklame

Agerbakken 21, 8362 Hørning

Tlf. 87 93 37 86

E-mail: info@handicapinfo.dk

hvortil alle spørgsmål vedr. annoncer bedes rettet.

Læs lidt om, hvad din støtte går til, på side 42 i bladet.

REDAKTION

E-mail: rettnyt@rett.dk

TEKST TIL BLADET

Hvis du ønsker noget bragt i rett nyt, skal du sende det til redaktionen.

ANSVARSRASKRIVELSE

Læserbreve og udklip fra andre publikationer bragt i rett nyt er ikke nødvendigvis udtryk for Rett Foreningens holdning og politik. Redaktionen forbeholder sig ret til at beskære, redigere eller udelade tilsendte læserbreve eller udklip.

DEADLINES 2018

Blad 2 8. maj 2018

Blad 3 29. august 2018

Blad 4 26. oktober 2018

FORSIDEFOTO

RSE konference i Berlin på Hotel Andels by Vienna

29. årgang

ISSN 1901 - 1717

Så tager vi hul på 30. årgang af Rett Nyt og indleder dermed også året til Rett foreningens 30-års jubilæum.

Årets første udgivelse har tema om forskningens verden. Ovl. Anne-Marie Bisgaard fra Center for Rett syndrom har skrevet en status på forskningen inden for Rett syndrom, og Iben og Louise har skrevet beretninger fra den seneste europæiske Rett syndrom kongres der blev afholdt i Berlin for godt fire måneder siden.

Forrest i bladet finder du invitationer til rehab-messe i Bella center København samt temadag hos Pressalitcare og Guldmann med fremvisninger, og selvfølgelig vores helt særlige jubilæumskonference med Rett centeret, Jenny Downs og Troels Kjær som vi glæder os uendeligt meget til. Invitation til efterårets kursus weekend som i år vil danne rammen om fejringen af foreningens 30-års jubilæum, finder du også i bladet her.

I Rett Nyt nr. 2 skriver vi om "Rett familien" og har du en god ide til en historie må du endelig sende den til os. Vi vil rigtig gerne høre om hvordan man holder familien i fokus, måske en skøn aflastnings familie, et helt fantastisk bosted der er med til at skabe rammerne om Rett personens familieliv, eller en hjælper der bare er super til at være der for Rett personen. Vi vil også gerne modtage historier om gode ferie oplevelser eller tips og ideer til ferier og rejser.

I Rett Nyt nr. 3 glæder vi os til at kunne bringe nogle skønne billeder og fortællinger fra familiekurssusweekenden med fejring af Rett foreningens 30-års jubilæum.

I Rett Nyt nr. 4 bringer vi fokus på hjemmetræning og fritidsaktiviteter for Rett pigerne/drengene og vil også her meget gerne høre jeres historier, så skriv endelig eller tag kontakt til redaktøren på en af kursusweekenderne, hvis du har en ide til en historie.

Rigtig god læselyst

Redaktionen



NYT FRA BESTYRELSEN

AF CARSTEN LARSEN

Nu er vi jo kommet ind i 2018 og det er 30 år siden foreningen er blevet stiftet. Vi vil i bestyrelsen meget gerne høre fra medlemmer som har været med fra starten eller deromkring? – Vi kan kontaktes på email: Rett@Rett.dk – generelt vil vi gerne høre lidt anekdoter fra de tidlige år, så kom med dem!!

Årets arrangementer er ved at være på plads og vil alle bære lidt præg af vores 30 års jubilæum. Vi håber selvfølgelig at se de fleste af jer en eller flere gange i løbet af året.

Specielt ser vi frem til vores jubilæumskonference i juni, hvor vi er så heldige at få besøg af den australske fysioterapeut, forsker m.m. Susan Norwell. Susan har rigtig meget praktisk erfaring fra arbejde med Rett personer. Udover Susan kommer der også indlæg af den danske hjerneforsker Troels W. Kjær, hvis foredrag altid præsenteres med en god del humor.

Vi håber selvfølgelig at se rigtig mange af vores medlemmer denne dag, men håber også at I vil hjælpe til med at få solgt konferensen til alle de fagpersoner der er omkring vores Rett piger/drenge, så vi kan få så meget viden som muligt ud til de personer som har med vores Rett personer at gøre i det daglige.

Som vi tidligere har nævnt er vi ved at skifte over til et eksternt medlemsadministrations system. Dette er primært på grund af at persondataloven er blevet strammet. Vores kasserer Marlene har lagt et rigtig stort arbejde i dette og første del af dette er ved at være på plads.

Vi har haft Louise Lund og Iben Hjørnsø til RSE – Rett Syndrome Europe – konference i Berlin, men hør meget mere om dette på forældreweekenden.

Vi fik meget positiv feedback på at vi sidste år udvidede forældreweekenden til 2 overnatninger, så det har vi valgt også at gøre i år. Vi skal igen i år prøve et sted vi ikke har været før, nemlig Bautahøj i Nordsjælland.



Medlemsinformation

Med afsæt i EU's nye Persondataforordning www.eupersondataforordning.dk, gældende for alle frivillige foreninger, og for at forenkle foreningens administrationsarbejde og håndtering af medlemsoplysninger, er Landsforeningen Rett Syndrom overgået til nyt medlemssystem, foreningsadministrator.dk, som gradvist bliver implementeret i 2018.

Medlemmer af foreningen vil derfor opleve ændret procedure ved kontingentopkrævninger og medlemmer, hvis medlemsoplysninger ikke er opdaterede, vil blive bedt om at gøre dette.

Foreningsadministrator.dk bliver en forenkling af bestyrelsens administrative arbejde og vi håber overgangen vil opleves som enkel og lige til for foreningens medlemmer.

Med venlig hilsen

Louise Svarthol Lund
Formand for Landsforeningen Rett Syndrom

Trænger dine gamle møbler til et nyt look?



Klik ind på **conchetto.dk**
og find de møbelstoffer du ønsker
til dine møbler

Rubjergvej 74 • 8260 Viby J • Tlf. 21 25 90 19

 **CONCETTO**
boligstof og ompolstring

INVITATION TIL JUBILÆUMSKONFERENCE

Mandag den 11. juni 2018 kl. 09.30-16.30 · Odin Havnepark · Lumbyvej 17 · 5000 Odense C

Det bliver en temadag fyldt med spændende foredrag og interessante oplæg. Dagen henvender sig både til pårørende, fysioterapeuter, lærere, pædagoger og andre fagpersoner omkring udviklingshæmmede.

Formiddagens program er relevant for alle. Efter frokost bliver vi delt op i to workshopgrupper; en med "fysioterapi og forskning" som emne og en gruppe med "kommunikation" som emne. Efter kaffepausen slutter vi dagen af med et inspirerende foredrag for os alle sammen om "den normale og den syge hjerne"

PROGRAM

Kl. 09.30-10.00	Ankomst, kaffe og morgenbrød
Kl. 10.00-10.05	Velkommen
Kl. 10.10-10.45	Foredrag v/overlæge og leder af Center for Rett Syndrom, Anne-Marie Bisgaard, "Rett Syndrom i går, i dag, i morgen"
Kl. 10.50-12.00	Foredrag v/Lektor Jenny Downs, Telethon Kids Institute, Perth, Australien: "Udvikling og vedligeholdelse af motoriske færdigheder, funktionelle færdigheder hos personer med Rett Syndrom og CDKL5, samt livskvalitet hos personer med multiple funktionsnedsættelser" (Obs: Foredraget foregår på engelsk)
Kl. 12.00-13.00	Frokost
Kl. 13.00-14.00	Parallelle workshops: Workshop 1 - Fysioterapi v/Lektor Jenny Downs, Telethon Kids Institute, Perth, Australien og Ph.D.- studerende Michelle Stahlhut, Center for Rett syndrom: "Fysioterapeutiske interventioner med praksiseksempler" (Obs: Workshoppen foregår på engelsk) Workshop 2 - Kommunikation v/pædagogisk psykologisk rådgiver Jane Lunding Larsen, Center for Rett syndrom: "Internationale guidelines for kommunikation hos personer med Rett Syndrom, samt opretholdelsen af kommunikative færdigheder ved overgange"
Kl. 14.00-14.30	Kaffe, kage og frugt
Kl. 14.30-16.00	Foredrag v/ Troels W. Kjær
Kl. 16.00-16.15	Afrunding på dagen

30år

Familie weekend på Odder Park Hotel

31.8 - 2.9 2018



Landsforeningen inviterer traditionen tro til familie weekend kursus hvor der i år også vil være gallamiddag lørdag aften i anledning af foreningens 30 års jubilæum, så find festtøjet frem og kom og vær med.

Montra Odder Parkhotel
Torvald Køhlsvej 25
8300 Odder

www.ophotel.dk



ODDER PARKHOTEL



Tilmelding på www.rett.safeticket.dk
senest den 16. juli 2018 kl.16.00

Program

Med forbehold for justeringer

Fredag	Fra kl. 16.00	Tjek-In
	17.30-18.00	Mød nogle bestyrelsesmedlemmer (særligt for nye medlemmer)
	18.00-20.00	Middagsbuffet (ingen fast mødetid)
	19.45-20.00	Velkomst v/bestyrelsen
	20.00-21.00	Foredrag af specialpædagogisk konsulent Malene Gerd om søskendepårørende
	21.00-?	Erfaringsudveksling
Lørdag	07.30-10.00	Morgenbuffet
	10.00-12.00	Søskendeaktivitet
	09.00-12.00	Program af Center for Rett Syndrom
	12.00-13.00	Frokostbuffet
	13.15-14.30	Rett løb
	14.30-16.30	Fælles aktiviteter
	17.00-18.00	Fotografering af alle familier på den røde løber
	18.00-20.00	Gallamiddag
	19.30-21.30	Musik og underholdning
	21.30-?	Erfaringsudveksling
Søndag	07.30-10.00	Morgenbuffet
	09.00-12.00	Mini rehabmesse
	11.00-13.00	Udlevering af sandwich til hjemturen
	12.00-15.00	Vandhalla er åbent for besøgende, gratis adgang for foreningens medlemmer.

Invitation til temadag hos og deltagelse på Reha

Pressalit Care og Guldmann præsenterer et forslag til at arrangere et mød
til virksomhederne Pressalit Car

PRESSALIT[®]
Care

- er fleksible løsninger til badeværelser og køkkener til personer med nedsat funktionsevne samt pusleborde og bruselejer

Nightingale
Awards



Innovation Award

Architectural Products Channel
Pressalit Care Plus

in cooperation with the following partners:
HCO



Pressalitcare og Guldmann på messen i Bella Center

et forum, hvor medlemmer af landsforeningen Rett syndrom kan få kendskab til og Guldmann og deres løsninger.



Guldmann – leverer b.l.a. loftliftløsninger og tilbehør med fokus på forflytninger, træning og håndtering under overskriften "tid til omsorg".



I uge 24 /2018 afholdes Health and Rehab messen i Bella Centret i København, hvor Guldmann kan besøges på stand nr. C2-033 og Pressalit på stand nr. C2-042. Her kan deltagerne få indtryk af hvad vores virksomheder står for, og se nogle af produkterne – primært nyhederne.

Der er gratis entre og der åbnes for forhåndsregistrering på hjemmesiden www.health-rehab.dk ultimo februar.

Efterfølgende vil vi gerne tilbyde et åbent hus arrangement i vores showroom lokaler på Oldenburg Alle 1, 2630 Taastrup,

hvor deltagerne kan få et bedre kendskab til Pressalit Care og Guldmanns løsninger og hvis deltagerne har konkrete problemstillinger som kunne vedrøre Pressalit Care eller Guldmann produkter, vil der være mulighed for at drøfte dem med repræsentanter fra begge virksomheder på dagen.

Åbent hus arrangementet finder sted fredag den 25. maj kl. 13-17

**Tilmelding kan ske til RETT foreningen på mail Rett@rett.dk
Obs. Begrænset antal pladser**

Sponsoreret

VOGNMAND **VERNER SCHMIDT**

Øster Løgumvej 45 · 6230 Rødekro

Tlf. 74 69 87 28

E-mail: vernerschmidt@mail.dk

CKA Service *Facility Management*

Rengøring, Oliering og Gulvslibning

Hvidovrevej 15 · 2610 Rødovre
Tlf. 44-654418 Mobil. 40-450125



The strong connection

www.vbg.dk

Sydvestjysk Klovpleje

v/ Jørn Stein
Stilbjergvej 43 X
6800 Varde
Tlf. 61 54 11 04



Kirkegårdsvej 5B · 6200 Aabenraa
Tlf. 74 68 74 74

AUTOPUNKT.DK

PRISGARANTI!

Træt af at tabe mange penge på din bil? Ønsker du prisgaranti på dit næste bilkøb? Så kig ind til Autopunkt.dk A/S

Åbningstider

Mandag til Fredag: 9.00 til 17.30
Lørdag: Lukket
Søndag: 11.00 til 16.00

Tjelevej 24
7400 Herning
Tlf. 32 16 97 47
sales@autopunkt.dk

AARS

www.aarsbo.dk

Det er godt at
**BO
GODT**



Aaresundvej 65 · 6100 Haderslev · Tlf. 40 94 21 95 · www.koefoeds-ks.dk

- Lovpakken 10.000,- incl. prøvegebyr
- Teoriundervisning i nye lokaler
- Lærere med erhvervserfaring
- Personlig teoriundervisning
- Ubegrænset hjemmestudie
- Køretimer i helt nye og nemme biler
- Et kørekort, der kan tages på 5 uger

Erland Johansen Aps Tømrer- og Snedkerfirma



Ternesøvej 30, Terslev · 4690 Haslev
Tlf. 40 26 78 64

erlandjohansen@live.dk · www.haslevtomrer.dk

Dansk Håndværk

JC Tømrermester
Jens Christensen
alt snedker- tømrer- & glasarbejde

Ansagervej 15 · 7200 Grindsted · www.jctomrmester.dk

Tlf. 20 91 14 84

FØDSELSDAGE

STORT TILLYKKE MED DAGEN...

