

rettnyt:04

LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM

2019

TEMA: Hjælpemidler

- Vores nye hjælpere
- Almas hjælpemidler
- Vildes ståstativ



NYHED

FARRELL® Valve Ventilsystem

Fjerner overskydende luft i ventriklen¹

Er patienten udfordret af oppustethed,
sure opstød og kvalme, når I giver
sondeernæring på pumpe?



For yderligere information,
kontakt Meda AS
(A Mylan Company)
på telefon 4452 8888
eller via e-mail:
info@mylan.com

Farrell er en enkel løsning, som:

- fungerer som ventil for overskydende luft og ernæring
- nemt tilsluttes madslangen
- nemt tilsluttes sonden

¹ Reference: IFU Farrell® Valve

MEDA

4 Redaktionen

5 Nyt fra bestyrelsen

6 Udlånsmateriale

7 Kære julemand

8 Aktivitetskalender

8 Priser for medlemskab

9 Søkendestafetten

10 Fødselsdage

11 20 spørgsmål til...

12 Fest i vand

14 Kursusdag 2020

20

35



16 Forældre kursus weekend
Indkaldelse til generalforsamling

20 Den 6. Europæiske Rett konference i Finland

33 Verdens konference 2020 i Australien

34 TEMA Hjælpemidler
- Nogle af Almas gode hjælpemidler
- Vores nye hjælper!
- Vildes nye ståstativ

38 Center for Rett syndrom
Medarbejdere
Nyt fra Center for Rett syndrom
Vigtige datoer og links
Hjælpemidler

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 2020

Blad 1 14. januar 2020

Blad 2 4. maj 2020

Blad 3 21. oktober 2020

FORSIDEFOTO

Tobias liftes i hans nye mobillift.

30. årgang

ISSN 1901 - 1717

Så er vi kommet til årets sidste Rett Nyt og i dette blad, vil der være fokus på hjælpemidler. Der er kommet nogle gode artikler hertil, samt vigtig information fra Center For Rett Syndrom.

Herudover er der en beretning fra den Europæiske Rett Syndrom Konference der blev afholdt i Finland. Der er lavet korte referater af flere af foredragene her i bladet og ellers kan I se mere på Rett Finlands facebook side, hvor der ligger referater og små videoer derfra.

Læs også om FEST I VAND – der afholdes årligt i Them ved Silkeborg.

Husk også, at få lagt mærke til datoerne for kursusdagen og forældrekursus weekenden heri bladet!

Vi har i bestyrelsen talt om temaer for bladene i 2020. Vi vil her sætte fokus på, et blad omhandlende HOSPITALET (f.eks. operationer, narkose, akutte indlæggelser) Et blad med FERIE som tema og det sidste blad, hvor VERDENSKONFERENCEN bliver temaet.

Jeg glæder mig til, at modtage mange gode fortællinger og billeder fra Jer – det første blad omhandler HOSPITALET – så begynd endelig, at få sendt Jeres bidrag hertil.

Husk at I kan bede mig om, at ringe Jer op, hvis I har et bidrag, så skriver jeg det gerne, i samarbejde med Jer.

Susanne@rett.dk/22531329

Rigtig god læselyst



NYT FRA BESTYRELSEN

Der bliver arbejdet på både forældrekursusweekend i Svendborg og på kursusdagen i Odense i disse måneder. Der er lavet gode og spændende programmer, som I kan se her i bladet og vi håber på, at mange af Jer, vil have lyst til og mulighed for at deltage.

I forhold til Rett Nyt i 2020, så er det blev lavet en ny kontrakt med FL Reklame. Det betyder, at der i 2020 udkommer 3 blade, i stedet for 4 og der vil i bladene være annonceartikler, som retter sig til bladets tema.

2020 byder også på Rett Syndrom Verdens Kongressen i Australien – se lidt mere herom i dette blad. I de blade der udkommer næste år, vil vi også belyse børn/familier med Rett Syndrom fra hele verden.

Vi vil takke Jer alle, for et godt år og for Jeres opbakning til diverse afholdte arrangementer. Vi glæder os, til at se Jer alle, i det kommende år.



*På hele bestyrelsens vegne, vil jeg ønske Jer alle en
God Jul og
et Godt Nytår*



Liste over materiale

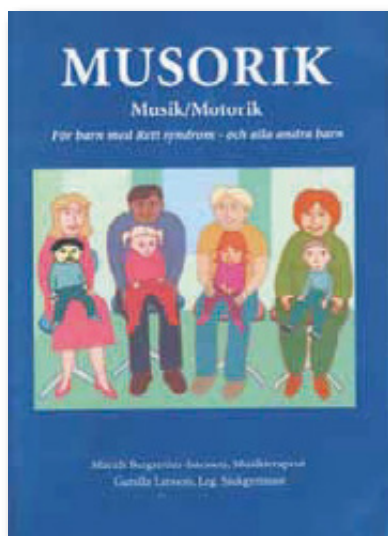
som landsforeningen har til udlån

BØGER

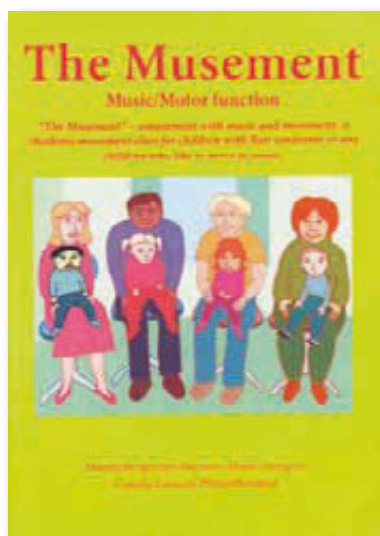
RETT SYNDROM (LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM, 2000)



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 Syndrom story
2000, USA – Danske undertekster

Materialet kan lånes hos Betina Winther

E-mail: bufas@mail.tele.dk

Kære Julemand...

Det kan være svært, at finde ud af, hvad vores børn med Rett Syndrom skal ønske sig til jul. Her er sammenstykket en liste med inspiration til ønskesedlen.

Lydbøger

Ipap

Trådløse høretelefoner

Boblerør

Vandperler

Massagemadras

Akvarie

Kinetisk sand

Et kæledyr

Elektriske legesager, som popcornmaskine, fodbad, sæbeboblemaskine - der kan aktiveres med 0/1 kontakt

Tørklæde (alternativ til savlesmæk)

Vindmaskine

Ansigtsmaling

Lækre cremer og shampoo - "dullekrej"

Lammeskinds hjemmesko.

Uld knæstrømper

Abonnement til blade

Gavekort til massage eller ansigtsbehandling

Nye sko

Talebøf

Tinti Trylle badekugler og maling - til badekarret

Gavekort til huller i ørene - samt øreringe

Gavekort til oplevelser - Zoo, Biografen, Fårup Sommerland, Djurs Sommerland, Den blå Planet

Lavalampe / discolampe

Strikkede benvarmere

Madkasse og drikkedunk

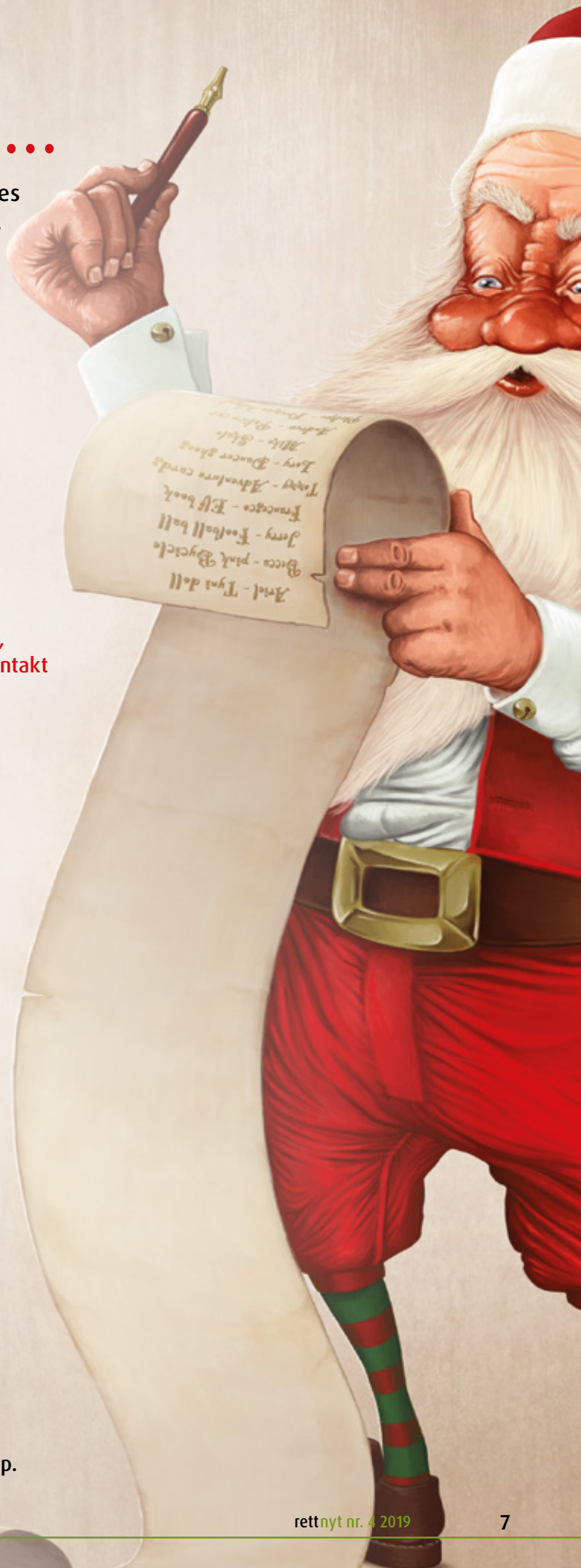
Greb til spisebestik

Toilettaske

Ridehjelme

Et varmetæppe

Emilie Jacobsen meditationer - herunder Tjugga (bruges som noget beroligende og velkendt - f.eks til afslapning og under søvn) Købes som App.



2019/20

AKTIVITETSKALENDER

DECEMBER

Rett Nyt nr. 4

JANUAR

5. Bestyrelsesmøde

FEBRUAR 2020

29. Sjældne dagen markeres med march og event i Aarhus

MARTS

3. Kursusdag i Rett Syndrom på Odin havnepark i Odense

27. - 29. Forældrekursusweekend i Svendborg

28. Generalforsamling

PRISER FOR MEDLEMSKAB

ENKELTMEDLEMSKAB 185 KR./ÅR

For enkeltpersoner med interesse for Rett syndrom

FAMILIEMEDLEMSKAB 275 KR./ÅR

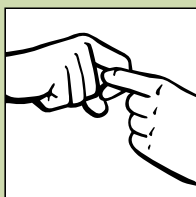
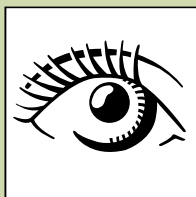
For familier med interesse for Rett syndrom

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/l ønsker at blive medlem

SØSKENDESTAFETTEN

MIG OG MIN SØSTER/BROR

DIG OG DIN FAMILIE

Hvad er dit navn?

Mads Liltorp

Hvor gammel er du?

4 år

Hvad er dine fritidsinteresser?

Gymnastik

Hvem har RETT?

Min storesøster Mille

Har du andre søskende?

Min storebror Andreas

Bor I alle sammen?

Ja

RETT-WEEKENDEN

Har du været med?

Ja

Hvad syntes du var godt?

At være i kælderen og se film og få slush ice og hoppeborgen

Skal der være noget der er anderledes?

Nej



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

Jeg vil give hende en film med Junglebogen og en Fætter BR bamse og en legetøjstelefon



FØDSELSDAGE

STORT TILLYKKE MED DAGEN ...



