

# rettnyt:01

LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM 2021



Norsk forskningsprosjekt

Port a cath

Maries Jogger



# WWW.HANDICSTORE.DK



Legetøj, hjælpemidler og aktiviteter til store og små

## *Mærk din musik*

Musikkens toner skaber vibrationer, som du kan mærke helt ind i kroppen, når du holder Taikofon puden. Lig stille, sid og kram eller bevæg dig med puden, mens du hører og mærker din yndlingsmusik. Du parer med Bluetooth til din iOS-enhed (iPad eller iPhone), som bestemmer hvad og hvor højt du hører lyde. Alle lyde du hører på din enhed afspilles: Musik, film, apps. Fås i 4 farver, Varenr. FS-TTXC-A

AB Handic Help ApS - Maglebjergvej 8 - 2800 Kgs. Lyngby - Tlf. 4576 6006

**4** Redaktionen

**5** Nyt fra bestyrelsen

**6** Udlånsliste

**7** Aktivitetskalender

**7** Priser for medlemskab

**9** Fødselsdage

**11** 20 spørgsmål til...Malene

**13** Søskendestafet...Petrine og Tobias

**14** Mille har Port-A-Cath

**18** 20 frågor til Tilda fra Sverige

**20** Rett Syndrom  
- Kliniske og genetiske aspekter

**18**



**30**

**25** Forældreweekend 2021 og indkaldelse  
til ordinær generalforsamling

**27** Familie / Kursusweekend 2021

**28** Maries jogger

**30** Almas store ønske

**34** Milles juleønske

**38** Center for Rett syndrom  
Medarbejdere  
Nyt fra Center for Rett syndrom  
Aktiviteter i en coronatid - igen  
Nyt fra Nationellt Center i Sverige

**42** Bestyrelse  
Kontaktliste  
Oplysning til annoncører

**44** Kriterier for Rett syndrom

## REDAKTIONEN

# Landsforeningen Rett Syndrom

### ANNONCESALG

FL Reklame

Agerbakken 21, 8362 Hørning

Tlf. 87 93 37 86

E-mail: [info@handicapinfo.dk](mailto: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](mailto: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 Forenings holdning og politik. Redaktionen forbeholder sig ret til at beskære, redigere eller udelade tilsendte læserbreve eller udklip.

### DEADLINES 2021

Blad 2 7. maj 2021

Blad 3 18. oktober 2021

### FORSIDEFOTO

Mille og hjemmepasser Freja i spa

32. årgang

ISSN 1901 - 1717



I dette blad vil I kunne læse personlige historier, om endelig at kunne komme ud i naturen i egen vogn, om at få foræret en helt særlig ven, om en operation og en ekstra julegave.

I skal også møde Tilda fra Sverige – hun har svaret på 20 spørgsmål. Der er også nyt fra Center for Rett.

Som altid skal I endelig huske at tage kontakt til mig, hvis I har en god ide til bladet eller en personlig fortælling, som I gerne vil dele. Jeg er gerne behjælpelig med at skrive den. Ring på 22531329 eller skriv en mail til [susanne@rett.dk](mailto:susanne@rett.dk)

God læselyst.



# NYT FRA BESTYRELSEN

Vi går mod lysere tider, selvom det måske synes, at gå lidt langsomt. Jeg tror vi alle glæder os til, at vi forhåbentlig kan komme tilbage til lidt mere almindelige forhold i løbet af 2021.

Covid-19 sætter også begrænsninger i bestyrelsen. Vi kan ikke mødes som vi plejer og det har betydning – selvom vi prøver at gøre det bedste vi kan over mail og telefon.

Som I også vil kunne læse om her i bladet, så prøver vi at forberede os på, at forældreweekenden og familiekursusweekenden måske heller ikke bliver som de plejer i år, men da intet er sikkert, skal der selvfølgelig gøres tanker om, hvad der så er muligt.

En generalforsamling skal vi have afholdt og i år, er det med 2 i bestyrelsen på valg.

Karen træder ud af bestyrelsen og det samme gør Louise, som sidder som formand.

Det betyder at bestyrelsen søger 2 nye medlemmer, hvor det ene medlem, ville skulle varetage formandsposten i bestyrelsen. Vi har valgt at skrive det her, i håbet om, at I derhjemme vil kunne mærke efter, om det kunne være noget for Jer. På denne måde, gives der tid til eftertanke og eventuel drøftelse med partner om det vil kunne passe ind, i Jeres familie.

Det er altid muligt at tage kontakt til Louise, for at høre lidt om hvad arbejdet som formand består af og få afklaret eventuelle spørgsmål. Ellers kommer her en lille beskrivelse:

## BESTYRELSENS ARBEJDE

Bestyrelsen mødes 3-4 gange årligt, og arbejder løbende med planlægning af kursusweekender for Rett familierne og medlemsbladet Rett nyt. Hvert - hvert andet år planlægges ligeledes en kursusdag, hvor faglige medarbejdere inviteres til at deltage.

3-4 gange årligt søges desuden puljer og fonde til foreningens aktiviteter.

I samarbejdet med Center for Rett Syndrom planlægges og evalueres det faglige indhold for bl.a. kursusdage og weekender.

Den danske Rett Forening, er derudover gerne deltagende på de internationale kongresser, enten via bestyrelsen eller blandt foreningens forældremedlemmer.

Vi håber at vi snart kan ses igen til erfaringsudveksling og gode stunder.

På vegne af bestyrelsen  
*Susanne*

## SE UDGIVELSEN ONLINE



# Liste over materiale

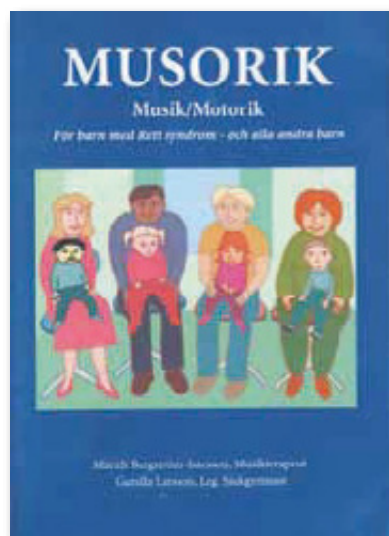
som landsforeningen har til udlån

## BØGER

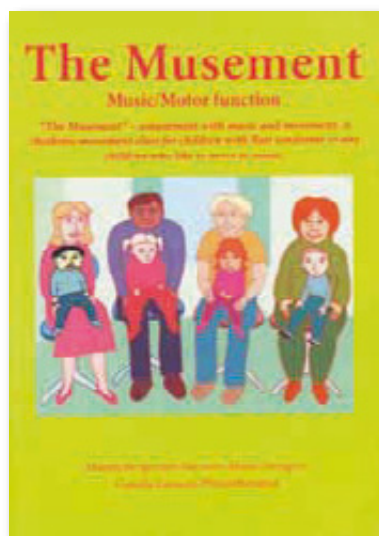
RETT SYNDROM (LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM, 2000)



## VIDEOER



**Musorik, Musik/Motorik**  
Svensk 2008, Sverige  
Teksthæfte medfølger



**The Musement**  
Engelsk 2008, Sverige  
Teksthæfte medfølger



**Så himmelsk anderledes**  
2008, Danmark



**Indføring i Rett Syndrom**  
2006, England  
Dansk tale



**Jag talar med ögonen**  
2000, Sverige



**Silent Angels**  
The Rett Syndrome story  
2000, USA – Danske undertekster

Materialet kan lånes hos Betina Winther

E-mail: [bufas@mail.tele.dk](mailto:bufas@mail.tele.dk)

# 2021

## AKTIVITETSKALENDER

### APRIL

10. Generalforsamling

### SEPTEMBER

3. - 5. Familiekursusweekend i Odder

### SEPTEMBER / OKTOBER

29/9. - 2/10. Verdens Kongres i Australien

## PRISER FOR MEDLEMSKAB

ENKELTMEDLEMSKAB 185 KR./ÅR

For enkeltpersoner med interesse for Rett syndrom

FAMILIEMEDLEMSKAB 275 KR./ÅR

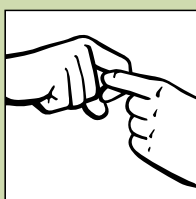
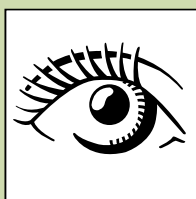
For familier med interesse for Rett syndrom

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 GRATIS

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](http://www.rett.dk)**  
hvis du/I ønsker at blive medlem



## Sjov - Motiverende - Effektiv



Kognitiv og motorisk træning **for alle** med  
**FitLight Trainer™**

**Book en demonstration på [www.arcubal.dk](http://www.arcubal.dk)  
eller telefon 3160 9969**

FitLight Trainer™ forhandles af  
Arcubal, Klosterport 4F4, 8000 Aarhus C. Tlf 3160 9969.

Priser fra kr. 16.800,- + moms.



**Sammen skaber vi en tryggere hverdag!**

**TT Hjemmeservice**

**Omsorg med omhu**  
HJEMMEPLEJE



Østerled 28  
4300 Holbæk  
Tlf. 72 11 81 81  
[www.tt-hjemmeservice.dk](http://www.tt-hjemmeservice.dk)

# FØDSELSDAGE

## STORT TILLYKKE MED DAGEN ...

# TILLYKKE

# HIP HIP HURRA

### FEBRUAR



Sidsel

- |                        |    |
|------------------------|----|
| 1. Siri Dons           | 4  |
| 3. Susanne Enggård     | 29 |
| 6. Louise Lund-Jensen  | 33 |
| 8. Alma Vasegård       | 18 |
| 8. Sidsel Borg Nielsen | 18 |

### MARTS



Esther

- |                         |    |
|-------------------------|----|
| 2. Celine Pyskow        | 30 |
| 6. Fiona-Sofie Petersen | 14 |
| 8. Alma Østergaard      | 10 |
| 24. Esther Arp          | 13 |

# TILLYKKE

### APRIL

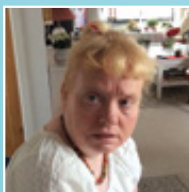
- |                   |    |
|-------------------|----|
| 27. Katja Clausen | 24 |
|-------------------|----|

# TILLYKKE

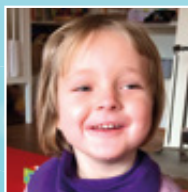
### MAJ

- |                      |    |                     |    |
|----------------------|----|---------------------|----|
| 2. Anizette Andersen | 50 | 25. Astrid Lund     | 14 |
| 10. Helle Hansen     | 49 | 28. Celilie Obel    | 23 |
| 13. Rose Andersen    | 8  | 28. Ida Larsen      | 12 |
| 14. Mette Foss       | 29 | 29. Cæcilie Eriksen | 29 |
| 17. Natasha Winther  | 18 |                     |    |

# HURRA HURRA



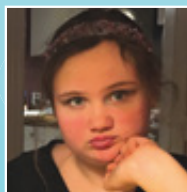
Anizette



Rose



Natasha



Astrid



Ida



Cæcilie

Støt vores annoncører...  
...de støtter os



# SECURING

Vagt & Alarmpatrulje.