HIP HIP HURRA



Mathilde

APRIL

22. Mathilde Holm 19 år
27. Katja Clausen 21 år



Astrid



Anne



Cecilie



Mille

JUNI

1. Anne Svit 37 år
1. Mille Liltorp 6 år
3. Ann Sushilla Krogsgaard Larsen 36 år
14. Lina Toft 47 år
17. Naja Louise Sierks Larsen 10 år
26. Camilla Olesen 20 år
30. Maja Resander 37 år



Helle



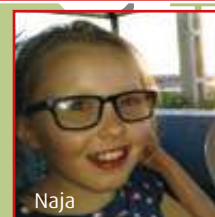
Natasha

MAJ

10. Helle Schou 46 år
17. Natasha Winther 15 år
25. Astrid Svarthol Lund 11 år
28. Cecilie Maria Engel Obel 20 år
28. Ida Sofie Brems-Larsen 9 år



Ida



Naja

HIP HIP HURRA

Husk at sende billeder (og ved nye familier information om jeres barns fødselsdato).

Fødselsdagene bringes således
Blad 1: april, maj, juni
Blad 2: juli, august, september
Blad 3: oktober, november, december
Blad 4: januar, februar, marts

Se deadline for indsendelse af billede og informationer forrest i bladet.

PRISER FOR MEDLEMSKAB

ENKELTMEDLEMSKAB 185 KR./ÅR

For enkeltpersoner med interesse for Rett syndrom

FAMILIEMEDLEMSKAB 275 KR./ÅR

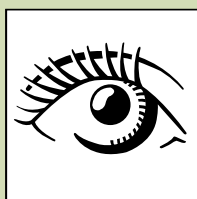
For familier med interesse for Rett syndrom

STØTTEKONTINGENT 275 KR./ÅR

For selskaber, firmaer, institutioner og andre, der sympatiserer med foreningen, og som ønsker at støtte formål til gavn for piger med Rett syndrom.

BLADMEDLEMSKAB KONTINGENTFRIT

For institutioner/bosteder med interesse for Rett syndrom. Dette medlemskab giver ikke stemmeret ved generalforsamlingen. Bladmedlemskab er kontingentfrit.



LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM

Gå ind på
www.rett.dk

hvis du/I ønsker at blive medlem

Henrik Olsen Transport

Ryesgade 15 • 9000 Aalborg

Tlf. 20 94 68 02



Herning Løve Apotek

Gratis parkering bag apoteket

Bredgade 45 • 7400 Herning • Tlf. 97 12 00 22

Skovgaard VVS A/S

Vandtårnsvej 67 • 2860 Søborg

Tlf. 39 67 69 96

lars@skovgaardvvs.dk

www.skovgaardvvs.dk

La Cantina
Græsted
Pizzeria - Ristorante

Græsted Hovedgade 7 • 3230 Græsted

Tlf. 48 39 44 34

Glumsø Slagtehus ApS

Tlf. 5764 6003

Søvej 5 • 4171 Glumsø



Violinbygger
Medl. af mesterlauget
Reparation • Nybygning • Køb • Salg
www.violin.dk
violin@mail.dk

Erik Hoffmann

Tlf. 38 71 83 96

Hyltebjerg Allé • 2720 Vanløse

**TRANSMARINE**
tankers aps

Havnegade 39 • 1058 København K
Tlf. 33 93 25 25 • www.transmarine.dk

Rådgivning Ekspertbistand **AGENCIES**

svendhjortAGENCIES

Lyngvejen 31, Klegod, 6950 Ringkøbing
Telefon 39 76 15 14 • Mobil 40 20 32 00
E-mail: svendhjort@agencies.dk

www.agencies.dk



Skovsgaard Hotel

Hovedgaden 26
Skovsgaard
9460 Brovst

Tlf. 98 23 04 00

skovsgaardhotel@mail.dk
www.skovsgaardhotel.dk

**VIBORG Autohandel.**
SALG AF NYERE PERSON- & VAREBILER

Holstebrovej 1 • 8800 Viborg
Tlf. 87 25 00 30
www.viborg-autohandel.dk

**Klinisk Tandtekniker LARS KONGSBAK**
Specialklinik for tandproteser



25 års erfaring med tandproteser

Nygårdsvej 2 • 6700 Esbjerg • Tlf. 75 13 50 13 • www.larskongsbak.dk



FORMEGON

Grafisk design og produktion
www.formegon.dk

Idrættens Hus - Brøndby Stadion 20 - 2605 Brøndby

AKTIVITETSKALENDER

APRIL

19.-20. Nordisk Rett Konference i Stockholm

Hvilken forskning handler om Rett syndrom i Norden? Hvad er de nordiske oplevelser, der kan have betydning i relation til Rett syndrom? Rett konferencen i nordisk lys omhandler emner som:

- vejtrækning
- fysioterapi
- søvn
- indlæring

Konferencen henvender sig især til forældre og pårørende, og alle med interesse i Rett syndrom opfordres til at deltage. Der er fortsat mulighed for tilmeldelse på: <http://www.nationelltcenter.se/events/nordisk-konferens/>

20.-21. Bestyrelsens visionmøde

MAJ

15.-17. Health and Rehab Messe I Bella Center København

Health and Rehab Scandinavia inviterer alle inden for social-, sundheds- og hjælpemiddelområdet til at deltage i Skandinavien største fagmesse for hjælpemidler, serviceydelser samt pleje- og hospitalsudstyr. Der vil der være fokus på vidensdeling, innovation og produktnyheder inden for sundhedsvæsenet, ligesom der vil være et stort udstillingsmiljø. På konferencen kåres også Årets Hjælpemiddel.

Landsforeningen Rett Syndrom vil være repræsenteret på Sjældne Diagnosers messestand på rehab messen.

25. Temadag hos Pressalitcare og Guldman

i deres showroom i Taastrup. Invitationen findes på side 10-11.

JUNI

11. Jubilæumskonference

Temadag med foredrag af Jenny Downs, velrenommeret fysioterapeut fra Australien med speciale i Rett Syndrom. Herefter workshops og dagen afsluttes med foredrag af hjerneforsker Troels W. Kjær. Invitationen til jubilæumskonferencen kan læses på side 7.

?? BESTYRELSESMØDE

AUGUST/SEPTEMBER

31/8-1/9 Familie-weekendkursus

Landsforeningens Rett Syndroms 30 års jubilæumsarrangement for alle Rett familier afholdes på Odder Parkhotel som vi kender så godt. Invitationen til arrangementet findes på side 8-9.

OKTOBER

25.-27. RETT SYNDROME EUROPE

RSE afholder generalforsamling i Danmark

?? BESTYRELSESMØDE

NOVEMBER

?? BESTYRELSESMØDE

2018

DYRELÆGEN I TRIGE

DYREKLINIK
for familie-dyr



Kirugisk & medicinsk behandling

Dyrlæge Hanne Hallson
Konsultation efter aftale

Smedebroen 9 • 8380 Trige

Tlf. 27 20 58 21

E-mail: hannehallsson@mail.dk
www.dyrlaegenitrige.dk

Danmarks
største udvalg
af dagligvarer til
discountpriser

REMA 1000

Meget mere discount!

Havnevej 128 • 8500 Grenaa



arkitekter og ingeniører
i ét samlet team

KAAI
totalrådgivning ét sted



Polyfa Consultants A/S

Rådgivningsfirma for den europæiske
forsvarsindustri. Formidler salg af materiel til
politiet og det danske forsvar.

Tlf. 87 25 88 51 • www.polyfa.com

Frederiksborg Apotek

Slotsgade 26, 3400 Hillerød
48 26 56 00

Åbningstid
alle dage i året
kl 8-21

Handicapvenlige adgangsforskelde
www.frederiksborg-apotek.dk



Salg – service og reparation af varmepumper

Din lokale servicepartner – når du vælger høj faglighed, kvalitet og ekspertise.

V./ Thomas Höck Mortensen
Kærsmindevej 24, Marstrup
6100 Haderslev

Telefon: 7196 9669

E-mail: thomas@climatek-partner.dk
www.climatek-partner.dk

Climatek Partner



Varmepumper og klimaafteg
Panasonic
Pro Partner



BREINHOLT VVS

AUT. VVS INSTALLATØR

Christian Breinholt • Gl. Guldagervej 38A • 6710 Esbjerg V
www.breinholtvvs.dk

Tlf. 75 11 74 72



IB ANDERSEN

VVS • KØL • VENTILATION

www.ia-vvs.dk

70 20 17 33



SCANCON®

Huginsvej 8 • 3400 Hillerød

Tlf. 48 17 27 02

www.scancon.dk



20 SPØRGSMÅL TIL... Astrid

- 1) **Dit navn?**
Astrid Isabella Svarthol Lund
- 2) **Hvornår blev du født?**
25. maj 2007
- 3) **Hvor bor du?**
Hos min far og mor
- 4) **Hvad hedder din mor og far?**
Louise og Jesper
- 5) **Har du søskende? – Hvis ja, hvem?**
Ja, flere. Storebror Jonas, Lillebror Zacharias og lillesøster Sigrid som jeg bor sammen med.
Og så har jeg to halvstoresøstre som hedder Emilie og Mathilde
- 6) **Har du bedsteforældre?**
Ja, morfar, mormor, farfar og farmor og to ekstra bedster
- 7) **Bor du nogle gange et andet sted (aflastning)?**
Ja, hver måned er jeg en weekend på Øglebækgård i Frederikssund, der er dejligt og de har både høns, grise, heste og et æsel
- 8) **Kan du gå selv?**
Ja
- 9) **Har du epilepsi?**
Nej, men jeg vågner mange om natten med meget "uro" i kroppen som jeg engang fik medicin for
- 10) **Din beskæftigelse?**
Jeg går i 4. kl på Lillevang skole
- 11) **Går du til noget i fritiden?**
Ja, jeg går til ridning og svømning, og ofte er jeg med mine søskende til spejder
- 12) **Hvad kan du lide at lave derhjemme?**
Slappe af og se film eller gå tur med hunden
- 13) **Hvad kan gøre dig glad?**
Jeg elsker familiebesøg, fødselsdage og fester med musik og dans
- 14) **Hvad kan gøre dig vred?**
At få vand i øjnene når jeg får vasket hår
- 15) **Hvad er din yndlingsmusik?**
Hjemme hos os hører vi al slags musik fra rock, pop, til klassisk. Nogle af mine favoritnumre er med Beyonce og så kan jeg godt lide at lytte til svanesøen
- 16) **Hvilken film/fjernesynsprogram kan du bedst lide at se?**
Jeg har mange yndlings film, men de sidste jeg har set var Monster i Paris og Nanny McFee som jeg har set mange gange, og ellers kan jeg godt lide at se små film og musikvideoer på YouTube
- 17) **Har du et kæledyr?**
Ja, vi har både hund, kat og kaniner hjemme hos os
- 18) **Hvad er din livret?**
Jeg kan lide al slags mad, men synes måske at pizza er rigtig lækkert
- 19) **Din bedste ferie – hvor var det henne?**
I sommers var jeg i Italien med min familie, der var skønt at være
- 20) **Har du et godt billede af dig selv, som vi må se?**
Ja, her er et jeg selv har taget og så et min mor har taget



Klinik for fodterapi, Vejen

Torvegade 1, 2. sal tv
6600 Vejen
Lige ved banegården
Handicapvenlig indgang

Ring for Tidsbestilling til:
Susanne: 8171 0485

Ved
Statsautoriserede
Fodterapeut

Susanne Nordtorp



Akuspecialist Lien Ping

Ekspert i traditionel kinesisk
medicin og akupunktur.

Speciale: Hovedpine, migræne,
astma, iskias, tobaksafvænning m.m.

Havnegade 24-26, 8000 Aarhus C
Tlf. 86 18 20 96



• Maskinudlejning •

**ENTREPRENØR
IVAN A. JENSEN**

Tlf. 20 61 26 89
ivan@ivanajensen.dk
Vejrupvej 7, Vejrup
6740 Bramming



Jord-, Kloak- & Betonarbejde, Belægning

TIRIA DESIGN

En Design, Konstruktion og systue,
der har speciale i at fremstille tøj der passer,
uanset hvordan naturen har skabt dig.

TIRIA DESIGN v/ Tina Maria
Skrædder og beklædningskonstruktør
Tlf.: 28 91 02 39
tiriadesign@gmail.com
www.tiriadesign.dk

ANLÆGSGARTNER
Robert Tranto

Peder Lykkes Vej 8
2300 København S

Tlf. 40 60 78 45
www.rt-anlaeg.dk



Anisimow Transport

Andrupvej 13
Andrup
9690 Fjerritslev

22 13 06 06
www.anisimow.dk



Lion Biler

Vi sælger og køber biler kontant til de bedste priser.
Vi køber både biler til import og export,
så hvis du vil sælge din bil nu eller senere,
så vær venlig at henvende dig til os.
Vi er specielt interesseret i japanske varevogne.

