



Rett syndrom

Forsidebilledet er malet på en øjenstyret Tobii-pc
af Freja, der har Rett syndrom.

Rett syndrom

Rett syndrom

Udgivet af Landsforeningen Rett Syndrom

Trykt 2013

1. udgivelse

Trykt i 3.000 eksemplarer

ISBN 978-87-996684-0-3

Denne bog er udgivet med støtte fra:

Den Danske Bank Fonden og

Landsforeningen Rett Syndrom

Forfattere:

Lærere og terapeuter fra Kirkebækskolen og

Ladegårdsskolen, tidligere og nuværende medarbejdere

på Center for Rett Syndrom samt forældre til børn og

voksne med Rett syndrom.

Omslagsbilledet er lavet af Freja, der har Rett syndrom.

Billedet har hun lavet på sin øjenstyrede Tobii-pc.

Husk når du møder en person med Rett syndrom:

- Jeg forstår mere, end jeg kan give udtryk for
– *så tal med mig!*
- Jeg skal have god tid til at svare
– *så vær tålmodig!*
- Jeg kommunikerer på min egen måde
– *så find ud af hvordan!*
- Jeg har min egen mening
– *så lyt til mig!*
- Jeg ved, hvad jeg har lyst til
– *så spørg mig!*
- Fortæl mig hvad der skal ske
– *for jeg kan ikke læse tanker!*
- Jeg kan lide at blive underholdt
– *så overse mig ikke!*
- Jeg har ikke noget sprog
– *men har alligevel noget at sige!*



Indhold

Forord	9
Hvad er Rett syndrom?	10
- Historie	10
- Neurologisk udviklingsdefekt	10
- Hyppighed	11
- Stadienddeling	12
Diagnose	16
- Diagnostiske kriterier for RTT 2010	16
Genetik	18
- Baggrund	18
- Sygdommens opståen	19
- Har alle mutation?	19
- Har typen af MECP2-mutationen nogen betydning?	20
- Forhold omkring arvelighed	20
- Forskning	20
- RTT-mus og genterapi	20
- Fremtidige behandlingsmuligheder	21
Bevægeforstyrrelser	22
- Hypotoni	22
- Hypertoni	22
- Ataksi	22
- Apraksi	23
- Latens	23
- Grovmotorik	24
- Finmotorik	25
Stereotypier	26
- Håndstereotypier	26
- Mundstereotypier	26

Rygproblemer	27
- Skoliose	27
- Kyfose	29
Fejlstillinger i led	30
Knogleskørhed og knoglebrud	31
- Knoglemasse	31
- Knoglebrud	31
- Hvad er risikofaktorerne for lav knoglemasse og knoglebrud?	31
- Kalk og D-vitamin	32
- Hvordan undersøger man knoglemasse og knoglebrud ved RTT?	32
- Kan man behandle lav knoglemasse og knoglebrud ved RTT?	33
- Forebyggende tiltag der generelt styrker knoglemassen og mindsker risikoen for knoglebrud	33
Autonom dysfunktion	35
- Langt QT-interval	35
- Vejrtrækningsforstyrrelse	36
- Vejrtrækningsmønstre ved RTT	36
- Valsalvamanøvre	37
Epilepsi og RTT	38
- Epilepsi	38
- Hyppighed af epilepsi ved RTT	38
- Typer af epileptiske anfald der ses ved RTT	38
- Hvordan stilles diagnosen epilepsi ved RTT? Hvordan bruges EEG?	39
- Er der let og svær epilepsi?	40
- Medicinsk behandling	40
- Bivirkninger af medicin?	40

- Hvor længe skal man behandle?	
Kontrol af behandling	41
- Akut behandling af krampeanfald	41
- Oversete epileptiske anfald ved RTT	41
- Beskyttelse ved anfald?	41
- Ikke epileptiske anfald ved RTT	41
Vækst	43
- Vægt, højde og hovedomfang	43
- Pubertet	43
- Menopause	44
Fordøjelseskanalen og urinveje	45
- Ernæring, mad og vægt	45
- Tænder, tandlæge og skæren tænder	46
- Savlen	46
- Fejlsynkning	47
- Reflux	47
- Luftslogen	48
- Kontinens	48
- Forstoppelse og afføringsmidler	49
- Urinvejsinfektioner	49
Sundhedstjekliste	51
Psykologi og kognition	52
- Kognition	52
- Det sociale	52
- Humør og stemningsniveau	53
- Latterudbrud og skrigeture	54
Kommunikation og RTT	55
- Alternativ Supplerende Kommunikation	56
- Udtryksmåder	56
- Kommunikationshjælpemidler	57
- I gang med kommunikationen	60

Træning	63
- Ergoterapi	63
- Sanseintegration og terapi	63
- Mundmotorisk funktion	64
- Spisning	65
- Håndmotorisk funktion	66
- Fysioterapi	67
- Ændring af funktionsniveau	69
- Løbebånd	70
- Varmtvandsbassin	70
- Ridefysioterapi	71
- Musikterapi	71
Hjælpemidler	72
Toilettræning	76
Sanser	77
Smerter	78
Søvn	79
Fritidsaktiviteter	81
Støtte til familien	83
Pædagogiske og sociale forhold	86
- Det lille barn	86
- Skolealderen	87
- Den unge	87
- Seksualitet	88
- Efter folkeskolen	88
- Voksenlivet	88

- Døgntilbud til børn og unge	90
- Botilbud til børn og voksne	90
- Indretning af boligen	90
- Merudgifter	92
- Social profil – hvad er det?	93
Den sociale lovgivning	94
- Handicappolitiske grundprincipper	94
- Henvendelse til kommunen	95
- Handicapkompenserende ydelser til børn og unge	95
- Handicapkompenserende ydelser til voksne	96
- Metoder/redskaber	97
- Kommune eller region?	97
- Internt i kommunen – hjælpemiddel eller merudgift?	98
- Handleplaner	98
Værgemål	100
- Der findes fire forskellige værgemål	100
- Statsforvaltningen	100
Landsforeningen Rett Syndrom	102
- Facebook	104
Center for Rett Syndrom	105
- Centrets funktioner	105
- Centrets bemanding	105
- Besøg på centret	105
- Tværfaglighed og helhedssyn	106
Nyttige adresser	107
Ordliste	108
Referencer	112

Forord

Denne bog er skrevet i et samarbejde mellem forældre til børn/voksne med Rett syndrom og fagpersoner, der har erfaring med Rett syndrom herunder specielt nuværende og tidligere ansatte på Center for Rett Syndrom. Vi har taget udgangspunkt i den tidligere pjece og har genbrugt/revideret dele af indholdet herfra samt tilføjet nye kapitler. Artiklerne i bogen er skrevet af forskellige bidragsydere, hvilket måske vil afspejle sig i sprog og stil. Vi bruger generelt forkortelsen RTT for Rett syndrom, og vi har skiftet mellem at bruge betegnelsen "pigen/personen/barnet/den unge/den voksne med RTT". "Hun" bruges, når det har været relevant, velvidende at der også er drenge med RTT.

Når man læser denne bog, er det vigtigt at huske, at børn og voksne med RTT er lige så forskellige som alle andre mennesker. Selvom der er en lang række fælles karakteristika, vil der ofte være stor variation i hvor svær grad, personerne med RTT er ramt. Nogle er ramt i en mildere grad, og andre har problemer, som ikke er nævnt i denne bog.

Vi har så vidt muligt forsøgt at gøre indholdet i bogen langtidshold-

bart, men da den teknologiske/medicinske/genetiske udvikling går så stærkt, kan det ikke undgås, at visse data hurtigt vil blive forældede. Bogen er opdateret med den viden, vi har i efteråret 2012.

Bogen henvender sig bredt til forældre, fagfolk og andre, som har interesse i RTT. Der kan være artikler i bogen, som kan være vanskelige at tilegne sig på grund af mange faglige udtryk, men ordlisten bagest i bogen kan forhåbentlig være en hjælp. Vi håber, at alle interesserede vil kunne få glæde af at læse den og finde relevant og nyttig information. Yderligere eller uddybende information kan fås ved henvendelse til Center for Rett Syndrom eller Landsforeningen Rett Syndrom. Se under nyttige adresser.

Landsforeningen Rett Syndrom vil hermed takke lærere og terapeuter fra Kirkebækskolen og Ladegårdsskolen samt tidligere og nuværende medarbejdere på Center for Rett Syndrom for deres store bidrag og medvirken til, at bogen er blevet virkeliggjort og har fået et meget højt fagligt niveau. Vi vil også takke alle forældre, som har bidraget med fotos af deres børn.



Hvad er Rett syndrom?