- Vi tilbyder alarm og videoovervågning
- Vi har 22 års erfaring
- Vores personale er veluddannede og godkendte
- Se flere informationer og referencer fra andre virksomheder på [www.securing.dk](http://www.securing.dk)

**Kontakt os og få en snak om jeres sikkerhed**  
Tlf. 27 52 01 71 eller på [info@securing.dk](mailto:info@securing.dk)



inge og sofie marie

BOFÆLLESSKABER I BEVÆGELSE



Bofællesskaberne Inge og Sofie Marie | Skansen 1-3, 4100 Ringsted  
Telefon 5767 0750 | [ingesofie@mariehjem.dk](mailto:ingesofie@mariehjem.dk) | [mariehjem.dk/ingesofie](http://mariehjem.dk/ingesofie)



## Alt under ét tag hos Birdhouse

**Kurser • Ergoterapi • Supervision • Hjælpemidler**

Vi vejleder, uddanner og leverer små og store hjælpemidler til børn, unge og voksne med særlige behov.

Vi er eksperter i siddestillinger & spising samt supervision af fagprofessionelle og familier.

Birdhouse hjælper børn, unge og voksne til at få større livskvalitet i hverdagen.

**Birdhouse**

Peder Skrams Vej 1 • 5220 Odense SØ • Tlf. 6013 9399  
[support@birdhouse.dk](mailto:support@birdhouse.dk) • [www.birdhouse.dk](http://www.birdhouse.dk)

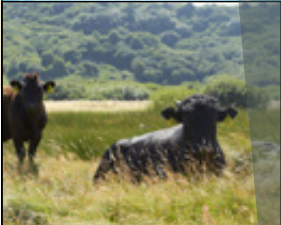
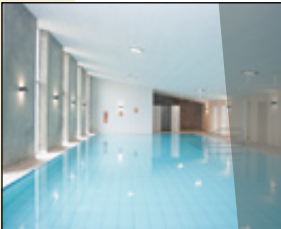


**Birdhouse**

# 20 SPØRGSMÅL TIL... Malene

- 1) **Dit navn?**  
Malene Sewohl
- 2) **Hvornår blev du født?**  
13. Januar 1979
- 3) **Hvor bor du?**  
Jeg bor på bostedet, Egebo i Dianalund i min egen 2 værelses lejlighed med fin terrasse
- 4) **Hvad hedder din mor og far?**  
Bente & Bent Sewohl
- 5) **Har du søskende? – Hvis ja hvem?**  
Jeg har 2 halvsøskende: Bolette og Christian
- 6) **Har du bedsteforældre?**  
Nej, de er her desværre ikke mere
- 7) **Bor du nogen gange et andet sted?**  
Ja, hos min mor og far
- 8) **Kan du gå selv?**  
Nej
- 9) **Har du epilepsi?**  
Ja, desværre
- 10) **Din beskæftigelse?**  
Jeg går på Udviklingsværkstedet 3 x ugentlig
- 11) **Går du til noget i fritiden?**  
Når der ikke er Corona går jeg til: sang og musik, massage, fysioterapi, ergoterapi og gåture med Lone
- 12) **Hvad kan du lide at lave derhjemme?**  
Høre musik, få læst historie, hygge, spille Yatzy og se på min stjernehimmel
- 13) **Hvad kan gøre dig glad?**  
Lige i øjeblikket er der ikke så meget, der kan gøre mig glad
- 14) **Hvad kan gøre dig vred?**  
Jeg bliver irriteret, når man ikke forstår mig
- 15) **Hvad er din yndlings musik?**  
Kim Larsen, Danse med drenge, Sweethearts og Rasmus Seebach
- 16) **Hvilken film/fjernsynsprogram kan du bedst lide at se?**  
Tegnefilm, bl.a. Cirkeline
- 17) **Har du et kæledyr?**  
Jeg har en tyngdehund, der hedder Bimse
- 18) **Hvad er din livret?**  
Jeg har desværre sonde i tyndtarmen, men inden da var det crossaint
- 19) **Din bedste ferie – hvor var det henne?**  
Den gik til Italien. Vi kørte derned og boede i et hus, det lå direkte på stranden
- 20) **Har du et godt billede af dig selv, som vi må se?**  
Masser, men her er et af dem



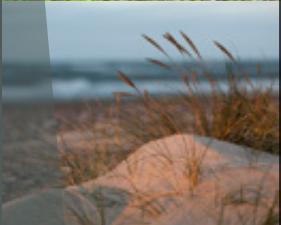


Feriecenter  
**Slettestrand**

1 Slettestrand kan du holde din ferie i smukke naturrige rammer lige ved Vesterhavet!

Handicapvenlige ferieboliger | Restaurant med hjemmelavet mad  
Varmtvandsbassinet og træningsrum med fuld tilgængelighed  
Handicapvenlig sti i Svinkløv plantage  
Tilgængelig strandsti helt ned til Vesterhavet

Feriecenter Slettestrand A/S | [slettestrand.dk](http://slettestrand.dk) | [mail@slettestrand.dk](mailto:mail@slettestrand.dk) | +45 9821 7044





## Polyfa Consultants A/S

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

**Tlf. 40 35 33 44**  
**www.polyfa.com**



Foreningens formål er at vartage interesser for stomi- og reservoir-

operede personer, samt personer med sygdomme der kan føre til anlæggelse af stomi/reservoir. Læs mere på [www.copa.dk](http://www.copa.dk)



Stomiguident er for dig, der er ung - og som søger information omkring livet med stomi. Der er på stomiguident et stort fokus på de mere dagligdags aspekter i det at have stomi.

Læs mere på

[www.stomiguident.dk](http://www.stomiguident.dk)



**STOMIFORENINGEN COPA TLF. 5767 3525**



Fra 0.-10. klasse, SFO med førskoleundervisning samt en række sports- og fritidstilbud



## GASTRONOMISK WEEKEND OPHOLD

*med 5-retters menu og vine*

LØRDAG  
TIL SØNDAG

**1.315,-**

Pris pr. person



**ODDER PARKHOTEL**

★★★★

**BESTIL NU** ► PÅ 8654 4744 | LÆS MERE PÅ [OPHOTEL.DK](http://OPHOTEL.DK)

# SØSKENDESTAFETTEN

## MIG OG MIN BROR



Er der andre i din klasse/af dine venner, der har en søskende, som er handicappet?  
Ja en veninde har en bror med CP

### RETT-WEEKENDEN

Har du været med?

Ja, to gange

Hvad syntes du var godt?

At der var andre personer med Rett, så man kunne sammenligne lidt

Skal der være noget der er anderledes?

Nej, det fungerer meget fint

### DIG OG DIN FAMILIE

Hvad er dit navn?

Petrine

Hvor gammel er du?

15 år

Hvad er dine fritidsinteresser?

Dans og gymnastik

Hvem har RETT?

Det har min lillebror

Har du andre søskende?

En storebror

Bor I alle sammen?

Ja vi bor alle sammen

### SKOLEN/VENNERNE

Ved din klasse/venner noget om Rett Syndrom?

Nej ikke rigtig

Kunne du tænke dig, at fortælle mere om det?

Nej

### NÅR FOLK SPØRGER

Hvis nogen spørger dig: "Hvad er der egentlig galt med din søster/bror?" – Hvad svarer du så?

Han er bare handicappet og skal have hjælp til lidt forskelligt

Er det træls, når folk spørger?

Nej, jeg er ved at være vant til det

### FORDELE OG ULEMPER, VED AT HAVE EN RETT SØSTER/BROR?

Fordele?

Jeg tænker ikke så meget over fordele og ulemper. Tobias er som han er og jeg er meget glad for ham. Det er selvfølgelig fedt, at man kan komme foran i køen ved rutchebanen i Djurs sommerland :)

Ulemper?

Det er super ærgerligt at vi oplever flere og flere steder hvor det er besværligt at have Tobias med. Det er rigtig træls, for han er næsten altid med, når vi tager afsted på tur

### HVIS DU KUNNE GIVE DIN SØSTER EN GAVE – HVAD SOM HELST – HVAD SKULLE DET SÅ VÆRE

Jeg ville give Tobias en opvarmet pool og at han kunne tale

Baunshøjvej 6 • 6893 Hemmet  
helle651@gmail.com  
www.hsrengoring.dk  
Tlf. 23 24 48 85



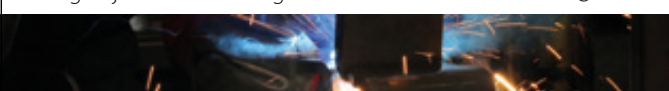
**HS Rengøring**  
v/ Helle Sørensen



**Herfølge Kleinsmedie** - [www.hekl.dk](http://www.hekl.dk)

- en verden i stål...

Solvangsvej 11 • 4681 Herfølge • Tlf.: 56 27 41 30 • E-mail: info@hekl.dk





# Mille har Port-A-Cath

I efteråret 2020 var Mille igen indlagt akut på børneafdelingen og på intensiv i knap 14 dage. Her fik hun lagt en venflon i hånden, da hun blev indlagt, til at kunne give iv medicin.

Den blev skiftet et par gange i løbet af den første uge. Det er ikke let at ligge venflon på Mille – ofte kræver det mange forsøg – både i hænder, fødder og arme. Den sidste hun fik lagt, blev lagt med ultralydsscanning, så de hele tiden kunne se hvor hendes meget små og fine blodårer ligger. Den blev lagt i hendes arm og det fungerede godt, da hun så ikke generede den med hendes faste håndsteretopier.

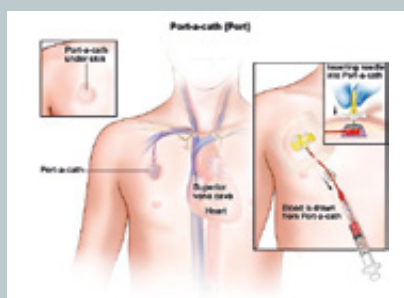
Mille fik også taget mange blodprøver under den indlæggelse og har fået taget mange i løbet af de sidste 8 år. Hun skal holdes – helst af 3 personer – og hun bliver brølstærk. Hun får meget let store blå mærker og det er bare en træls oplevelse, at skal lave magtanvendelse på hende hele tiden.

Under den lange indlæggelse gik der stafelykokker i blodet, da venflonen i hendes hånd, havde siddet for længe den ene gang. Det sker vist ikke så tit, men det var ikke lige det hun havde brug for oveni en lang og lidt voldsom indlæggelse. På et tidspunkt bliver jeg spurgt om, det kunne være muligt at give Mille en Port A Cath. Det blev nævnt at en mor, der selv har et sygt barn, som en mulighed for at give Mille mere ro under indlæggelser og også kunne komme lidt roligere ind til en akut indlæggelse, hvor der ellers skal laves indgang med det samme.

## PORT A CATH

Jeg google port a cath og troede egentlig den oftest blev brugt til cancerpatienter. Jeg drøftede det med Milles faste læge på Neuro Pædroatrisk Team og hun sagde god for det med det samme. Så få uger efter, blev Mille indkaldt til operation.

Det gode ved porten er, at den bruges til at give væsker, blod, ernæring og medicin – men derudover kan der også tages alle blodprøver deri. Så med et stik, er der adgang til alt det der er behov for ved en indlæggelse. Ikke mere magtandvendelse!