Ole Rømers Vej 9 • 6100 Haderslev
Telefon 73 52 13 10 • 26 68 03 10
salg@lionbiler.dk • www.lionbiler.dk





Godkendt revisionsanpartsselskab
Karetmagervej 11, 2. th.
DK-7000 Fredericia
Telefon 75 92 35 00

E-mail: revifred@revifred.dk
Web: www.revifred.dk
CVR-nr.: 32 34 88 31



Tlf.: 87110090
www.multitek.dk

Branddøre Sikkerhedsdøre Ståldøre Brandporte Brandvinduer

4 stjernede
MØDER, KURSER
KONFERENCER OG SERVICE
I SÆRKLASSE

Montra Meeting
Meet well. Then well and sleep well.

**MONTRA MEETING
DAGSMØDE**
PR. PERSON
PR. DØG
535,-
inkl. Leksale/Wi, Frokostsmør, Foredagskaffe m. Brød, Præst, Kaffe m. sandstødt.

Montra Meeting er navnet på vores møde- og konferencekoncept, hvor unik service er tænkt ind i alle faser af dit arrangement. Før, under og efter.

Som eksempelvis gratis afhentning af kursusdelegationen på fx stationen i Skanderborg. Vores serviceminded personale til stede med support under hele jeres arrangement – så I kan få maksimalt udbytte af det faglige.

ODDER PARKHOTEL
★★★★

Torvald Køhlsvej 25 • 8300 Odder • info@ophotel.dk • RING 8654 4744

Lad teknologien kompensere for dine synsvanskeligheder

Lær at bruge de synskompenserende funktioner på smartphones, tablets og andre teknologiske hjælpemidler.

Du har ret til en udredning. Det videre forløb beslutter din kommune.

Hør mere på **telefon 45 11 46 00**.



Kommunikationscentret



Voksenskolen for Undervisning og Kommunikation



Studievej 5 • 9400 Nørresundby • Tlf. 9982 5252 • vuk-aalborg.skoleporten.dk

Forskning i Rett syndrom

– status i starten af 2018

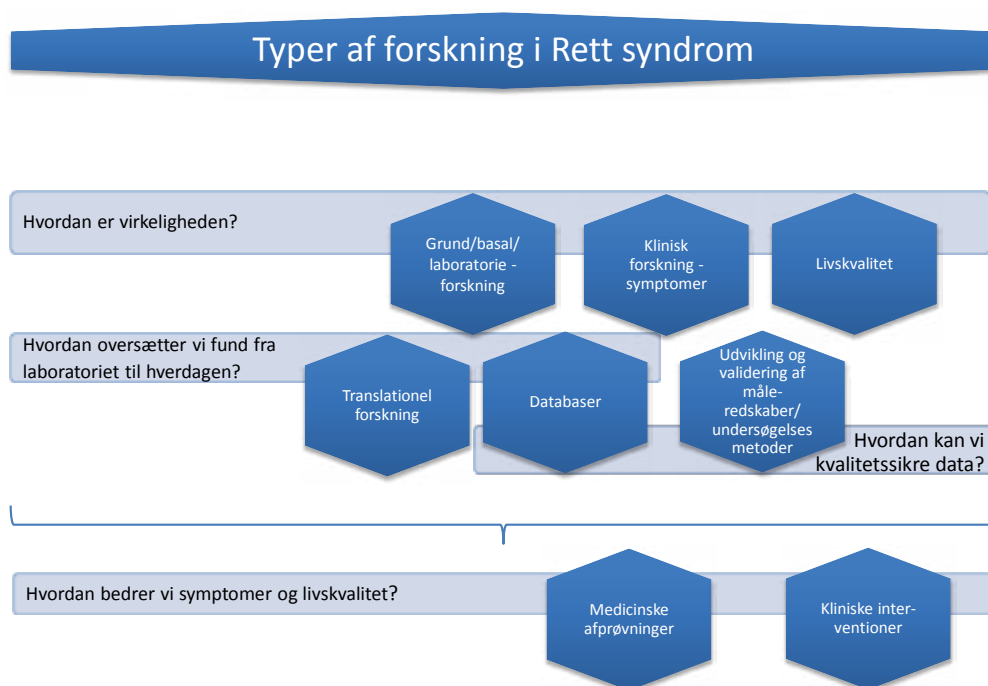
EN OVERSIGT VED ANNE-MARIE BISGAARD, OVERLÆGE VED CENTER FOR RETT SYNDROM (CRS)

Forskning i Rett syndrom (RTT) er et stort emne, der kan skrives tykke bøger om. Jeg har ladet mig inspirere til denne artikel af den viden, jeg har fået i de 6½ år, jeg nu har været på Center for Rett syndrom, af deltagelse i konferencer og af at læse videnskabelige artikler og ikke mindst af de forskningsprojekter, vi er/har været involverede i. Artiklen er skrevet for at give et overblik over de forskellige områder af RTT forskningen, kompleksiteten i det samt vores muligheder for at bidrage fra dansk side. Jeg undskylder for det vigtige, der ikke blev plads til i artiklen, og jeg undskylder overfor musene, at de ikke er nævnt i den grad de fortjener. De har nemlig bidraget væsentligt til den viden, vi har fået. En stor tak til alle personer med RTT og deres familier – uden jeres deltagelse var vi ikke kommet så langt.

Der bliver forsket meget i RTT over det meste af verdenen, og vi kan også være med i Danmark. Forskningen har mange forskellige fokusområder dels i laboratorierne og dels i "RTT virkeligheden". De to forskningsverdener supplerer hinanden ved at udveksle observationer og resultater, så forskningen kan gå op i en højere enhed og blive til gavn for personer med RTT og deres familier. Det er skitseret i figur 1. Det er dog vigtigt at have for øje, at lovende laboratorieforskning ikke altid er succesfuld i virkelighedens verden.

De overordnede formål med RTT forskning er

- at finde eller udvikle behandling, herunder lægemidler, der kan lindre symptomer og give en bedre livskvalitet
- at udvikle eller optimere hjælpemidler, der gør hverdagen nemmere f.eks. i forhold til kommunikation, fysisk aktivitet og mulighed for deltagelse i hverdagslivet
- at sammenligne gen-forandringer (genotype) med symptomerne (fænotype) for at kunne give en bedre rådgivning om kring prognose og behandling
- at finde andre gener eller genetiske mekanismer, der kan forklare symptomer



FUNDET AF MECP2 SOM RTT GEN

RTT forskningen tiltog, da syndromet blev internationalt kendt i starten af 80-erne. Da RTT overvejende ses hos piger, blev man hurtigt klar over, at syndromet er genetisk, og man begyndte "at fiske" efter genet. Der gik faktisk 16 år, før man fandt, at genfejl (jeg bruger senere også ord som fejl, forandring eller variant) i *MECP2* er hovedansvarlig for syndromet. Gen-forskningen var anderledes den gang (selvom det ikke er så længe siden) bl.a., fordi man på det tidspunkt ikke havde klarlagt menneskets arvemaske, og man ikke "bare" kunne scanne alle gener, som vi kan i dag (som så giver nogle andre udfordringer). Flere hypoteser måtte forkastes undervejs. Bl.a. havde man øje på et "fragilt" (sårbart) område på X-kromosomet, men det viste sig, at det også findes hos mennesker uden RTT. Man testede forskellige andre hypoteser ud fra familier, hvor mere end en person havde RTT. Der var dog også faldgruber her. Bl.a. var der en familie, hvor to kusiner havde RTT, men det viste sig efterfølgende, at de helt tilfældigt havde hver sin mutation (statistisk meget usandsynligt). Ved at sammenligne X-kromosomer fra andre beslægtede med RTT, kunne man indsnævre området på X-kromosomet, hvor genet måtte være. Man så herefter systematisk på kandidatgenerne i det indsnævrede område, indtil man i 1999 nåede til *MECP2*.

ANDRE GENER END MECP2, DER KAN FORÅRSAGE RTT ELLER LIGNENDE SYNDROMER

Der er efterfølgende fundet flere gener, der kan forårsage atypiske former for RTT. *CDKL5*, hvor varianter ofte medfører en tidlig og svær behandelbar epilepsi og *FOXG1*, hvor personer med en variant ofte er påvirkede fra spædbarnsalderen og har et lille hovedomfang. Der bliver fortsat ledt efter andre gener, der kan give RTT eller syndromer, der minder herom. Listen over gener, hvori forandringer er fundet hos personer med et RTT-lignende syndrom, vokser næsten fra uge til uge, men ingen af generne er et nyt RTT gen.

HVILKE FUNKTIONER HAR RTT-GENERNE, OG HVAD MEDFØRER MUTATIONER I DEM?

–KAN DEN VIDEN FØRE TIL EN KUR MOD RTT?

Der forskes meget i RTT-genernes funktioner, og hvad der ændres, når der er en fejl i dem. Efter fundet af *MECP2* som et RTT-gen i 1999 begyndte man at lede efter kuren mod RTT. Det viste sig dog desværre hurtigt, at det ikke er lige til. Det er den generelle opfattelse i forskningsverdenen nu, at der stadig er et godt stykke vej til, at vi kan tilbyde en kur med helbredende effekt. I stedet tror man på medicinsk behandling, der kan bedre symptomer som f.eks. vejrtrækningsforstyrrelsen eller den kropslige uro. Det kan evt. være flere lægemidler i kombinationer, der er skræddersyet den enkelte ud fra hendes/hans symptomer.

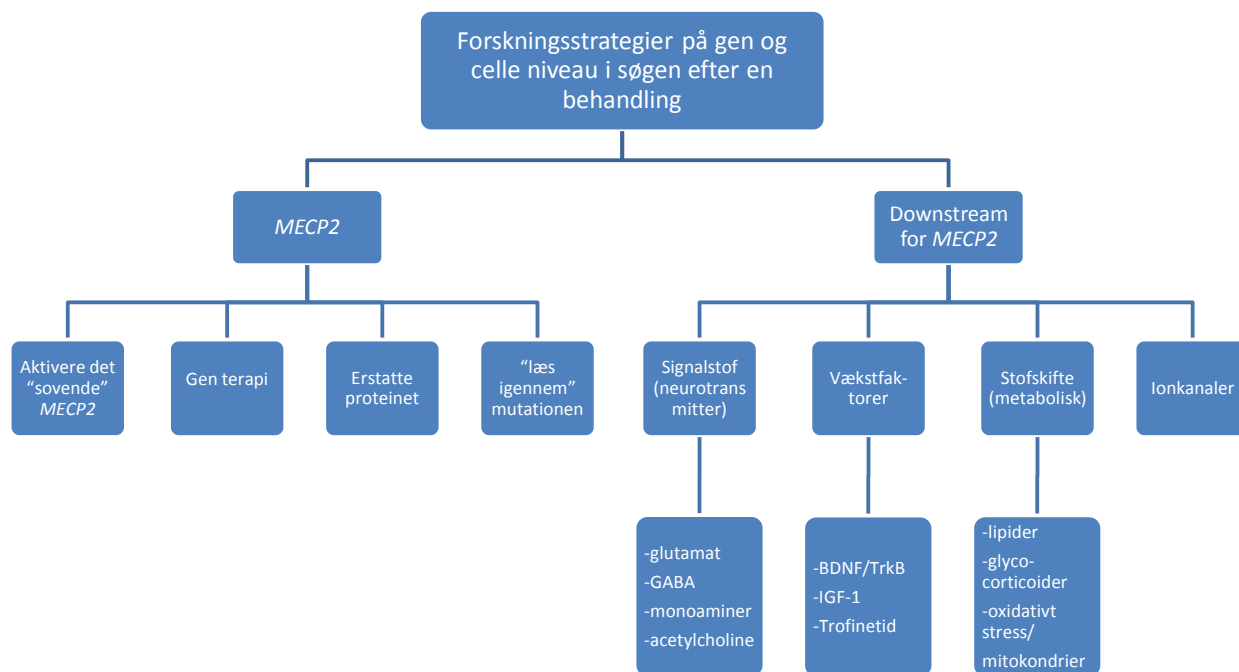
Der vil komme nye spørgsmål, når/hvis der findes en kur. Det er f.eks. omkring hvordan, hvornår og til hvem behandlingen skal tilbydes. Den skal formentlig gives så tidligt som muligt i personens liv – helst før der er mistanke om, at noget er galt. Det vil også blive diskuteret, om behandlingen kan gives til personer, der har haft symptomer på RTT i mange år. Måske skal behandlingen også gives flere gange – da vi har brug for genernes normale funktion hele livet. Vi skal også være forberedte på, at der kommer spørgsmål omkring økonomien.

Det er tidskrævende og dyrt at udvikle en god medicinsk behandling mod RTT, da *MECP2* og de andre RTT- gener har centrale roller i hjernens funktioner og arbejder i netværk. Det betyder, at de ikke kun har én funktion, men påvirker mange andre gener og hermed deres funktioner. Kort beskrevet ved vi nu, at forandringer i *MECP2*

- giver personerne mindre nerveceller med færre forgreninger, så cellerne har sværere ved at overføre informationer til hinanden
- påvirker signalstofferne, der bruges, når nervecellerne sender informationer til hinanden (i synapserne)
- medfører forskellig ubalance i synapserne i forskellige hjerneområder, så der f.eks. er underaktivitet i hjernebarken, der bl.a. styrer intellekt og adfærd, men overaktivitet i hjernestammen, der bl.a. styrer det ufrivillige nervesystem og hermed har indflydelse på vejrtrækningen
- påvirker funktionen af hjernens støtteceller (rengøringsholdet)
- påvirker hjernen hele livet

En anden væsentlig viden er, at forskning med RTT-mus har vist, at neurologiske symptomer hos mus med "sovende" *MECP2* mindskes væsentligt, når man "vækker genet". Denne viden/metode kan af mange årsager desværre ikke overføres direkte til mennesker.