Malene



Frederikke



Amalie

JANUAR

- | | |
|------------------------|-------|
| 7. Freja Nielsen | 24 år |
| 10. Nicoline Laustesen | 19 år |
| 13. Malene Sewohl | 41 år |
| 19. Frederikke | 21 år |
| 21. Freja Pedersen | 18 år |
| 29. Amalie Wedel | 12 år |

HIP HIP HURRA



Alma



Esther

MARTS

- | | |
|-------------------------|-------|
| 2. Celine Pyskov | 39 år |
| 6. Fiona-Sofie Petersen | 13 år |
| 8. Alma Merrill | 9 år |
| 24. Esther Arp | 12 år |

HIP HIP HURRA

TILLYKKE

FEBRUAR

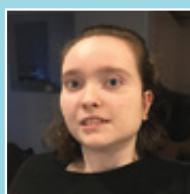
- | | |
|-----------------------|-------|
| 1. Siri Dons | 3 år |
| 3. Susanne Enggaard | 28 år |
| 6. Louise Lund-Jensen | 32 år |
| 8. Sidsel | 17 år |
| 8. Alma Vasegård | 17 år |



Siri



Susanne



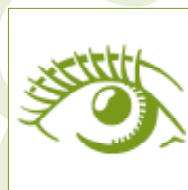
Sidsel



Alma

HIP HIP HURRA

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



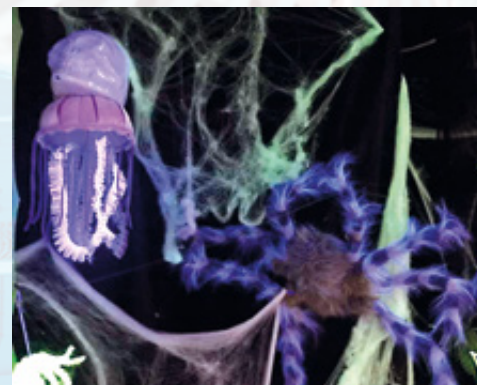
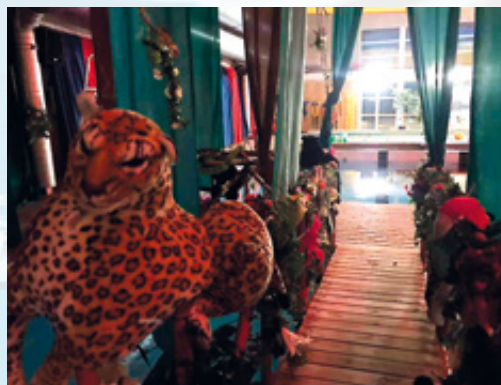
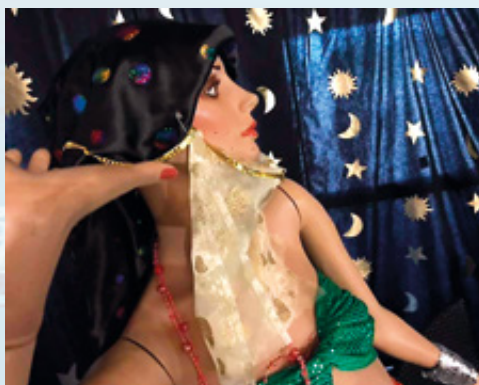
20 SPØRGSMÅL TIL... Silje

- 1) **Dit navn?**
Silje Hanghøj Jagd Nielsen
- 2) **Hvornår blev du født?**
24.11.1994
- 3) **Hvor bor du?**
Selli Ager, Aidt, en forstad til Thorsø
- 4) **Hvad hedder din mor og far?**
Trine og Martin
- 5) **Har du søskende? – Hvis ja hvem?**
Ja, Camma på 8 år og Casper på 5 år
- 6) **Har du bedsteforældre?**
Ja, Farmor og farfar og bedstemor og bedstefar
- 7) **Bor du nogen gange et andet sted?**
Ja nogle gange på Haudal sammen med mine veninder
- 8) **Kan du gå selv?**
Nej desværre, men jeg står op i min stol/ståstativ hver dag og det elsker jeg
- 9) **Har du epilepsi?**
Ja desværre
- 10) **Din beskæftigelse?**
Går i 8. klasse på Dybkjær Specialskole
- 11) **Går du til noget i fritiden?**
Nej, men vil gerne snart begynde på ridning
- 12) **Hvad kan du lide at lave derhjemme?**
Gå ture, jeg elsker at se på træer og buske og sanse de forskellige årstider, hygge med mine søskende, cykle, og ellers bare være sammen med min familie
- 13) **Hvad kan gøre dig glad?**
Når nogle tager sig tid til at snakke med mig og giver mig opmærksomhed, og ellers generelt bare når der sker noget
- 14) **Hvad kan gøre dig vred?**
Jeg bliver sjældent vred, men mere ked af det, hvis der er noget der gør ondt, eller epilepsien driller
- 15) **Hvad er din yndlings musik?**
Jeg hører meget forskelligt, Rasmus Seebach, Lukas Graham, Christopher, Kim Larsen, og alt mulig andet, der lige bliver spillet for tiden
- 16) **Hvilken film/fjernsynsprogram kan du bedst lide at se?**
Jeg elsker at se fodbold og specielt når Liverpool spiller, sammen med far:) Ellers er jeg generelt meget interesseret i tv, helst programmer med masser af farver og hvor der sker noget
- 17) **Har du et kæledyr?**
Ja en hund Sofus og 3 katte, Messi, Amanda, og snefnug
- 18) **Hvad er din livret?**
Stort set alt mad, men elsker frikadeller, pølser, lasagne og sovs og kartofler, men er også glad for rugbrød og så drikker jeg stort set kun kakao, det der skal røres op i mælk, og jeg skal nok sørge for, at fortælle dem der prøver at give mig vand eller saft at det ikke duer. Jeg har en knap på min tobii, der hedder "Bvadr det kan jeg ikke lide", som jeg så bruger
- 19) **Din bedste ferie – hvor var det henne?**
Min bedste ferier er på Mols i farmors sommerhus, det er så fedt at komme derop og ned til vandet. Næste år skal vi til Slettestrand, det glæder jeg mig helt vildt til
- 20) **Har du et godt billede af dig selv, som vi må se?**
Ja da!



Fest i vand

Fest i vand, er lige præcist det de kalder det, en fest i vandet.



Them svømmehal, ved Silkeborg, bliver hvert år i uge 39 omdannet til et sandt mekka af oplevelser for børn og unge fra Silkeborgs specialinstitutioner. Ca. 4000 børn og unge fra Dybkær specialskole, Skolegades børnehave/Columbus, Lysbro Uddannelsescenter og døgn/aflastnings-institutionen/børnehaven Solbo deltager i dette arrangement, som udelukkende består af frivillige kræfter fra Silkeborg området. Omkring 300 frivillige bruger weekenden i uge 38 på at omdanne Them svømmehal til dette magiske univers, som mandag formiddag bliver åbnet sammen med spændte børn og unge, søndag aften stiller de op igen for at pakke det hele ned igen, så svømmehallen kan åbne normalt igen mandag morgen. Fest i vand giver en masse kropslige og sanselige oplevelser.

Allerede ved indgangen, hvor hvalen venter, og når man kommer ind i forhallen fyldt med farver og campingvognen, starter oplevelserne. Man kan opleve stjernehimmel og mellemøstlige toner, med et strejf af mystik i "den tyrkiske nat", hvor der er lys og lyde under vandet. Turistbassinet er fyldt med tusindvis af kugler i alverdens farver, over kan man se lysshow med geometriske figurer.

På havnen er der både båd og fyrtårn, og man kan gå gennem junglen med slanger og kæmpe edderkopper, man kan gå igennem, Grønland, polar området, hvor pingvinerne holder til og man kan få kolde tæer når man går på is. Man kan svømme under broer til lianer og springe ud i de skønne oplevelser i sumpen.

Fest i vand er blevet afholdt hvert år siden 1993, det er en bekostelig affære, på trods af de frivilliges store arbejde, gæsterne betaler entre, men det kan kun gennemføres ved hjælp af fondsstøtte og lokale sponsorer.

I løbet af ugen er der åbent for fysisk og psykisk handicappede, men i weekenden i uge 39 er der åbent for offentligheden, mange børnefamilier fra området har fået øje på denne enestående mulighed for at opleve en anderledes svømmehal.



ARRANGØRERNE SKRIVER SELV SÅLEDES

Det vi gør i Fest i vand er

- at skabe et vidunderland for vore multihandicappede medmennesker
- at skabe et land, hvor vi er på lige fod
- at skabe et land, hvor de multihandicappede er de stærkeste, de ledende
- at skabe et land, hvor vi bevæges sammen, forundres sammen, griner sammen, leger sammen, glædes sammen, varmes sammen
- at få kendskab og kærlighed til hinanden
- at gå på opdagelse (hvad gemmer sig rundt om næste hjørne)
- at skabe en kropslig, sansemæssig, sjælelig, social og smuk oplevelse
- at skabe gys og spænding
- at skabe kropslige udfordringer
- at hente stjernerne ned til dig
- at skabe et land, som er krav- og træningsløst
- at udnytte vandets unikke egenskaber til friere kropslig udfoldelse for alle uanset handicap

Som mor til Marie, så kan jeg kun sige, det er en kæmpe oplevelse at deltage i dette enestående arrangement. Hun ELSKER i forvejen, at komme i svømmehallen, men man kan se forventningsglæde når hun ser hvalen ved indgangen, så ved hun der venter en helt speciel oplevelse. Hendes mindre søskende er også blevet opmærksomme på uge 39 og vi SKAL derud, de syntes også det er en helt fantastisk oplevelse.

Når man taler med andre forældre på skolen, så glæder de sig også til denne fantastiske uge. Børnene elsker turen, men

samtidig slipper man i en uge for kampen om at komme i bad, da det bliver klaret i svømmehallen. Jeg har også hørt fra søskende til handicappede børn i Silkeborg, at noget af det som de husker, er de ture til fest i vand, hvor de var lige og i det hele taget den imponerende svømmehal.

Hvis I ønsker at vide mere og se flere billeder, så kan I finde dem på Facebook "Fest i vand" eller på hjemmesiden festi-vand.dk

Kursusdag i Rett syndrom og lignende tilstande

I samarbejde med Center for Rett Syndrom på Rigshospitalet inviterer
Landsforeningen Rett Syndrom til konference på
Odin havnepark i Odense den 3. marts 2020

Kursusdagen vil omhandle hverdagsproblematikker i relation til Rett Syndrom og lignende tilstande såsom epilepsi, søvn, fysioterapi og kommunikation. Der vil være spændende oplæg fra Center for Rett syndrom samt fra førende forskere fra både Danmark og udlandet, herunder blandt andre:

Billetter købes via: www.rett.klubonline.dk
Fagpersoner 875 kr. • Medlemmer 300 kr.



Dr. Gillian S. Townend

Forsker ved Rett Expertise Centrum, Maastricht University Medical Centre i Holland. Gillian er talepædagog og er en af hovedkræfterne bag de internationale kliniske retningslinjer om kommunikation, som udgives i dette efterår. På konferencen vil Gillian præsentere de endelige kliniske guidelines inden for kommunikation og inddrage eksempler fra praksis. Gillian vil også præsentere nye metoder til at vurdere ekspressivt sprog og kognition.



Hanneke Borst

Ph.d-studerende ved Rett Expertise Centrum, Maastricht University Medical Centre i Holland. Hanneke er fysioterapeut og er netop gået i gang med sine Ph.D.-studier omkring gangfunktion. Hanneke vil præsentere sine kommende studier samt tale om de netværksgrupper, som findes for fagpersoner i Holland.



Dr. Poul Jennum

Førende søvnforsker og klinisk professor i neurofysiologi på Københavns Universitet, og overlæge ved Dansk Center for Søvnmedicin. Pouls forskningsfokus er på de mekanismer, der styrer søvn og vågen tilstand, hvilket er afgørende for at forstå de sygdomsmekanismer, der er involveret i udvikling af sygdomme som natlige anfald, søvnapnø og søvnbesvær.