*Port-a-cath er en lille kapsel med et hulrum opbygget af plast, metal eller en kombination heraf med en si-*



*likonemembran på toppen, som man kan stikke igennem. Kapslen er forbundet med en slange, som ligger placeret intravenøst med spidsen endende centralt i vena cava superior, hvorved det bliver et centralt kateter. Port-a-cath er implanteret under huden, hvorfor man skal gennemstikke huden for at få adgang til portkammeret. En port-a-cath kan ligge på ubegrænset tid, såfremt der ikke tilstøder komplikationer.*

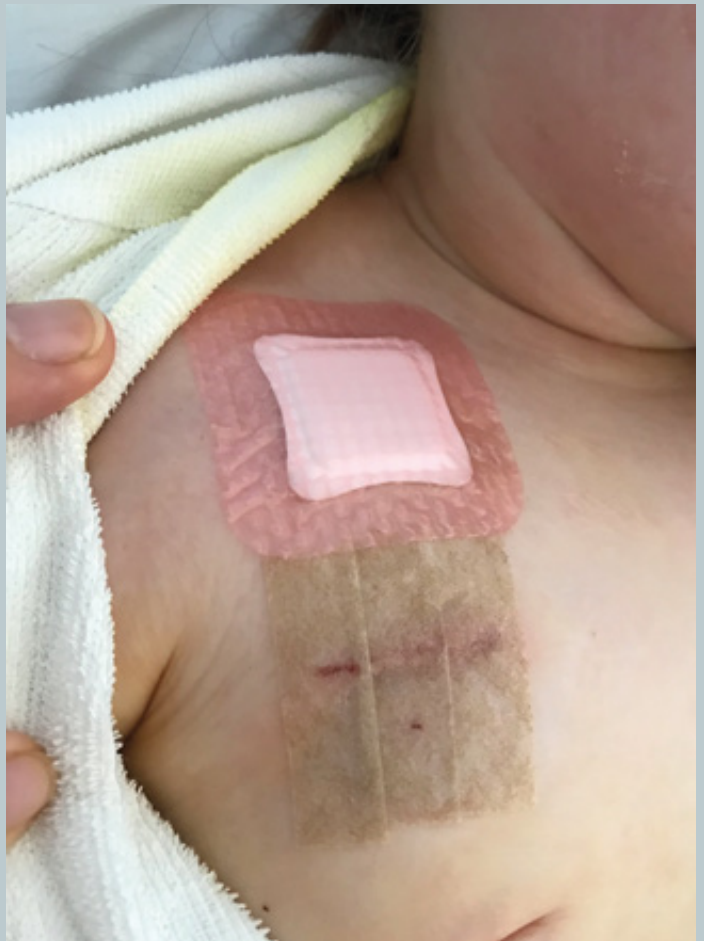
## OPERATIONEN

Mille blev indlagt aftenen før, da hun var den første på operationsstuen om morgenen. Så vi var tidligt oppe og jeg var der indtil de fik Mille lagt til at sove på operationsbordet inden jeg gik fra hende. Det tog lidt tid, da de netop ikke kunne ligge den venflon, der skulle bedøve hende under operationen og de havde desværre ikke tænkt på, at give hende maske til at sove på inden de begyndte at stikke. Men Mille var super sej og efter 3 forsøg fik de den på plads. Ca 2 timer efter blev jeg kaldt på opvågningen og Mille havde klaret det rigtig godt. 2 timer på opvågningen – med lækkert jordbær til at vågne lidt på – og så tilbage på børneafdelingen. Efter der er indopereret en port a cath, skal den skylles igennem i 24 timer, så vi kom hjem dagen efter.

**Vil I spare  
både tid,  
bekymringer  
og penge  
så brug os  
til jeres fremtidige tryksager.  
Vi er kun et klik væk...**

*tryk her!*





Når man har en port a cath, skal man være opmærksom på, om huden er fin, for der kan gå infektion i den – dette sker dog sjældent, efter hvad jeg er blevet gjort opmærksom på. Hver 4 uge skal Mille ind på sygehuset og have porte skyllet igennem, for at sikre at den hele tiden er åben. Det er ikke alle sygeplejersker der kan åbne og skylle en port a cath, så i Aalborg foregår det på den afdelingen for børn med cancer. Her møder Mille ind med bedøvelsescreme på huden. Der bliver stukket igennem, taget blodprøver hvis der skal det, herefter skylles den igennem og ½ time senere sidder vi i bilen og er på vej hjem igen. Let og smertefrit!

Nu har Mille haft porten i nogle måneder og den fungerer så godt. Det giver mig så meget ro at vide, at vi nu ved Milles akutte indlæggelser, ikke skal gå i panik over ikke at kunne få en god iv indgang, den sidder der allerede. Det er skønt at blodprøver nu ikke er så voldsomme mere og at de bliver fastlagt 1 gang om måneden. Mille er på ingen måder generet af den og den sidder fint inden under huden. Milles sidder i højre side, da hun i venstre side har indopereret hendes Vagus Nerve Stimulator. Mille har i gennemsnit 1 akut indlæggelse om måneden, så det er noget der har fyldt rigtig meget for os og for de læger der modtager Mille. Den ro som porten har givet er ubeskrivelig.



Tlf. 75 32 21 44  
[www.guldbageren.dk](http://www.guldbageren.dk)

Krogagervej 3  
 7200 Grindsted

*"Varmt brød fra stenovnen -  
 hver dag til klokken 15"*

SIDSTE ÅR, HAVDE JEG SOM OPTAKT TIL VERDENSKONFERENCEN I AUSTALIEN, VALGT AT HAVE  
"20 SPØRGSMÅL" MED PERSONER MED RETT SYNDROM FRA HELE VERDEN, MED I RETT NYT.

DET SYNTES JEG FUNGEREDE RIGTIGT FINT OG HAR VALGT AT FORTSÆTTE I ÅR.  
I DETTE BLAD SKAL I MØDE **TILDA FRA SVERIGE.**



## 20 FRÅGOR TILL TILDA



- 1. DIT NAVN**  
Jag heter Tilda Alm.
- 2. HVOR GAMMEL ER DU?**  
Jag är 10 år.
- 3. HVOR BOR DU?**  
Jag bor i Ängelholm som ligger i Skåne i södra Sverige.
- 4. HVAD HEDDER DIN MOR OG FAR?**  
Min mamma heter Ann-Sophie och min pappa heter Maths.
- 5. HAR DU SØSKENDE? – HVIS JA HVEM?**  
Jag har en storebror som heter Theo och är 14 år.
- 6. HAR DU BEDSTEFORÆLDRE?**  
Min farmor och farfar heter Gun-Britt och Åke och min morfar heter Kurt.
- 7. BOR DU NOGLE GANGE ET ANDET STED?**  
Jag bor alltid hemma.
- 8. KAN DU GÅ SELV?**  
Jag kan inte gå eller stå själv men jag kan gå och stå om jag har min gåstol eller om någon håller i mig. Men jag kan sitta själv.
- 9. HAR DU EPILEPSI?**  
Jag har epilepsi men jag får mycket sällan anfall. Jag får mestadels frysningar.
- 10. DIN BESKÆFTIGELSE?**  
Jag går i skolan. Jag går i fjärde klass i särskola.
- 11. GÅR DU TIL NOGET I FRITIDEN?**  
Jag gör massor på fritiden för jag tycker om att röra på mig och när det händer saker. Mina fritidsaktiviteter är bad, dans, gymnastik och voltige. Och så tycker jag om att träffa kompisar och vara i stallen med min assistent.
- 12. HVAD KAN DU LIDE AT LAVE DERHJEMME?**  
När jag är hemma tycker jag om att titta på film och Youtube. Och lyssna på musik och läsa böcker. Jag tycker jättemycket om att leka med dockor.
- 13. HVAD KAN GØRE DIG GLAD?**  
Jag blir glad av musik och när jag får bada. Och när någon berättar för mig att jag är duktig.
- 14. HVAD KAN GØRE DIG VRED?**  
Jag blir arg när ingen förstår vad jag menar. Och jag tycker inte om att vara hungrig.
- 15. HVAD ER DIN YNGLINGSMUSIK?**  
Min favoritartist är Sean Banan. Men jag har många andra favoritlåtar också. Jag har blandad musiksmak. Jag tycker om pop, latin men även barnvisor och hårdrock.
- 16. HVILKEN FILM/FJERNSENSPROGRAM KAN DY BEDST LIDE AT SE?**  
Min favoritfilm är Frost.
- 17. HAR DU ET KÆLEDYR?**  
Jag har en hund, en papillon som heter Millie och två katter som heter Isa och Zoe. Och min assistent har en dalmatiner som heter Ice och han är en av mina bästa vänner.
- 18. HVAD ER DIN LIVRET?**  
Min favoritmat är potatismos och korv. Och så älskar jag ostbågar och chokladbollar.
- 19. DIN BEDSTE FERIE – HVOR VAR DET HENNE?**  
Min bästa semester var när vi var på Disneyland i Paris och jag fick träffa Snövit och Askungen.
- 20. HAR DU ET GODT BILLEDE AF DIG SELV, SOM VI MÅ SE?**  
Javisst



# RETT SYNDROM – KLINISKE

Mitt navn er Mari Wold Henriksen. Jeg jobber som lege i Norge. I mange år har jeg jobbet ved nevrologisk avdeling og delvis på habiliteringsavdeling i Drammen. For øyeblikket jobber jeg ved avdeling for medisinsk genetikk ved Rikshospitalet i Oslo. I 2020 disputerte jeg for graden PhD med et forskningsprosjekt om Rett syndrom, og det er dette prosjektet jeg vil presentere for dere her. I forskningsgruppen rundt prosjektet var Ola Skjeldal (hovedveileder, professor i barnenevrologi), Stephen von Tetzchner (biveileder, professor i utviklingspsykologi) og Hilde Breck (stipendiat, master i psykologi). Til sammen har vi lang klinisk erfaring med Rett syndrom og ønsket derfor å se nærmere på syndromet.

Siden Rett syndrom ble beskrevet for første gang i 1966 har det naturlig nok skjedd flere store endringer. At det er mutasjoner i MECP2-genet som forårsaker en stor andel av tilfellene var en slik. Teknologisk utvikling innen genetisk utredning er en annen. Det at vi nå i stor grad har gått fra å teste ett og ett gen til å teste store genpaneler har gjort at man har funnet mutasjoner i helt andre gener enn det man forventet hos personer med klinisk Rett syndrom. I tillegg har man funnet mutasjoner i MECP2 hos personer som ikke har tegn til Rett syndrom i det hele tatt. Dette har ikke bare skjedd med Rett syndrom, det gjelder mange av de «gamle» syndromdiagnosene. Dette gir oss mye ny kunnskap, men også diskusjoner om hvordan genfunnene skal innlemmes i diagnosekriteriene. En annen, svært positiv, utvikling som har skjedd de siste årene er at den forventede levealderen ved Rett syndrom har økt betydelig. De siste overlevelsedataene som er publisert viser at over 70% lever til de er over 50 år. Hvilket også betyr at en stor andel av alle personer med Rett syndrom i dag er voksne. Mens mye av kunnskapen vår er basert på studier gjort på barn. Her er det et kunnskapshull vi ønsket å bidra til å fylle.

## MÅLET MED PROSJEKTET

Hovedmålet med studien vår var å beskrive variasjonen i den norske populasjonen av jenter og kvinner med Rett syndrom og å beskrive utviklingen av ulike kliniske symptomer gjennom livet.

Målet var altså todelt; en del hvor vi så nærmere på symptomer og genetiske funn og en del hvor livstidsperspektivet var viktig. I den første delen kartla vi kliniske symptomer hos deltagerne våre og holdt de opp mot deres genetiske funn. Vi sammenlignet kliniske symptomer hos de av våre deltakere med mutasjon i MECP2 med kliniske symptomer hos de uten MECP2-mutasjon, og beskrev også sykehistorie og symptomer

hos personer med en Rett syndrom-diagnose og mutasjoner i andre gener enn MECP2. Livstidsperspektivet dekket vi ved å se nærmere på epilepsi hos våre deltagere. Vi sammenlignet hvordan epilepsien artet seg i ulike aldersgrupper og vi undersøkte hvordan epilepsien hadde endret seg gjennom livet hos de som nå var voksne. I tillegg så vi nærmere den generelle helsen hos personer med Rett syndrom som er over 36 år og sammenlignet funnene med de yngre aldersgruppene.