Historie

RTT var en ganske ukendt sygdom, også blandt børnelæger, indtil den svenske børneneurolog professor Bengt Hagberg sammen med en portugisisk og en fransk læge i starten af 1980'erne opdagede, at de tilsammen havde 35 patienter, alle piger, med et ensartet sygdomsbillede, som de mente ikke havde været beskrevet forud.

Inden dette blev offentliggjort, oplyste de, at den østrigske børneneurolog Andreas Rett allerede i 1966 havde skrevet om den samme sygdom i et tysk tidsskrift. Da den internationale forskning fortrinsvis skrives på engelsk, var den tyske artikel forblevet ubemærket. I 1983 udkom de tre lægers artikel i et lægevidenskabeligt tidsskrift. De kaldte da sygdommen for Rett syndrom.

Efterfølgende er der rapporteret om RTT fra hele verden. Den første danske pige med RTT blev diagnosticeret i 1986, og i år 2000 blev hendes diagnose bekræftet ved en genetisk undersøgelse.

Neurologisk udviklingsdefekt

RTT er en medfødt neurologisk udviklingsdefekt, der bl.a. medfører psykisk og fysisk udviklingshæmning. Den ses kun sjældent hos drenge, og i langt de fleste tilfælde kan en genetisk årsag påvises. Men selv om RTT således er

en medfødt tilstand, har de fleste piger med RTT en tidlig periode med tilsyneladende normal udvikling.

Den klassiske form for RTT har et karakteristisk forløb, specielt i de første ti år af pigens liv. Efter en periode, hvor pigerne tilsyneladende udvikler sig normalt, stagnerer udviklingen og følges kort tid efter af tab af både psykiske og motoriske færdigheder, kontakten påvirkes. I årene herefter kan tilstanden være relativt stabil, men der er stadig risiko for en gradvis forringelse af de fysiske færdigheder, som det er nødvendigt at vedligeholde, da de ellers med stor sandsynlighed vil gå tabt. Se også afsnittet om de fire stadier.

Allerede i starten af 1990'erne fandt man tegn på, at udviklingen af hjernens netværk hos piger med RTT er defekt. Den negative påvirkning af hjernen starter tilsyneladende i den sene fostertilværelse og/eller den tidlige spædbarnsalder. Dette netværk dannes normalt ved kontaktpunkter mellem hjernenervecellernes talrige forgrenede udløbere. Det store antal lange forgreninger muliggør, at mange nerveceller kan få kontakt med hinanden direkte eller indirekte. Kontaktpunkterne kaldes synapser. Gennem disse formidles signaler fra celle til celle via kemiske substanser, signalstoffer, hvilket er en



nødvendig forudsætning for en optimal kommunikation mellem de forskellige områder i hjernen.

Ved RTT er der tilsyneladende færre og kortere forgreninger og dermed færre synapser end normalt i næsten alle områder af hjernebarken. Dette betyder, at styringen af de forskellige funktioner, som hjernen kontrollerer, fungerer dårligere ved RTT end normalt. Kun det område af hjernebarken, hvor synet dannes, synes at være relativt bedre udviklet end resten. De store strukturer i hjernen er i øvrigt normalt opbygget, om end hjernen kan være mindre end hos jævnaldrende. Noget senere har man opdaget, at specielt hjernestammen, hvorfra stort set alle indre funktioner styres, er meget umoden. Dette medfører en ubalance i det autonome nervesystem, hvilket betyder, at mange af pigerne har afvigende vejrtrækningsrytmer, fordøjelsesgener og problemer med agitation og skrigeture.

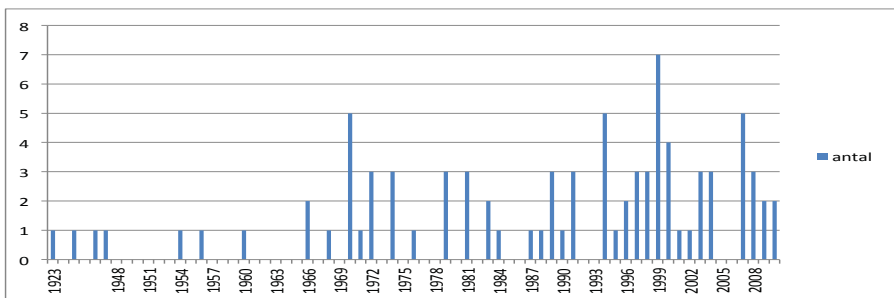
Nyere forskning viser endvidere, at støttevævet i hjernen formentlig også er påvirket ved RTT.

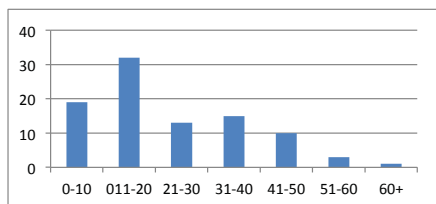
Hyppighed

I Danmark antages hyppigheden at være ca. 1 ud af 10.000 piger. Ser man på tiåret fra 1990 til 1999 blev der i Danmark født 325.924 piger. I samme tiår blev født 36 piger, der har fået diagnosen RTT. Dette giver 1 ud af 9.053 levendefødte piger. Af de 36 har 34 en mutation i MECP2 eller CDKL5, altså en bekræftet diagnose, hvilket giver 1 ud af 9.586 piger. Dette støtter den antagne hyppighed.

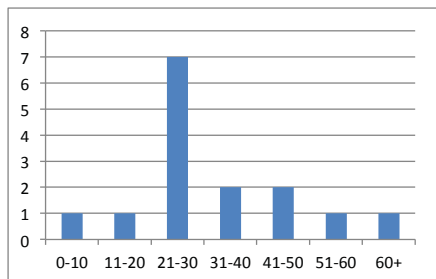
Antal personer diagnosticeret med RTT svinger fra 0 til 7 pr. år. Der er i årene 1970-2012 diagnosticeret 126 personer (heraf har/havde 108 en MECP2 mutation) med RTT i Danmark.

Der er ved udgangen af 2012 kendskab til 104 levende personer med RTT i Danmark.





I slutningen af 2012 har i alt 125 piger og kvinder samt 1 dreng fået diagnosen RTT i Danmark. Blandt de 93 nulevende patienter med MECP2 mutation er aldersfordelingen som vist på figuren. Den gennemsnitlige alder er 23,5 år.



I årene 1996 til 2011 er blandt patienterne med MECP2-mutation registreret 15 dødsfald i alderen 10 til 79 år. Median og gennemsnitlig alder ved død var henholdsvis 27,5 og 33,1 år.



Stadieinddeling

Forløbet af RTT inddeles pr. tradition i stadier.

Indtil sygdommen viser sig, har pigernes udvikling været tilsyneladende normal i et halvt til halvandet år, dvs. at en del kan have lært at gå, og sproget kan være udviklet til enkelte ord. Pigerne beskrives ofte som meget tilfredse, "nemme" og ikke særligt nysgerrige børn. Måske har udviklingen været lidt forsinket.



Stadium 1:

Før udviklingstilbagegang

Den normale udvikling stagnerer. Dette starter sædvanligvis i 6-18-måneders alderen, men i starten overses symptomerne let. Pigen udvikler sig langsommere end forventet, gør ikke rigtigt fremskridt med at lære at gå eller sidde uden støtte, alt efter hvor langt i sin udvikling hun er inden da. Kun få mestrer at kravle. Sprogudviklingen er som oftest sen. Interessen for omverdenen aftager, og eventuelt ses umotiverede bevægelser med hænderne, men dette er ikke altid påfaldende.

Dette stadium varer få måneder. Symptomerne er sjældent så karakteristiske, at diagnosen kan stilles klinisk på dette tidspunkt, men hvis der er mistanke om RTT, kan det undersøges genetisk.

Stadium 2:

Udviklingstilbagegang

Symptomerne bliver mere påfaldende. Erhvervede færdigheder forringes eller går tabt i 1-3-års alderen. Kontakten bliver dårligere, og evt. reagerer pigen ikke på lyde, hvilket ofte mistolkes som nedsat hørelse. Øjenkontakten bliver dårligere hos de fleste, men sædvanligvis undgår pigen ikke kropskontakt. Sproget påvirkes, så lærte ord kan forsvinde og pludrelydene blive mindre

nuancerede. Formålstjenlig/viljestyret brug af hænderne forsvinder helt eller delvist og erstattes efterhånden af stereotype håndbevægelser, hvor som eksempel hænderne føres op til munden og vædes med spyt eller føres klappende eller knugende sammen foran brystet. Motorikken bliver mere usikker, og pigen er nu tydeligt forsinket i hele sin udvikling. Tilsyneladende umotiverede skrigeture er hyppige i dette stadium. 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. Opmuntrende er det specielt, at kontakten bedres betydeligt, og øjenkontakten kan blive endog meget intens. Enkelte lærer nu at gå, mens andre aldrig bliver i stand til det. Gangen er oftest stiv og bredsporet, balancen usikker. Hænderne bruges ikke relevant, men udfører påfaldende stereotype håndbevægelser i det meste af den vågne tid. Talesproget er oftest gået tabt, men det er muligt at arbejde med alternative kommunikationsformer. Epilepsi ses hos godt halvdelen og opstår hyppigst inden for de første 10 leveår. Mange savler pga. ukoordineret mundmotorik, og hos en del ses intens tænderskæren. Hos mange opstår specielle vejrtrækningsmønstre, enten med hyperventilation, vejrhold (åpnø=lang vejrtrækningspause) eller med overfladisk vejrtrækning. Pigerne kan, trods god appetit, have svært ved at holde vægten eller tage på.