FORELØBIGT PROGRAM 9.00 - 16.45

TID	HVAD	HVEM
Kl. 9.00-9.30	Registrering og morgenmad	
Kl. 9.30-10.00	Hvad er Rett syndrom? - Årsag, symptomer og følgetilstande	Overlæge Anne-Marie Bisgaard
Kl. 10.00-11.00	Epilepsi - Hvad er epilepsi, hvilke typer epilepsi findes, hvordan håndteres/behandles epilepsi ved Filadelfia epilepsihospital?	Udviklingssygeplejerske Klaus Ehrenreich
Kl. 11.00-11.15	Pause	
Kl. 11.15-12.15	Communication guidelines in Rett syndrome - Præsentation af de nye internationale retningslinjer for kommunikation og eksempler fra praksis (OBS. Oplægget er på engelsk)	Talepædagog Gillian Townend
Kl. 12.15-13.15	Frokost	
Kl. 13.15-14.15	Søvnforstyrrelser - Definition af søvn og søvnens faser, hvordan ser normal søvn ud for børn og voksne, hvordan ser en forstyrret/abnorm søvn ud, hvordan kan vi håndtere søvnforstyrrelser?	Professor Poul Jennum
Kl. 14.15-14.45	Pause med kaffe/te og kage	

PARALLELE WORKSHOPS

TID	KOGNITION OG KOMMUNIKATION	FYSIOTERAPI	ERGOTERAPI
Kl. 14.45-15.30	Alternative assessment for measuring receptive language and cognition in Rett syndrome: Talepædagog Gillian Townend præsenterer den nyeste viden ift. at undersøge sprogforståelse og kognition hos personer med Rett syndrom (OBS. Oplægget er på engelsk)	Deltagelse i fysisk aktivitet og fritidsaktiviteter: Fysioterapeut Michelle Stahlhut vil diskutere, hvordan vi kan sikre fysisk og socialt engagement i daglige aktiviteter	Oralmotorik: Ergoterapeut Sandie Fledelius Falkenberg deler sin omfattende viden om oralmotorisk træning til personer med Rett syndrom
Kl. 15.30-15.45	Pause	Pause	Pause
Kl. 15.45-16.30	Øjenstyringscomputer - muligheder og udfordringer: Thomas Eriksen fra ASK og pæd psyk rådgiver Jane Lunding Larsen vil fremlægge hvilke muligheder og problemstillinger man kan møde, når personen med Rett syndrom får en øjenstyringscomputer eller har haft en i et stykke tid	Upcoming research on gait in Rett syndrome: PhD-studerende Hanneke Borst præsenterer sin forskning (OBS. Oplægget er på engelsk)	Oralmotorik: Oplægget fortsættes med eksempler fra praksis
Kl. 16.30-16.45	Afrunding af dagen		



SÆT X I KALENDEREN

Kom med til Rett foreningens kursusweekend,
for forældre til piger og drenge med Rett Syndrom.

Forældre kursusweekend på Best Western Svendborg
27.03.2020 – 29.03.2020

Best Western
Centrumpladsen 1
5700 Svendborg

Billetter købes via: www.rett.klubonline.dk
senest den 10/2 2020



PROGRAM FOR WEEKENDEN

FREDAG

Check-in fra kl. 14.00

15.30-16.30 Kaffe/te

18.00-19.50 Middag

19.50-20.00 Velkomst v bestyrelsen

20.00-21.00 Foredrag v/ Bo Boman omhandlende sorg

21.00 -?? Networking

LØRDAG

07.00-10.00 Morgenbuffet

10.00-12.00 Foredrag v/Hilde Skrudland og Sofie Løvbjerg Abildgaard
- FamilieFokus

12.00-13.00 Frokostbuffet

14.00-15.00 Beretning fra Den Europæiske Rett Syndrom Kongres i Finland

15.00 Kaffe/te

16.00-18.00 Generalforsamling

18.30-20.00 Middag

21.00 -?? Networking

SØNDAG

07.00-11.00 Morgenbuffet og afrejse

Bo Snedker Boman – Høj og glad for livet



Psykolog fra Københavns Universitet. Autoriseret af Socialministeriet.
Specialist og supervisor i klinisk psykologi.

Født på Fyn i 1973 og bor i dag i Hellerup med familie, elsker at træne, spise, sove, se film og rejse. Bo har arbejdet i sundhedsvæsenet i 20 år med kræft, død, sorg og ulykker – og sideløbende haft hans egen praksis i Hellerup og Helsingør.

"Livet kan være absolut vidunderligt og absolut rædselsfuldt og er oftest lidt af det hele. Sådan er det. Nu er vi her – og har sammen og hver for sig drømme og længsler og håb for det, der gerne må ske. Nogle gange klarer vi det alene. Andre gange har vi brug for nogen at tale med. Det er mit arbejde – og jeg holder meget af det!"

"Det er relativt nemt, at komme til at føle sig forkert eller i vejen eller ensom. For der er meget at tænke over i livet. Meget at tage sig af. Mange hensyn at tage. Og der kan ske så meget: Sygdom, ulykker, konflikter, ufred, død – og relationer kan blive trælse og anstrengende. Og der er ofte så meget, man bør – så mange uformelle spilleregler, man måske prøver at leve op til."

"Foredraget handler om sorg. Vi bliver født, vi lever, vi dør. Og andre sørger over og med os. Foredraget handler om sorg – om det, der har med livet at gøre. Og som psykologer og andre desværre fik gjort til en diagnose. Sorgen var ellers det sidste asyl for moderne mennesker i dødens nærvær"

Foredrag v/ Hilde Skrudland og Psykolog Sofie Løvbjerg Abildgaard FamilieFOKUS for hele familien



Når et barn har en livstruende sygdom, er det ikke kun barnet, der bliver ramt. Hele familien kommer under pres, både følelsesmæssigt og praktisk, i forhold til at få hverdagen til at fungere.

Livstruende sygdom påvirker alle i familien, og det tærer på ressourcerne i parforholdet, hos søskende og i familiens øvrige netværk.



Indkaldelse til ordinær generalforsamling 2020

Alle medlemmer af Landsforeningen Rett Syndrom er meget velkomne.

Hotel Svendborg
Best Western
Centrumpladsen 1
5700 Svendborg

Lørdag d. 28.03.2020 kl. 16.00 – 18.00

Dagsorden ifølge vedtægterne

Den fulde dagsorden kan findes på www.Rett.dk fra d. 18/3 2020

Indkomne forslag til dagsorden sendes til Rett foreningens formand
senest d. 7/3 2020 til Louise@rett.dk

Forslag til vedtægtsændringer skal dog være formanden i hænde
senest d. 22/2 2020

Den 6. Europæisk

AF SUSANNE LILTORP

For snart halvanden måned siden, deltog Louise, Winnie og jeg i den europæiske Rett Konference – hvor Center For Rett også deltog. Konferencen blev afholdt i Tampere i Finland fra d. 27 til d. 28 september 2019.

Efter et par mellemlandinger og et noget lille fly til sidst, landede vi i Tampere lufthavn, hvorefter vi blev kørt til Sokos Hotel Tornii, hvor konferencen skulle afholdes og vi skulle indlogeres.

Der var tilmeldt 180 deltagere og 18 lande var repræsenteret.

Vi fik udleveret programmet næste formiddag og der var mange spændene oplæg at vælge imellem, med oplægsholdere fra mange forskellige lande. Louise og Winnie, der begge er erfarne kvinder i disse konferencer, har god erfaring med, at "skrive sig på" de forskellige oplæg og da de skulle afholdes samtidig, i 2 sale, gav det god mening, at vi delte dem ud mellem os.

Der var mulighed for, at afprøve øjenstyringscomputere og forskellige firmaer, havde lavet opstillinger af deres produkter, som vi kunne se nærmere på i løbet af de 2 dage.

Fredag eftermiddag blev vi hentet i bus og kørt til Tampere Museum Vapriikki, hvor byens borgmester bød velkommen og fortalte om Tampere historie. Herefter var der middag, musik og dans tilbage på hotellet.

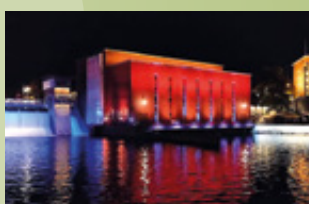
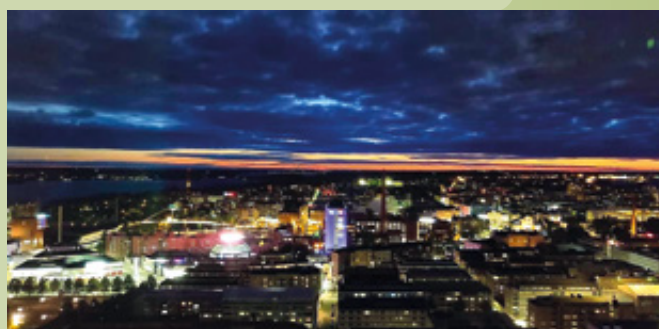
Dag 2 bød på flere spændende oplæg, samt erfaringsudveksling i pauserne og dagen sluttede af med et smukt lys og lyd show i Tammerkoski kanalen, der løber gennem Tampere.

Den finske bestyrelse havde lavet en kæmpe stykke arbejde, for at alt skulle gå op i en højere enhed og for mig, som var afsted på conference for første gang, var det en kæmpe oplevelse. Der blev delt så meget viden – både fagligt og personligt. Der skulle lyttes godt efter, da alle oplæg var på engelsk og der blev brugt mange fagord. Heldigvis var alle gode til at have slides med, til at understøtte deres oplæg.



På de næste sider, vil der være b

e Rett konference



eretninger fra forskellige oplæg

Referat af Anne-Marie Bisgaard

Sleep disturbances in Rett syndrome



ningen, hvis personen har store mandler og/eller polypper. Desuden kan der være epileptiske anfald under søvn, uden at man måske opdager det. Det kan også være symptomer fra maven, der forstyrrer. Eller det kan være smerter af kendt eller ukendt årsag.

Behandling af søvnforstyrrelser afhænger af årsagen. Men under alle omstændigheder er det vigtigt at have en god "søvnhygiejne" med gode rutiner omkring sengetid. Vi anbefaler sjældent egentlig sovemedicin, men nogle har gavn af melatonin eller et antihistamin, der sløver.

Formålet med foredraget var at vise, hvad der kan være galt med søvnen, når man har Rett syndrom (RTT).

Næsten alle personer med RTT oplever søvnforstyrrelser i kortere eller længere perioder gennem hele livet. Det påvirker ofte flere i familien og måske alle. De væsentligste problemer er at falde i søvn, natlige opvågninger, grineture og skrigeture.

Det kan være selve søvnen, der er forstyrret, men andre ting kan også have indflydelse på, hvordan personer med RTT sover. Der kan f.eks. være en påvirkning af vejrtræk-



den voksne og for hele familien.

Søvnen er vigtig for vores helbred, humør og adfærd, for at have nok energi til at lære og til at indgå i sociale relationer. Overordnet set, har søvnproblemer ofte en stor negativ indvirkning på livskvaliteten for barnet,

På trods af problemernes store omfang mangler vi fortsat meget viden om søvnforstyrrelserne ved RTT, og hvordan vi kan behandle dem.



Låsbyvej 149 B
8660 skanderborg
Tlf. 21 42 16 55
www.baekgaarden.dk



Referat af Anne-Marie Bisgaard

Medical and physical follow-up of adults with Rett syndrome

Formålet med foredraget var at øge opmærksomheden på, at voksne med Rett syndrom skal følges livslangt i sundhedssystemet og gerne af fagfolk, der kender til RTT. Endvidere, at de skal have livslang fysioterapi/træning for at vedligeholde færdigheder.

Overlevelsen for personer med udviklingsforstyrrelser som Rett syndrom (RTT) er steget over de seneste årtier, og mange lever langt op i voksenalderen og ind i alderdommen. Mere end 70% af personer med RTT er i live ved 45 års-alderen og nogle lever op i 80-erne.