## HVA GJORDE VI?

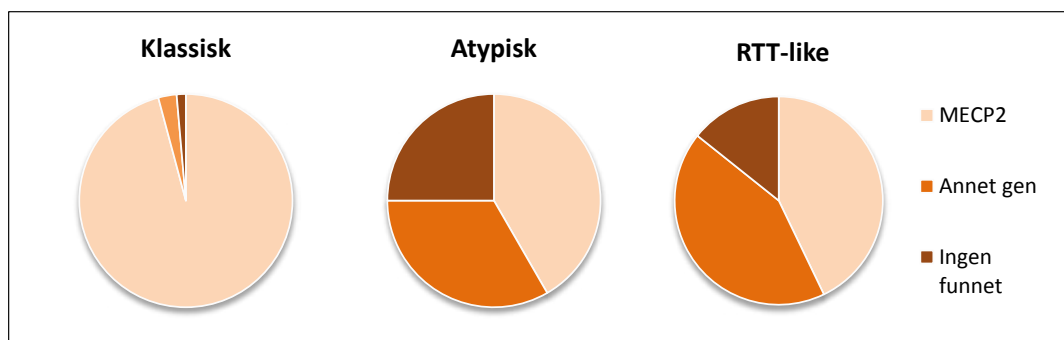
Vi ønsket å innlemme så mange som mulig med diagnosen Rett syndrom i vår studie. Derfor inviterte vi, via Norsk forening for Rett syndrom, Frambu kompetansesenter for sjeldne sykdommer og enkelte habiliteringssentre, alle registrerte med diagnosen til å delta. 92 familier ble inkludert. Disse familiene intervjuet vi, jentene/kvinnene ble undersøkt, det ble gjort genetisk utredning og vi så gjennom sykehusjournal. Diagnosen ble gjennomgått etter 2010-kriteriene.

## HVA FANT VI?

Hos de 92 jentene og kvinnene med Rett syndrom som vi inkluderte i vårt prosjekt hadde 73 stykker klassisk Rett syndrom, 12 hadde atypisk Rett syndrom og de syv siste oppfylte ikke gjeldende kriterier for Rett syndrom, vi kalte denne gruppen RTT-like (Neul et al., 2010). Deltagerne hadde en aldersspredning fra 1 til 66 år og kom fra ulike steder over hele Norge.

## Genetikk

I den første delen av prosjektet ville vi se nærmere på sammenhengen mellom genfunn og klinikk.



## Oversikt over andel mutasjon i MECP2 hos våre deltagere i de tre ulike diagnostiske gruppene

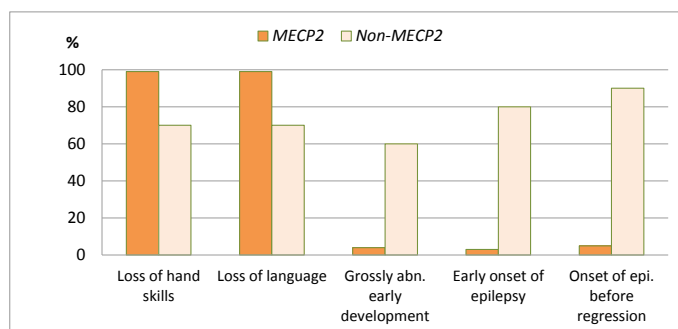
Som dere ser i figur 1 er det, ikke overraskende, stor forskjell på genfunnene i de tre diagnosegruppene. Nesten alle med klassisk Rett syndrom hadde mutasjon i MECP2-genet, mens denne andelen var mye lavere i de to andre gruppene.

# OG GENETISKE ASPEKTER

| Diagnosegruppe | Gen     | Antall |
|----------------|---------|--------|
| Klassisk       | MECP2   | 69     |
| Rett syndrom   | SCN1A   | 2      |
| Atypisk        | MECP2   | 5      |
| Rett syndrom   | CDKL5   | 1      |
|                | FOXG1   | 1      |
|                | SMC1A   | 1      |
|                | SYNGAP1 | 1      |

## Genfunn

Et av spørsmålene vi stilte oss var; er det klare forskjeller mellom de som har mutasjon i MECP2 og de som ikke har det? For å få svar sammenlignet vi forekomsten av ulike symptomer hos de med og de uten mutasjon i de to diagnosegruppene klassisk RTT og atypisk RTT. Og som figur 2 viser så var det klare forskjeller. Spesielt utmerket forekomst av tidlig debuterende epilepsi (før ett års alder), betydelig forsinket psykomotorisk utvikling de første seks månedene etter fødsel og debut av epilepsi før regresjon seg. Dette forekom nesten ikke hos de som hadde mutasjon i MECP2.

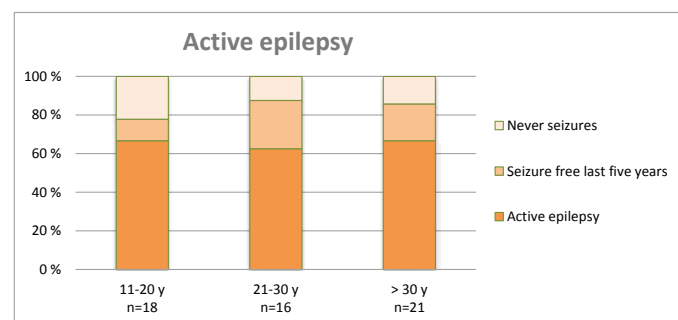


## Forekomst av ulike symptomer og funn hos deltagere med klassisk eller atypisk Rett syndrom med og uten mutasjon i MECP2

Videre sammenlignet vi symptomene til de av våre deltagere med mutasjon i andre gener enn MECP2 med andre personer beskrevet i litteraturen med mutasjoner i samme gener. Og vi fant at i tillegg til å ha mange symptomer vi kjenner fra Rett syndrom hadde disse deltagerne også andre symptomer som var beskrevet hos andre med mutasjon i samme gen. Liknende funn er beskrevet før, gensvaret har betydning for klinikken. Og det store spørsmålet er jo om det er mest hensiktsmessig å ha diagnostiske kriterier som er basert på klinikk og symptomer eller om diagnoser bør settes på grunnlag av gensvarene. Begge deler har fordeler og ulemper.

## Helse ved Rett syndrom – i et livsløpsperspektiv

Som nevnt innledningsvis har levealderen økt betydelig ved Rett syndrom, som ved mange andre tilstander, men kunnskapen vår om hvordan helsen er ved økende alder er fremdeles begrenset. Vi ønsket derfor å kartlegge dette i vår populasjon. Våre deltagere var fra 1 til 66 år gamle. Vi delte de inn i tre grupper: ungdom/voksne (1-20 år), unge voksne (21-35 år) og eldre voksne (>35 år). Så undersøkte vi hvor mange i hver gruppe som hadde ulike helseutfordringer, som skoliose, respirasjonsvansker, gangvansker, undervekt, fordøyelsesplager og epilepsi. Resultatene viste at disse plagene var omtrent like hyppige i barne- og ungdomsalder som i voksen alder. Men i motsetning til hva man kanskje kunne tro var de stabile gjennom voksenlivet, det var ikke mer helseproblemer blant de eldste. Dette stemmer ganske godt med det lille som er rapportert om helse hos voksne med Rett syndrom fra tidligere. Den er generelt stabil i voksen alder. I tillegg så vi at tap av gangfunksjon i hovedsak skjedde i ungdomstiden, mens de som beholdt gangfunksjonen til de fylte 20 år som regel beholdt den også videre inn i voksenlivet.



## Forekomst av aktiv epilepsi (anfall siste fem år) hos deltagere med klassisk Rett syndrom i ulike aldersgrupper

Det som ikke stemte like godt med tidligere forskning var våre funn om epilepsi hos voksne. Tidligere har oppfatningen vært at epilepsi hos personer med Rett syndrom blir som regel mye bedre, og noen ganger helt borte, i voksen alder. Vår kliniske erfaring stemte ikke overens med dette. Vi ønsket derfor å se ekstra nøye på epilepsi hos voksne og skrev en egen artikkel om det. I denne artikkelen sammenliknet vi epilepsi hos ungdom (11-20 år), unge voksne (21-30 år) og eldre voksne (>30 år).

Som figur 3 viser er forekomsten av aktiv epilepsi (anfall i løpet av de siste fem årene) omtrent lik i de tre aldersgruppene. Så det er like mye epilepsi, også blant de voksne. Men da kan man jo tenke seg at epilepsien har blitt mindre aggressiv? Dette undersøkte vi også for, uten å finne tegn til det (figur 4).

# Logistik Centralen A/S

Professionel transport  
og lagerhåndtering



Telehøjen 6 • 5220 Odense SØ  
Tlf. 70 27 85 11 • [www.logistikcentralen.dk](http://www.logistikcentralen.dk)

# MESTER-JACOB

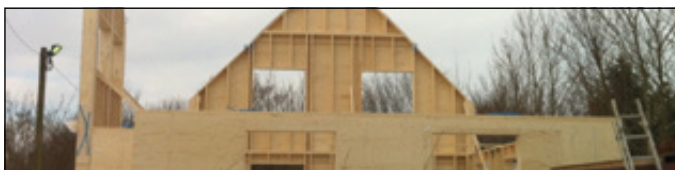
Tømrerfirma Silkeborg ApS

ALT I TØMRERARBEJDE  
ALLE FORMER FOR STILLADSER

Mobil 2231 3208



Revl Mosevej 3 • 8620 Kjellerup  
[jp@mester-jacob.dk](mailto:jp@mester-jacob.dk) • [www.mester-jacob.dk](http://www.mester-jacob.dk)



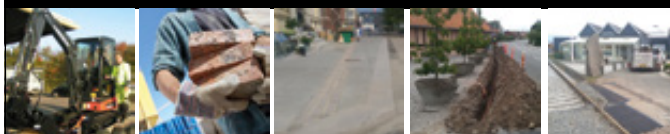
## TOFTEGAARD BYG APS

Stenstrupvej 37 . 4573 Højby  
Tlf. 23 72 44 49 . [www.toftegaard-aps.dk](http://www.toftegaard-aps.dk)

Hos Toftegaard Byg har vi fokus på kvalitet og pris. Der er ingen opgaver, der er hverken for små eller for store, da vi udfører opgaver for både private og erhverv. Vi tilbyder opgaver inden for: tagarbejde, vinduer og døre, tømmer- og snedkerarbejde & hovedentreprise.

DANSK  
ENTREPRENØR  
SERVICE

Entreprenør med mange forskellige kompetencer



Vestermarken 10 • 6670 Holsted  
[khp@dkent.dk](mailto:khp@dkent.dk) • [www.dkent.dk](http://www.dkent.dk)  
Telefon: 21 46 31 73



## Specialskolen Bramsnæsvig

Fysisk aktivitet, sund kost og sanseintegration  
danner grundlag for læring

**Specialskolen Bramsnæsvig** er en innovativ, helhedsorienteret privat specialskole samt døgn- og aflastningstilbud, med fokus på elevernes kompetencer og udviklingspotentiale. Skolen er beliggende i naturskønne omgivelser ned til Isefjorden.