Knoglerne påvirkes også med langsom knogleudvikling. Med stigende alder kan ses tiltagende tonusforstyrrelser (abnorme muskelspændinger), fejlstillinger i led og rygskævhed.

Epilepsien er oftest mindre fremherskende med alderen.

Dårlige perioder med nedsat aktivitetsniveau må ikke accepteres som en varig tilbagegang men skal betragtes som noget midlertidigt, der med målrettet træning kan modarbejdes.



Stadie 4:

Tidligere var det almindeligt at beskrive et 4. stadium, som indebar yderligere tab af motoriske færdigheder, men det er under diskussion om det findes. En evt. motorisk tilbagegang kan i stedet ses som en uheldig kombination af inaktivitet og aldring, som skal søges modarbejdet med intensiveret træning.





Diagnose

Før årtusindskiftet kunne man tidligst stille diagnosen RTT, når alle de karakteristiske tegn var udviklet omkring 2-3-års alderen. Til diagnostisk brug blev de første kliniske kriterier fastlagt ved et internationalt møde hos Andreas Rett i Wien i 1985.

I oktober 1999 opdagede man, at forandringer i genet MECP2 kunne give RTT. Siden er man blevet klar over, at mutationer i dette gen er hovedårsagen til RTT. Det har betydet, at det nu i langt de fleste tilfælde af RTT er muligt at bekræfte en klinisk mistanke ved hjælp af en blodprøve.

Siden hen er de oprindelige kriterier blevet revideret flere gange. Først ved et møde i Baden Baden 2001 og senest i 2010 af en international ekspertgruppe. I ingen af kriterierne indgår mutation i MECP2.

Ud over den typiske form, kaldet klassisk RTT, findes der også atypiske former, som kan starte tidligere eller have et noget mildere forløb men et tilsvarende udviklingsmønster.

Diagnostiske kriterier for RTT 2010:

Fagpersoner kan overveje diagnosen, hvis der observeres nedsat hovedtilvækst efter fødslen (som dog ikke er nødvendig for diagnosen).

Skal være opfyldt for diagnosen klassisk RTT:

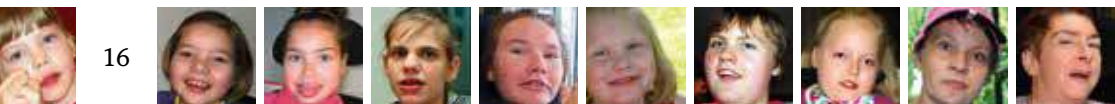
1. En periode med tilbagegang fulgt af bedring eller stabilisering.
2. Alle hovedkriterier og alle eksklusionskriterier skal være opfyldt.
3. Støttekriterier er ikke påkrævet, men er ofte opfyldt i klassisk RTT.

Skal være opfyldt for diagnosen atypisk (variant) RTT:

1. En periode med tilbagegang fulgt af bedring eller stabilisering.
2. Mindst 2 ud af de 4 hovedkriterier.
3. Mindst 5 ud af de 11 støttekriterier.

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 mund eller vaskende/gnidende automatismer.



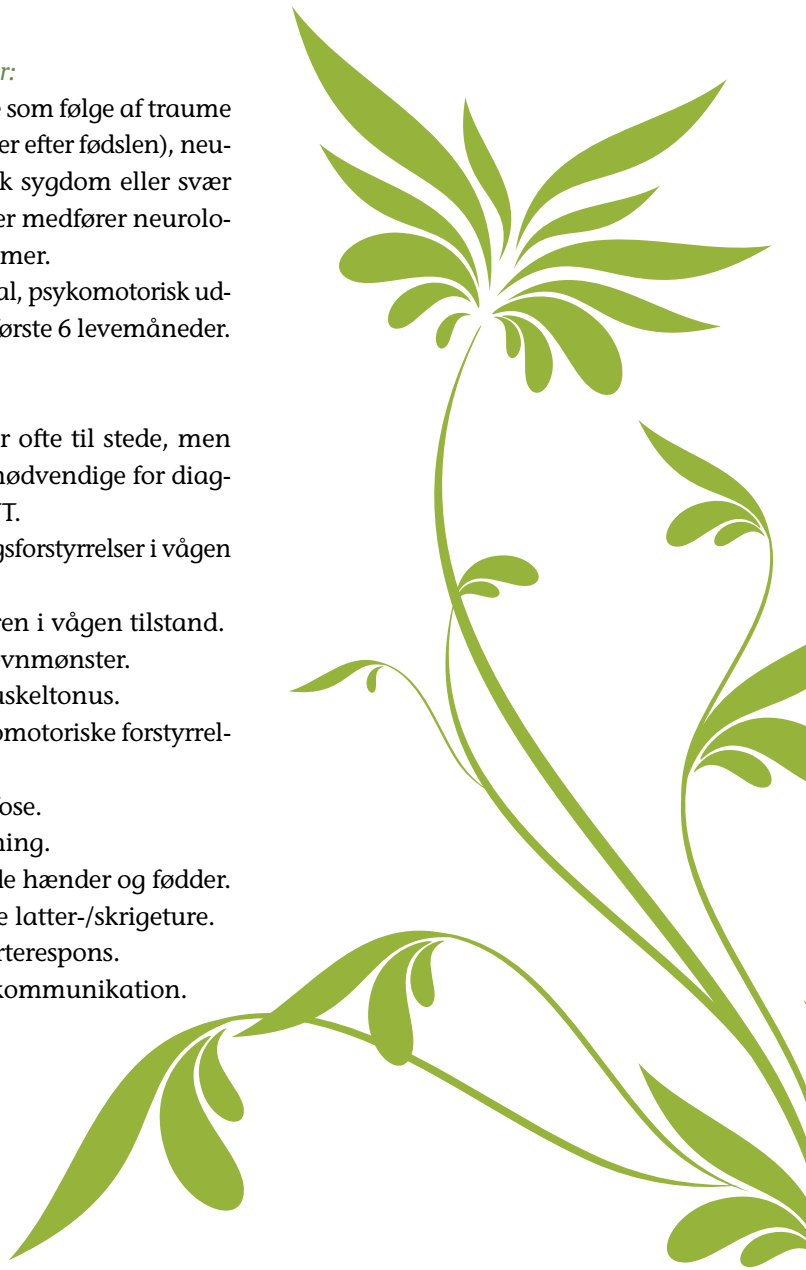
Eksklusionskriterier:

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 klassisk RTT.

1. Vejtrækningsforstyrrelser 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. Umotiverede latter-/skrigeture.
10. Nedsat smerterespons.
11. Intens øjenkommunikation.





RTT skyldes oftest en nyopstået mutation i MECP2-genet, som ligger på X-kromosomet. Der er beskrevet over 200 forskellige mutationer i MECP2-genet, men der er især 8 mutationer, der findes hos ca. 70% af pigerne med RTT.

MECP2-genet har en styrende funktion ved at regulere andre neurologiske gener, så de lukker ned for deres aktivitet. Hvis MECP2-genet er defekt, vil disse gener fortsætte med at være aktive. Derved opstår en forstyrrelse af den præcist regulerede aktivitetsbalance mellem disse gener, og det er denne ubalance, der forårsager RTT. Man ved endnu ikke hvor mange og præcis hvilke gener, der er involveret i denne aktivitetsbalance. Enkelte af målgenerne er blevet identificeret, men disse geners indflydelse på syndromet er endnu uvis.