Som det er skitseret i figur 2, er der mange forskellige veje at gå, når man vil udvikle en behandling – med forskellige udfordringer. Når fokusområdet er på gen-eller protein niveau skal man tage hensyn til, at mængden af gen/protein er af betydning. Der findes således et *MECP2* duplikationssyndrom – overvejende hos drenge -, hvor der er symptomer pga. for meget *MECP2*.



Inspireret af Figure 1 i artiklen: Rett Syndrome: Crossing the Threshold to Clinical Translation. Katz DM et al. 2016

VEJEN ER LANG FRA LABORATORIEFORSØG TIL EN GODKENDT MEDICINSK BEHANDLING

Man kan udvikle ny medicin til en given tilstand som f.eks. RTT på forskellige måder. Man kan have en hypotese om effekt af et lægemiddel, der er godkendt til andre sygdomme, man kan videreudvikle på et kendt lægemiddel eller, man kan udvikle lægemidlet fra bunden. Det er ikke usædvanligt, at der går 10-15 år fra en ide opstår til, at der foreligger et nyt godkendt lægemiddel. Tabel 1 viser de forskellige faser i en lægemiddelafrøvning. Det er langt fra alle midler, der kommer hele vejen igennem.

Det er komplekst at designe lægemiddelafrøvninger. Det er bl.a. meget vigtigt at have defineret præcist, hvilke symptomer, man undersøger effekt på. Man har således nogle primære og sekundære effektmål, og undersøgelsesmetoderne/måleredskaberne skal også være veldefinerede og gerne validerede (så vi er sikre på at måle det, vi ønsker at vide noget om). Styrken ved studierne øges, hvis de er randomiserede, dobbeltblindede og placebokontrollerede dvs., at der trækkes lod om, hvem der får lægemidlet og hvem, der får et inaktivt stof, og hverken patient/familie eller forskerne ved, hvem der får hvad. Designet kan udvides med overkrydsning, så man i en periode får det aktive stof og i en anden periode det inaktive eller omvendt.

Der er gennem årene gennemført en del lægemiddelafrøvninger i RTT, men kun få af midlerne har vist sig så effektive, at de bruges i behandlingen; dette er f.eks. gældende for Lamotrigin, der ofte bruges til epilepsi.

Tabel 1.
Medicin/lægemiddel afprøvning (kan tage op til 10-15 år)

Prækliniske forsøg	-undersøge sikkerhed og effektivitet af medicinen på dyr
Fase 1	-undersøge sikkerhed af medicinen på et mindre antal mennesker (raske eller patienter)
Fase 2	-undersøge effekt og dosis af medicinen på et større antal patienter
Fase 3	-undersøge effekt, sikkerhed/bivirkninger på et endnu større antal patienter og evt. sammenligne med nuværende behandling
Fase 4	- efter lægemidlet er godkendt, følges effekt og sikkerhed for at optimere brugen og registrere evt. sjældne bivirkninger

Kilde: www.medicin.dk

AKTUELLE MEDICINSKE AFPRØVNINGER

Nogle af de mest lovende midler er væksthormonet IGF1 eller midlet Trofinetid, der er et nyt syntetisk molekyle, der ligner den ene ende af IGF1. Trofinetid har mere end én virkningsmekanisme og har bl.a. indflydelse på regulering af støttecellerne, synapserne og på det oxidative stress i cellerne.

Et amerikansk IGF1 fase 2 forsøg inkluderede 12 piger i alderen 3-10 år og viste, at midlet er sikkert at bruge, hvilket bekræftede fase 1 forsøget. Fase 2 studiet kunne dog ikke vise positiv effekt på angst og på vejrhold, som fase 1 studiet havde gjort. I stedet viste det en tendens til, at den sociale kommunikation blev bedre. Da symptomerne som angst og vejrhold var effektmål, blev studiet vurderet som havende et negativt resultat. Dette er et eksempel på, hvor kompliceret det er at designe et forsøg. Et italiensk/irsk projekt viste en generel bedring af symptomer hos 10 piger behandlet set i forhold til 10 piger, der var ubehandlede. Det er dog problematisk, at studiet hverken var randomiseret (de var ikke tilfældigt udvalgt) eller blindet. Det valgte design kan være et udtryk for, at gruppen af (deltagende) patienter er lille, da RTT jo er en sjælden tilstand.

Der er i 2017 publiceret et Trofinetid (NNZ-2566) fase 2 studie, der inkluderede 56 unge og voksne med RTT. Studiet var et samarbejde mellem flere grupper af amerikanske forskere og et australsk medicinfirma. Det var et multicenter, dobbelt-blindet og placebo kontrolleret studie, hvor forskellige doser af lægemidlet blev vurderet og fundet sikkert i brug. Effekten var positiv på en del RTT symptomer i en grad, der gav klinisk mening for såvel omsorgspersonerne som forskerne. Der var således bedring på symptomer vedr. kommunikation, adfærd, vejrtrækning, ufrivillige håndbevægelser og håndfunktion, muskelfunktion samt kramper. Resultaterne førte til godkendelse og gennemførelse af et tilsvarende studie på børn med RTT i alderen 5-15 år. Der deltog 82 børn. Resultaterne var også her positive, og det næste bliver et fase 3 studie, der skal løbe over ½ år. Det bliver spændende at se resultaterne, når lægemidlet gives over en længere periode.

KLINISK FORSKNING

Den kliniske forskning er lige så vigtig, som den der udføres i laboratoriet. Den kliniske forskning kan afdække, hvordan det er at leve med RTT og bidrage til at afhjælpe vanskeligheder i hverdagen. Endvidere giver den mulighed for at koble de genetiske fund sammen med symptomerne/klinikken - såkaldte genotype-fænotype korrelationer.

KLINISKE DATABASES

Kliniske databaser er vigtige i den sammenhæng. Der findes flere internationale, og herudover mange lokale i de forskellige lande. Således har vi i Danmark vores egen, hvor vi registrerer symptomerne og undersøgelsesresultaterne ifm. besøgene på CRS. Vi er endvidere med i et europæisk samarbejde med 19 andre lande omkring databasen "Rett networked database", hvor der er registreret over 2000 personer med RTT. Andre store databaser er "The United States Rett Natural History Study", der har eksisteret siden 2003 og "The Australian Rett Syndrome Database" (ARSD) siden 1993. Data danner grobund for mange forskningsprojekter omkring symptomer og sammenhænge på kryds og tværs, som kun er muligt pga. det større antal af patienter.

RTT FORSKNING I DANMARK

Der er gode muligheder for at udføre RTT forskning i Danmark på internationalt niveau. Det er vores styrker, at

- vi har et godt overblik over, hvem der har RTT – både børn og voksne
- alle personer med RTT er undersøgt genetisk
- personer med RTT har mulighed for livslang opfølgning på CRS
- der er et godt samarbejde og "kort vej" mellem klinikere og laboratorier
- der er mulighed for praksisnær forskning
- der har været interesse for og forskning i syndromet siden midten af 80'erne

Hvis man laver en søgning i PubMed (en database med forskningsartikler) med søgeordene "Rett syndrome AND Denmark" kommer der 28 artikler frem fra 1988 til 2017; heraf er halvdelen med forfattere fra CRS siden 2011. Nogle er egentlige danske publikationer og andre er fremkommet i internationalt samarbejde. Herudover er danske forskningsresultater formidlet ved poster og foredrag ved mange internationale konferencer. Det er en god måde at formidle på, da det kan øge vores internationale samarbejde.

Overlæge, Dr. med. Jytte Bieber Nielsen startede sin og hermed den danske RTT forskning i 1986, da John F. Kennedy Institutet – nu Kennedy Centret – modtog et spørgeskema fra Sverige omkring data på RTT i Danmark. Jyttes forskning mundede ud i en doktorafhandling i 1999 med titlen "Rett syndrom. Progredierende neurodegeneration eller neuronal udviklingsdefekt? Prævalens, klinik og patogenese". Jytte diagnosticerede piger og kvinder med RTT, og hun undersøgte bl.a. hjernens funktion ved at foretage scanninger og endvidere behandlingsforsøg ud fra teorien om, at RTT skyldtes en neurotransmitterdefekt. Jytte forsvarede sin disputats i september 1999, og i oktober kom nyheden om, at MECP2 var fundet som ansvarlig for RTT. Hermed var der lagt op til et nyt projekt med formålet at klarlægge mutationsforholdene i de danske patienter. Msc, PhD Kirstine Ravn forsvarede sin PhD afhandling i 2005 med titlen "Molecular Genetic Investigations of Rett Syndrome". Kirstine og Jytte har efterfølgende også set på forskellige sammenhænge mellem genforandringer og symptomer. Den næste danske afhandling var læge, PhD Gitte Rønde, der undersøgte knoglemasse, knoglemetabolisme og frakturforekomst og forsvarede sin PhD "Bone mass and fracture occurrence in Danish patients with Rett syndrome" i 2011.

Vi har aktuelt to PhD projekter ved CRS. Fysioterapeut Michelle Stahlhut med projektet "Health-enhancing participation in girls and women with Rett syndrome – a balancing act", og læge, genetiker Bitten Schönewolf-Greulich med projektet "Rett-like childhood syndromes – identification of disease causing genes and mechanisms, a clinical and molecular study".

Udover PhD-projekterne har vi haft og har forskellige forsknings-og udviklingsprojekter omkring tidlig diagnostik, funktionsniveau hos ældre med RTT, skoliose, måleredskaber, forældrebetymringer, at flytte hjemmefra og meget mere. Denne form for forskning er meget praksisnær, da den er forankret i vores hverdag på centret og hos familierne, og har til sigte at bedre livskvaliteten for piger og kvinder med RTT og deres familier.

UDFORDRINGER VED FORSKNING I SJÆLDNE SYGDOMME

RTT forskningen er udfordret ved, at der er tale om en sjælden tilstand. Det betyder bl.a., at der ikke er mulighed for at lave store projekter med behandlingsforsøg eller træningsinterventioner, som det f.eks. er tilfældet ved hjerte-karsygdomme. Det mindre antal personer er også en udfordring i den praksisnære forskning.

Endvidere er der færre validerede (standardiserede til det pågældende formål) måleredskaber, hvormed man kan måle forskelle efter en given behandling. Der er ved RTT også en del etiske overvejelser, idet personer med RTT ikke selv kan tage stilling til evt. deltagelse i et projekt.

Erfaringsmæssigt er det svært at få fondsbevillinger til forskning i sjældne sygdomme. Det er derfor en fordel, hvis forskningen også kan være til gavn for andre tilstande. Man kan forestille sig, at RTT er en rollemodel for andre svære handicaps.

Internationale samarbejde er vigtigt af mange årsager. Det gør bl.a. gruppen af personer med RTT større, det øger sandsynligheden for at modtage fondsmidler, det giver mulighed for at foretage undersøgelser, man ikke selv har mulighed for at udføre og ikke mindst, så er det inspirerende og øger kvaliteten af de enkelte projekter. Som eksempler på internationalt samarbejde kan jeg nævne databaserne og udarbejdelse af kliniske guidelines for behandling. Det vil også være oplagt at samarbejde omkring udvikling af RTT-specifikke måleredskaber som spørgeskemaer og scoringssystemer for sværhedsgrad af symptomer.

FREMTID

Jeg håber, ovenstående har givet et indblik i, hvor RTT forskningen er i dag. Jeg håber også, den har givet indtryk af, at der er "gang i den" rundt omkring i verden og i Danmark. Vi har lært meget, men der er fortsat en del, der er uafklaret – særligt omkring mulighederne for optimering af behandlingen – såvel medicinsk som fysisk, mentalt, kommunikativt og socialt.

REFERENCER

Jeg er blevet særligt inspireret af disse to artikler:

Rett Syndrome: Crossing the Threshold to Clinical Translation. Katz DM et al. *Neurosci.* 2016 Feb;39(2):100-13. doi: 10.1016/j.tins.2015.12.008

Rett Syndrome and the Ongoing Legacy of Close Clinical Observation. Zoghbi HY. *Cell.* 2016 Oct 6;167(2):293-297. doi: 10.1016/j.cell.2016.09.039.



www.rett.dk

Beretning fra den 5. Europæiske kongres i Berlin

**Mottoet for den 5. Europæiske Rett konference i Berlin, november 2017 var:
"samle folk – gennem viden og erfaring"**

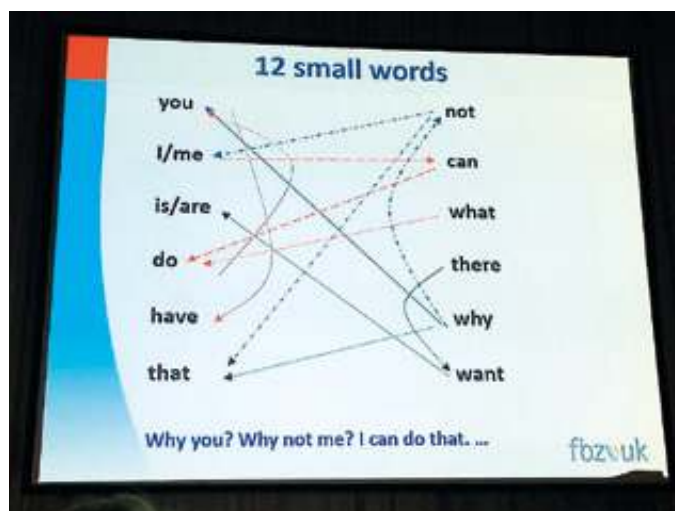
AF IBEN HJARSØ

Der var i alt ca. 450 personer samlet til konferencen i Berlin, hvilket må siges at være en kæmpe succes. Ca. 60 internationale læger og forskere, fra i alt 13 lande, heri blandt vores eget Rett center, holdt oplæg for at skildre Rett syndrom, i alle dets facetter.