Vi er et **skoletilbud** for de 6-18 årige, et særligt **dagtilbud** for de 0-6 årige, et **STU-tilbud** for de unge 16-25 årige samt et dag- og aktivitetstilbud for voksne.

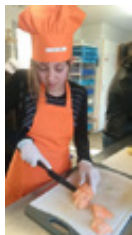
Vi henvender os til børn og unge med fx. ADHD, Autisme, CP, Down syndrom, Rett syndrom, syns- og kommunikations handicaps samt børn og unge med generelle indlæringsvanskeligheder.

Vi tilbyder weekend- og hverdags**aflastning** til børn og unge i samme målgruppe, i alderen 4-23 år. Derudover har vi et opholdssted med 8 døgnpladser.

Vi tager udgangspunkt i **neurologien**, med viden om hjernens funktion og dysfunktion, understøttet af nyere teorier og forskning inden for neuropædagogik og neuropsykologi.

Vi lægger vægt på en anerkendende og vejledende tilgang til eleverne og arbejder med en individuel udviklingsplan for alle.

**Sammen skaber vi læring, udvikling, trivsel og livskvalitet.**



Specialskolen Bramsnæsvig samt Døgn- og Aflastningstilbud ApS  
Bramsnæsvigvej 2, Ejby,  
4070 Kirke Hyllinge  
[info@bramsnaesvig.dk](mailto:info@bramsnaesvig.dk)  
Telefon 46 43 86 76

[www.specialskolenbramsnaesvig.dk](http://www.specialskolenbramsnaesvig.dk)



Revvej 40 • 4220 Korsør  
Tlf. 31 79 80 87  
[mia@mk-bogforing.dk](mailto:mia@mk-bogforing.dk)  
[www.mk-bogforing.dk](http://www.mk-bogforing.dk)

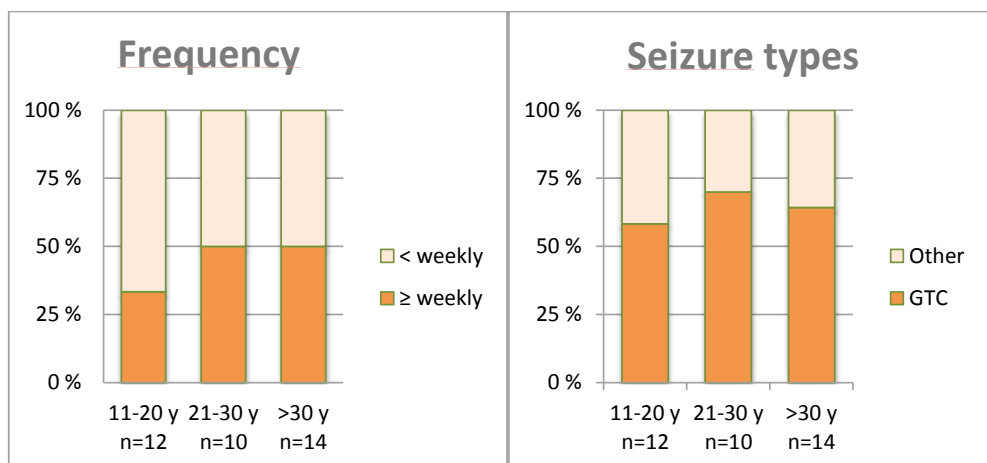
## PH BYG & SØN

EN LILLE VIRKSOMHED MED ET STORT VIRKE!

### VI TILBYDER:

- **ARBEJDE**, STORT ELLER SMÅT, I HELE LANDET.
- **ERFARING** INDENFOR UDESTUER, VINTERHAVER OG TILBYGNINGER.
- **ET SOLIDT** STYKKE ARBEJDE!

**KONTAKT OS OG FÅ EN UFORPLIGTENDE SNAK**  
VI ER MÅSKE DEN DU SØGER?  
29 13 42 93  
[KONTAKT@PHBYG-SOEN.DK](mailto:KONTAKT@PHBYG-SOEN.DK)



ansvar for epilepsien, magelegen for magen, infeksjonsmedisinen for lungebetennelsen osv. osv. Det kan være vanskeligere å holde oversikt. Jeg mener våre funn tilsier at vi trenger like gode strategier for å ta vare på de voksne som på barna. Og det har vi dessverre ikke alltid i dag. Overgangen fra barn til voksen oppleves ofte problematisk. Heldigvis har det blitt satt fokus på denne problemstillingen i mange land nå, så vi håper på bedring.

### Hyppighet av anfall og forekomst av GTK-anfall hos deltagere med klassisk Rett syndrom i de ulike aldersgruppene

Figuren over viser nettopp frekvens og anfallstype hos de av deltagerne som hadde aktiv epilepsi. Og som dere ser, de voksne hadde hverken færre anfall eller mindre alvorlige anfall enn ungdommen.

Resultatene i vår undersøkelse viste altså at helsen hos barn, unge og voksne med Rett syndrom er ganske lik. Hvilket skulle bety at voksne har like stort behov for helsehjelp som barn og ungdom. Vi er vant til å betrakte barn som en sårbar gruppe, og med god grunn, siden de ikke kan ta vare på seg selv og er helt avhengige av andre. I de fleste land har man derfor strategier for å forsikre seg om at alle barn blir godt ivaretatt. Min personlige mening er imidlertid at hos mennesker som er så avhengige av hjelp som ved Rett syndrom er voksne nesten mer sårbare enn barna. Barn med alvorlige tilstander har ofte dedikerte foreldre som står på for dem og som kjemper for deres rett. Når man blir voksen vil foreldrene på et eller annet tidspunkt i livet bli borte, eller de har ikke lenger kapasitet til å stå på slik de gjorde før. Og parallelt med dette flyttes også ansvaret i helsevesenet. Som barn er hovedansvaret hos barnelegen, som voksen vil nevrologen ta

### KONKLUSJON

For å oppsummere helt til slutt; Rett syndrom er hovedsakelig forårsaket av mutasjoner i MECP2-genet, men det er også et betydelig antall som fyller kliniske diagnosekriterier for Rett syndrom som har mutasjoner i andre gener eller hvor man ikke har klart å finne en genetisk årsak i det hele tatt. I vår studie var det signifikante forskjeller mellom personer med Rett syndrom og MECP2-mutasjon og personer med Rett syndrom uten MECP2-mutasjon. Spesielt gjaldt dette tidlig utvikling og debutalder for epilepsi.

I vår gruppe av deltagere var epilepsi en like stor utfordring i voksen alder som i barnealder med høy forekomst av aktiv epilepsi, hyppige anfall og mye GTK-anfall. Andre kliniske symptomer hadde stabil forekomst uavhengig av alder.

Til slutt vil jeg takke for at jeg fikk lov til å fortelle om vårt prosjekt for dere i den danske foreningen for Rett syndrom, det setter jeg stor pris på!

Ta gjerne kontakt dersom det er noe dere lurer på om vår studie (mari-w-h@hotmail.com)

### LESE MER?

Avhandlingen finnes digitalt på:

<https://www.duo.uio.no/handle/10852/78131>

### Artikler:

Henriksen MW, Breck H, Sejersted Y, Diseth T, von Tetzchner S, Paus B, Skjeldal OH. "Genetic and clinical variations in a Norwegian sample diagnosed with Rett syndrome". *Brain and Development*, 42(7), 484-495, 2020.

Henriksen MW, Breck H, Paus B, von Tetzchner S, Skjeldal OH, Brodtkorb E. "Epilepsy in classic Rett syndrome: course and characteristics in adult age". *Epilepsy research* 145 (2018) 134-139.

Henriksen MW, Breck H, von Tetzchner S, Paus B, Skjeldal OH. "Medical issues in adults with Rett syndrome – a national survey". *Developmental Neurorehabilitation* 23:2, 106-112, 2020

Henriksen MW, Ravn K, Paus B, von Tetzchner S, Skjeldal OH. "De novo mutations in SCN1A are associated with classic Rett syndrome: a case report". *BMC Medical Genetics* (2018) 19:184



**Herning Løve Apotek**

Gratis parkering bag apoteket

Bredgade 45 • 7400 Herning • Tlf 97 12 00 22

Vagtåbent - Mandag - fredag: 08.00 - 09.00 & 17.30 - 21.00

Lørdag: 08.00 - 09.00 & 18.00 - 21.00

Søn - helligdage: 10.00-15.00



**Malerfirmaet**

**TOPCOAT**



Tlf. 9845 0511

[www.topcoat.dk](http://www.topcoat.dk)

**RABATCENTRALEN.DK**

KVALITET - BARE BILLIGERE

[www.rabatcentralen.dk](http://www.rabatcentralen.dk)



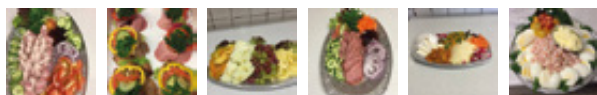
**MALERFIRMAET  
TIPSMARK  
&  
KILDAHL**

Malerfirmaet  
Tipsmark & Kildahl  
Revelhøjvej 26  
8200 Aarhus N

Tlf. 40 16 09 80  
[Tipsmarkogkildahl.dk](http://Tipsmarkogkildahl.dk)

*Way of painting*

**Sanne's smørrebrød**



Brøndbyvestervej 110B • 2605 Brøndby  
[www.sannes-smorrebrod.business.site](http://www.sannes-smorrebrod.business.site)  
Tlf. 21 29 20 88

Vi er leveringsdygtige i alt lige fra frokostordninger, smørrebrød,  
buffeter, brunch og mad ud af huset platter, sandwich osv.

**Finns Haveservice**



Nordgade 16 • 5762 Vester Skerninge

**Tlf. 24 81 33 88**



**Martin Andersen**  
Kastrupvej 5 • 4300 Holbæk  
Tlf. 24 45 00 45



**Hansen & Rasmussen's Eftf.**  
Brolæggermester ApS



medlem af  
**dansk byggeri**

Østerager 13 • 2600 Glostrup  
Telefon: 22 76 05 70 og 23 61 62 12  
E-mail: [michael@hrbro.dk](mailto:michael@hrbro.dk)  
[www.hrbro.dk](http://www.hrbro.dk)

# Forældreweekend 2021

Coronaen har desværre stadig et godt tag i os og derfor vil forældreweekenden med den dertilhørende generalforsamling heller ikke blive som det plejer.

Vi har booket os ind på Hotel Svendborg, hvor vi også var sidste år.  
Her vil generalforsamlingen blive afholdt d. 10 april 2021.

Hvordan de nærmere omstændigheder omkring denne weekend bliver,  
kan vi på nuværende tidspunkt desværre ikke melde ud.

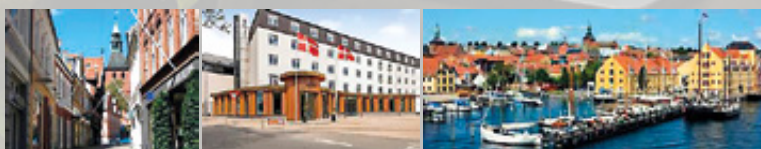
**OBS!**

Grundet de usikre tider, kan vi ikke være sikre på, at dette arrangement holder.  
Vi melder ud, så snart vi kan.

## Indkaldelse til ordinær generalforsamling 2021

Alle medlemmer af Landsforeningen Rett Syndrom er meget velkomne.