Baggrund

Mennesker har 46 kromosomer (23 par) i hver eneste celle, bortset fra kønscellerne (æg- og sædceller) hvor der kun er 23 enkeltkromosomer. Generne indgår i kromosomerne og har den overordnede styring af kroppens funktioner. En person har ca. 30.000 genpar i hver celle, således at cellerne er genetisk identiske, mens det er variationer fra person til person, der er med til at give mennesker deres personlige karakteristika. Den genetiske forskel på piger og drenge udgøres af de såkaldte kønskromosomer. Pigerne har 2 X-kromosomer, mens drengene har et X- og et Y-kromosom. Da aktiviteten fra det dobbelte sæt gener på de 2 X-kromosomer er skadelig, vil alle piger altid inaktivere det ene X-kromosom i hver enkelt celle. Denne proces kaldes X-kromosominaktivering. Hvilket af cellens 2 X-kromosomer, der er henholdsvis aktivt/inaktivt, er tilfældigt, men det ligger fast allerede i fostertilstanden og ændres ikke i løbet af livet. Som regel vil det ene X-kromosom være aktivt i



halvdelen af cellerne, det andet i den anden halvdel. Hvis en pige har et defekt gen på det ene X-kromosom, vil gendefekten statistisk set kun komme til udtryk i halvdelen af cellerne. Den anden halvdel af cellerne, der har det normale X-kromosom aktivt, vil fungere normalt. Hvis en dreng har samme gendefekt på sit X-kromosom, vil man forvente et langt sværere sygdomsforløb, da X-kromosomet er aktivt i alle hans celler.

Sygdommens opståen

I langt de fleste tilfælde opstår mutation i MECP2-genet spontant i en kønscelle, der efter sammensmeltningen af æg og sædcelle udvikles til et barn med RTT. Forældrenes levestil har ingen indflydelse på, om mutationen opstår eller ej, og ingen er mere udsatte end andre. Dvs. at man som forælder til et barn med RTT ikke har kunnet forhindre syndromet i at opstå.

RTT ses næsten udelukkende hos piger. Dette skyldes, at MECP2-mutationen hyppigst opstår på et X-kromosom i en sædcelle. Det er altid mandens sædceller, der afgør barnets køn. Indeholder sædcellen et X-kromosom, bliver det en pige, indeholder den et Y-kromosom, bliver det en dreng. Hvis en dreng har RTT, kan man derfor ud-

lede, at MECP2-mutationen er opstået på X-kromosomet, der stammer fra moren, da drengen har fået et Y-kromosom fra sin far. På verdensplan er der beskrevet mindre end 30 drenge med en MECP2-mutation, der vil medføre RTT hos piger. De fleste af disse drenge er svært syge og kan have andre symptomer end pigerne.

Har alle mutation?

Over 95% af de danske patienter med klassisk RTT har en påviselig mutation i MECP2-genet, mens det kun gælder for omkring 60% af patienterne med atypisk RTT. Den genetiske årsag hos de resterende patienter findes sandsynligvis i andre gener, der indgår i et samspil med MECP2-genet. Mutationer i CDKL5-genet, som også ligger på X-kromosomet, er blevet beskrevet hos en mindre patientgruppe med atypisk RTT, som ofte har epilepsi i de første levemåneder (Hanefeld-varianten). Man har endnu ikke fundet en direkte interaktion mellem MECP2-genet og CDKL5-genet. Siden 2009 er der også beskrevet enkelte atypiske RTT patienter med en mutation i et gen ved navn FOXG1. RTT er stadig en diagnose, der er baseret på de diagnostiske kriterier, og uanset mutationsstatus er en klinisk diagnose.



Har typen af MECP2-mutationen nogen betydning?

Der har ikke kunnet påvises en sikker sammenhæng mellem de forskellige typer af MECP2-mutationer og specifikke kliniske træk hos patienterne. Sværhedsgraden af RTT er formentlig også afhængig af, hvor mange af cellerne der har det defekte X-kromosom aktivt.

Forhold omkring arvelighed

RTT er en genetisk sygdom, som i langt de fleste tilfælde skyldes en nyopstået mutation i MECP2-genet. Hvis en pige med RTT selv fik børn, ville der være 50% risiko for at videregive sygdommen. Men hvis et par har fået et barn med RTT, er deres risiko for at få endnu et barn med RTT meget lille, under 1%. Man tilbyder alligevel, at kvinden får foretaget en moderkageprøve i parrets efterfølgende graviditeter, da der er en meget lille risiko for, at en af forældrene kan bære mutationen i de celler, der bliver til henholdsvis æg- og sædceller. For at kunne undersøge for en bestemt MECP2-mutation ved en ny graviditet er det nødvendigt at kende mutationen hos barnet med RTT. Det vil også være muligt at undersøge, om pigens raske søstre har mutationen, men det anbefaler man ikke, da risikoen for at

genfinde mutationen er ganske ubetydelig, med mindre søsteren ikke er normalt udviklet. Raske brødre er der ingen grund til at undersøge. Forældrepæren kan af deres læge henvises til genetisk rådgivning på en af landets kliniske genetiske afdelinger.

Forskning

Studier har vist, at hjernen kan være op til 30% mindre end det normale hos personer med RTT, men der ses ikke misdannelser eller andre synlige afvigelser. Hjernens nerveceller, neuronerne, er mindre end normalt og har få forgreninger. Dette betyder, at antallet af synapser, de indbyrdes kontaktpunkter mellem neuronerne, er reduceret til mindre end det halve, hvilket påvirker signalerne mellem dem. Forskningen har også vist, at neuronernes uundværlige støtteceller (gliaceller herunder astrocytter) er markant påvirkede af et defekt MECP2-gen.

RTT-mus og genterapi

I 2001 blev den første RTT-musemodel konstrueret. Senere er der fremkommet flere forskellige typer, som nu er kommercielt tilgængelige. Det helt unikke ved RTT-mus er, at forløbet af deres sygdom ligner det, man ser hos pigerne med RTT. RTT-mus er derfor



optimale forsøgsdyr til studier af de følgeskader, et defekt MECP2-gen kan give. Derfor var det også undersøgelser på RTT-mus, der gav den positive, tankevækkende information i 2007, at RTT ikke er en neurodegenerativ sygdom (nervesystemet nedbrydes ikke), idet RTT-mus, som allerede havde udviklet svære RTT-lignende symptomer, kunne genvinde vigtige funktioner, såsom motorik og social adfærd, hvis deres blokerede MECP2-gen genvandt normal aktivitet. Det tyder på, at et defekt MECP2-gen ikke udøver en massiv, uoprettelig skade på hjernen men snarere hæmmer etablering og modning af nervesystemet, og det giver håb for, at både yngre og ældre piger med RTT kan få en positiv effekt ved genterapibehandling, selv om denne mulighed ligger langt ude i fremtiden.

Fremtidige behandlingsmuligheder

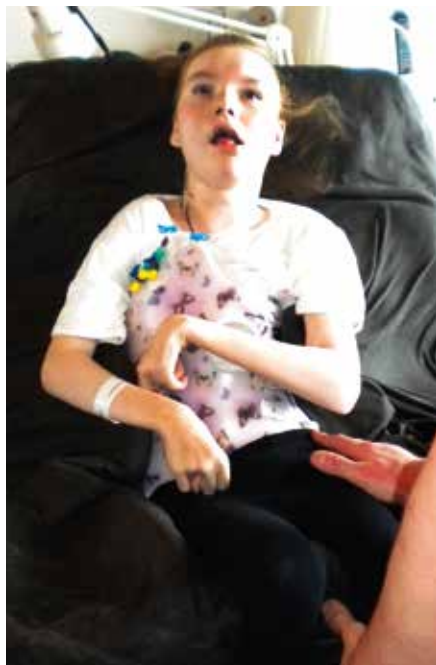
Der er på nuværende tidspunkt (2012) kun få medicinske behandlingsforsøg i gang for personer med RTT. I en af de databaser (<http://clinicaltrials.gov>), hvor forsøg med mennesker SKAL registreres, kan der aktuelt optælles fem forskellige, hvoraf det samme medikament indgår i de tre. Der foreligger endnu ikke resultater heraf.

Stamcellebehandling bruges i dag til behandling af enkelte sygdomme. Det kan ikke udelukkes, at en sådan behandling engang kan blive mulig ved RTT, men der er ikke på nuværende tidspunkt foretaget kontrollerede forskningsforsøg med stamcellebehandling til personer med RTT. I dag må en sådan behandling derfor betegnes som helt eksperimentel, og der er erfaring for, at den kan være potentielt farlig for den, der behandles. Eventuel brug af stamceller til RTT vil kræve mange års forskning.



Bevægeforstyrrelser

Personer med RTT har fra tidlig barnealder og livet igennem en forstyrret koordination af muskelbevægelser. Det viser sig ved forskellige bevægeforstyrrelser. Bevægemønstret er endvidere karakteriseret ved, at de har svært ved at starte bevægelser (at initiere bevægelser). Der ses også ofte en ændring af musklernes spænding. I de første leveår er der tendens til muskelslaphed og lav muskelspænding (hypotoni), der herefter oftest afløses af tiltagende høj muskelspænding (hypertoni).