Der blev afholdt en "World Café" hvor 150 deltagere kommunikerede omkring emnerne: OVERGANG, EPILEPSI, PROBLEMER MED SØVN OG VEJRTRÆKNING samt KOMMUNIKATIONSMULIGHEDER. Man blev delt ind i 5 tilfældige grupper, der så yderligere, blev delt ind i 5 tilfældige hold, bestående af både professionelle og forældre. Hvert bord havde en tovholder, hvor man gennemgik deltagernes erfaringer og viden omkring de nævnte emner. Både Louise og jeg selv, samt Rett centret deltog i denne World Café der gav, god anledning, til yderligere kendskab, til mulige emner af oplægsholdere.

Overordnet bruger de professionelle meget energi på, at undersøge de grundlæggende årsager til, den spontane genetiske defekt Rett syndrom er. Igennem årene, kan vi se, de stadig kommer dybere og længere ned i sygdommen men vi forældre sidder stadig tilbage og håber på de kommer op meget noget brugbart.

Der hvor jeg ser den største udvikling, er omkring kommunikation. Før i tiden var der et eller to oplæg omkring dette emne. I Berlin var der hele 9 oplæg og samtidig med at viden omkring dette emne, heldigvis stadig bliver større, er man samtidig enige om metoderne til at kommunikere med pigerne på. Der bliver heldigvis ikke stillet spørgsmålstejn til om pigerne kan kommunikere. Det ved alle, de kan.



Cologne Study

	Typically Developing Students (n=58; 133,682 Words)	Cognitively Disabled Students (n=48; 125,454 Words)	no
I	6925	6409	1
To be	5243	4790	2
The / That	4553	4345	3
Me	4335	4062	4
He/She (t/pl.)	3501	3419	5
Yes	3175	2998	6
You	3114	2937	7
So	2448	2250	8
Not	2403	2126	9
A / One	2160	1916	10
He (m)	2011	1908	11
Again	1919	1846	12
And	1704	1616	13
What	1659	1794	14
We	1548	1741	15
No	1548	1580	16
There	1439	1491	17
Too	1386	1487	18
Do	1244	1432	19
My	1206	1177	20

Der er stadig store udfordringer i forbindelse med træning og behandling af pigerne, især de ældre. Stort set alle lande, kæmper en hård kamp, for at pigerne kan få hjælp og træning, når de først er voksne (fra de er 18 år og op). Piger der er opdaget i en sen alder, har yderligere udfordringer i den sammenhæng. Der er stort behov for kvalificeret uddannelse til de personer, der skal hjælpe de kvinder, der bliver ældre med Rett syndrom.

Fra RSE's side, har der, siden vi var i Rom i 2015, været stor fokus på at få alle øst landene med, hvilket er lykkedes rigtig flot. Alle lande skriger på internationalt samarbejde og forældre higer efter, deres læger kan få viden og uddannelse omkring Rett syndrom. Selvom det går langsomt, skridet det sikkert frem. Det er helt sikkert os, med etablerede forældre foreninger, der har til opgave at oplyse, omkring materiale og viden så "nye" lande, kan få så meget viden og hjælp som muligt, omkring Rett Syndrom.

Det er efterhånden blevet tradition at alle forældreforeningerne fra de deltagende lande præsenterer sig med en poster.



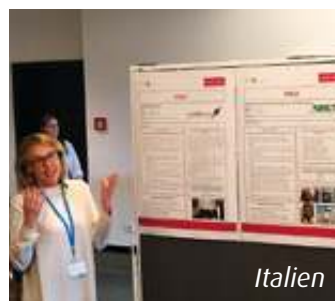
Repræsentanter fra de forskellige medlemslande af RSE.



Tjekkiet



Danmark



Italien



Italien



Litauen



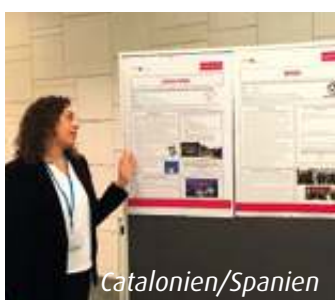
Holland



Portugal



Moldova



Catalonien/Spainien



Rusland



UK



Italien

Generalforsamling i RSE blev afholdt den 4. november 2017

Til stede var:

Østrig – Stella og Gerhard Peckary • **Tjekkiet** – Ivana og Philipp Hanns • **Danmark** – Iben Hjarsø • **Finland** – Elle Helander • **Frankrig** – Thomas Bertrand og Caroline Lietaer • **Ungarn** – Danijela Szili • **Norge** – Hilde Friis, Sten Larsen • **Portugal** – Sandra Madeira og Anna Dias • **Rusland** – Olga Timutsa • **UK** – Yvonne Milne og Becky Jenner • **Sverige** – Anna Davidsson Kernevi • **Tyskland** Wilfried Asthalter • samt **USA** Paige Nues • **Frankrig** – Gerard Nguyen samt – Chris Milne og Riccarda Peckary



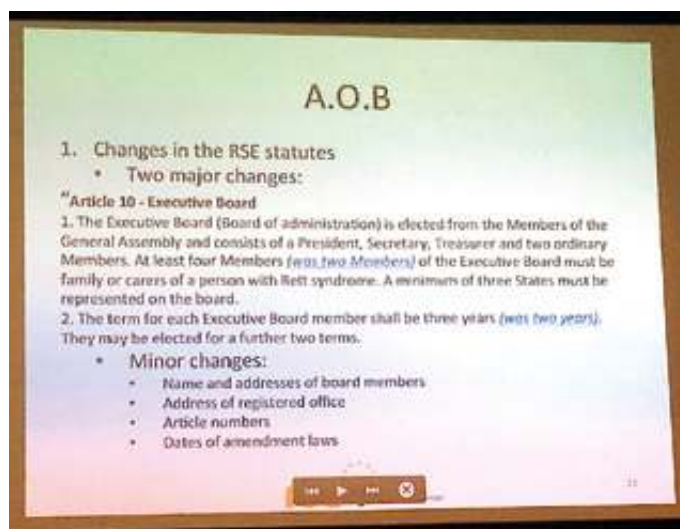
- Yvonne er blevet valgt af EURODIS til European Reference Network Initiative. Rett syndrom er bare en af mange sygdomme der er repræsenteret.
- Nogle fremragende ældre patientpleje retningslinjer produceret i Frankrig, har nu fået tilladelse til at blive oversat til engelsk.
- Wilfried Asthalter – kasserer, blev godkendt som revisor og regnskabet blev godkendt. RSE's eneste regelmæssige indtægtskilde er medlemskontingenter. I takt med de nye lande tiltræder, stiger indtægterne, hvilket man selvfølgelig er glade for i RSE.

Som formand, hilste Thomas Bertrand velkommen og takkede de repræsentative lande for gennemgang af deres nuværende aktiviteter. Der blev mindet om at kun lande, der havde betalt fuldt kontingent, kunne stemme og man kun har en stemme pr. land.

Referat fra generalforsamlingen i Wien blev gennemgået. Der var ingen spørgsmål og det blev godkendt.

Thomas Bertrand gennemgik RSE's aktivitetsrapport som også var offentliggjort på hjemmesiden. Følgende blev fremhævet:

- En Guide baseret på pleje, skrevet af fagfolk for forældre og plejere fra UK oversættes til 11 sprog. Det prioriteres at gøre guiden elektronisk tilgængelig.



- Vedtægtsændringer:
Thomas Bertrand anbefalede ændringer af vedtægterne, som er underlagt Luxembourg love. Det foreslås at ændre artikel 10: perioden for bestyrelsens medlemmer ændres fra 2 til 3 år. Antallet af bestyrelsesmedlemmer vil forblive på 5. I fremtiden skal mindst 4 af Bestyrelsesmedlemmerne have tilknytning til Rett familier.



Thomas Bertrand takkede af som formand og Caroline Lietaer blev valgt som ny formand. Stella fra Østrig blev valgt som nyt bestyrelses medlem.





Efter mange sammenkomster/middage i forbindelse med Rett konferenser, er det helt sikkert tyskerne, der tager prisen for den bedste underholdning/fest. Der blev afholdt "Gallamiddag" i en ny renoveret biograf "Kosmos", i det gamle Øst-tyskland, og tyskerne havde med mange forskellige kendisser, lagt op til at gøre alt, for at sætte fokus på Rett Syndrom. Blandt andet var, Leslie Malton som er skuespiller, kongres-

sens ambassadør, samt søster til en Rett pige. Selvom maden ikke var noget at skrive hjem om, var dansegulvet hurtigt fyldt med forskere, professorer, læger, Rett piger og forældre i en skøn svingom på kryds og tværs. En yderst morsom aften.

Tak til Tyskerne for en flot conference - men det bliver ikke udsigten jeg vil savne!



Beretning

fra "5. European Rett Syndrom Congress"



5. European Rett Syndrome Congress

02. - 04. November 2017 | Berlin

TO CONNECT PEOPLE - TO SHARE KNOWLEDGE

AF LOUISE SVARTHOL LUND

"Connecting people – sharing knowledge and experience!" var mottoet for den femte europæiske rett-syndrom kongres, som fandt sted i november 2017 i Berlin, hvor forældre, læger, terapeuter og omsorgspersoner mødtes.

Konferencen var arrangeret sammen med den tyske forældreorganisation "Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom" som i anledning af deres 30-års jubilæum også inviterede til galamiddag med musik, dans og underholdning, en festlig aften som sjældent er set lige i forbindelse med internationale konferencer.

Et af konferencens højdepunkter var for mig mødet med de mange andre forældreforeninger i Rett Syndrome Europe der ved en "Country Update" blev præsenteret på en poster-walk, hvor alle havde mulighed for, at fortælle om deres seneste aktiviteter, om hvilke tilbud deres sundhedsvæsen havde til diagnosticering og behandling af Rett syndrom samt hvilke ønsker og mål foreningerne havde for fremtiden. Mange for-

eninger kæmper fortsat for udbredelsen af kendskabet til Rett syndrom og flere steder blev der talt om skyggetal for antallet af personer Rett syndrom med formodning om et antal uopdagede tilfælde og mulige fejldiagnosticeringer.

Som fortsættelse til Ibens beretning fra konferencen kommer her et sammendrag af nogle af de emner og oplæg der blev præsenteret på konferencen med inspiration fra RSE.

RISE OG NATURAL HISTORY RETT SYNDROME

Den første præsentation var fra Dr Alan Percy (USA), der har mange års erfaring som professor i pædiatri, neurologi og genetik. Dr. Percy har været meget involveret siden de tidligste år med Dr. Andres Rett og arbejdet tæt sammen med International Rett Syndrome Foundation (nu rettsyndrome.org), der blev dannet i 1985 og de tidlige projekter, der startede i Amerika i 1986.

Natural History Study (NHS) blev påbegyndt i 2003 af rett-

syndrome.org for at indsamle data i en længere periode om Rett syndrom og beslægtede lidelser. Den har omkring 1400 registreringer af personer med klassisk Rett samt 200 med en diagnose af atypisk Rett syndrom.

Af dem med Classic Rett syndrom har 96% en MECP2-mutation, hvoraf 60% af disse er en af de 8-punktsmutationer, som vi er bekendt med. Disse er hovedsagelig de novo (nye mutationer i familien) af faderlig oprindelse, og forekomsten af et andet barn i familien med Rett syndrom er meget lavere end 1%.

Nogle af de vigtige fund fra Natural History Study er:
Epilepsi

Forekomsten af epilepsi er meget forskellig i den kendte litteratur med 20-80%. I NHS-studiet er forekomsten dog 90% i 20-års alderen. Man ved, at selv om der med mange forskellige årsager til anfald, som episoder i Rett adfærd, kan en korrekt diagnose normalt kun foretages, når den er bekræftet af et video EEG, der også medvirker til at skelne mellem forskellige anfaldstyper. Omkring 35-44% af personer med Rett syndrom er på medicinsk behandling til enhver tid og 6% har en vagus nerve stimulator eller er på en ketogen diæt.

Vejrtrækning

Hyperventilation / vejrhold ses hos næsten 100% af studiets Rett personer i løbet af levetiden. Det er dog lavere i de mildere atypiske tilfælde af Rett syndrom med omkring 60-70%, og udbredelsen er også lavere hos dem med et højere BMI og mere normal hovedomkreds.