Der er ved RTT en livslang risiko for at udvikle medicinske tilstande som bl.a. epilepsi, vejrtrækningsforstyrrelser, skæv ryg og knogleskørhed. I vores kliniske hverdag har vi også oplevet, at de voksne kan have nogle symptomer, som vi ikke ser så udtalte blandt børnene. Det kan være øget træthed om dagen, symptomer på smerter af ukendt årsag, muskelstivhed, nedsat bevægelighed af leddene og dårligere balance: symptomer, der ligner Parkinson. En del personer taber nogle af deres fysiske færdigheder. Det er derfor nødvendigt med rådgivning om fysisk træning og aktivitet.

Det er også vigtigt at have fokus på, at personer med RTT kan komme til at fejle det samme som alle os andre.

Jeg gennemgik ved foredraget data fra videnskabelige publikationer samt vores erfaringer fra det danske Rett center. Jeg kan her fremhæve, at flere studier har vist, at epilepsien ofte fortsat er et problem for de voksne. Tidligere har vi sagt, at det bliver bedre, når man bliver voksen, men det er desværre ikke altid rigtigt. Jeg vil også fremhæve vores opgørelse, der viser, at de voksne generelt behandles med medicin for flere tilstande/sygdomme end børnene og de unge.

Personer med RTT er ikke selv i stand til at fortælle os, hvad der er galt. Vi er derfor i sundhedssystemet (og andre steder) forpligtede til at diagnosticere og behandle medicinske tilstande/sygdomme og habilitere for at give personerne med RTT så god en livskvalitet som muligt.

Lorrys Transport Service

V. Emil Lorry Nielsen



www.lorrystransport.dk

Tlf. 20 72 43 06

STONE TRANSLATION®

Rygårdsvej 2-24

7000 Fredericia

Mobil: +45 26 16 34 50

Skype: stone_translation

mail@stone-translation.com

www.stone-translation.com

Referat af Lotan Meir

Walking in Rett Syndrome

Hvorfor er det vigtigt, for personer med Rett Syndrom at kunne gå?

- Der er helbredsmæssige konsekvenser ved inaktivitet
- Inaktivitet kan give forstoppelse
- Fysisk aktivitet modvirker knogleskørhed
- Ved at være aktivt gående, kan man modarbejde skoliose – som de fleste brugere med Rett Syndrom lider af.

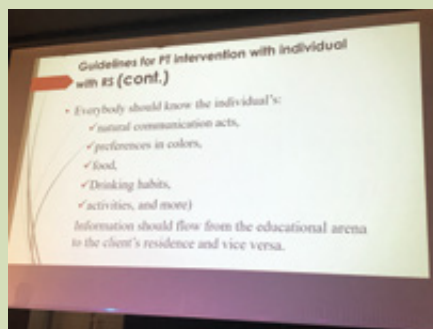
Lotan fortæller om brug af et løbebånd, som en mulighed for, at få en stabil træning i gang. Dette kan bruges i alt slags vejr, det er ikke dyrt og man kan kontrollere træningen (hvor langt, hvor højt og hvor længe)

Han har haft brugere, der i 5, 12 og 25 år har siddet i kørestol og der efter intensiv fysioterapi er begyndt at gå igen.

Det er vigtigt at lave træningen interessant for brugeren, find ud af hvad han/hun kan lide og brug det i træningen.

Referat af Lotan Meir

Physical Therapy



Her er der tale om 2 forskellig slag fysioterapi.

- Fysioterapi med en terapeut (ridefys, svømning, massage, lysterapi, osteopati)
- Fysioterapi af ALLE der er omkring brugeren (Alle skal vide, hvad der er godt for brugeren, lav et godt program, hold brugeren aktiv og omgivelserne skal passe til brugeren)

Det er vigtigt, at alle ved, hvad brugerens problemstillinger er. Det er vigtigt at fysioterapi foregår i de samme omgivelser – en safe zone, da det giver tryghed for barnet/den voksne. Der skal være en følelsesmæssig forståelse – fysioterapeut og bruger imellem.

Find det der motiverer dem – eks gør brug af musik.

Repetér de forskellige øvelser – Make it simple.

Husk at brugere med Rett Syndrom har lang latens tid – Giv dem tiden!

Find de rigtige hjælpemidler – eller opfind dem selv.

Vær positiv i din kommunikation – "Du klarede det bare så godt" – "Du gjorde alt det, vi havde bestemt os for at vi skulle – hvor er det flot"

Tag træningen med ind i skoleskemaet.

Brugere med Rett Syndrom, skal holdes så aktive som muligt i løbet af hele deres dag. Find en balance der kan passe barnet, familie og fagfolk.



Referat af Michelle Stahlhut

- Mundtligt oplæg ved den europæiske Rett konference

Up-time participation in girls and women with Rett syndrome



Vi har også beskrevet, hvilke faktorer der kan fremme eller hindre deltagelse i 'Uptime' aktiviteter. Gennem gruppeinterviews med forældre, pædagoger, terapeuter og lærere fandt vi frem til, at det hver dag kræver mange overvejelser og en balancegang af ressourcer for at tilbyde piger/kvinder stående og gående aktiviteter.

For det tredje har vi udviklet en 'Uptime participation' intervention (U-PART) og evalueret den på 14 piger/kvinder med Rett syndrom i alderen 5-48 år. Interventionen fokuserede på deltagelse i sjove og meningsfulde aktiviteter, der sigtede mod at øge den fysiske aktivitet i hjemmet og i skolen/dagcenteret.

Formålet med oplægget var at give et overblik over den fysioterapeutiske forskning, som er foretaget på Center for Rett syndrom i løbet af de seneste 5 år. På center for Rett syndrom arbejder vi for optimal og livslang sundhedsfremme, samt at forbedre livskvaliteten hos de personer, som har Rett syndrom og deres familier.

Derfor har forskningen fokuseret på 3 hovedområder:

- 1) Måleredskaber
- 2) Beskrivelse af daglig fysisk aktivitet og påvirkende faktorer
- 3) Udvikling af en sundhedsfremmende intervention med fokus på 'Uptime' – dvs. stående og gående aktiviteter.

For det første har det været vigtigt at etablere en værktøjskasse med valide og reliable måleredskaber. På center for Rett syndrom har vi været involveret i valideringen af flere måleredskaber såsom 'Functional Mobility Scale', '2 minutters gangtest', 'Rett syndrome gross motor scale', 'ActivPAL', 'Quality of life inventory' og 'Rett syndrome behavior questionnaire'.

For det andet har vi beskrevet den stillesiddende tid og det daglige antal skridt hos 48 piger og kvinder med Rett syndrom i alderen 5-60 år. Vi fandt frem til, at piger/kvinder med Rett syndrom i gennemsnit sidder ned i 83% af deres vågne timer og dem, der kan gå, tager i gennemsnit omkring 5000 skridt om dagen.

Der sås signifikant positive effekter efter et 12 ugers forløb: Den stillesiddende tid blev reduceret med 4% (ca.35 minutter), det daglige antal skridt blev øget med 700 skridt, gangkapaciteten blev øget med 18 meter og livskvaliteten blev øget med 2,8 point (på en skala fra 0-100).

Denne forskning har været vigtig at udføre, fordi:

- 1) Et udvalg af valide måleredskaber er værdifuldt for både klinikken og forskningen til langtidsopfølgning og til interventionsstudier
- 2) Grundige beskrivelser af gruppens fysiske aktivitet og de faktorer som har betydning for den giver mulighed for, at forskelligt sundhedspersonale kan rådgive i en aktiv livsstil
- 3) U-PART interventionen viste positive effekter i den fysiske aktivitet efter bare 12 uger og kan fungere som et forgangseksempel på en sundhedsfremmende intervention, der foregår i deltagernes vanter omgivelser.

Referat af Winnie Nordberg

Rett Syndrome Conference – Tampere, Finland September 27-28, 2019

Det er den 6. europæiske konference der er afholdt. Der var 18 lande repræsenteret med ca. 180 deltagere. Den 2 dages konference, bestod af 33 sessioner der blev afviklet parallelt. Rett Syndrom (RS) er som bekendt et syndrom med multiple funktionsnedsættelser hvorfor sessionerne spændte bredt; den seneste forskning og kliniske forsøg der aktuelt er i proces i flere lande, kommunikation, fysioterapi, angst og adfærd, det dysfunktionelle autonome nervesystem, livskvalitet, søvnproblemer, epilepsi, eye-gaze og meget meget mere.

mer på RS. (fysioterapi, kommunikation, søvn, respiration osv.)– hvor man nu også inkluderer mere "nærværende" tiltag, det vil sige se på de mere "indre" omstændigheder (så som angst, depression m.fl.). Det er glædeligt.



RSE afholdt igen "Update for Rett association countries", hvor alle lande havde bidraget med Posters med seneste nyt fra de forskellige lande. Det var en lang gennemgang. Posters kan ses på RSE's hjemmeside.

OPLEVELSE AF KONFERENCE

Jeg har efterhånden deltaget i mange konferencer igennem årene. Der er som om fokus har udviklet sig. I de tidlige konferencer var fokus "Find the cure" – herefter blev det udvidet til også at omhandle: at kunne afhjælpe sympto-



HERUNDER FØLGER KORT RESUME AF NOGLE AF DE SESSION JEG DELTOG I.....

Jean-Christophe Roux/ Rett syndrome, from the identification of deficits to therapeutic approaches. "Restoration of BDNF metabolism to improve MECP2 knock-out mice symptoms".

Baggrund: Meget anerkendt Professor der har arbejdet med neurofysiologi og respiration i over 25 år. Han var en del af det første team der satte fokus på vejrtrækningsproblemer/ de unormale åndedrætsmønstre der er hos personer med RS. Han har siddet med i den franske rett forening siden 2005 – som videnskabelig rådgivende medlem.

Nuværende arbejder han med en ny tilgang til genterapi ved RS. Hans arbejde går ud på at overføre BDNF genet i stedet for MECP2 genet til cellerne med AAV vektorer.

BDNF – Brain derived neurotrophic factor – genet er lokaliseret på kromosom 11. BDNF er essentiel for neuronernes (nervecellernes) overlevelse og for de synaptiske forbindel-

ser (Synapse: forbindelserne imellem nervecellerne hvor celle til celle kommunikationen foregår). BDNF- protein spiller en rolle i vækst, modning (herunder også differenciering) og vedligeholdelse af cellerne/neuronerne.

BDNF er direkte reguleret af MECP2 (Methyl CPG bindende protein). Ved RS er proteinconcentrationerne lave. Når MECP2 ikke er tilstede i tilstrækkelig grad så leder det til 1. mangel på BDNF niveau i hjernen og 2. fejl i transporten af BDNF (axonerne).

BDNF passerer ikke blod- hjerne barrieren – dette er en udfordring som man løser ved at koble proteinet sammen med noget som kan passere. Dette gør man ved at anvende farmakologiske midler/komponenter – eks. Ampakines. Hermed opnår man en indirekte stimulation af BDNF. I muse- forsøg ser man Ampakines kan øge BDNF niveauet og der sker en restaurering af normal vejtræknings rytme efter 3 dages behandling – Cortex Pharmaceuticals er ansvarlig for den videre kliniske udvikling.

Noget andet man også arbejder på er at bruge IGF1 (væksthormon) til at efterligne funktionen af BDNF. Man ser en forbedring af neuronernes signal egenskaber. De kliniske forsøg der er i proces viser dog muligvis at der er en øget risiko for leukæmi.

Der arbejdes med forskellige teser i forhold til stimulation af BDNF's metabolisme. Blandt andet – muligheden for at stimulere BDNF transporten til synapsen samt muligheden for at anvende gen terapi til at øge BDNF niveauet.