Hotel Svendborg  
Best Western  
Centrumpladsen 1  
5700 Svendborg



**Lørdag d. 10.04.2021 kl. 16.00 - 18.00**

Dagsorden ifølge vedtægterne

Den fulde dagsorden kan findes på [www.Rett.dk](http://www.Rett.dk) fra d. 31/3

Indkomne forslag til dagsorden sendes til Rett foreningens formand senest d. 20/3 til [Louise@rett.dk](mailto:Louise@rett.dk)

Forslag til vedtægtsændringer skal dog være formanden i hænde senest d. 27/2



Rosensgade 30. 1, tv  
8000 Aarhus C  
Tlf: 30 23 30 61  
post@jb-tomrer.dk

## HVORFOR NØJES MED EN KOPI?

HK - MARKANT INDFLYDELSE PÅ  
ARBEJDSLIVET SIDEN ÅR 1900

1916

FØRSTE HK-  
OVERENSKOMST

1919

8 TIMERS  
ARBEJDS DAG VIA  
OVERENSKOMST

1938

FERIE- OG  
FUNKTIONÆRLOV

1977

ARBEJDS-  
MILJØLOVEN

1987

37 TIMERS  
ARBEJDSUGE  
I OVERENSKOMST

2000

5 FERIEFRIDAGE  
INDFØRES I  
OVERENSKOMSTER

2007

FRITVALGS-  
LØNKONTO  
INDFØRES

2008

KOMPETENCEFOND

**HK**  
MIDT

# stokvad

RÅDGIVENDE INGENIØRER

BYGNINGSKONSTRUKTION  
BEDRE BOLIG KONSULENT  
VEJ- OG KLOAKANLÆG  
VENTILATIONSANLÆG  
BRANDRÅDGIVNING  
ENERGIMÆRKNING  
VVS INSTALLATION  
EL INSTALLATION  
DGNB AUDITOR



Spillestedet Turbinen ved Værket i Randers

Haraldsvej 64A  
8960 Randers SØ  
Tlf. 8915 3030  
www.stokvad.dk



**BJERRE-EL**  
**75 68 10 53**

Aut. EL-installatør  
Gregers Hjerrild



Bjerrevej 338, Bjerre, 8783 Hornsyld  
Mail: bjerre-el@mail.tele.dk · www.bjerre-el.dk



**KAGERUP  
SAVVÆRK**

*Hårdtræ og tømmerhandel*

Kagerup stationsvej 59 • 3200 Helsingør  
Tlf: +45 48 79 40 09

Email: mail@kagerupsavvaerk.dk  
**www.kagerupsavvaerk.dk**



Randers

# J.N. BECH

Glas en gros

www.bech-glas.dk



# VANDHALLA

fuld tilgængelighed  
90 m rutsjebane  
varmtvandsbassin  
25 m bassin m. ramper

www.vandhalla.dk



# Malermester René Jensen

Solrød Byvej 55, Solrød  
2680 Solrød Strand

**Tlf. 20 77 91 04**



# Familie / Kursusweekend 2021

Odder Parkhotel  
3. – 5. september 2021



Grundet corona kan vi på nuværende tidspunkt ikke sige meget om denne weekend, men vi håber selvfølgelig på at kunne afholde den.

**ODDER PARKHOTEL ER BOOKET I WEEKENDEN D. 3 – 5. SEPTEMBER 2021.**

Programmet er ikke fastsat på nuværende tidspunkt, men vil indeholde meget af det som vi normalt har på.

Eksterne foredragsholdere, søskendekursus, Center For Rett Syndrom, Rett Løb, Valhalla og messe. Et eventuelt program vil blive offentliggjort senere.

Vi håber I er mange familier – nye som gamle, der vil deltage i en skøn weekend.



# MARIES JOGGER

AF HEIDI SEJR

Endelig kom Maries jogger hjem. Og vejen dertil har været lang...

Vi har i flere år været i dialog med kommunen om en mere mobil/terrængående kørestol til Marie, så vi kan komme ud i den skønne natur her i Danmarks outdoor hovedstad. I og omkring Silkeborg er de mest skønne ruter og Marie elsker at komme i skoven og får en masse indtryk fra fuglefløjt og træerne omkring hende.

Men kommunen har hver gang sagt at hendes behov var dækket af den nuværende kørestol, selv om den er komplet ubrugelig på en skovsti.

Men behovet blev endnu større under lock-down i foråret 2020, som vi alle husker, vi var hjemme i isolation i 8 uger, og kunne ikke rigtigt komme ud.

Så prøvede at søge en jogger som en merudgift, men efter afslag og en tur omkring ankestyrelsen, så besluttede jeg mig for at søge markedet selv og søge nogle fonde.

Så jeg søgte 4 fonde - fik afslag fra 2 af dem. Men Jascha fonden gav 10.000,- og Helene og Viggo Bruuns fond gav 5.000, - så nu var det at finde den jogger det skulle være.

Havde tidligere set på freedom jogger fra Anatomic SITT, men faldt tilfældigt over en video på facebook med en josi-stroller, den kan sættes efter en cykel og den kan få svingbart forhjul. Og så syntes jeg bare at den så solid ud og beskytter brugeren i designet.

Men efter lang tids søgen på nettet kunne jeg ikke finde en dansk forhandler, så måtte finde mit bedste tysk frem og skrev til producenten i Tyskland, de henviste til Anatomic SITT som forhandler i Danmark.

Så nu endelig her hvor vi igen er sendt hjem i isolation, er den kommet, de 2 fonde dækkede langt fra udgiften, men opsparingen er tømt, men det hele værd.

Marie elsker hendes jogger og ville ikke ud af den da den kom ind i stuen for at prøve den. Vi har kun haft den hjemme 5 dage, men så snart jeg siger vi skal ud at gå en tur i joggeren går hun selv hen til den og stiller sig klar.

Den er også testet på løbeturen og Marie smiler hele vejen, det er hårdt for mor, men det går nok, den er nem at køre med og det fungerer bare så godt for alle.

Vi har ikke fået den efter cyklen endnu, men det skal vi snart prøve sammen med Maries søskende.

Den kan samtidig foldes meget sammen, så den kan stå bag ved Maries kørestol i bilen, når vi skal på tur.

Den kommer som vi har fået den, med en stopper til foden og sele, men man kan købe sæde og ekstra støtter til kroppen. Vi har købt regnslag, cykelbeslag og svingbart forhjul som ekstra. Maries er en str. L, men hun er også høj og bruger str. L i bukser.

Vi glæder os til sommer, så vi ikke behøver at skulle pakkes helt så meget ind.



## LINKS

Jascha fonden: <https://jaschafonden.dk/>

Helene og Viggo Bruuns fond: <https://heleneogviggobruunsfond.dk/ansoegning/>

Josi-Germany: [https://www.johngmbh.com/Upload/File/pdf/en/Brosch%C3%BCre\\_Wismi\\_ENG.pdf](https://www.johngmbh.com/Upload/File/pdf/en/Brosch%C3%BCre_Wismi_ENG.pdf)

Anatomic SITT: <https://anatomicsitt.com/da/>



# Almas store ønske

AF PIA VESTERGÅRD JACOBSEN

Efter at have læst her i bladet om flere børn, der havde fået besøg af Make-a-Wish (tidligere Ønskefonden), tænkte jeg, at jeg ville prøve at søge om, at Alma kunne få opfyldt et ønske. Jeg udfyldte en formular på nettet i sommeren 2019. En måneds tid efter fik vi mail om, at de glædede sig til at møde Alma, og at vi skulle downloade en app, der skulle hjælpe dem med at lære Alma bedre at kende. I app'en skulle vi lægge fotos ind af nogle af de ting, Alma interesserer sig for og skrive noget om det.

Vi snakkede en del med Alma om, hvad hun ønsker sig. Vi fik lavet en ønske-side på hendes Tobii (med god hjælp fra Almas skole-pædagog Bente), hvor hun kunne sige, hvad hun ønskede sig og hvad hun ønskede sig MEST. Vi valgte tre ting

ud, hun kunne vælge imellem: en hund, en tur til Disneyland og en kørestolsgyngende. Ting vi vidste, at hun kan lide/ønskede sig på baggrund af vores observationer og snakke med hende. Så der var noget forarbejde, for at Alma selv kunne være med i processen.

I efteråret 2019 fik Alma besøg af to søde frivillige fra Make-a-Wish. De skulle snakke med Alma om hvilke ønsker, hun havde - og afgøre om hun kunne få et af sine ønsker opfyldt. De spurgte Alma, hvad hun ønskede sig mest. Alma svarede: "en hund - en tur til Disneyland". De sagde, at det også var nogle rigtig gode ønsker, men hvilket hun ønskede sig aller-mest? Alma sagde "en hund - en tur til Disneyland". Sådan fortsatte det et stykke tid, indtil jeg sagde, at vi ville spare op



og give Alma det ene ønske. Så sagde hun, at hun ønskede sig en hund allermest. Så hun var vældig smart - sådan får man opfyldt hele to ønsker!

I slutningen af besøget fik Alma en ønskemønt. Den var et bevis på, at hun måtte få sit ønske opfyldt. Den lå under Almas hovedpude de næste mange måneder!

Derefter jeg brugte en masse tid på at undersøge alt mht. at rejse til Disneyland. Jeg havde jo lovet, at det ønske ville vi opfylde! Jeg fik bestilt, og så kom corona og ødelagde Almas drømmerejse. Øv!

Efterår- og vinteraftenerne brugte jeg også på at undersøge hunderacer, opdrættere osv. Resultatet af min research blev, at vi blev skrevet på venteliste til en Löwchen. Vores valg faldt på en opdrætter, der med stor succes tidligere havde avlet en hvalp til en handicappet pige. I november blev vi skrevet på venteliste til en hvalp hos dem. I juni blev Melvin så født. Vi havde fortalt opdrætteren, at det var vigtigt for os med en hund med det rette sind til vores familie dvs. den skulle kunne klare høje, pludselige lyde etc. Det ville ikke være optimalt med en hund, der var meget nervøst anlagt. Og efter et stykke tid mente opdrætteren, at Melvin ville være et godt match til os - han var fuld af gå-på-mod.

SPONSORERET

## Fursund Færgeri

Stenøre 3



**99 15 64 67**

Mobil 22 23 16 25

ammo@skivekommune.dk

## Tunø Købmandsgård

Tunø Hovedgade 33

### Alle dagligvarer

Frisk frugt og grønt - fersk kød  
Frisk brød fra eget bageri. Husk at bestille brød.  
Håndkøbsudsalg fra Odder Apotek  
Olie - gas - benzin - Tips og lotto  
Postekspedition er åbent tirsdag og torsdag 8.30 - 11.30.

I skolernes sommerferie åbent alle dage  
7.30 - 19.00 Fredag til 20.00.

**Tlf. 86 55 30 05**

Alt tømrerarbejde laves

# TMT

Stevnsvej 87 • Strøby Egede  
4600 Køge

**Tlf. 24 24 27 06**

Skal tingene være i orden så ring til Morten

**revisions KONTORET**  
FREDERICIA-VEJLE  
Gadsenstr. 11, 2. etage  
Kontakt: 71 22 46  
7100 Fredericia  
Tlf. 75 49 35 00  
rev@rev.dk  
www.rev.dk

**Din lokale revisor og samarbejdspartner**  
Vi har levet holdbare løsninger siden 1962, og varetager alle fra  
løbende bogføring og løn, til indberetning af moms, revision samt  
årsregnskab og skatteopgørelsen.  
Så kan du koncentrere dig om driften af din virksomhed.