Scoliose

Ses hos 8% af førskolebørnene med Rett-syndrom, 53% i alderen 8 og 84% i alderen 16 år. Alvorligheden stiger med alderen, især under puberteten, når vækstspurt forekommer, men falder derefter igen. Risikofaktorer for sværhedsgrad og tidlig indtræden forbindes med manglende evne til at sidde, gå eller have nogen målrettet håndanvendelse. Korset bør overvejes når kurven overstiger 25 grader, men der er meget få beviser for effektiviteten i Rett syndrom. Kirurgi anbefales, når kurven overstiger 40 grader (dog er det i nogle lande først omkring 50 - 60 grader). Omkring 18% af dem i undersøgelsen havde fået foretaget kirurgisk korrektion for skoliose, og alle sagde, at det havde forbedret livskvaliteten for personen med Rett syndrom.

Fænotype og Genotype Korrelation

Nogle generaliseringer kunne foretages, men X-kromosom inaktivering og skævhed tegner sig for markante forskelle i sværhedsgrad i samme genotype (mutationstype). Mutationer R133C, R294x, R306C var imidlertid forholdsvis mindre alvorlige end R106W, R168X, R255X og R270X. Gangfunktion, håndbrug og alder ved sygdomsbegyndelsen var alle forbundet med sværhedsgrad. Miljøpåvirkninger kan dog også ses i den langsigtede prognose med hensyn til sværhedsgrad.

Seksuel modning

For tidlig pubertet, før 8 år, blev set hos 25% af Rett personer i studiet.

Overlevelse

Den gennemsnitlige alder for overlevelse er over 50 år, og hjerte/lunge problemer er årsag til de største vanskeligheder. Gangfunktion, god vægt og effektiv anfalds kontrol blev set hos dem, der overlevede længst. Den ekstreme fysiske svaghed hos Rett personer, der blev rapporteret i begyndelsen af 1990'erne ses nu sjældent, men behovet for god kost og effektive terapier understreges.

Livskvalitet (QOL)

Hos Rett personer sås tiltagende adfærdsproblemer hos dem med et højere funktionsniveau.

Diagnosticering

Den gennemsnitlige alder for diagnose er 2,7 år med regression der forekommer i de første 12-30 måneder hos 90% af studiets deltagere. De særlige opmærksomhedspunkter, der kan medføre en tidlig diagnose, er fortsat faldende hovedomkreds i barndommen, unormal udvikling forud for regression, uopmærksomhed eller manglende respons til forældre og for passiv eller for god som en baby!

EPILEPSI

Professor Dr. Thomas Bast (Tyskland) startede den interessante session om epilepsi. I 60-80% af Rett-piger med klassisk Rett-syndrom kan epilepsi forventes. Det er dog ikke en del af de diagnostiske kriterier for Rett syndrom, fordi det næsten aldrig starter før to år, og den højeste anfalds aktivitet forekommer typisk mellem en alder af syv og tolv. Både fokale og generaliserede anfald forekommer, men de typiske absencer og kloniske anfald ses sjældent hos Rett-piger. For de piger, der



har epilepsi, er anfaldene ofte mindre alvorlige (eller endda væk), når puberteten er overstået, og de kan blive anfaldsfri selv efter at have stoppet deres anti-epileptiske lægemiddel.

Selv med nuværende EEG-teknologi kan det stadig være svært at sige, om et anfald er epileptisk eller ej. Mange piger har forstyrrelser på deres EEG, men det betyder ikke nødvendigvis, at anfaldene er af epileptisk karakter. Mange anfald blev af forældre og fagpersoner i undersøgelsen fejldiagnosticeret som epileptisk, hvor man i stedet opdagede at det var forbundet til den typiske Rett-adfærd som åndedræt- eller søvnabnormiteter og nedsatte motoriske funktionsniveau. Omvendt var der også tilfælde hvor reelle epileptiske anfald blev opfattet som typisk Rett adfærd og dermed overset.

Professor Dr. Aglaiea Vignoli (Italien) fortsatte sessionen for at tale om de forskellige anti-epileptiske lægemidler. De hyppigst ordinerede lægemidler er carbamazepin, valproinsyre og lamotrigin, og undersøgelser viser, at valproic var mere effektivt hos yngre piger, mens carbamazepin og lamotrigin var det hos ældre piger. Frekvensen af bivirkninger af lægemidler hos Rett-piger var sammenlignelige med det, der ses hos andre patienter med epilepsi. Bivirkninger kan være irriterabilitet, sedation eller vægttab.

Desværre reagerer 30% af Rett-pigerne ikke på anti-epileptiske lægemidler, og ikke-medicinske behandlinger må i stedet prøves, som ketogen diæt (et højt fedtfattigt lavt kulhydrat, tilstrækkelig protein kost), men forstoppelse er en velkendt bivirkning af denne behandling. Vagus nerve stimulator (VNS) er også en mulighed, og her ses smerte og hoste som de mest almindelige bivirkninger. Eksperimenter med cannabinoider laves også, men upræcis dosering og mulige bivirkninger udgør en risiko for denne form for behandling, og der mangler generelt standardisering og regulering på området.

SØVNFORSTYRRELSE

Oplæg af Prof. Dr. Jeremy Turk

Rett syndrom er forbundet med en række søvnproblemer som nedsat søvn effektivitet og kvalitet, indsovnings besvær og kort og fragmenteret søvnvarighed.

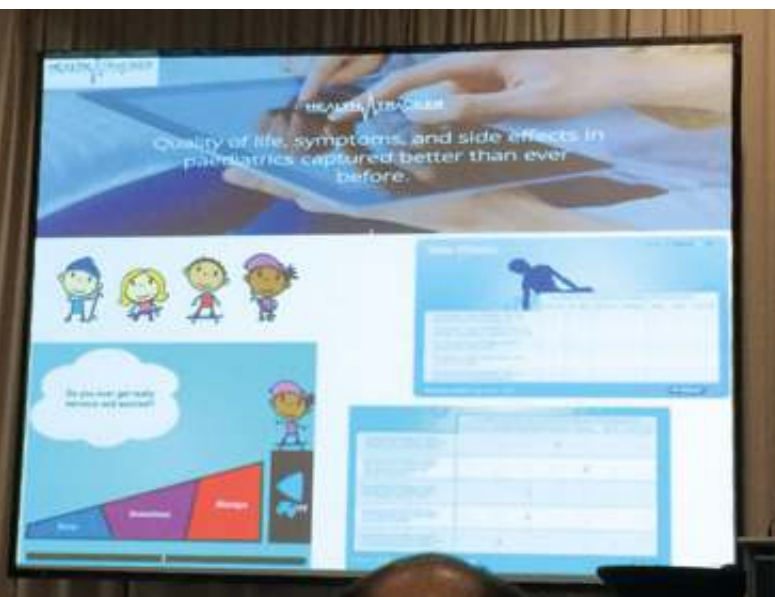
Indledende behandlinger skal altid være psykologiske og sociale. Enkle foranstaltninger som f.eks. At sikre et mørkere rum, minimere støj, etablere en forudsigelig og konsistent sengetidspraksis, og at forebygge søvn om dagen kan være effektiv. Andre adfærdsmæssige tilgange er baseret på belønninger for ønsket søvnadfærd, ignorering af natteroderi, fjernelse af opmærksomheds forstyrrende elementer og en god temperatur i rummet.

Dog er sådanne foranstaltninger ofte ikke tilstrækkelige hos personer med Rett syndrom og behandling med Melatonin anvendes ofte. Melatonin bruges ved sengetid som indsovnings medicin og beroligende midler som clonidin og guanfacin ses også anvendt.

Traditionelle beroligende midler som barbiturater og benzodiazepiner anbefales ikke på grund af stigende intolerance og dermed nedsat effekt, risiko for afhængighed og respiratorisk påvirkning.

KOMMUNIKATION

Dr Gillian S Townend, fra Rett Expertise Center i Holland, præsenterede et overblik over forskning og praksis i relation til kommunikation og Rett syndrom, særligt med fokus på de sidste 20 år. Dette er også en del af et projekt som finansieres af Rettsyndrom.org sammen med en gennemgang af litteratur der omfatter kliniske praksis dokumenter. Forskningslitteraturen er lille, men vokser støt og vidner i stigende grad om indflydelsen af sameksisterende funktioner som apraxi på



den kommunikative adfærd hos personer med Rett-syndrom. Eye-gaze er anerkendt for at have den mest pålidelige tilgang til vurdering af kognitive færdigheder, sprogfærdigheder og til udvikling af funktionel og mere kompleks kommunikation.

I februar 2016 begyndte et internationalt konsortium under ledelse af Rett Expertise Maastricht (med dr. Gillian Townsend, dr. Theresa Bartolotta, USA, Helena Wandin, svenske Rett Center, Anna Urbanowicz, Australien, Leopold MG Curfs) et toårigt projekt til at udvikle kliniske retningslinjer for vurdering, intervention og langsigtet styring af kommunikation hos personer med Rett syndrom.

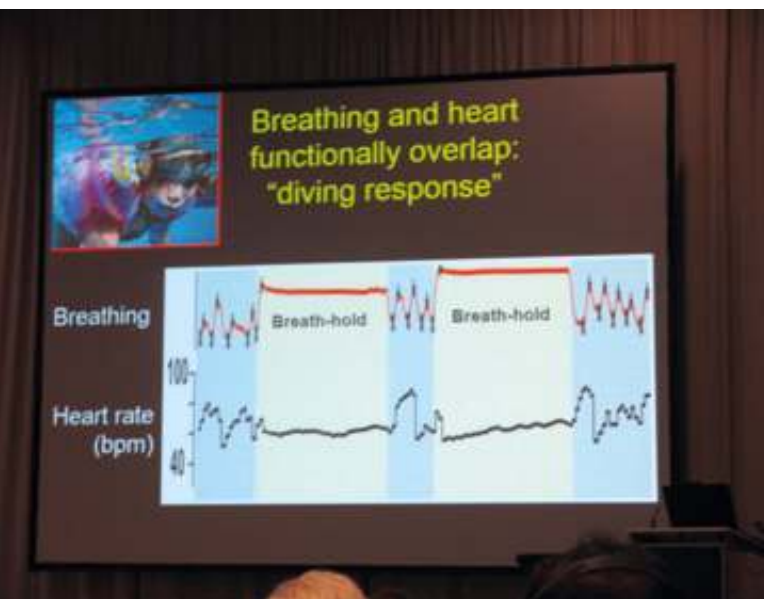
Retningslinjerne skal være fleksible og lydhøre over for variationer mellem landene i kultur og sprog samt økonomiske og politiske situationer, der påvirker og formidler samfundsmæssige holdninger til personer med sjældne sygdomme, og som bestemmer forskellige nationale sundheds- og uddannelsespolitikker.

Prof. Dr. Boenisch, Univerty of Cologne præsenterede en meget interessant undersøgelse af kerneordforråd. Undersøgelser viste, at kun 200 kerneord dækker 80% af vores daglige tale - uafhængigt af det kognitive udviklingsniveau. 100 kerneforbundne ord dækker 70% af det vi siger. Disse resultater kan bruges til at genoverveje opsætningen på vores kommunikationsenheder, hvor der er behov for hurtig adgang til de top 100 ord, for at kunne planlægge og skabe et konsekvent sprogsystem. Mine Core and Score-kommunikationssystemer er baseret på dette princip.

Dr Theresa E. Bartolotta, USA forklarer om vigtigheden af miljøet og engagementet fra kommunikationspartneren. I AAC (Argumentative and Alternative Communication) er kommunikationspartnerens rolle afgørende for en vellykket inter-

aktion. Partneren kan påtage sig en række roller i de kommunikative interaktioner, herunder at understøtte enhedens funktion og tilvejebringe lette signaler, der understøtter AAC-brugeren.

Rosa Angela Fabio, Universitetet i Messina, Italien, talte om sine videnskabelige undersøgelser af den kognitive evne og evne til genkendelse og billeddannelse af ord ved at bruge en Eye Gaze Technology. Hun fokuserede på succesen med tidligere undersøgelser med TOBII, som har vist en positiv effekt på kognitiv styrkelse af adfærdsmæssige og cerebrale parametre hos unge piger. I den nuværende undersøgelse blev 29 Rett piger uddannet og testet på en Eye Tracking Device. En anden undersøgelse om Eye Gaze, der blev brugt af Rett piger, blev lavet af Lotta Lintula, Tampere Hospital, Finland. I dette studie deltog tre teen-age Rett piger i en treårig proces for at lære at bruge Eye Gaze-teknologien som en kommunikationsenhed. Afhængigt af dyspraksi, opmærksomhed og motivation, vil brugen af Eye-gaze teknologi blive mere og mere vigtig for kommunikationen med Rett patienter. Helena Wandin, RettCenter, Sverige og Gerna Scholte, Rett Expertise Center, Holland, viste i deres foredrag videoklip af Rett piger, mens de arbejdede sammen med dem på en Eye Gaze computer. Wandins undersøgelse handlede om evaluering og udvikling af visuel opmærksomhed i en undersøgelse af ni Rett Syndrom patienter. I det særlige tilfælde, da enheden ikke fungerede korrekt, viste det sig, at pigerne viste deres personlige initiativ for at lade læreren vide, at noget var forkert. Scholtes konklusion om hendes undersøgelse af real-time video registrering om brug af Eye Gaze enhed til kommunikation var, at der er behov for mere forskning, og forældre / plejere bør være mere inspirerede og undervist i denne teknologi.