Igennem talrige in-vivo forsøg med Rett-mus så konkluderes det at

- Den genetiske og farmaceutiske tilgang viser at der er signifikant forbedring af fænotype (Symptomer på RS)
- Brugen af de genetisk og farmaceutiske tiltag virker lovende på trods af bivirkninger.
- I stedet for at fokusere på begrænsning af eks. IGF1 m.fl.
- bør man nærmere øge dem.

Man arbejder på at anvende et virus (der kobles sammen med et gen) til at behandle mus der mangler MECP2. Man anvender et modificeret virus – der ikke fører sygdom med sig, der ikke interagerer med vores arvmasse (Genom) og

som har et lavt immunrespons – Adeno Associated Virus, AAV. Man forsøger altså at koble AAV sammen med BDNF = AAV-BDNF vektor.

Der er udfordringer ved at anvende AAV-vektorer i kombination med MECP2 – her ser man stadig et lavt niveau i forhold til hvor stort et antal celler der bliver "inficeret" med AAV- vektorer. Derudover ser man en drastisk påvirkning af leveren og ved "overdosering" af MECP2 ses forgiftning af leveren (Hepatoksiske reaktioner). I det hele taget er dosis af MECP2 meget svær at kontrollere.

I forhold til behandling med AAV-BDNF vektorer, så synes det lovende som et terapeutisk middel og et bedre alternativ til den konventionelle brug af AAV-MECP2 vektorer. Man er stadig på det stadie hvor man evaluerer de molekyler og cellulære effekter af AAV-BDNF vektorer. Man skal gentage forsøgene i mus af hunkøn – da man indtil nu kun har anvendt han-mus

Walther E. Kaufmann.

"Behavioral problem in Rett syndrome: An emerging issue".

Baggrund: Professor i neurologi og cheflæge ved Anavex life sciences Corp. Har over 20 års erfaring med kliniske studier med fokus på at udvikle behandling/ terapier til genetiske sygdomme/lidelser, hvor er der intellektuelle handicaps. Hans fokusområde har været og er RS. Han er en af bagmændene bag RettSearch. Han har været med til at udvikle de diagnostiske retningslinjer/kriterier. Han har mere end 220 publikationer bag sig.

Livkvalitet for personer med RS er vigtigt ligesom det er med alle andre personer. Personer med RS kan have/ har en ekstra udfordring fordi de kan have adfærdsmæssige udfordringer. De adfærdsmæssige udfordringer/problemer har været beskrevet siden de første beskrivelser af RS (Helt tilbage til Hagberg i 1983). Personer med RS har IKKE autisme – men de kan have autisme lignende adfærd, især i regressions perioden (ses hos 40-50% af personer med RS). Milde autistiske træk kan være tilstede også senere i livet.

Walther gennemgik hvilke typer af adfærdsmæssige vanskeligheder der er mest almindelige hos personer med RS – baseret på studier fra 2019 (Buchanan et. Al.) med over 700 deltagende. Han deler udfordringerne op i – "internal life", følelser/indre tilstand/humør og – "expressive life",

udtryk udadtil. I studiet har man spurgt ind til humør, ensomhedsfølelse, nervøsitet, grådtendens, tristhed, glæde, vrede, depression, irritation, selvskade, aggressiv adfærd med mange flere. Studiet viser at yngre personer med RS er mere expressive hvorimod senere i livet ses en større tilbøjelighed til ændring i humør, depression og angst.

Da der ikke findes mange studier om adfærdsmæssige problemer og udfordringer hos personer med RS – og de der findes er af mindre god kvalitet – så er der brug for nye og bedre metoder/instrumenter i den kliniske praksis og interventions studier. Walther og hans team er derfor ved at udvikle RettBe 2.0. Der er et måleredskab der afdækker 40 forskellige områder indenfor adfærd. I RettBE 2.0 vil man også se på "behandling" af adfærdsmæssige problemer.

Walther gennemgik hvilke "behandlinger" der aktuelt anvendes;

- Intervention med kommunikation.
- Behandling for søvnproblemer.
- Adfærdsterapi.
- Medicinsk behandling for angst, depression, vejrtrækning, agitation m.fl.

Det blev påpeget at han gerne så at disse behandlinger blev givet på et mere dokumenteret grundlag opnået gennem forskning og studier, som lever op til god skik og praksis.

Walther opfordrede til sidst til et større samarbejde så studier indenfor RS kan opnå et større skala hvilket vil sikre personer med RS bedre. En opfordring til at deltage i RettBe 2.0 når dette lanceres.

Efterfølgende var der en god debat imellem tilhørerne og Walther. Der blev blandt andet nævnt en metode som englænderne er ved at udvikle til brug på Tobii – hvor man kan teste de kognitive evner – The Mullen Scale. I England er de ved at færdiggøre et studie der omhandler RS og depression og angst – deres foreløbige erfaring er at personer der bruger eye-gaze computere udviser mindre tegn på angst og depression.

Jennifer McComas.

"Functional communication training for individuals with Rett syndrome: Breaking down geographic barriers with videoconferencing technology".

Baggrund: Speciallærer/ Professor ved University of Minnesota.

Jennifer gennemgik det studie og den arbejdsmetode, de bruger i forhold til at undervise personer med RS samt guide familierne, i forhold til kommunikation.

Hendes team bruger teknologi i form af live video seancer. Herigennem kan de guide personer med RS (og familier) i deres vante omgivelser. De kan også tilpasse seancerne så de rammer et tidspunkt hvor alle er oplagte og parate til at modtage undervisning. Metoden kaldes "telehealth" – hvilket også WHO beskriver (WHO December, 2015). Jennifer og hendes team udøver det med stor succes.

Der undervises i AL kommunikation – metoder og teknologi (både high-tech og low-tech). Disse tilpasses den enkelte person og dennes familie. Deres erfaring er at det hjælper og der opnås markant bedre kommunikationsevner.

Set up tager noget tid – men i princippet er reelt "bare" to computer/skærme der sættes op med rette programmer der kan kommunikeres igennem – dette kalder de "lab-view". Herigennem observeres, instrueres og coaches. Videoseancerne optages, så de kan evalueres på efterfølgende.

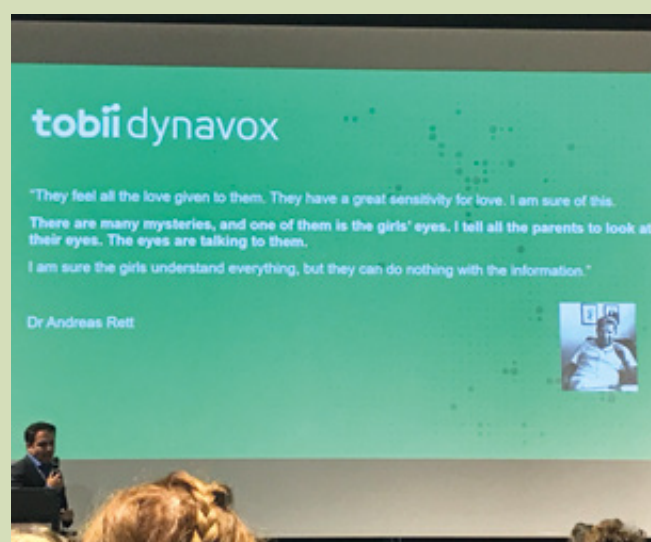
Det hele foregår på afstand og de mødes aldrig IRL – ansigt til ansigt. Alle interviews og interventioner foregår på distancen. Dette gør det muligt at inkludere alle der måtte være interesseret i deres "optage område".

Kaveh Vefagh.

"Tobii Dynavox, Eye gaze in Sensory and AAC".

Baggrund: ansat hos Tobii Dynavox.

Kaveh startede ud med at minde om Andreas Rett's ord "There are many mysteries, and one of them is the girls eyes. I tell all the parents to look at their eyes. The eyes are talking to them. I am sure the girls understand everything, but they can do nothing with the information".



NOW THEY CAN! Tobii

Rett syndrom og eye-gaze er nu en sand global bevægelse.

Der er stadig udfordringer men det går i den rigtige retning – man arbejder blandt andet på at bedre eye-gaze ved udendørs brug – on the go. Man har også fokus på konstant at forbedre indhold og programmer.

Eye tracking – din maskine forstår dig. Kaveh mindede om at man kan anvende programmer så dem der observerer brugen af Tobii/kommunikerer med personen der anvender maskinen – kan se øjnenes bevægelser på skærmen. Gaze viewer.

Hvad skal der til for at skabe en succes med en eye-tracking computer

- Rette motivation, dvs. anvende passende indhold.
- God positionering.
- Mulighed for konstant adgang til Tobii.
- Øvelse – igen og igen og igen.....
- Kalibrering af maskinen.

Eye gaze er metoden – eye interaction er brugen af computeren. Tobii fungerer ikke uden kommunikation! Der skal interaktion med omgivelser til.



Til sidst var der en gennemgang af et nyt program til Tobii – "Snap core first". Mere følger på hjemmeside/ facebook/ Tobii grupper i Jylland og på Sjælland.

James M. Youakim.

"Investigation of Trofinetide as a Treatment of Rett Syndrome".

Baggrund: MD. Ansat i ACADIA Pharmaceuticals.

Gennemgang af "Trofinetide clinical program for RS".

Trofinetide (Neuren) NNZ2566 er en Methylgruppe tilsat IGF1 (Insulin growth factor 1). Det er et syntetisk analog til GPE. GPE er en del af IGF1 – amino terminal tripeptide/ neuropeptide. Det er en simpel tripeptide formet som IGF1.

Trofinetide har en antiinflammatorisk effekt og var oprindeligt udviklet som en potentiel behandling til blodpropper i hjernen – og følgeskaderne på vævet deraf. Man mente det ville kunne bruges ved hjerneskader, hvor "ophelingen" ville kunne ske hurtigere fordi det kunne øge hjerne-cellers vækst. I laboratoriet virker det til dels – der var dog mange bivirkninger. Derudover var der udfordringer med den korte halveringstid på 5 minutter – efter 15 minutter var det ude af "kroppen" igen.

Hos personer med RS – ses at MECP2 neuronerne vokser ikke ordentligt – de er for få og for korte. Mikroglia virker heller ikke. Med NNZ2566 ville man have et stof der kunne få neuronerne til at vokse.

Neuroner og neuroglial celler producerer essentielle vækst-faktorer (IGF1). Der foregår konstant en cyklus hvor der dannes IGF1. Ved dårligt fungerende MECP2 bliver der ikke dannet de proteiner der skal til blandt andet IGF- binding protein 3 (en del af IGF cyklus). Trofinetide fixer kun en lille del af hvad mutation i MECP2 forårsager.

Hvis mus med RS/ muse-model behandles med GPE (del af IGF1) ser man delvist at symptomer på RS forsvinder

- Inklusiv øget levetid.
- Øget vækst af hjernen.
- Øget massefylde af rygmarven.

FDA og EMA har accepteret forsøg med personer med RS. Trofinetide blev første gang givet til Rett patienter ved et forsøg kaldet Study Rett-001. Her blev 56 kvinder i alderen 16-45 behandlet i et dobbelt blindt kontrolleret forsøg. De blev behandlet i 28 dage i randomiseret doser hvor en gren var placebo. Der var opmuntrende effekt, hvilket er blevet publiceret i Pediatric Neurology i 2017.

Andet forsøg – Study Rett-002 var et større studie/forsøg, igen i et dobbelt blindt kontrolleret forsøg med 82 patienter (alle hunkøn) i alderen 5-15 år. De fik 42 dages behandling. Ved den højeste dosis var der statistisk signifikant forbedringer. Dette indenfor ansigtsmimik, natlig adfærd, vejtrækningsproblemer, håndstereotypier, angst med flere. Der var desværre også bivirkninger i form af diarre og opkast hos nogle patienter.

Man skal til at op starte fase 3 forsøg i slutningen af 2019. Dem kalder man "Lavender", "Lilac" og "Lilac2". "Lavender" kommer til at omfatte 184 patienter. Derefter følger "Lilac" og "Lilac2". Når alt dette er gennemført med tilfredstillende effekt, bliver det frigivet til behandling. Forsøgene bliver i første omgang udført i USA, men man håber på en godkendelse i Europa også. Der vil gå mindst 1 år før Lavende, Lilac og Lilac2 er gennemført.