Medlem af  
EUROPEAN REVISOR  
F S R<sup>®</sup>

Kasper Schougaard  
Udfører  
Revisioner og  
Skatteopgørelser

Jens H. Hansen  
Udfører  
Revisioner og  
Skatteopgørelser

# Persolit stillads

- vi skaber sikker adgang i højden

**Tlf. 63 10 52 70**  
**www.persolit.dk**

# REMA 1000

Åbningstider 7-21 alle ugens dage

Svenstrupvej 94, Skt. Klemens • 5260 Odense S

**Tlf. 65 93 88 59**

## Vognmand John Olsen

Vi løser store såvel som små opgaver

Sidager 4 • 4983 Dannemare

**Tlf. 20 28 63 20**

 **Skovgaard VVS!**

Vandtårnsvej 67 • 2860 Søborg  
lars@skovgaardvvs.dk • www.skovgaardvvs.dk

**Tlf. 39 67 69 96**

## Strikkepinden - og den lille Zebra

Kig forbi og se alt det lækre garn fra Geilsk,  
Onion, Lana Grossa, Hjelholts uldspinderi,  
Viking Garn, Tusindfryd, Økologisk garn,  
Knude garn, Garn fra Tante Grøn, Strikkekits  
fra Lille Strik, Strikkepinden - og den lille  
Zebra's eget uldgarn samt div. strikkebøger.

### Åbningstider:

Mandag - torsdag kl. 10.00 - 17.30

Fredag kl. 10.00 - 18.00

Lørdag kl. 10.00 - 14.00

## Strikkepinden

- og den lille Zebra



På gensyn  
Lea

Jægergårdsgade 44 • 8000 Aarhus C • Tlf. 86 28 36 03 • [www.strikkepindenogdenlillezebra.dk](http://www.strikkepindenogdenlillezebra.dk)

Make-a-Wish er ikke vant til, at man selv har kontakt med opdrætteren og besøger hvalpen løbende, men det var så vigtigt for os at være sikker på at få "den rigtige hund" til Alma, at vi ikke helt gjorde som man plejede.

I august 2020 skulle Alma igennem sin store rygoperation (som gik fint), så derfor måtte vi vente med at få Melvin til starten af september, hvor han var 11 uger. Det var svært at vente, men en fordel ved det var, at han allerede havde lært at sove igennem om natten, da vi fik ham.

Normalt er det Make-a-Wish, der henter hunden og overrækker den til barnet. Men Carsten og jeg kørte selv til Nordborg og hentede Melvin. Jeg mente, at det ville være mest trygt for ham at køre med os hjem. Vi havde jo allerede besøgt ham et par gange – og der var heller ingen tvivl om, at han var glad for at se os. Og så koordinerede vi det med Make-a-Wish – så vi mødtes i vores carport, inden de gik ind for at overraske Alma. I carporten stod desuden en journalist og fotograf fra Horsens Folkeblad, som gerne ville lave en artikel om Almas store ønske.

Det var måske en lidt voldsom start på Melvins nye liv, men han tog det med ophøjet ro og virkede glad og tilfreds. Alma syntes vist til gengæld, at det hele var lidt overvældende. Men da Melvin kom op og ligge i sengen med Alma næste morgen, kom det store smil frem. Hun sagde senere på dagen på sin Tobii, at hun synes, at Melvin er sjov og smuk.

Det er fantastisk, at der er frivillige, der bruger deres fritid på at hjælpe børn med alvorlige sygdomme/handicap med at få et ønske opfyldt. Det tager jeg hatten af for og er taknemlig for, at de valgte at opfylde Almas ønske. Udover Melvin fik vi også en goodie-bag med forskellige ting fra Maxi-Zoo og et års forsikring fra Agria.

Det har været skønt for Alma og hendes søster Asta at få deres store ønske opfyldt (Asta har brændende ønsket sig en hund i flere år). Carsten og jeg havde

gruet for, hvordan vi skulle få tid til en hund. Vi havde rigeligt at få tiden til at gå med i forvejen. Men vi havde en tro på, at en hund vil betyde rigtig meget for begge børn, og hvad gør vi ikke for at få nogle glade og tilfredse børn :-)

Jeg må sige, at det faktisk har været hårdt med en hundehvalp. Vi har haft hund før, så vi vidste jo nogenlunde, hvad vi gik ind til. Men ingen hunde er ens. Og det er sikkert også nemmere at opdrage en hund, når man kun er to voksne, hvilket var tilfældet med vores første hund. Han kunne jo få fuldt fokus, fordi der ingen børn var på det tidspunkt. Melvin bed rigtig meget det første lange stykke tid, og er lidt af en bølge, der hele tiden skal prøve grænser og se hvad han kan slippe afsted med. Men det bliver lidt bedre dag for dag.

Mit råd til kommende hundeejere: prøv at få det til at passe med et tidspunkt, hvor der er lidt mere overskud i jeres liv end sædvanligt – eller i hvert fald ikke en periode, hvor man er max presset. Jeg kan på baggrund af vores erfaringer ikke ligefrem anbefale at få en hundehvalp imellem to store operationer, og hvis man i forvejen har en masse forskellige udfordringer, der dræner én og er tidskrævende. Men det er ikke altid nemt at planlægge sig ud af alt. Vi vidste f.eks. ikke da vi besluttede os for at få en hund, at Alma skulle opereres to gange i løbet af 4 måneder. Vi har dog ikke fortrudt, at vi har fået Melvin, for selvom det er et stort arbejde at have hund, så er det også bare skønt – ikke mindst for børnene. Og han er meget børnevenlig og en rigtig kælepot. Han er altid forsigtig, når han ligger oppe ved Alma – det er så skønt at se.



Make-A-Wish Danmark opfylder ønsker for børn mellem 3-18 år i Danmark med livstruende sygdomme med henblik på at skabe håb, styrke og glæde.

Foreningen blev stiftet i 1999 af Erik Buus under navnet Ønskefonden og har siden 2001 opfyldt ønsker for børn og unge mellem 3 og 18 år med bopæl i Danmark, som lider af en livstruende sygdom.

I Danmark har Make-A-Wish Danmark ca. 450 medlemmer – private, virksomheder eller foreninger. Der er til dato opfyldt over 2.000 ønsker i Danmark.



## AF SUSANNE BYRIALSEN

Kids Aid lavede i november 2020 en virtuel ønskesky til deres sponsorer, da de ikke kunne holde deres almindelige indsamlingsevents grundet covid-19. Sammen med deres sponsorer ville de prøve, at opfylde nogle børns særlige juleønsker. På deres facebookside kunne man derfor skrive sit ønske og så ville man blive kontaktet, hvis Kids Aid havde udvalgt ønsket, til mulig opfyldelse.

Jeg ønskede for Mille og ønsket var et spabad, der kan bruges hele året. Et ønske som jeg vidste, at Milles brødre også ville nyde. En aktivitet vi kunne lave sammen – det er ofte det, jeg syntes kan være svært, at nyde en aktivitet herhjemme sammen. Mille elsker vand – især varmt vand – det gør vi alle sammen. Her i coronatiden går Mille heller ikke til svømning, som hun plejer, så det ville være helt perfekt!

Der gik lidt tid og en dag blev jeg kontaktet af Kids Aid – de havde valgt Milles ønske ud, sammen med 10 andre børns ønsker. Jeg skulle sende billeder ind af Mille og beskrive hendes handicap, samt hvorfor ønsket netop var et spabad. Dette blev lagt ud på deres virtuelle ønskesky, hvor sponsorerne kunne klikke på netop det ønske, de ville opfylde.

Få dage efter fik jeg besked om, at en sponsor havde valgt Milles ønske!

Efter at have talt med ..... fik jeg forklaret hvilket spabad der ville være helt perfekt. Det kunne ikke nå at komme frem til juleaften – men Kids Aid sendte et fint kort med billede af spabadet, hvor de forklarede at de havde fået et særligt ønske opfyldt og at gaven ville komme i starten af det nye år.

I denne uge blev det leveret og sat op – i skrivende stund er det 37 grader varmt og i eftermiddag når Milles brødre kommer hjem, skal vi ud i boblerne. Mille kommer hjem på mandag – så skal hun deri, sammen med hendes hjemmepasser Freja.

Vi er så taknemlige for denne særlige gave og håber på mange skønne timer deri – sammen!



# MILLES JULEØNSKE



# Trænger dine gamle møbler til et nyt look?



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

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

 **CONCETTO**  
boligstof og ompolstring



# KIDS AID

STØTTER SYGE  
BØRN OG UNGE  
I DANMARK



”KidsAids Unikke Oplevelser får syge børn og unge til at glemme deres sygdom for en stund. Hvert år afholdes mange Unikke Oplevelser i hele Danmark.

Oplevelser som: musik og trylleri på hospitalernes børne- og ungeafdelinger hver eneste uge, koncerter med Lady Gaga, Justin Bieber, Gulddreng og One Direction samt sportsbegivenheder med eksempelvis Serena Williams.

KidsAids Unikke Oplevelser er for alle syge børn og unge i Danmark. Hvorvidt du har en kronisk sygdom, kræft eller en helt tredje sygdom, er du inviteret med.

KidsAid inviterer derudover hele familien med forældre og søskende med til arrangementet, da vi ved, at det rammer hele familien, når man har et sygt barn. KidsAid vil derfor gerne gøre det muligt for hele familien at få et pusterum fra sygdommen.”

Vi slår løbende vores Unikke Oplevelser op på vores Facebook-gruppe:

[KidsAids Unikke Oplevelser](#)

Gruppen er kun for syge eller udsatte børn og deres familier.

# MEDARBEIDERE

# CENTER FOR

CENTER FOR  
FOD  
DETT  
SVINDOM



## ANNE-MARIE BISGAARD

Overlæge, ph.d.  
Telefon 29 20 48 66  
anne-marie.bisgaard.pedersen@regionh.dk  
Lægelige spørgsmål angående Rett Syndrom.



## JANE LUNDING LARSEN

Cand.pæd. i pædagogisk psykologi  
Telefon 29 20 48 06  
jane.lunding.larsen@regionh.dk  
Rådgivning til familierne samt spørgsmål vedr.  
kognition og kommunikation ved Rett Syndrom.



## CHRISTINE MELSTED JØRGENSEN

Klinisk diætist  
Telefon 29 20 48 02  
christine.melsted.joergensen@regionh.dk  
Rådgivning ved ernæringsmæssige problemstillinger.



## MAIBRITT HELBÆK KJÆR

Sekretær (fælles med Center for PKU)  
Telefon 29 20 48 46  
Telefontid: mandag - onsdag og fredag kl. 9.30-12.30,  
Samt torsdag kl. 12.00-15.00  
maibritt.helbaek.kjaer@regionh.dk  
Ændring af booking, praktiske spørgsmål om  
centret, overnatning m.v.



## MICHELLE STAHLHUT

Specialist i pædiatrisk fysioterapi, M.Sc.  
Telefon 29 20 48 49  
michelle.stahlhut@regionh.dk  
Spørgsmål angående fysioterapi og forskning.



## ANNE-KATRINE HØJFELDT

Fysioterapeut, Cand. Scient. San. Publ.  
Tlf. 29 20 48 29  
anne-katrine.hoejfeldt@regionh.dk  
Spørgsmål ang. fysioterapi ved Rett syndrom.



## BITTEN SCHOENEWOLF-GREULICH

Speciallæge i klinisk genetik  
Telefon 29 20 48 50  
bitten.schoenewolf-greulich.01@regionh.dk

## POSTADRESSE

Center for Rett syndrom  
BørneUngeklivnikken  
Afsnit 4094  
Opgang 4, Kælderen  
Juliane Maries Vej 8  
2100 København Ø

## Anisimow Transport

Andrupvej 13  
Andrup  
9690 Fjerritslev

22 13 06 06  
www.anisimow.dk



Sammen er  
vi stærke!