GENTERAPI

Prof. Dr. Jeffrey Lorenz Neul (USA). Titlen på hans session var **Karakterisering af autonom dysfunktion i Rett syndrom.**

De autonome og fysiologiske abnormiteter hos Rett-individer påvirker mange organsystemer og er tydeligt til stede ved åndedrætsforstyrrelser (hyperventilation og apnøer / åndedræt), hjerterytmeændringer (QTc forlængelse og nedsat 'beat til beat variabilitet'), gastrointestinal dysfunktion (reflux, mave-tømning og forstoppelse), vasomotoriske forstyrrelser (hudfarveændring og unormal svedtendens) og urinretention.

Der er udviklet en række musemodeller der viser mange af de problematikker, der ses hos mennesker med Rett-syndrom, og der er karakteriseret en række autonome og fysiologiske abnormiteter i musemodeller med Rett syndrom. Disse oplysninger kan være nyttige for forståelsen af patologien af disse problemer hos Rett individer og angiver en tilgang til terapi i Rett syndrom.

Konklusioner fra NHS er, at mere end 8 ud af 37 dødsfald (21%) var pludselige og uventede. Der er tre mulige årsager: åndedrætsforstyrrelser, anfald og hjer-teabnormaliteter, hvor den sidste er den mest sandsynlige. Det er derfor meget vigtigt at forstå patologien for hjerte dysfunktion i Rett syndrom.

QTc forlængelse kan medføre dødelige arytmier.

I Mecp2 Null / Y-musene er QRS forlængelse blevet bekræftet, hvilket gjorde dem modtagelige for arytmier. Pludselige udbrud af meget lav aktivitet med pauser blev også fundet. Ventrikulær takykardi kunne blokeres af atropin (Ach-antagonist), hvilket antydede, at anticholinergiske lægemidler kan være nyttige til behandling af disse hjertemæssige abnormiteter hos Rett syndrom individer.

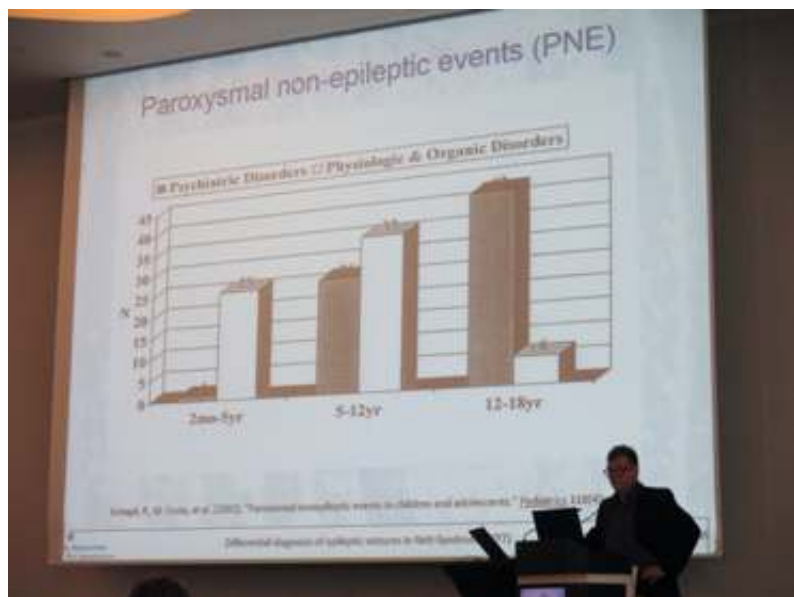
Tidligere i undersøgelsen fra 2011 blev det konkluderet, at blokering af Na⁺ -kanaler ved anvendelse af phenytoin (antiepileptisk og antiarytmisk lægemiddel) i stedet for betablokkere kunne forhindre dødelig hjer-tearytmi, men en af konklusionerne fra denne undersøgelse viser, at lægemidler, der øger K⁺ -aktiviteten, bør prøves i stedet.

I den kliniske praksis anvendes betablokkere som propranolol stadig til behandling af langvarig QTc.

Fjernelse af Mecp2 fra hjertet forårsagede dog ikke QTc forlængelse, men det gjorde derimod fjernelse af Mecp2 fra nervesystemet. Genetisk deletion af MeCP2-funktionen i kun nervesystemet var dermed tilstrækkelig til at forårsage langvarig QTc- og ventrikulær takykardi hos mus, hvilket implicerer neuronmedierede ændringer i hjertets elektriske ledning som en potentiel årsag til ventrikulær takykardi ved Rett-syndrom.

BEHANDLINGSMULIGHEDER I RETT SYNDROM: MULIGHEDER OG FALSKE FORHÅBNINGER Dr. Walter E. Kaufmann (USA)

I lighed med andre neurodevelopmentale sygdomme er Rett-syndromet (RTT) begyndt en ny æra af behandlingsforskning baseret hovedsagelig på målretning af neurobiologiske mekanismer, der ligger til grund for Mecp2-mangel. En stor arbejdsgruppe forsøger at identificere nye terapeutiske mål på niveauet af genet (fx silent MeCP2-aktivering, genterapi); Imidlertid fokuserer det meste af forskningen på abnormiteter i relation til MeCP2, og de omfatter modulatorer af den synaptiske funktion, medicinske affektive metaboliske veje samt lægemidler der påvirker specifikke neurotransmitter-systemer (hvoraf de fleste er unormale i RTT). Flere af disse stoffer er flyttet fra den prækliniske (på dyremodellen) til kliniske forsøg som for eksempel trofinetid, en modificeret



form for IGF-1's aktive peptid. Trofinetid har vist effektivitet i to fase 2 randomiserede kliniske forsøg, og i 2018 starter den første nogensinde fase 3 forsøg i RTT-feltet.

Et genterapi forsøg med et ikke-replikerende adeno-associeret virus (AAV9) capsid system skal også til at begynde i 2018. Virksomheden AveXis skal færdiggøre prækliniske (dvs. ikke-menneskelige) undersøgelser først, og de vil danne grundlaget for det videnskabelige grundlag for at fremme behandlingen hos patienterne. Disse undersøgelser kan tage 12-24 måneder at fuldføre. Virksomheden skal derefter indsende disse data til FDA og anmode om en undersøgelse af New Drug Application (IND). Når FDA accepterer IND, kan virksomheden påbegynde kliniske undersøgelser.

De afsluttede forsøg (IGF-1, trofinetid, glatirameracetat (Coxapone), dextromethorphan) med flere fase 2 kliniske forsøg, der tester en række lægemidler, vil vise resultater i de kommende måneder, og de bringer håb og muligheder for berørte piger og kvinder. Yderligere to kliniske forsøg blev også annonceret, som skulle starte inden for det næste års tid.

Disse forsøg er opmunrende, men ikke overvældende. Nogle af de udfordringer, der tidligere har vist sig i forsøg på andre neurologisk-udviklingsmæssige lidelser som Fragilt X-syndrom, viser sig nu også i RTT-studier. Særligt de begrænsede antal målrettede udfaldsmål og

biomarkører, der er kritiske foranstaltninger til passende udvælgelse af studie grupper, og vigtige for at opdage positive resultater på behandling i de tidligste stadier af lægemiddeludviklingen (præklinisk fase, dyremodeller).

MECP2-UDTRYK OG RTT-LIGNENDE FÆNOTYPER

Dr. Paul Ross, Glasgow (ENG.)

For at bestemme, om aspekter af RTT-fænotypen, der stammer fra ikke-neuronale væv, måske er blevet overset, genererede de mus, hvor MeCP2 forbliver på næsten normale niveauer i nervesystemet, men er fjernet i resten kroppen. Sammenligning af disse mus mellem vilde mus og globalt MeCP2-manglende mus viste, at størstedelen af RTT-associerede adfærdsmæssige, sensorimotoriske, gang- og autonome (respiratoriske og kardiale) fænotyper er fraværende. Specifikke perifere fænotyper blev observeret, især hypoaktivitet, træthed og knoglerabnormiteter. Resultaterne bekræfter, at hjernen skal være det primære mål for potentielle RTT-terapi, men det antyder også, at nogle mindre ekstreme men klinisk betydningsfulde aspekter af Rett syndrom lidelsen opstår uanset MeCP2 mangel i nervesystemet.



TÆNK ANDERLEDES

SPAR BÅDE TID OG PENGE PÅ DIT FORENINGSBLAD

Mangler du et foreningsblad, eller har du allerede ansvaret for et, kan vi tilbyde at løfte opgaven med produktionen. Et foreningsblad er ofte det vigtigste bindeled mellem forening og medlemmer.

Vi har mange års erfaring i produktion af foreningsblade, og kan være behjælpelige med layout, tryk, distribution og eventuelt annoncesalg til hel eller delvis finansiering af bladet.

Vi kan også altid give et godt tilbud på dine øvrige trykgaver, f.eks. programmer, billetter, plakater, flyers og visitkort.

Kontakt os for en uforpligtende snak, vi deler gerne ud af vores erfaring...



FL Reklame · Agerbakken 21 · 8362 Hørning · fl@flreklame.dk · t. +45 7022 1870



KARENS PLEJESERVICE

Personlig pleje • Rengøring • Indkøb • Praktisk bistand

Egervænget 17, Askov • 6600 Vejen
Tlf. 75 58 84 84 • 61 55 25 42
www.karens-plejeservice.dk



KORSØR HVIDEVARECENTER

Brogade 1-3 - 4220 Korsør
T: 58 37 31 96 E: info@korsorhvidevare.dk



NS system ...branding on textiles

Transfer • Broderi • Laser • Tekstil • Vævede etiketter • Plotterfolie



VISSENBJERG STORKRO



Hotellet består af 49 værelser, flotte selskabslokaler med flot udsigt, 8 mødelokaler og grupperum med plads op til 400 personer. I hotellets opholdsstue er der mulighed for et spil billard, dart, bordtennis og bordfodbold.

Søndersøvej 30 | DK 5492 Vissenbjerg | Tlf.: +45 6447 3880
E-mail: [info\(at\)vissenbjergstorkro.dk](mailto:info(at)vissenbjergstorkro.dk) | www.vissenbjergstorkro.dk

Sæt din bolig til salg
på Danmarks førende
boligportal..!





Cdp Freelance

Stort eller småt - Cdp Freelance gør det godt..!

Carsten Dolberg Poulsen
Landskab & belægning
Gl. Landevej 8, Værum 8940 Randers SV

21 78 91 45
cdp.dolsen@gmail.com

Diverse opgaver vedr. hus & have udføres
samt freelance opgaver for erhvervsdrivende

Byens Bilpleje.com

PROFESSIONAL CAR CARE & PAINT



Ellegårdvej 11 • 6400 Sønderborg
Tlf. 20 22 76 70 • 21374660 • www.byensbilpleje.com

Pøl Entreprenørservice ApS

Pøl Nørregade 9
6430 Nordborg
Tlf. 60 45 14 91

MEDARBEIDERE

CENTER FOR

CENTER FOR RETTS SYNDROM



ANNE-MARIE BISGAARD

Overlæge, ph.d.
Telefon 43 26 01 66
anne-marie.bisgaard.pedersen@regionh.dk
Lægelige spørgsmål angående Rett Syndrom.



JANE LUNDING LARSEN

Cand.pæd. i pædagogisk psykologi
Telefon 43 26 01 06
jane.lunding.larsen@regionh.dk
Rådgivning til familierne samt spørgsmål vedr.
kognition og kommunikation ved Rett Syndrom.



KARINA KRAGERUP

Socialformidler
(fælles med Center for PKU og Center for Fragilt X)
Telefon 43 26 01 60
karina.bibi.kretschmar.kragerup@regionh.dk
Spørgsmål ang. socialfaglige problemstillinger.



CHRISTINE MELSTED JØRGENSEN

Klinisk diætist
Telefon 43 26 01 02
christine.melsted.joergensen@regionh.dk
Rådgivning ved ernæringsmæssige problemstillinger.



MAIBRITT HELBÆK KJÆR

Sekretær (fælles med Center for PKU)
Telefon 43 26 01 46
maibritt.helbaek.kjaer@regionh.dk
Ændring af booking, praktiske spørgsmål om
centret, overnatning m.v.



MICHELLE STAHLHUT

Specialist i pædiatrisk fysioterapi, M.Sc.
Telefon 43 26 01 49
michelle.stahlhut@regionh.dk
Spørgsmål angående fysioterapi og forskning.



LOUISE MOSEBO

Sygeplejerske (primær funktion i Center for PKU)
Telefon 43 26 01 11
louise.mosebo@regionh.dk
Sygeplejemæssige spørgsmål.



BITTEN SCHOENEWOLF-GREULICH

Speciallæge i klinisk genetik
Telefon 43 26 01 50
bitten.schoenewolf-greulich.01@regionh.dk

POSTADRESSE

Center for Rett syndrom Kennedy Centret
Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Telefon 43 26 01 00

– Februar 2018

AF ANNE-MARIE BISGAARD

Vi havde en god og udbytterig tur til den europæiske konference i Berlin i november 2018.

Vi havde tre poster med, som I kunne se i det sidste Rett Nyt. Endvidere havde vi to foredrag. Michelle fortalte om sine to første studier: "Physical activity patterns across ambulation levels in girls and women with Rett syndrome" og "Enablers and barriers to 'uptime' activities in girls and women with Rett syndrome – Perspectives from parents and professionals". Det gik rigtig godt, og der blev taget godt imod hendes budskaber. Det bliver meget tydeligt ved konferencer, at denne type RTT forskning ikke er så udbredt andre steder; så vi har mange projekter at tage fat i. Jeg talte om "Aging in Rett syndrome: risk of decline in gross motor skills". Vi har set på data fra 24 kvinders besøg på centret med 6 til 8 års mellemrum. Kvinderne var mellem 30 og 60 år. Data viste desværre, at der generelt er et fald i deres fysiske formåen. Vi vil derfor fortsat anbefale, at kvinderne motiveres i hverdagen til at gøre, hvad de kan selv, at man bliver ved med at aktivere dem, og at de modtager fysioterapi, også når de er blevet voksne.