Hypotoni

Ved RTT ses hypotoni primært og mest udtalt hos babyer og småbørn. Grundtilstanden ved hypotoni er for lav aktivitet i muskelfibrene til at arbejde mod tyngdekraften og opnå en god balance (postural kontrol, der defineres som evnen til at kontrollere kroppens position i rummet).

Hypertoni

Det er forskelligt, hvornår øget muskelspænding viser sig. Det ses som oftest først over fodled og i hænderne. Hypertoni kan være dystoni og/eller spasticitet. Ved RTT manifesterer hypertoni sig ofte i form af dystoni, der kan beskrives som overflow af fyring til de ramte muskler. Dette kan medføre, at modsat arbejdende muskelgrupper er aktive på én gang, hvorved bevægelser hæmmes. Tidligere er hypertoni ved RTT i højere grad blevet kaldt spasticitet, men klinisk kan det være svært at finde sikre specifikke tegn på spasticitet hos personer med RTT. Det er vigtigt at vide, om der er tale om dystoni eller spasticitet, inden der evt. startes en medicinsk behandling for øget muskelspænding.

Ataksi

Ved RTT ses ofte ataksi, der er en forstyrrelse af balancen mellem musk-



ler, som ved en given bevægelse skal trække sig sammen, og muskler, som ved samme bevægelse skal slappe af, hvilket resulterer i forstyrret koordination af bevægelser med karakteristiske rykvisse bevægelser. De rykvisse bevægelser opleves tydeligst ved kropskontakt, eller hvis pigen f.eks. kan række ud efter ting. Det er erfaringen, at træning kan gøre ataksi mindre hæmmende, men får den ikke til at forsvinde.



Apraksi

Personer med RTT har apraksi i mere eller mindre udtalt grad. Det vil sige, at de har en nedsat evne til at starte eller gennemføre en planlagt bevægelse på trods af naturlig muskelkraft. Derfor er det somme tider nødvendigt at hjælpe med igangsætning og udførelse af bevægelser. Høj motivation påvirker evnen til at udføre bevægel-

ser i positiv retning, men det er ikke altid nok til at overvinde apraksi. Til tider opleves overraskende, spontane reaktioner, f.eks. at gribe om en kop eller at komme op på alle fire. I disse situationer lykkes det altså at overvinde apraksien. Der er ikke tilbundsgående forklaringer på, hvordan det er muligt, men det kan være, at personen i særlige situationer springer den normale motoriske planlægningsproces over og derfor undgår de vanskelige elementer i den neuromuskulære kontrol (samarbejdet mellem nerver og muskler), som normalt forårsager apraksi.

Latens

Hos mange med RTT opleves lang latentid (reaktionstid) såvel fysisk som psykisk. Derfor er det vigtigt at give dem god tid til at reagere, så evner og potentialer ikke overses.

Det er ikke usædvanligt, at en bestemt handling (f.eks. at vende sig) kan tage minutter. Det kan hæmme indlæringen og vedligeholdelsen af en funktion, hvis pigen ikke "får lov" til at vise, at hun kan en given ting. Det bør tænkes ind i håndteringen af personen med RTT vel vidende, at det er en balancegang i en travl hverdag, hvornår og hvor meget man skal hjælpe.



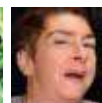
Grovmotorik

Det anbefales til hver en tid at træne og vedligeholde alle funktioner. Gangtræning skal påbegyndes, så snart barnet tager nok støtte på benene til det. Det er vigtigt, at personer med RTT kommer op at stå og gå så meget som muligt hver dag. Personer, som kan gå selvstændigt, bør gøre det, selv om det går langsomt og ser usikkert ud. Stillingskift er ofte vanskeligt ved RTT og kræver megen øvelse, men er af afgørende betydning for selvstændigheden. Alle funktioner skal bruges regelmæssigt for at bibeholdes, det være sig at kravle, at rejse og sætte sig, at stå på knæ, at rulle, at ligge på maven, at gå på trapper eller noget helt andet. Der bør generelt trænes i naturlige bevægelsesmønstre, så bevægerpertoiret kontinuerligt vedligeholdes og evt. udbygges. Regelmæssig brug af

alle funktioner bør være en indbygget del af dagligdagen.

Hjælp skal ved behov gives i form af guidning, såvel fysisk som verbalt, også kaldet aktivt ledende bevægelser, hvor personens egenaktivitet bliver så stor som mulig. Derved banes vej for opnåelse af selvstændige færdigheder. Det er væsentligt at anerkende enhver aktiv deltagelse, som kan være med til at forebygge passivitet og fejlstillinger samt at øge selvfølelse og kommunikationsmuligheder, også når den aktive deltagelse kun gælder en del af en bevægelse.

Personer med RTT har tendens til at lade sig støtte mere fysisk, jo mere støtte de mærker. Derfor anbefales det at være opmærksom på ikke at hjælpe og støtte mere, end der rent faktisk er behov for. Som for alle andre mennesker er stimulation og aktiv træning





vigtig for at undgå for tidlig aldring, stivhed i kroppen og tab af færdigheder. Den risiko for tilbagegang og tab af færdigheder, som er beskrevet i litteraturen om RTT, er for mange i højere grad miljøbetiget som konsekvens af manglende stimulation og træning end af naturgiven sygdomsudvikling. Risikoen for tilbagegang hos voksne med RTT øges markant, hvis omsorgspersoner bevidst eller ubevidst forventer tilbagegang og tab af funktioner, da de derfor vil have tendens til at tænke i skånemuligheder frem for aktiviteter og træning.

Finmotorik

Funktionel brug af hænderne er ofte meget begrænset ved RTT. Håndstereotypier, igang sætningsbesvær, latens-tid i bevægelserne, hypersensitivitet (overfølsomhed for sanseindtryk) og

kontrakturer (indskrænket bevægelighed) kan være forklaringer. Hvis håndstereotypierne er meget hæmmende, kan man under aktiviteter forsøge at bryde stereotypierne ved at holde på den arm, som bruges mindst aktivt. Hvis personen med RTT ikke selv kan gribe om en genstand, anbefales at hjælpe evt. med hånd på hånd, så personen guides til at erfare og eventuelt udvikle sit håndgreb. For personer, der ikke selv kan bruge hænderne, er det afgørende for at udvikle bevidsthed om hænderne, at de stimuleres af forskellige former, strukturer, bevægelser og temperaturer.



Mundmotoriske afvigelser følger hyppigt med RTT. Stereotype bevægelser ses både for mund og tunge. Hypersensitivitet er udbredt og kan give problemer med spisning, tandbørstning osv. Tilvænning til og tilpasning af madens konsistens kan nedsætte generne.



Stereotypier

Stereotype bevægelser begynder som regel sideløbende med udviklingstilbagegangen i tidlig barnealder. Hvert individ udvikler sine særegne stereotypier, som forandrer sig mere eller mindre med alderen. Den neurofysiologiske baggrund for stereotypierne ved RTT er uklar, men noget kan tyde på, at de skyldes ændringer i de neurale netværk, som også er ændret ved andre muskeloveraktivitetstilstande, f.eks. dystoni.

Såvel hånd- som mundstereotypier bliver ofte forværrede i situationer, hvor personen med RTT oplever stress eller er følelsesmæssigt påvirkede. Idet håndstereotypier og mundstereotypier er ufrivillige bevægelser, kan begge former for stereotypier være symptomer i et større symptombillede med ufrivillige trækninger i ansigtet og resten af kroppen eller forstyrret, abnorm vejrtrækning.

Håndstereotypier

Typisk føres hænderne klappende eller knugende sammen foran brystet, føres op til munden og vædes med spyt eller nulrer hår, ører og tøj.

Hos nogle personer med RTT kan håndstereotypierne brydes ved at inaktivere den ene hånd, hvorved personen med RTT har lettere ved at deltage aktivt i dagligdags gøremål.



I nogle situationer vil det være en fordel at benytte albustrækkere ved træning af vægtbæring på armene. Albustrækkere kan også bruges i andre situationer, f.eks. under spisning eller leg, så hænderne holdes væk fra munden. De bør dog ikke benyttes hele dagen, da der muligvis er behov for at have hænderne samlet indimellem.



Mundstereotypier

Stereotype bevægelser ses i læber og/eller tunge, der kan foretage rullende eller slangende bevægelser. Tænderskæren og leg med spyt eller genstande såsom legetøj, smykker og tøj kan indgå.