Anne Amato og Anne Berger.

"Potential and development of children with non typical Rett and alternative augmentative communication".
Bagrund: Begge talepædagoger ved en specialscole i Berlin.

2 x Anne har lavet et studie med 5 CDKL5 piger og AAC.

CDKL5 er en type af atypisk RS. Pigerne med CDKL5 mutation har tidlig opstået epilepsi (90% indenfor de første 3 mdr.'s levetid). De har alle CVI – Cortical Visual Impairment. Som personer med RS bruger de kropssprog, lyde, ansigtsudtryk til at kommunikere med. På grund af CVI har de mindre "gaze" og øjenbevægelser. Dette beskrives i artikel fra Fehr et. al. 2016.

Deres terapeutiske koncept er delt i fire grene:

- Årsag – sammenhæng. Her læres at de har indflydelse på deres omgivelser ved deres egen "handling".
- Ja-nej valg. Lærer at vælge – giv tid.... Og alle svar tæller.
- Rådgivning af forældre og omsorgspersoner. Rollemødder i kommunikationen i hverdagen
- Instruksion af facilitatorer. Professionelle i skole/dagtilbud lærer at hjælpe kommunikationen på vej.

Studiet kørte over 11-23 måneder.

ALLE blev signifikant bedre til at:

- Vælge
- Protestere
- Sige hej og farvel
- Bede om hjælp
- Give informationer
- Udtrykke og vise følelser og tanker
- Udtrykke ønsker og behov
- Joke ;-)

Deres erfaring med CDKL5 piger:

- er at del af dem ikke kan lide at røre ved talebøffer – hvorfor havde de ingen forklaring på?
- En anden erfaring er at et stort ordforråd er muligt hvilket kan ses ved at mange kan sagtens håndtere mange felter på deres eyegaze computer.
- Man skal ikke holde hovedet, hvis pigen rækker hovedet. Tobii kan sagtens registrere øjenbevægelser på trods af "rokke bevægelser".
- CDKL5 piger har brug for længere tid end personer med MECP2, når de skal svare.

Alja Van Maanen.

"Apply your own oxygen mask first. A parents perspective on caring for a child with complex needs".

Alje der er mor til en pige med RS fortalte om sit liv med hendes datter.

Som forældre er vi i et livslangt forhold til Rett Syndrom.



Vores bekymringer er universelle – vi kan genkende glæden og sorgen, vreden og frygten i hinandens liv. Aljas budskab med sammenligningen med ilt masken i flyet – er at vi skal være fyldte før vi kan være noget for vores "børn" med RS. Vi behøver kontinuerligt ilt for at kunne klare os igennem. Hvad ilten består i er forskelligt fra person til person. Lyt til dig og dine behov !

Gillian Townsend og Helena Wandin.

Begge gennemgik Guidelines for Rett Syndrom. Guidelines er udarbejdet af 36 eksperter indenfor RS. Dertil yderligere ekspertise fra adskillige fagfolk.

Disse er i skrivende stund udgivet og kan downloades gratis via rett.org.com. De vil blive gennemgået på vores temadag i 2020.

Blot et citat herfra: "Never too early – Never too late".

Jeffrey Neul.

"Autonomic dysfunction in Rett Syndrome".

Baggrund: MD og leder af Vanderbilt Kennedy Center.

Da man som patient med RS har et umodent/ ikke velfungerende autonomt nervesystem – influerer det på både det sympatiske såvel som det parasympatiske nervesystem. Man ser et overaktivt sympatisk nervesystem og et svagt parasympatisk nervesystem. Der vil derfor være symptomer på dette fra hjerte/kar, urinveje, mave/tarm, respiration, hud, muskler... ja sådan set hele kroppen. Man kan forsøge at afhjælpe disse med farmakologiske midler samt til dels terapi.

Der var en lang gennemgang af disse..... Alle beskrevet i vores grønne Rett-bog

Highlights og OBS:

- Sveder ikke som vanligt så vær opmærksom i varme omgivelser om der er behov for afkøling.
- Hold øje med urinproduktion og vandladninger (hyppighed og størrelse). Mange personer med RS har problemer med nyresten, urinretention, infektioner. Det kan være nødvendigt at konsultere en urolog.
- Forlænget QT syndrom ses oftere om natten end i dagtid.

Referat af Louise Svarthol Lund

Rett Syndrome Conference – Tampere, Finland

Aglaia Vignoli (italien)

– Livskvalitet (QoL) hos piger med RS

WHO definerer sundhed som "En tilstand af fuldstændig fysisk, psykisk og socialt velvære ikke blot fravær af sygdom. . . ". Livskvalitet (QoL) måles ved spørgeskemaer der angiver personens oplevede velbefindende på områder som fysisk- og psykisk sundhed, sociale faktorer mm.

Aglaia gennemgik flere undersøgelser og talte om Livskvalitet i forhold til de faktorer der typisk gør sig gældende for Rett forældre, om hvordan det påvirker hele familiens velvære, når forældre bliver plejekoordinator for deres barn med handicap.

Undersøgelser konkluderer at:

- Opdragelse af et barn med handicap påvirker hele familiens velvære
- Forældre har større risiko for fysiske og psykologiske lidelser
- Sammenhæng mellem livskvalitet og sværhedsgraden af sygdom
- Der mangler forskning fokuseret på de situationer, som familier oplever

Plejere syntes generelt at være mere påvirket mentalt end fysisk af deres ansvar (også i sammenligning med andre kroniske sygdomme). Specielt mødre viste forskellige grader af depression og i en undersøgelse viste det sig, at 30,6% af 49 mødre til Rett kvinder i alderen 3-29 år havde svær depression. Undersøgelsen viste også at moderens mentale helbred var bedre ved samtidig positive faktorer som arbejde og stabilt parforhold. En anden ting der var positivt forbundet med bedre fysisk helbred hos moderen var fravær af åndedrætsbesvær hos Rett personen i de sidste 2 år.

Følelsesmæssigt velvære hos Rett forældre ændrede sig lidt over tid, sandsynligvis på grund af udvikling af en vis modstandskraft.

Fysiske problematikker hos Rett personen som påvirker livskvalitet:

- Anfald, både epileptiske og ikke-epileptiske
- Forstoppelse, spise- og ernæringsproblemer
- søvnforstyrrelser
- adfærdsmæssige problemer

Undersøgelserne viste at særligt anfald har stor indflydelse på forværring af livskvaliteten for både barnet og foræl-

drene, men forældrene angiver også at deres mentale sundhed belastes af lang diagnose udredning, at de oplever omfattede vanskeligheder ved at forklare sygdommen til andre, at det er tidskonsumerende at yde personlig pleje og de tynges meget af vanskeligheder med at finde tid til andre børn i familien.

I undersøgelse om livskvalitet var der særligt et område det adskilte sig mellem forældre velvære relateret til RTT og CDKL5, idet personer med RTT ofte kunne nyde aktiviteter både i hjemmet og uden for hjemmet, så blev det observeret at personer med CDKL5 overvejende trives med aktiviteter i hjemmet, hvilket kan forbindes med en øget grad af social isolation.

Aglaia anbefaler at man fremtidigt ser på, hvordan Rett syndrom påvirker fysiske og psykologiske aspekter af hele familien og det er vigtigt at indsatsen målrettes både de fysiske problematikker og de psykosociale dimensioner for at kunne forbedre livskvaliteten. Desuden er støtte til familien vigtig i «følsomme livsfaser» som diagnosetidspunktet, ungdomstiden og overgangen til voksenalderen.

Enrico Tongiori (italien)

– Mirtazapine som en ny potential behandling af RS

Flere symptomatiske behandlinger har forlænget den forventede levetid for Rett patienter, men livskvaliteten forværres stadig, når patienterne bliver ældre. Der findes ingen kur for RTT, men antidepressiv medicin har vist sig som potentiel behandling af RTT, hvor den kan normalisere den lave aminosyre transmission, der kendetegner udfaldet ved mecp2 mutationen.

Mirtazapin er et tetracyklisk antidepressivt middel, der specifikt øger noradrenerget og serotoninerg transmission. Tongiori fortæller at det tidligere er påvist, at mirtazapin er i stand til at forbedre bl.a. kortikal atrofi (demens), angst, åndedræts- og hjerterytme forstyrrelser i en mandlig RTT-musemodel; dog er der behov for mere information om virkningen af mirtazapin hos kvindelig RTT. Forskere i Italien har desuden fundet lignende resultater med desipramine, men der er angiveligt flere bivirkninger forbundet med denne behandling.

Tongiori's team undersøgte retrospektivt 11 voksne RTT-patienter (16-42 år gamle, gennemsnitlig 26,9 år), der allerede havde modtaget mirtazapin i 1-5 år (gennemsnit 2,3 år) som behandling af angst og søvnforstyrrelser, og sammenlignede med 11 ubehandlede alder-matched RTT-pa-

tienter. De fandt, at mirtazapin enten forhindrede forværring eller fremmede en forbedring af symptomerne, hvilket styrkede deres hypotese om, at mirtazapin kan repræsentere en ny potentiel behandling for RTT-patienter. Mirtazapin har høj tolerance og ingen påvist interaktion med antiepileptika og man er i gang med flere undersøgelser for at teste virkningsdoser, tolerancer og behandlingseffekt.

De foreløbige resultater af behandling med mirtazapin er ikke endeligt undersøgt, men tyder på:

- Lavere forekomst af angst
- Vægtøgning
- Øget synaptisk aktivitet
- Ingen forbedring af motoriske funktioner
- Forbedret vejtrækning uden påvirkning af hjerterytme
- Betydeligt mindre hypersensitivitet og deraf mindre kropslig uro
- Forbedret søvn kvalitet
- Forbedret social kommunikation og opmærksomhed
- Færre ansigtsstereotyper
- Lavere aggressivitet med selvskade

James Eubanks (Canada)

– Fremskridt mod forståelse og behandling af RS

Undersøgelser her viser, at øgede niveauer af oxidativ stress i kroppens celler kan spille en rolle ved Rett syndrom

og at behandling med antioxidant kan forbedre de funktionelle egenskaber. I forsøg med mus blev nogle af de Rett lignende adfærsudtryk markant forbedret.

Antioxidanten er en vitamincocktailopløsning der er specielt sammensat og udviklet til MeCP2-defekte neuroner, og det er den særlige sammensætning og dosering af antioxidant der giver effekten. De enkelte antioxidant har ikke nogen effekt som enkeltstående kosttilskud.

Undersøgelsen ser på hvordan kronisk forøget oxidativ stress kan påvirke de mangelfulde biokemiske signaler i MeCP2 systemet. Menneskets celler har en slags overvågningsreceptorer, der normalt kun aktiveres i tider med behov og som regel i kun en kort periode. Undersøgelsen antyder at de vigtigste overvågningsreceptorsystemer, der findes i neuroner, måske bliver kronisk overaktiv ved MeCP2-mutationen. Forsøget med mus viste en dramatisk forøgelse af overvågningsreceptoren, og de "behandlede" mus genvandt næsten normal mobilitet, udviste mindre angstlignende adfærd og havde reduceret antallet af epileptiske udladninger kraftigt. Disse resultater peger derfor på endnu et system involveret i Rett syndroms processer og antyder, at antioxidant kan blive målrettet til terapeutisk behandling af Rett syndrom i fremtiden. Man afventer foreløbigt godkendelse til forsøgs behandling med den særligt udviklede vitamincocktail af antioxidant.