KTerhvervsbyg A/S

www.kterhvervsbyg.dk . Telefon 7573 3366

# RETT SYNDROM

## NYT FRA CENTER FOR RETT SYNDROM

Vores hverdag i centret er fortsat præget af corona situationen, som Jeres formentlig også er. Vi har åbent for besøg, men vi er, som vi også skrev sidste gang, bagud ift. at indkalde Jer som aftalt. I er meget velkomne til at kontakte os, hvis I gerne vil booke et besøg her i foråret eller til efteråret.

### LUNDBECKFONDENS HJERNEPRIS OG KONFERENCE

Som vi har skrevet flere gange, blev 2020 hjerneprisen fra Lundbeckfonden givet til forskere i Rett syndrom - prof. Huda Zoghbi og prof. Adrian Bird. Konferencen, der normalt holdes i den forbindelse, er nu endelig en realitet. Den foregår 1.-4. marts 2021 om eftermiddagen og bliver virtuel. Titlen er *Neurodevelopmental Disorders. Mechanisms and pathways to treatment*. Flere af verdens førende hjerneforskere holder foredrag, og herudover er der oplæg fra andre forskere fra ind-og udland, som har sendt abstracts ind.

Se evt. hjemmesiden

[www.lundbeckfonden.com/brain-prize-meeting-2021/](http://www.lundbeckfonden.com/brain-prize-meeting-2021/)

### FORSKNING

Jane Lunding Larsen er godt i gang med at planlægge vores næste ph.d projekt, og det er ved at komme på plads, hvem der skal være vejledere udover Michelle Stahlhut og undertegnede.

Vores to kandidatstuderende (som er børnefysioterapeuter) Camilla Kastrupsen og Nete Wellendorf er også godt i gang. De havde begge et indlæg i sidste Rett Nyt, hvor de beskrev deres projekter.

### FREMTIDIGE UDGÅENDE AKTIVITET OG KONFERENCER

Verdenskonferencen "9th World Rett Syndrome Congress" i Australien er som forventeligt blevet flyttet til 2021. Vi har dog ikke hørt nyt vedr., om den er udskudt igen, eller om den bliver virtuel.

*På vegne af alle i Center for Rett syndrom  
og med blikket mod et dejligt forår  
Anne-Marie Bisgaard/februar 2021*



**apotek**

**Vildbjerg Apotek**

Søndergade 7 - 7480 Vildbjerg - 97 13 10 36  
vildbjerg@apotek.dk - www.vildbjerg.a-apoteket.dk

# NIBACH STÅL

Allinggårdsvej 89 • 8600 Silkeborg  
**Tlf. 40 36 46 33**

**NORDJYSK  
TAGDÆKNING**

- ★ Garager
- ★ Listedækning
- ★ Tagpap

**Hadsund**  
**Tlf: 22 51 82 83**

v/ Dan Christensen

Alt indenfor tagpapdækning  
Få et gratis eftersyn & et  
uforbindende tilbud  
www.nordjysktagdæk.dk

Cykler - El Cykler - Scooter

**Munk's efft.**

Løkkegade 25 • 9000 Aalborg

**98 12 19 46**

Husk Munks efft. skifter slange for 100,

Bosted for voksne med  
erhvervet hjerneskade



**line marie**

www.mariehjem.dk/line FORDI ALLE FORTJENER ET GODT LIV

## SKORSTENSFEJER

Martin Blicher  
Lystgårdsparken 16  
8300 Odder  
**Tlf. 8654 6668**  
**Mobil: 2811 4775**



www.skfm.dk

**KB KAJ BECH**  
**9610 4400**

**REMA  
1000**  
Meget mere discount!

Åbent alle  
ugens dage  
**8-22**

Gammel Sællingvej 1  
8370 Hadsten

Købmand  
Claus Bonde Pedersen



*Gl. Tangegaard*

Gl. Tangegaard ApS  
Landevejen 200  
5874 Hesselager  
Tlf. 62 25 23 23  
info@gl-taps.dk  
www.gl-tangegaard.eu



**Lunds  
Planteskole**

Hos Lunds Planteskole har vi over 20 års erfaring  
i at lave danske bunddækkeplanter

### Lunds Planteskole

Sørkelvej 124, Sminge • 8600, Silkeborg  
info@lunds-planteskole.dk • www.lundsplanteskole.dk  
Tlf. 86 85 32 79

Flotte bunddækkeplanter i potter produceret i Danmark med stor miljøhensyn, håndsorteret og hurtig levering

**HOU-TUNO FÆRGEFART**

**BOOKING**

**WWW.TUNOFÆRGEN.DK**

**Jv Træpiller**  
**20 89 27 33**

v/ Jan Bo Vinding  
Årbyvej 38 • 4400 Kalundborg • jvtræpiller.dk

## Aktiviteter i en Coronatid – igen

I forbindelse med at verden begyndte at lukke ned pga. Corona-pandemien, blev en gruppe af internationale fagpersoner spurgt af organisationen rettsyndrome.org, om de havde mulighed for at finde på og beskrive aktiviteter, som familierne kunne bruge som inspiration og lave derhjemme. Her, næsten et år senere, er der igen mange, som enten er hjemme hele tiden, eller mere hjemme end de plejer, og derfor er aktiviteterne fortsat relevante. Derfor har vi valgt at sætte linket ind her, så I kan gå ind og se, om der er nogle af aktiviteterne, der er brugbare for jer. Aktiviteterne indeholder forskellige lege, fysiske og afslappende aktiviteter og øvelser, som kan laves hjemme, men flere af dem kan også sagtens bruges i børnehaver, skoler og dagtilbud etc.

Man kan finde aktiviteterne her: [www.rettsyndrome.org/home-participation-resource-for-rett-syndrome/](http://www.rettsyndrome.org/home-participation-resource-for-rett-syndrome/)

Vi vil også gerne slå et slag for de danske hospitalsklovne. De har både en Facebook-side og en Youtube-kanal, hvor man kan se små opslag og videoer med dem. Måske det er noget, jeres børn kan få glæde af. Facebook-siden finder I her: Danske Hospitalsklovne | Facebook

Youtube-kanalen finder I her: [www.youtube.com/channel/UCEl-rYhIU06e6wjQJ0GKKWQ/videos?disable\\_polymer=1](https://www.youtube.com/channel/UCEl-rYhIU06e6wjQJ0GKKWQ/videos?disable_polymer=1)

## Nyt fra Nationellt Center i Sverige



Vores kollegaer i Sverige ser personer med 8 forskellige sjældne diagnoser, herunder især personer med Rett syndrom. I løbet af efteråret 2020 har de lanceret korte videoer om at leve med en sjælden diagnose.

På deres hjemmeside <http://www.nationelltcenter.se/> kan I se disse videoer enten med svenske eller engelske undertekster. Mød blandt andet Cecilia på 5 år med Rett syndrom.

# BESTYRELSE KONTAKTLISTE

## FORMAND

**Louise Svarthol Lund**  
Stationsvej 9  
3330 Gørlose  
E-mail: [louise@rett.dk](mailto:louise@rett.dk)  
Tlf.: 21 47 26 83  
(mor til Astrid)



## NÆSTFORMAND

**Winnie Nordberg**  
E-mail: [winnie@rett.dk](mailto:winnie@rett.dk)  
Tlf.: 31 38 98 18  
(mor til Anika)



## KASSERER

**Heidi Sejr**  
Funder Møllevvej 17  
8600 Silkeborg  
E-mail: [heidi@rett.dk](mailto:heidi@rett.dk)  
Tlf.: 60 60 91 11  
(mor til Marie)



## BESTYRELSESMEDLEMMER

**Susanne Byrjalsen**  
Vaarstvej 312  
9260 Gistrup  
E-mail: [susanne@rett.dk](mailto:susanne@rett.dk)  
Tlf.: 22 53 13 29  
(mor til Mille)



**Karen Bøtkjær**  
Hybenvænget 27  
2740 Skovlunde  
E-mail: [karen@rett.dk](mailto:karen@rett.dk)  
Tlf.: 32 57 99 98  
(mor til Erika)



**Pia Vestergård Jacobsen**  
Tusindfryd 22  
8700 Horsens  
E-mail: [pia@rett.dk](mailto:pia@rett.dk)  
Tlf.: 22 48 19 78  
(mor til Alma)



## SUPPLEANTER

**Jørgen Askholm**  
Birkeengen 29 A  
4040 Jyllinge  
E-mail: [jorgen@rett.dk](mailto:jorgen@rett.dk)  
Tlf.: 29 11 15 11



**Lasse Winther Thomsen**  
Gl. Landevej 42  
9440 Birkelse  
E-mail: [lasse@rett.dk](mailto:lasse@rett.dk)  
Tlf.: 60 88 24 27  
(far til Gry)



## FORENINGEN GENERELT

**Louise Svarthol Lund**  
tlf. 21 47 26 83  
[louise@rett.dk](mailto:louise@rett.dk)

**FORENINGENS BLAD**  
[rettnyt@rett.dk](mailto:rettnyt@rett.dk)

## FORENINGENS HJEMMESIDE

**Louise Svarthol Lund**  
tlf. 21 47 26 83  
[louise@rett.dk](mailto:louise@rett.dk)

## FORENINGENS FACEBOOK-SIDE

**Lasse Winther Thomsen**  
[Lasse@rett.dk](mailto:Lasse@rett.dk)

## KOMMUNIKATION

**Socialpædagog Liff Liesel Hansen**  
tlf. 43 64 78 17  
[liff@liesel.dk](mailto:liff@liesel.dk)

## SOCIALRÅDGIVER

**Yasmin Sarah Ahmed**  
[Yasmin@rett.dk](mailto:Yasmin@rett.dk)

## SMÅ PIGER/NATTESKRIGERI

**Dea Laustsen**  
tlf. 48 28 43 23  
[vejgaard.cattle@gmail.com](mailto: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](mailto:liff@liesel.dk)

## KETOGEN DIÆT

**Jan Nielsen**  
tlf. 46 41 26 41  
[jan@rett.dk](mailto:jan@rett.dk)

## TÆNDER

**Tandlæge Hanne Ladekarl**  
tlf. 51 32 94 80  
[hanne.ladekarl@gilleleje-tand.dk](mailto:hanne.ladekarl@gilleleje-tand.dk)

## OMBYGNING AF HUS

**Klaus Nielsen**  
tlf. 65 97 64 97  
[klausnielsen@gmail.com](mailto:klausnielsen@gmail.com)

## Winnie Pedersen

tlf. 44 92 98 18  
[winnie@rett.dk](mailto: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



# Luft i maven ved sondeernæring

– kan medføre oppustethed,  
sure opstød og kvalme



*FARRELL™ Valve*

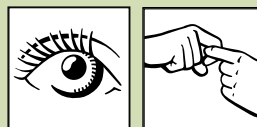
For yderligere information,  
kontakt Viatris  
på telefon 4452 8888  
eller via e-mail:  
[infodk@viatris.com](mailto:infodk@viatris.com)

Farrell er medicinsk udstyr. Læs altid  
brugsvejledningen inden brug.

FARRELL er en ventilationspose,  
som fjerner overskydende luft i  
mavesækken.



# 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 vejrtrækningsmønstre, 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 automatisme.

## 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. Vejrtrækningsforstyrrelser i vågen tilstand
2. Tænderskæren i vågen tilstand
3. Forstyrret søvn mønster
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.