Rygproblemer

Skoliose

Omkring 80% af pigerne med RTT udvikler en vis grad af rygskævhed, især sideskævhed, kaldet skoliose. Skoliosen starter almindeligvis i barnealderen, men bliver oftest først et problem senere. Langtfra alle får problemer med skoliosen, men hos nogle forværres den trods en ihærdig forebyggelses- og behandlingsindsats. Personer, der ikke går, og unge i begyndende pubertet er især udsat for at udvikle skoliose. Denne kan fortsætte med at udvikle sig, efter at personen er udvokset. Også hos personer med gangfunktion kan ses udvikling af skoliose. Fra skoliosepatienter med normalt talesprog ved man, at selv om skoliose kan give funktionelle problemer, behøver den ikke at give anledning til smerter.



Skoliosen kan være enten venstrekonveks, hvor kroppen hælder mod højre, eller højrekonveks, hvor kroppen hælder mod venstre. Det er vigtigt at vedligeholde bevægeligheden i ryggen i alle dagens funktioner. I træning kan de naturlige ligevægtsreaktioner udnyttes. Samtidig skal man være meget opmærksom på siddestillingen, så skæv, fastlåst stilling modvirkes. Som hjælper skal man sidde på personens lange side i spise- og andre aktivitets-situationer. Herved vil personen skulle arbejde modsat skoliosen, hvorved den lange side forkortes, og den korte forlænges.



Der er ikke bevis for eller enighed om, at korsetbehandling har forebyggende effekt på skolioseudviklingen ved RTT, men et korset kan bruges til at fremme aktivitet og deltagelse for personer, der ikke kan sidde eller aktivere ryg- og mavemuskulatur. Hvis



korset tolereres, kan det også bruges i forsøg på at udsætte en ellers påkrævet operation hos børn, der endnu ikke er tilstrækkeligt udvoksede. Potentielle komplikationer som tryksår, hæmmet respiration, ubehag, hudirritation og forværret reflux må tages med i overvejelserne, ligesom risikoen for nedsat styrke, bevægelighed og fysisk aktivitet kan være til stede.

I modsætning til de fleste andre slags skoliose kan skoliose ved RTT forværres, også efter længdevækst er ophørt ved puberteten. Den kan blive så alvorlig, at hjerte- og lungefunktion eller mobilitet trues. I de tilfælde vil det være nødvendigt at operere, men skoliose er da ofte så udtalt, at man kun opnår en vis grad af korrektion. Meget taler for, at det er bedre at operere, før skoliose bliver så alvorlig. Erfaringen har vist, at bliver skoliose over 45°, fortsætter den med at udvikle sig, hvorfor det kan være hensigtsmæssigt at operere på dette tidspunkt.

Røntgenbilleder, der skal bruges til at vurdere en skoliose, skal være taget på en bestemt måde (skolioseoptagelse). De skal således bestilles med det formål.

I forbindelse med en skolioseoperation er det vigtigt i samarbejde med hospitalet at udarbejde mål og plan for

operationen – både selve indlæggelsen og særligt den efterfølgende genoptræning. Det kan være en god ide at spørge om, hvor lang tid pigens skal



være liggende, hvornår hun må sidde, hvordan hun må forflyttes, hvornår hun må stå, hvordan hun får fysioterapi mm. Desuden er det vigtigt, at



målet med operationen er tydeligt og velbeskrevet f.eks. i hvilken grad, ryggen kan rettes.

Et internationalt panel af eksperter har udarbejdet retningslinjer for behandling af skoliose ved RTT (Guidelines for the clinical management of scoliosis in Rett syndrome, se:

- http://www.aussierett.org.au/media/53069/scoliosis_leaflet.pdf
- <http://www.childrensorthopaedics.com/documents/ScoliosisGuidelines.pdf>

Den danske oversættelse i separat pjeces "Skoliose i Rett Syndrom" kan bestilles via Landsforeningen Rett Syndrom eller downloades fra foreningens hjemmeside.

Kyfose (foroverbøjet rygskævhed)

Hos nogle personer med RTT ses fremoverbøjning af rygsøjlen, kaldet kyfose. De, der udvikler kyfose, vil i vågen tilstand som regel ikke lægge hovedet ned på underlaget i rygliggende stilling. Det er godt at stimulere til at slappe helt af i den rygliggende stilling. Desuden bør maveliggende stilling indtages flere gange dagligt, hvor man f.eks. kan se fjernsyn eller kigge i bøger.

Man kan godt have en kombineret skoliose og kyfose.



Fejlstillinger i led



Den reducerede evne til at bevæge sig varieret kan føre til manglende fysisk aktivitet, der på sigt kan give mange piger med RTT problemer med fejlstillinger og korte sener, især akilles- og hasesener. Fejlstillinger kan give problemer med både at sidde og gå, men er ikke altid forbundet med oplevelse af smerte. Foreliggende dokumentation og erfaring om effekt af fysisk aktivitet og af forebyggende hjælpemidler indikerer, at aktiv brug af fødderne forebygger udvikling af fodskævhed og fejlstillinger i højere grad end hjælpemidler. Erfaringer ved RTT er i tråd med, at forsøg på at forebygge med kropsbårne hjælpemidler kan skade

mere, end de gavner. Forebyggende hjælpemidler anbefales derfor primært i de tilfælde, hvor de ikke aktuelt vil hæmme funktioner.

Det kan blive nødvendigt at operere og derved forlænge senerne. Disse operationer er teknisk mindre vanskelige end en skolioseoperation. Dog kan der også ved disse operationer være specielle vejrtrækningsproblemer efter bedøvelse og ved opvågning, som kræver intensiv overvågning. (Se også afsnittet om vejrtrækning).

Det er altid vigtigt at udarbejde mål for en operation, for eksempel at en operation skal kunne nedsætte pigens smerter eller være funktionsfremmende.



Knogleskørhed og knoglebrud

Knoglemasse

Flere studier har vist, at der hos personer med RTT også er påvirkning af knoglerne. Knoglernes længde og masse vokser ikke som forventet for alderen.

Tilsyneladende afviger knoglemassen allerede efter de første leveår. I slutningen af ungdomsårene, hvor det meste af knoglemassen normalt er dannet og mineraliseret (forkalket), har de fleste personer med RTT ikke opnået samme niveau af knoglemasse (peak bone mass) som jævnaldrende. Samtidig er deres knogler oftest mindre og kortere end normalt.

Fra forsøg på Rett-mus, hvor man har kunnet undersøge knoglernes indre arkitektur, kan det ses, at de lange rørknogler i benene er mere umodent opbygget, idet der er færre og tyndere indre knoglebjælker og en tyndere ydre knogleskal. Vækstzonen (der er afgørende for knoglernes normale vækst) i enden af musenes lange rørknogler er også anderledes opbygget end hos raske mus.

Knoglebrud

Kombinationen af små, korte, lette og umodne knogler har stor betydning for knoglestyrke ved RTT og formodes at øge risikoen for at få et knoglebrud.

Flere studier har vist, at der kan være øget forekomst af knoglebrud hos personer med RTT.

Det vigtige er, at mekanismen bag et knoglebrud ser ud til at være anderledes end hos raske. Personer med RTT er i risiko for, at knoglebrud opstår spontant eller ved minimal påvirkning, som et fald i stående eller gående stilling, der normalt ikke bevirker et knoglebrud (lavenergibrud). Der kan ses brud på både arme og ben, men især brud af lårben er overrepræsenteret.

Personer med RTT, der får knoglebrud, oplever det typisk første gang før 15-års alderen.

Hvad er risikofaktorerne for lav knoglemasse og knoglebrud?

Det har ikke kunnet påvises, at typen af MECP2-mutation er relateret til graden af lav knoglemasse eller hyppighed af knoglebrud. Ligeledes er der ikke påvist en sammenhæng med skæv X-kromosominaktivering (se under genetik).

Ikke alle studier viser helt samme resultater, men mobilitet, dvs. evnen til at stå og gå, formodes at have en stor, positiv indflydelse på opbyggelsen af knoglemassen. Manglende gangfunktion har været associeret til øget forekomst af knoglebrud.



Det er ikke entydigt vist, men det at have fået en epilepsidiagnose og/eller det at være i behandling med antiepileptisk medicin har været sat i sammenhæng med lavere knoglemasse og øget forekomst af knoglebrud i udenlandske studier.

Et enkelt udenlandsk studie har vist lavere knoglemasse hos personer med RTT med utilstrækkelige niveauer af D-vitamin i blodet. D-vitaminstatus er også påvirket hos mange danske piger og kvinder med RTT, men ikke i en sådan grad, at vi kan påvise en direkte sammenhæng med deres knoglemasse.