Oversigt over kliniske forsøg med Rett-syndrom, der i øjeblikket er registreret på www.clinicaltrials.gov

Rett Syndrome Clinical Trials

	CT Phase Main Eligibility Criteria	CT Location	Status	Sponsor
anavex2-73	Phase II Age 18-45 years	USA-Alabama, Illinois, Boston, Missouri, Ohio, South Carolina (15 participants) Australia-Melbourne (30 participants)	Recruiting	Anavex Life Sciences Corp.
cannabidiol-OS	Phase 3 Age 2-18 years	USA-Alabama, Ohio, New York, Missouri, South Carolina UK sights starting soon	Recruiting	GW Research Ltd
ketamine	Phase II Age 6-12 years	USA- Colorado, Illinois, Massachusetts, Pennsylvania, Tennessee	Recruiting	RSRT, Vanderbilt University Medical Center
sarizotan	Phase II and III 4 years and older	CT sites in USA, UK, Italy and India	Completed Results not published yet.	Newron Pharmaceuticals SPA
triheptanoin	Phase II Age 2 years and older	USA-Georgia	Recruiting	Ultragenyx Pharmaceutical Inc RSRT
trofinetide (NNZ-2566)	Phase I and II	Multiple CT sites in USA	Completed Results published	Neuren Pharmaceuticals



9th World
RETT Congress

Gold Coast
Australia



9th World Rett Syndrome Congress

30 September til 3 Oktober 2020
Surfers Paradise (Gold Coast), Australien

RETT Syndrome Association of Australia er glade for at annoncere den 9. World RETT Syndrome Congress. Kongressen inkluderer det nyeste inden for forskning og kliniske innovationer og medicin, såvel som sociale begivenheder, underholdning og meget mere. Hør og oplev de bedste forskere inden for Rett syndrom og mød andre RETT-familier fra hele verden.

Programmet vil være delt mellem grundlæggende forskning og klinisk praksis som består af emner, der er relevante for personer eller organisationer der er direkte involveret med Rett syndrom og lignende diagnoser.

KONGRESSENS HJEMMESIDE

Information om kongressen bliver løbende opdateret på deres hjemmeside
www.rettworldcongress.org

Hvis man er interesseret, så modtager kongresstedet – QT Hotel Gold Coast – allerede nu reservationer, og husk også at det er et krav at bestille visa for at rejse ind i Australien.



TEMAINDLEDNING

TEMAET I ÅRETS SIDSTE BLAD ER HJÆLPEMIDLER OG DER ER KOMMET NOGLE GODE BESKRIVELSER AF FORSKELLIGE HJÆLPEMIDLER MED I BLADET. LÆS OGSÅ CENTER FOR RETT SYNDROMS BUD PÅ GODE HJÆLPEMIDLER OG HVORDAN VI SOM FORÆLDRE KAN HENTE HJÆLP TIL EN STØTTESKRIVELSE, VED EN ANSØGNING AF ET NYT HJÆLPEMIDDEL VED KOMMUNEN.

NOGLE AF ALMAS GODE HJÆLPEMIDLER

AF PIA VESTERGÅRD JACOBSEN

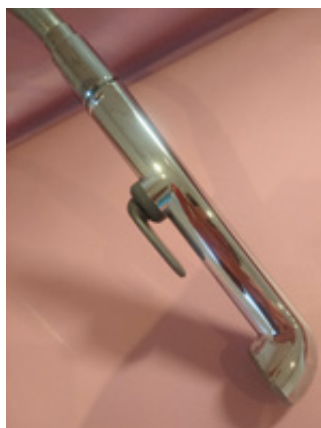


TOILETSTOL

Alma havde tidligere en toiletstol med net i ryggen og så var hun spændt fast med en velcrostrop hen over maven. Jo mere skæv hendes ryg blev, jo dårligere sad hun i den. Vi var så heldige at få bevilget en anden - en Rifton. Her er ryggen fast og så har hun en sternumsele, så hun kan blive spændt godt fast. Desuden er der sidestøtter, som kan forskydes i højden så de støtter lige der hvor hun har brug for det. Og flere muligheder for justeringer uden brug af værktøj.

FRISØRBRUSER

Da vi for nogle få år ville igang med at bygge nyt hus, op søgte jeg gode råd om at bygge handicapvenligt - især på facebook siden "handicappede børns klub". Et af de gode råd jeg opsnappede derinde var at anskaffe sig en frisørbruser. Det smarte er, man kan tænde og slukke for vandet direkte på brusehovedet. Det gør det meget lettere at have Alma i bad. Et billigt "hjælpemiddel", som er nemt selv at købe og sætte på istedet for det sædvanlige brusehoved.



BADELEJE

I vores nye hus er der selvfølgelig et handicapvenligt badeværelse (ca. 10 m²), så nu kunne der blive plads til et længe ønsket badeleje. Alma havde svært ved at blive badet i toiletstolen. Det var hårdt for hende at sidde der uden korset - på trods af at hun kan spændes fast og ryglænet kan lænes tilbage. Men hun blev meget urolig og fik en masse ufrivillige bevægelser. Det var ikke så let at overbevise kommunens ergo om behovet. Hun skulle også høre Center for Rett Syndrom, om det ene og det andet i den forbindelse. Men Center for Rett Syndrom var enig med os i, at det var et vigtigt/nødvendigt hjælpemiddel. Og til sidst fik vi lov at få et brugt badeleje, som stod på kommunens lager. Det er vi virkelig glade for. Alma er meget mere afslappet, når hun skal i bad. Og vores arbejdstilling er meget bedre, da man kan hæve/sænke til en passende arbejds højde. Når man er færdig med at bade hende, ruller man hende til den ene side og skraber vandet af lejet med en vådrumskraber, og bagefter gør man det samme i den anden side. Til sidst kan man tørre det sidste fugt af med et håndklæde. Og så er lejet faktisk tørt, så man kan gøre hende færdig derpå - give hende tøj på osv.

VORES NYE HJÆLPER!

MOLIFT SMART 150 – SAMMENKLAPPELIG MOBILIFT FRA ETAC



AF JUNE RYBERG

Da vores søn Tobias nærmer sig 12 år og er en stor og lang dreng, kan det være tungt og besværligt at flytte ham rundt.

Tobias er en del af vores familie og derfor er det vigtigt, han stadig kan være med til de ting han tidligere har gjort. Feks nyder han, at sidde og hygge i sofaen sammen med sine søskende.

Dette er muligt med vores nye mobil-lift. Den er så enkel og let at betjene, at Tobias' ældre søskende også kan bruge den.

Vi træner en del på gulvet og også her gør liften god gavn, når Tobias skal op og ned fra kørestolen.

Sammenklappelig betyder, at den rent faktisk kan klappes sammen og fylde "ganske lidt." Det gør den let at tage med i

bilen. Den er selvfølgelig tung, men har hjul, så den kan trilles afsted. Selvom den kan klappes sammen, er den stadig stabil og har ben der kan spredes godt ud, så den står godt fast.



Jeg vil anbefale, at tjekke Molift ud på Etacs hjemmeside. Der ligger også en fin video, hvor de viser hvor let den er at folde ud og bruge.

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

VILDES NYE STÅSTATIV

AF MIE JARTVAR HERBST NIELSEN

Vilde fik tidligere på året et nyt ståstativ, da hun var vokset ud af sit gamle. Vi var så heldige, at Vilde fik lov til, at afprøve et nyt et af slagsen fra Etac. Faktisk fortalte de fra Etac, at hun var den første i Danmark som fik det. Ståstativet hedder Meerkat by R82, og det der er anderledes ved det, end ved mange andre ståstativer er, at der hurtigt og nemt kan monteres en gænge under stativet, så det kan vippe. Det gør det muligt at træne den motoriske kontrol, og derved lære og træne gennem aktiv bevægelse. Det er muligt og nemt, at indstille hvor meget stativet skal kunne vippe. Både Vilde og vi er meget begejstret for det. Bælterne som støtter er dejlig bløde og nemme at bruge. Stativet har også hjul, så det er nemt at flytte rundt med det og Vilde.



Hvis vi skal nævne et minus, så er det, at der i bunden af stativet er en stor plade, som gør det lidt svært, at sætte Vilde i stativet, arbejdsstillingen er noget akavet. Samme plade gør det dog muligt, at lege "skateboard" med Vilde, til stor glæde for både Vilde og lillesøster Frida som sammen kan drøne afsted gennem huset.

Ståstativet er bevilliget af kommunen og valgt i samarbejde med Vildes fysioterapeut i børnehaven, hendes ergoterapeut fra kommunen og en medarbejder fra Etac. Vi har stativet hjemme - i børnehaven har Vilde et mere klassisk ståstativ.



www.rett.dk

MEDARBEIDERE

CENTER FOR

CENTER FOR RETT SYNDROM



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
BørneUngeklínikken
Afsnit 4094
Opgang 4, Kælderen
Juliane Maries Vej 8
2100 København Ø

RETT SYNDROM

NYT FRA CENTER FOR RETT SYNDROM

Vi har siden sidst været til den europæiske Rett syndrom konference i Finland. Det var en god og inspirerende tur. Det er godt at blive opdateret på, hvad der foregår rundt omkring, men det er specielt godt at have mulighed for at styrke vores netværk. Michelle Stahlhut og undertegnede havde nogle indlæg, som I kan læse om i dette blad.

KURSUSDAG

Vi glæder os til i samarbejde med Landsforeningen for Rett syndrom at holde kursusdag til marts. Det er efterhånden længe siden, vi gjorde det sidste gang. Vi synes, programmet er blevet rigtig godt. Som I kan se andet sted i bladet, får vi "assistance" fra Holland.

BESØG FRA DET HOLLANDSKE RETT CENTER

I forbindelse med kursusdagen kommer Gillian Townend og Hanneke Borst fra det hollandske Rett Expertise Center og besøger os. De skal se, hvordan vi arbejder, og vi skal tale om fremtidigt samarbejde.

FREMtidIGE UDgåENDE AKTIVITET OG KONFERENCER

Den næste store konference er "9th World Rett Syndrome Congress" i Australien. Vi håber, at vi alle får mulighed for at tage med. Michelle Stahlhut er selvskrevet, da hun er inviteret som foredragsholder. Det er et stort skulderklap.

*På vegne af alle i Center for Rett syndrom
God jul og vinter
Anne-Marie Bisgaard/november 2019*

Vigtige datoer og links

3. marts 2020

Kursusdag om Rett syndrom, Odense

30. September - 3. Oktober 2020

9th World Rett Syndrome Congress, Australia
<http://rettworldcongress.org/>

Hjælpemidler til at fremme en aktiv hverdag for personer med Rett syndrom

AF ANNE-KATRINE HØJFELDT OG GRY KJÆR SØRENSEN – CENTER FOR RETT SYNDROM

I forbindelse med de ambulante besøg på Center for Rett syndrom er der nogle bestemte hjælpemidler, som vi ofte taler om og anbefaler. Her kommer en kort gennemgang af de hjælpemidler, som vi oplever er essentielle, når vi ønsker at fremme en mere aktiv hverdag for personer med Rett syndrom.

MOBILITET OG RETT SYNDROM

Vi anbefaler i CRS, at personer, som ikke er gående, skal stå minimum 30 minutter om dagen, og at personer, som kan gå og stå med og uden støtte, skal gøre dette minimum to timer dagligt. Meir Lotan, som er en erfaren fysioterapeut for personer med Rett syndrom i Israel, fortalte på den europæiske konference 2019 i Finland, at oprejst tid bl.a. har en positiv effekt på kredsløbet, knogletætheden, tarmfunktionen samt risikoen for udvikling af skoliose.

UPSEE

Upsee er en sele til børn, som passer til aldersgruppen 1-8 år eller 15-25 kg. Den er til børn, som kan være oprejste og kan støtte på deres ben. Barnets overkrop fastspændes den voksne og fødderne fastspændes i samme sandalpar, så barnet følger den voksnes gang. I Upsee selen kan barnet deltage i familiens hverdag og kan f.eks. udforske hjemmet og lokalområdet, kan være med til at danse og kan være i øjenhøjde med søskende.