Færdigheder skal holdes vedlige hele livet.

Vores næste konference er den nordiske Rett konference til april i Stockholm. Det er en konference for fagfolk, men i høj grad også for familierne. Vi har fire foredrag/workshops med til konferencen, som vi er i gang med at planlægge. Vi håber, at mange danskere tager turen med til Stockholm.

Vi ser også frem til Jubilæumskonferencen til juni. Der er kommet et spændende og afvekslende program, som er relevant for såvel familier som fagfolk. Så spred endelig budskabet i jeres netværk!

Vores Ph.d.'ere løber derudad. Michelle er ved at færdiggøre sin afhandling, som hun forsvare til juni.- se annoncering i dette blad. Bitten er også på et meget spændende sted i sit projekt, idet der er kommet data fra mange af de genetiske undersøgelser. Data skal først tolkes, hvilket kan være en tidskrævende proces, inden hun kan give et svar til jer, der har deltaget.

Personalemæssigt har fysioterapeut Christina Kronborg desværre valgt at stoppe. – se hendes farvel i dette blad. Vi skal ansætte en ny, men har formentlig ingen i foråret. Det betyder, at vi må planlægge anderledes, og nogle besøg vil blive udskudt. Vi håber på jeres forståelse herfor, og så er I selvfølgelig stadig altid velkomne til at kontakte Karina, Jane og mig.

På vegne af alle i Center for Rett syndrom

Anne-Marie Bisgaard

Vigtige datoer og links

19.-20. APRIL 2018

Stockholm

Nordisk Rett Syndrom konference -
www.nationelltcenter.se/events/nordisk-konferens/

7. JUNI 2018

Lund

PhD forsvar, Michelle Stahlhut

8. JUNI 2018

Kennedy Centret, Glostrup

Reception for Michelle Stahlhut

11. JUNI 2018

Odense

Jubilæumskonference
– Landsforeningen Rett syndrom

CHRISTINA VINKER FARVEL!

Kære alle Jer

Jeg har valgt at søge nyt job og er pr. 31.12.17 fratrådt min stilling som fysioterapeut på Center for Rett Syndrom. Jeg har været glad for at møde hver og én af jer, og Rett Syndrom vil for altid have en speciel plads i mit hjerte.

Jeg skifter job, da jeg savner at være i "behandlerrollen", og har fået job i en børneterapi, hvor jeg ser frem til at kunne have et tættere forløb med børn og deres familier.

Jeg ønsker Jer alt det bedste, og håber at vi mødes "derude" igen...

Venlige hilsner
Christina



Annoncering

Fysioterapeut Michelle Stahlhut forsvare sin Ph.d.-afhandling om deltagelse i fysiske aktiviteter og stillesiddende tid hos piger og kvinder med Rett syndrom

Ph.d.-forsvaret finder sted

Torsdag d.7.juni 2018 kl.10:00 på Lunds Universitet

Health Science Center, SSH-salen

Baravägen 3

22100 Lund

Der holdes desuden reception

Fredag d.8.juni 2018 kl.14:30 på Kennedy Centret

Gamle Landevej 7

2600 Glostrup

Alle er velkomne!



Glæd dig selv
eller dem du holder af



Bredgade 26B · 8722 Hedensted · 75 89 26 76



Alslevvej 25

4850 Stubbekøbing

Telefon: 54 73 29 20

mariegrubbe@guldborgsund.dk

www.mariegrubbeskolen.dk



www.danvaegt.dk
Tlf. 8698 5577

MODERNE LØSNINGER TIL
ET MODERNE SAMFUND



Forædling af tryksager

Guldalderen 20-22 · 2640 Hedehusene

Tlf. 46 59 17 00 · www.uttenthal.dk



SEA-BAND

- mod køresyge,
søsyge og kvalme

- Virker helt uden medicin
fås til børn og voksne
i flere farver



seaband.dk



MONSTRUM
legepladser



Velkommen til VilstedSøGård.

Kursus center, Bed & Kitchen i naturskønne omgivelser ved skov og sø. Tlf. 40904368 mail: vilstedsoegaard@vilstedsoegaard.dk
Vilsted.loti.dk



Kom ud og lej!

TRYKLUFT A/S

Udlejning af entreprenørmateriel
www.jmtrykluft.dk

BESTYRELSE KONTAKTLISTE

FORMAND

Louise Svarthol Lund
Stationsvej 9
3330 Gørlose
E-mail: louise@rett.dk
Tlf.: 2147 2683
(mor til Astrid)



NÆSTFORMAND

Carsten Larsen
Munkedalen 38
4100 Ringsted
carsten@rett.dk
Tlf. 2064 0955
(far til Ida Sofie)



KASSERER

Marlene Borregaard
Kornvænget 121
3600 Frederikssund
marlene@rett.dk
Tlf. 2890 0766
(mor til Sofie)



BESTYRELSESMEDLEMMER

Kirsten Kaasen
Grundkær 48
2650 Hvidovre
E-mail: kirsten@rett.dk
Tlf.: 51 22 10 70
(mor til Iben)



Rebecca Skøtt
Gl. Landevej 42
9440 Birkelse
rebecca@rett.dk
Tlf. 6019 8240
(mor til Gry)



Tage Bay
Skovvej 9
4720 Præstø
tage@rett.dk
Tlf. 3149 3416
(far til Camilla)



SUPPLEANTER

Peter Dorow Hansen
Ivar Bentsens Vej 18
4300 Holbæk
peter@rett.dk
Tlf. 5045 5405
(far til Karoline)



Lasse Winther Thomsen
Gl. Landevej 42
9440 Birkelse
lasse@rett.dk
(far til Gry)



FORENINGEN GENERELT

Louise Svarthol Lund
tlf. 21 47 26 83
louise@rett.dk

FORENINGENS BLAD

rettnyt@rett.dk

FORENINGENS HJEMMESIDE

Carsten Larsen
Carsten@rett.dk

FORENINGENS FACEBOOK-SIDE

Lasse Winther Thomsen
Lasse@rett.dk

KOMMUNIKATION

Socialpædagog Liff Liesel Hansen
tlf. 43 64 78 17
liff@liesel.dk

SMÅ PIGER/NATTESKRIGERI

Dea Laustsen
tlf. 48 28 43 23
vejgaard.cattle@gmail.com

DRENGE MED RETT SYNDROM

Ole Hansen
tlf. 36 16 19 35

BEDSTEFORÆLDRE

TIL BARNEBARN MED RETT SYNDROM
Hanne og Peter Nielsen
Frederikssund
mobil 28 94 12 46

EPILEPSI

Liff Liesel Hansen
tlf. 43 64 78 17
liff@liesel.dk

KETOGEN DIÆT

Jan Nielsen
tlf. 46 41 26 41
jan@rett.dk

TÆNDER

Tandlæge Hanne Ladekarl
tlf. 51 32 94 80
hanne.ladekarl@gilleleje-tand.dk

OMBYGNING AF HUS

Klaus Nielsen
tlf. 65 97 64 97
klausnielsen@gmail.com

Winnie Pedersen

tlf. 44 92 98 18
winnie@rett.dk

OPLYSNING til alle annoncører i Rett Nyt

Vi vil gerne benytte lejligheden til at takke alle annoncører i Rett-bladet. Vi er meget taknemmelige for, at I vil støtte vores blad og vil med dette lille notat fortælle lidt om, hvad vi som forening får ud af bladet, og hvad pengene går til udover bladet i sig selv.

Rent informativt er bladet i sig selv meget populært læsestof, og det giver os som familier mulighed for at udveksle erfaringer omkring rejser, hjælpemidler, medicinering, forskning og andre relevante informationer. Det er desuden en god mulighed for os for at få spredt kendskabet til Rett syndrom, som jo er en sjælden sygdom, til mange interessenter såsom læger, sygeplejersker, pædagoger, sagsbehandlere etc.

Rent økonomisk giver bladet, på grund af jeres støtte, overskud til Foreningen for Rett Syndrom. Overskuddet går ubeskåret til at afholde weekendkurser for familier og Rett-patienter, temadage og støtte til bl.a. faglige konferencer inden for fx lægevidenskaben samt fysioterapien. Derudover bliver der sparet op til et ferieboligprojekt, hvor der bliver købt/bygget en feriebolig med specielle hensyn til handicappede.

Med venlig hilsen
Bestyrelsen



Mic-Key®

- NØGLEN TIL GOD LIVSKVALITET

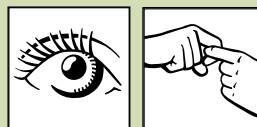


NYHED
vinklet Bolus
forlængerslange
med ENFit

- lille, diskret knapsonde
- indgraveret størrelse og BAL port

Se mere på mic-key.dk

LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM



HVAD ER RETT SYNDROM

Rett syndrom (RTT) er en medfødt neurologisk udviklingsforstyrrelse, der kun sjældent ses hos drenge.

Opindeligt blev sygdomsforløbet inddelt i fire stadier. Siden har det vist sig mere hensigtsmæssigt at inddele forløbet i 3 stadier. I det første 1/2 til 1 1/2 år er udviklingen tilsyneladende normal.

Stadium 1: Før udviklingstilbagegang (6-18 mdr.)

Den normale udvikling stagnerer. Interessen for omverdenen aftager, og eventuelt ses umotiverede bevægelser med hænderne. Dette stadium varer få måneder.

Stadium 2: Udviklingstilbagegang (1-3 år)

Erhvervede færdigheder forringes eller går tabt. Kontakten bliver dårligere. Tilsyneladende umotiverede hyppige skrigeture. Formålstjenlig brug af hænderne forsvinder helt eller delvist og erstattes af stereotype håndbevægelser. Motorikken bliver mere usikker, og barnet er nu tydeligt forsinket i hele sin udvikling. Tilbagegangen kan ske over få uger, men hyppigst tager den måneder.

Stadium 3: Efter udviklingstilbagegang

Når tilbagegangen ophører, er der mulighed for fremgang på nogle punkter. Enkelte lærer først nu at gå, andre bliver aldrig i stand til det. Hænderne bruges ikke relevant men udfører påfaldende stereotype håndbevægelser i det meste af den vågne tid. Talesproget er oftest gået tabt. Der kan tilkomme bl.a. epilepsi og rygsækævhed. Mundmotorikken er ofte ukontrolleret og ofte ses intens tænderskæren. Hos mange opstår specielle vejtrækningsmønstre, fx hyperventilation og vejrhold. Ofte bedres kontakten betydeligt, og øjenkontakten kan blive endog meget intens.

DIAGNOSE

Siden man i 1999 opdagede, at forandringer i genet MECP2 kunne give RTT, har det betydet, at man nu i langt de fleste, men ikke alle, tilfælde af RTT kan bekræfte en klinisk mistanke ved hjælp af en blodprøve.

RTT DIAGNOSTISKE KRITERIER 2010

Overvej diagnosen, hvis der observeres nedsat hovedtilvækst efter fødslen.

SKAL VÆRE OPFYLDT FOR AT FÅ DIAGNOSEN

KLASSISK RTT

1. En periode med tilbagegang fulgt af bedring eller stabilisering.

2. Alle hovedkriterier og alle eksklusionskriterier skal være opfyldt.
3. Støttekriterier er ikke påkrævet, men er ofte opfyldt i klassisk RTT.

HOVEDKRITERIER

1. Helt eller delvist tab af erhvervede formålstjenlige håndfærdigheder.
2. Helt eller delvist tab af erhvervet talesprog.
3. Unormal gang: Gangforstyrrelse eller manglende gangevne.
4. Stereotype håndbevægelser i form af håndvriden/klemmen, klappen, banken, hænder i munden eller vaskende/gnidende automatismer.

EKSKLUSIONSKRITERIER

1. Hjerneskade som følge af traume (omkring eller efter fødslen), neurometabolisk sygdom eller svær infektion der medfører neurologiske problemer.
2. Svær unormal psykomotorisk udvikling i de første 6 levemåneder.

STØTTEKRITERIER

Mange af disse er ofte til stede, men ingen af dem er nødvendige for diagnosen.

1. Vejtrækningsforstyrrelser i vågen tilstand
2. Tænderskæren i vågen tilstand
3. Forstyrret søvnmonster
4. Abnorm muskeltonus
5. Perifere vasomotoriske forstyrrelser
6. Skoliose/kyfose
7. Væksthæmning
8. Små og kolde hænder og fødder
9. Umotiveret latter/skigetur
10. Nedsat smerterespons
11. Intens øjenkommunikation

Udover den typiske form, kaldet klassiske RTT, findes der også atypiske former, som kan starte tidligere eller have et noget mildere eller sværere forløb men et tilsvarende udviklingsmønster. Hos over 90 % af patienterne med den typiske form kan påvises en mutation i MECP2-genet. Enkelte patienter med atypisk RTT har fået påvist mutation i andre gener, hyppigst i CDKL5.

HYPPIGHED

Hyppigheden er ens i hele verden og antages at være 1 ud af ca. 9000 piger. I slutningen af 2017 har vi i Danmark, af nulevende personer, kendskab til 116 piger og 2 drenge med Rett syndrom.