Kalk og D-vitamin

Ikke alle personer med RTT får deres daglige kalkbehov dækket. Calcium (kalk) er vigtig for at styrke knoglemassen, og D-vitamin er vigtig for at styrke knoglemassen, muskelstyrken (især over hofterne og skulderbæltet) og immunforsvaret. Solen er den bedste kilde til dannelse af D-vitamin i huden. Meget tyder dog på, at danske piger og kvinder med RTT ikke kommer nok ud i solen, for niveauet af D-vitamin er bemærkelsesværdigt lavt om sommeren, modsat om vinteren, hvor RTT-personer har samme niveau som raske jævnaldrende.

Hvordan undersøger man knoglemasse og knoglebrud ved RTT?

Med Dual X-Ray Absorptiometry (DXA-scanning) kan man med meget svage røntgenstråler undersøge knoglemassen, dvs. graden af knoglemineralisering (forkalkning i gram) og graden af knoglemineraldensitet (g/cm^2). Rygsøjle og hofter er de regioner, man normalt undersøger, men man kan også scanne hele kroppen og derved samtidig undersøge muskel- og fedtfordeling i kroppen.

Der er mange faldgruber ved denne undersøgelse, især hos børn og hos små personer. Man kan komme til at undervurdere knoglerne hos personer med RTT, alene fordi de ofte har små, korte knogler. Man bliver nødt til i tolkningen af DXA-resultaterne bl.a. at tage højde for deres mindre knoglestørrelse. Et væsentligt problem er mangel på passende referencemateriale, der på én gang tager højde for alder, knoglestørrelse, knoglealder, højde, vægt, kropssammensætning, pubertet og etnicitet. Derfor kan DXA-scanning ikke på nuværende tidspunkt siges at være en rutineundersøgelse for alle personer med RTT.

Vi anbefaler således, at undersøgelsen kun foretages hvis der er mistanke om knogleskørhed f.eks. ved præsentation af et lavenergiknoglebrud.



Knoglebrud kan påvises ved en helt almindelig røntgenundersøgelse af knoglerne.

Kan man behandle lav knoglemasse og knoglebrud ved RTT?

Det grundlæggende problem er, at man endnu ikke i detaljer kender årsagen til den lave knoglemasse ved RTT, og generelt er der meget begrænset erfaring med behandling af lav knoglemasse hos børn fraset enkelte andre sygdomsgrupper.

En generel anbefaling af behandling til personer med RTT bør være baseret på et kendskab til knogleomsætningen (balancen mellem at opbygge og nedbryde knoglerne) ved RTT. Dette kendskab har man ikke endnu. Ved høj knogleomsætning kan man være i risiko for netto at miste knoglemasse. Ved lav knogleomsætning kan man være i risiko for netto ikke at opbygge nok knoglemasse. Valg af medicinsk behandling afhænger af, om knogleomsætningen er høj eller lav. Ifølge enkelte studier er der tegn på, at knogleomsætningen formodentlig er lav hos børn og unge med RTT. Hos voksne personer med RTT forventes knogleomsætningen mere at følge billedet hos den almindelige befolkning med et tab af knoglemasse med alde-

ren og efter ophør af menstruation. Her må eventuel behandling afvejes i forhold til fordele og ulemper generelt ved behandling mod osteoporose (knogleskørhed).

Pga. tendensen til øget forekomst af lavenergiknoglebrud hos personer med RTT bør man altid tage et røntgenbillede ved mindste mistanke om knoglebrud. Efter rette behandling af et knoglebrud er mobilisering og vægtbæring i stående/gående stilling så hurtigt som muligt væsentligt for at begrænse tab af både knoglemasse og muskelstyrke.

Immobilisering i liggende og siddende stilling bevirker, at personer med RTT taber knogle- og muskelmasse i løbet af kort tid (en uge til få uger).

Forebyggende tiltag der generelt styrker knoglemassen og mindsker risikoen for knoglebrud:

- Vedligeholdelse og styrkelse af bevægelighed, vægtbæring og stand-/gangevne (hellere sidde/stå/gå mange gange om dagen i kortere tid end sidde/stå/gå en enkelt gang i længere tid).
- Sikring af tilstrækkelig ernæring og væskeindtag, således at vægt/højde og body mass index (BMI) ligger inden for normalområdet.



- Solens UVB-stråling er en effektiv kilde til D-vitamin. Personer med RTT bør derfor være ude i sollyset som andre iht. Sundhedsstyrelsens retningslinjer.
 - Sikring af tilstrækkelig tilførsel af calcium og D-vitamin hele året gennem kosten (fisk, kød, æg, mælkeprodukter) og/eller daglige kosttilskud for at styrke knoglemassen, muskelmas-
- sen og immunforsvaret. Kontrol af D-vitaminstatus en gang om året. (Se i øvrigt Sundhedsstyrelsens retningslinjer).
- Begrænsning af risikoen for fald-episoder gennem træning af muskelstyrke, koordination, balance- og afværgereaktioner og indretning af et sikkert nærmiljø uden overbeskyttelse.

Jeg forstår mere, end jeg
kan give udtryk for

– så tal med mig!

Jeg skal have god tid til at svare

– så vær tålmodig!



Autonom dysfunktion

Det autonome nervesystem er udenfor viljens kontrol og regulerer bl.a. puls, blodtryk, vejtrækning, fordøjelse og blærefunktion. Man mener, at den del af nervesystemet fungerer enten umodent eller på nogle områder unormalt eller uhensigtsmæssigt ved RTT.

Det autonome nervesystem har to "systemer": Det sympatiske nervesystem, der er aktiverende og gør kroppen "vågen og kampklar" samt det parasympatiske nervesystem, der på nogle områder har en hæmmende funktion og forbereder kroppen på hvile. En stor del af det autonome nervesystem styres fra nerveceller i hjernestammen. Der er endvidere påvirkning af signaler fra en del af storhjernen kaldet det limbiske system, der bl.a. har betydning for vores emotionelle funktioner. Hypothalamus, som er en kirtel, der ligger midt i hjernen, har også regulerende funktion over de autonome funktioner.

Personer med RTT har mange symptomer, der tyder på en ubalance i det autonome nervesystem. Deres krop og hjerne har således svært ved at regulere indkomne stimuli og at bringe kroppen i balance. Symptombilledet varierer meget fra person til person, og den enkelte vil ikke have problemer på alle områder, og symptomerne kan udvikle sig over tid.

Der kan bl.a. ses symptomer som

- Agitation (opkørthed), uprovokerede skrige- eller grineture.
- Vejtrækningsproblemer (se senere).
- Langt QT-interval (se senere).
- Kolde hænder og fødder på grund af uhensigtsmæssigt/dårligt blodomløb.
- Symptomer fra mavetarmkanalen i form af synkevanskeligheder, luftslogen, forstoppelse (se senere).
- Symptomer fra urinvejene med urininkontinens og blæretømningsbesvær.

Langt QT-interval

Hjertets rytme er reguleret af det autonome nervesystem. Da dette nervesystem er "umodent" hos personer med RTT, kan de udvikle hjerterytmeforstyrrelser. Dette ses ved uregelmæssigheder i hjertets elektriske impulser, som kan aflæses på et elektrokardiogram (EKG).

QT-intervallet er en af de målbare afstande på et EKG. Symptomer på langt QT-interval kan være tendens til hurtig hjerterytme, besvimelse og måske i yderste fald forårsage pludselig død. Langt QT-interval kan behandles med medicin.

Afstanden kan dog være forlænget uden at give symptomer. Det er alligevel nødvendigt at vide, da forskellige



typer medicin – også i forbindelse med operation – kan forværre tilstanden yderligere.

Der bør laves et EKG, når diagnosen RTT er stillet og herefter bør det gentages ca. hvert 2. år. Langt QT-interval kan nemlig udvikles over tid (intervallet bliver længere), så et enkelt normalt EKG udelukker ikke, at tilstanden kan komme senere.

Vejrtrækningsforstyrrelse

Patienter med RTT har ofte en abnorm respirationsrytme (vejrtrækningsmønstre). Det tilskrives en abnorm og umoden hjernestammefunktion.

Den abnorme vejrtrækning kan hos nogle lede til anfaldsfænomener, som tolkes som epileptiske anfald (se afsnit om epilepsi). Da mange med RTT har et abnormt EEG (elektroencefalografi), også uden at have epilepsi, vil den unormale vejrtrækningsrytme sammen med et abnormt EEG kunne lede til, at man fejlagtigt stiller diagnosen epilepsi og giver medicin herfor.