Upsee selen

Baffin ståstol (arbejdsstol)

Ståstolen er et hjælpemiddel, som vi anbefaler til dem, der det meste af tiden sidder i en kørestol, og som kan stå i et ståstativ. Ståstolen giver mulighed for hyppigere stillings-skift i løbet af dagen, i forhold til hvis de skal op at stå i et ståstativ, idet de skal hjælpes til og fra ståstativet, hvilket kan være både tidskrævende og kan involvere flere hjælpere. Ståstolen kan ændres fra siddende til stående stilling med en enkelt hjælpers støtte. Ståstole findes både som manuelle og som elektriske kørestole. Man skal være opmærksom på, at hvis personen med Rett syndrom har en meget skæv ryg, kan ikke alle ståstole give den nødvendige støtte til ryggen. Ståstolen kan bevilges som en kombination af en kørestol og et ståstativ, eller som en kombination af en arbejdsstol (indestol) og et ståstativ. Man skal således også være opmærksom på, om man søger om en ståstol, som skal kunne bruges udenfor, men som evt. fylder mere, eller om man søger efter en ståstol, der kun skal kunne bruges indenfor, men som til gengæld ikke er lige så stor.



Mange har **ståstativer**. De findes i forskellige varianter, og det er individuelt hvilket ståstativ, som passer den enkelte bedst. Der findes rygvendte og frontvendte ståstativer. Der er ofte et bord til ståstativet, så personen, som står, har mulighed for at deltage i aktiviteter, som kræver, at der står nogle genstande foran dem. Udover de fysiske gavnlige effekter, kommer man i et ståstativ også op i øjenhøjde med andre mennesker, og det at stå giver således også en vigtig social funktion.

Gangvognen er til dem, som godt kan støtte på benene og kan tage skridt, uafhængigt af kvaliteten af gangen. Da personer med Rett syndrom ofte tager imod den al den støtte, de kan få, anbefaler vi altid, at man først afprøver gangvogne uden sæde, så de ikke sætter sig ned i vognen. Det er vores erfaring, at personer med Rett syndrom generelt ikke kan lide at læne sig fremover og ikke kan holde ved vognen, hvilket man også skal være opmærksom på, når man skal vælge typen af gangvogn.



R82 Mustang gangvogn

Gangbåndet er et træningsredskab og betegnes normalt ikke som et hjælpemiddel, desværre. Vi ser på CRS, at træning af gangfunktionen for de, som har en gangfunktion (med eller uden støtte) kan være med til at vedligeholde gangen hele livet, og derfor opfordrer vi til, at der om muligt trænes kontinuerligt på et gangbånd. Man kan her træne hastigheden, distancen og tiden. Gangbåndet er effektivt, bl.a. fordi man ikke stopper op, som man ofte vil gøre det på en gåtur. Nogle kan have behov for en gangsele som støtte, og så behøver man ofte blot støtte fra en enkelt hjælper.

Skråkiler fra Global Carehab

SKRÅKILEN

Vi anbefaler altid at personer med Rett syndrom kommer om at ligge på maven. De skal træne deres ryg, da de er i risiko for at udvikle skæv ryg – både skoliose og kyfose (krum ryg). Når de ligger på maven udstrækkes hofterne, og desuden er stillingsskiftet i sig selv træning. Personen skal kunne ligge oppe på albuerne og holde hovedet oppe, hvorved ryggen trænes i en lige position. Til dem, som ikke i længere tid kan løfte brystet op og støtte på albuerne i maveliggende stilling, anbefaler vi, at de bruger en god skråkile, som kan ligge under brystet, så armene kan komme ud over kanten, og brystet således bliver løftet op fra underlaget.



HÅNDFUNKTION OG 0/1 KONTAKTER

0/1 kontakterne er nødvendige for at en del personer med Rett syndrom kan bruge håndfunktionen bedre, fordi de ofte har en nedsat finmotorik. 0/1 kontakterne kan bruges til at aktivere diverse legetøj og til at kommunikere med (talebøj) og kan også kobles til en Powerlink, så de f.eks. kan være med til at lave mad og kan deltage i en social aktivitet.



0/1 kontakter Powerlink

SPISESITUATIONEN



At være medaktiv i spisesituationen har en positiv effekt på madens forarbejdning i munden og på fordøjelsen. Personer med Rett syndrom skal have de rette hjælpemidler til spisesituationen.

Hvis de f.eks. kan gribe om en gaffel eller ske, men ikke kan holde om den i længere tid, kan der være en elastikrem rundt om gafflen samt et lidt tykkere greb. Det kan

RETT SYNDROM

også være at der er behov for en bestemt slags kop eller en tallerken med høj kant, for at personen i højere grad kan være medaktiv.

ALBUESTRÆKKERE

Albuestrækkere er skinner, som ofte bruges, når personer med Rett syndrom har håndstereotypier, hvor hånden ofte kommer op i eller op til munden. Der kan opstå rød og irriteret hud og til tider sår på hænder, fingre og ved munden. Albuestrækkerne sidder, som navnet indikerer, ved albuerne. Vi ved, at albuestrækkere kan have en beroligende effekt, kan øge deres fokus og mulighed for at koncentrere sig, samt kan mindske den intensitet, som kan opleves ved håndstereotypier, så de bedre kan bruge arme og hænder i f.eks. spise- og træningssituationer.

HJÆLPEMIDLER OG BEVILLING

Man søger om hjælpemidler hos bopælskommunen. Kommunen kan bevilge forskellige former for tekniske og kropsbårne hjælpemidler, hvis man har en dokumenteret *varig nedsat funktionsevne*. For at dokumentere diagnosen, indhenter kommunen den nødvendige dokumentation. Det er et krav, at hjælpemidlet i *væsentlig grad afhjælper følgerne* af handicapet eller *letter dagligdagen*. Det er kommunen, der vurderer dette og ligeledes har ansvaret for at stille hjælpemidlet til rådighed. Hjælpemidler bevilges efter Servicelovens §§ 112 og 113, og det er en god idé at læse lovgivningen, inden man laver ansøgningen. Derudover vil vi anbefale lovguiden fra DUKH, som hedder "*Værd at vide om hjælpemidler og forbrugsgoder*". Bopælskommunen er også forpligtet til at give jer vejledning i forhold til ansøgningsprocessen, da dette oftest er forskelligt fra kommune til kommune.

I forbindelse med de ambulante besøg i CRS, laver vi efterfølgende en udførlig rapport, som indeholder det, vi har talt om og set til undersøgelsen samt vores anbefalinger. Rapporten er dokumentation til jer, som I kan videregive til sundhedsfagligt og pædagogisk personale og andre hjælpepersoner for at bedre hverdagen for personen med Rett syndrom. **Vi anbefaler, at rapporten *ikke* udleveres til kommunen i forbindelse med ansøgninger**, da vi har oplevet, at dele af rapporten er blevet brugt til at give afslag på ansøgninger i stedet for at støtte de behov, som I har. Kommunen skal derfor sende en anmodning om status til os, så vi ved specifikt, hvad kommunen ønsker at få svar på, og vi således bedre kan målrette skrivelsen. Hvis der er behov for det, laver vi også gerne en støtteskrivelse, som I kan sende med jeres ansøgning eller klage over afgørelsen til kommunen.

Vi opfordrer jer til at kontakte os, når I ønsker nye hjælpemidler. Når vi kender jeres datter/ søn, har vi mulighed for at rådgive om typen af hjælpemiddel, og ved behov kan vi rådgive om (dele af) ansøgningsprocessen. Et eksempel kunne være ansøgning om en ny arbejdsstol (indestol) til et barn. Hvis barnet står i ståstativ, kan man måske med fordel søge om en ståstol i stedet for en klassisk arbejdsstol og et ståstativ, så barnet får hyppigere stillingsskift i løbet af dagen og kun skal have et hjælpemiddel frem for to.

Man er altid velkommen til at kontakte os.



LVH Teknik Aps
3D design | SolidWorks og Catia

Lars Vilhelm Hansen
Freelance Ingeniør

+45 21 18 08 60 | larsvilhelm@hansen.mail.dk
Kløvermarksvej 32 | 8300 Odder

Sponsoreret

BESTYRELSE KONTAKTLISTE

FORMAND

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



NÆSTFORMAND

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



KASSERER

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



BESTYRELSESMEDLEMMER

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



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



Martin Ryberg
Vanggårdsvej 10
5492 Vissenbjerg
E-mail: martinryberg@rett.dk
Tlf.: 20 31 30 15
(far til Tobias)



SUPPLEANTER

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



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



FORENINGEN GENERELT

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

FORENINGENS BLAD

rettnyt@rett.dk

FORENINGENS HJEMMESIDE

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

FORENINGENS FACEBOOK-SIDE

Lasse Winther Thomsen
Lasse@rett.dk

KOMMUNIKATION

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

SOCIALRÅDGIVER

Yasmin Sarah Ahmed
Yasmin@rett.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



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



FESTBUFFETER
KONFIRMATION
FØDSELSDAGE
JUBILÆUM
BRYLLUP
JULEFONDST
...ELLER HVAD
DU ØNSKER

DIN FEST · VORES MAD

TRADITIONEL MAD AF HØJ KVALITET
· TIL FORNUFTIGE PRISER

VI ANBEFALER VORES
BYENS BUFFET
98 KR. PR. KUVERT
MIN. 10 KUVETER

SE ALLE VORES
MENUER HER

TLF. 86 40 24 25

REMA 1000

Meget mere discount!

Danmarks
største udvalg
af dagligvarer til
discountpriser



Al forandring sker indefra og ud

Min drivkraft er at dele ud af min erfaring og viden på en humoristisk og lærende måde.

Jeg giver deltagerne selvindsigt i deres egne hensigtsmæssige handlemønstre, ved at aktivere deres styrker og egenskaber, så de kommunikerer ud fra deres egne behov og ønsker med en gensidig respekt og stor ansvarlighed. Resultatet er, at de opnår endnu større engagement, skaber endnu bedre resultater, og øger motivationen.

Holder stress forløb for personer, som enten er ved at gå ned med stress eller har stress.

Holder oplæg/kurser/foredrag i hele landet. Derudover har jeg også egen praksis i Charlottenlund og Roskilde, hvor jeg har individuel terapi og coaching

– mit speciale er sorg, krise, chok og traume.

Eksamineret psykoterapeut MPF
Certificeret heartmath coach
Certificeret talentcoach

Britta Sjøholm

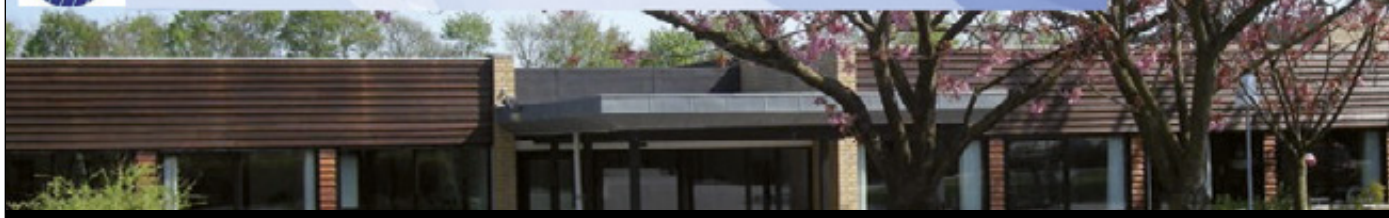
Konsulent, Aut. Psykoterapeut MPF,

Psykotraumatologi og aut. HeartMath Coach

Jægersborg Alle 27 B – 2920 Charlottenlund · Tlf. 21 26 46 26
Mail: kontakt@brittasjoeholm.dk · www.brittasjoeholm.dk

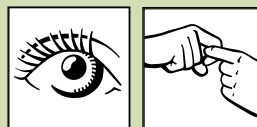


Voksenskolen for Undervisning og Kommunikation



Studievej 5 • 9400 Nørresundby • Tlf. 9982 5252 • vuk-aalborg.skoleporten.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 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 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. Vejrtrækningsforstyrrelser i vågen tilstand
2. Tænderskæren i vågen tilstand
3. Forstyrret søvnmønster
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.