Medicin mod epilepsi påvirker signalstoffer i hjernen og kan ad den vej hindre epileptiske anfald. Nogle typer epilepsimedicin kan også virke enten beroligende eller stemningstabiliserende, og flere slags epilepsimedicin bruges i dag også som behandling

ved depression. Det kan så i nogle tilfælde gøre, at disse virkninger ved epilepsimedicinen kan give nogen effekt på svære afvigelser i vejrtrækningen, især hvis dette hos den enkelte fremprovokeres af angst og uro. Det kan så igen lede til, at man fejlagtigt skønner, at epilepsimedicinen har en vis effekt på en epilepsi (som altså ikke er der).

Ved undersøgelse og udredning for vejrtrækningsforstyrrelse, anfaldsfænomener og epilepsi ved RTT anbefales, at der endvidere tages EKG (hertekardiogram) (obs for lang QT-interval, der kan optræde ved RTT), at blodets surhedsgrad måles (kan ændres af lav eller høj CO²), at blodtryk måles, og at der om muligt måles O² og CO² under EEG-optagelsen.

Desværre foreligger der endnu ikke dokumenteret effekt af medicinsk behandling for disse tilstande, udover beskrivelser af enkeltpersoners behandling (case report).

Vejrtrækningsmønstre ved RTT

På baggrund af bl.a. forskning ved RTT Centeret i Sverige, skelner man mellem 3 typer af vejrtrækningsmønstre, der hyppigt ses ved RTT. Den enkelte person vil typisk have en af de nævnte typer vejrtrækning, men kan også



have en blanding af typerne. Det er individuelt, hvor udtalt det er, og det kan variere hos den enkelte. Ikke alle har abnorm vejtrækning.

Forceful breathers (kraftig vejtrækning)

Der ses anfaldsvis eller næsten konstant hyperventilation. Det leder til konstant lav CO² (kultveilte) og høj O² (ilt) i kroppen (respiratorisk alkalose). Ved hyperventilationsanfald kan CO² blive meget lav. Det kan lede til besvimelse (synkope) evt. med krampetrækning/ufrivillige bevægelser og med vejtrækningspause, der så leder til faldende O² og cyanose (blåfarvning). Vejtrækningen genoptages igen, når CO² stiger til et vist niveau.

Disse anfald er ikke epileptiske, og de kan som ovenfor nævnt ikke behandles med epilepsimedicin. Andre typer medicin har været forsøgt og har hos nogle haft effekt.

Da der ikke foreligger egentlige videnskabelige opgørelser over effekt af medicin for vejtrækningssymptomerne, er der aktuelt ingen specifikke anbefalinger for behandling.

I nogle tilfælde hjælper det at genånde i en pose og nogle kan have glæde af medicin, der øger kroppens indhold af CO².

Feeble breathers (svag vejtrækning)

Vejtrækningen er overfladisk og der er oftest let forhøjet CO². Det kræver opmærksomhed f.eks. ved bedøvelse.

Apneustic breathers

(vejtrækning med vejrhold)

Personen har hurtige eller forlængede indåndinger, holder så vejret og har evt. ufuldstændig udånding. Der kan være kronisk forhøjet CO². Det kræver opmærksomhed f.eks. ved bedøvelse.

Valsalvamanøvre

Mange med RTT, ofte de med "forceful breathing", har mange daglige valsalvaepisoder, hvor de spontant laver valsalva, dvs. har en forlænget indånding med hold af vejret og derefter en kraftig udånding. Det kan konstant påvirke hjerterytme og blodtryk.



Epilepsi og RTT

Det kan somme tider være svært at afklare, om en person med RTT har epilepsi.

Anfald, der ikke er epileptiske, kan tolkes som epileptiske, og omvendt kan mindre epileptiske anfald overses, eller man overvejer ikke, om det kunne være epileptiske anfald. Endvidere kan de, der har epilepsi have flere slags anfald, evt. både epileptiske og ikke-epileptiske.

Derfor er en god anfaldsbeskrivelse – gerne med videooptagelse af anfaldene – vigtig, så relevant udredning og hermed behandling kan iværksættes.

Specielt ved RTT er voldsomme ”anfald” med enten hyperventilation eller ”vejrhold” mange gange tolket som epileptiske, da disse vejrtrækningsanfald (som ikke er epileptiske) også kan være ledsaget af eller give indtryk af, at personen er bevidsthedspåvirket.

Epilepsi

Ved epilepsi er der gentagne ensartede uprovokerede anfald med eller uden bevidsthedspåvirkning og/eller anfald ledsaget af bevægelser som f.eks. smasken, savlen, rysten, stivhed eller kramper.

Epileptiske anfald skyldes unormale elektriske signaler fra celler i hjernebarken (hjernens overflade). De fleste

epileptiske anfald (både kramper og fjernhedstilfælde) er kortvarige på oftest ½-1½ minut, og de går oftest over af sig selv. Meget langvarige anfald betegnes som status epilepticus.

Hyppighed af epilepsi ved RTT

Der er mange personer med RTT, der har epilepsi. I forskellige opgørelser angives fra 50 til 90%. Det er således ikke alle med RTT, der har epilepsi, og endvidere er der mange med RTT, der kun har epilepsi i få år: Epilepsien starter oftest i 3-4 års alderen. Epilepsi kan ses hos spæde med RTT, og epilepsien kan starte i voksenalderen, men det er sjældent. Mange voksne, der havde epilepsi som børn, har det ikke længere. Som sagt kan ”anfald”, der ikke er epileptiske (se afsnit: ikke epileptiske anfald) let tolkes som epileptiske, og det er måske grunden til, at der er så store forskelle i angivelse af hyppighed i forskellige opgørelser.

Typer af epileptiske anfald der ses ved RTT

Epileptiske anfald kan være – *Generaliserede anfald*, hvor bevidstheden er påvirket med eller uden krampe-etrækninger.

Krampeanfald indledes ofte med en stivnen i kroppen, hvor vejrtræk-



ningen ophører, og mange bliver blå på læber og evt. på huden. Stivheden afløses typisk af rytmiske, ofte synkronne, trækninger i kroppen, hvorefter vejtrækningen kommer i gang igen, ofte med dybe suk.

Tilfælde med ukoordinerede flagrende bevægelser i armene er sjældent epileptiske, men tolkes somme tider som sådan.

Epileptiske absencetilfælde er fjernhedsanfald, ofte med stirrende blik, hvor personen ikke kan kontaktes og ikke reagerer på stimuli. Tilfældene kan være ledsaget af små bevægelser f.eks. i ansigt, øjne, hænder.

– *Fokale anfald*, hvor der blot er enten muskeltrækninger (bevægelser) eller sansepåvirkning, men hvor personen er vågen.

Fokale anfald, hvor der også er påvirkning af bevidstheden (kaldet komplekse anfald) er den hyppigste anfaldstype ved epilepsi ved RTT. Undersøgelser peger på, at disse anfald også somme tider overses og tolkes som ikke epileptiske.


Den enkelte kan have flere forskellige typer anfald og således både generaliserede og fokale.

– *Status epilepticus* er en tilstand, hvor et anfald varer over 30 minutter, eller hvor anfald optræder gentagne gange

inden for kort tid. Status epilepticus kræver oftest indlæggelse for at bryde anfaldet/anfaldene.

Hvordan stilles diagnosen epilepsi ved RTT? Hvordan bruges EEG?

Når man skal undersøge for epilepsi er en præcis anfaldsbeskrivelse meget vigtig, og her kan det være en hjælp at optage en videofilm af et anfald, også når man er i tvivl, om det er epilepsi eller ej. Ved mistanke foretages også EEG (elektroencefalografi), hvor hjernebarkens cellers elektriske signaler registreres. Et normalt EEG viser elektriske signaler fra hjernen, som det ville forventes for en given alder. Et abnormt EEG viser forandringer, som afviger fra det normale for en given alder. Ved epileptiske anfald vil EEG-kurven ændre sig under et anfald. Sammen med EEG kan tages en video, så man kan se, om der kommer ændringer i EEG'et samtidigt med et anfald.



Jeg har min egen mening
– så lyt til mig!



Ved RTT vil et EEG de første leveår oftest være normalt, men med årene vil næsten alle med RTT (både med og uden epilepsi) få en såkaldt abnorm EEG-kurve. Det betyder, at EEG-kurven adskiller sig fra det, man ser hos en rask person uden RTT på samme alder.

For at stille diagnosen epilepsi ved RTT, vil det ofte være nødvendigt at have set anfald under samtidig EEG-optagelse. Ved ikke-epileptiske anfald kan EEG være abnormt, men EEG ændrer sig ikke under anfald, som det ses ved epilepsi.

EEG kan således være beskrevet som "abnormt" (og vil oftest være det ved RTT), uden at personen har epilepsi.

Er der let og svær epilepsi?

Ved svær epilepsi forstås ofte en epilepsi, hvor det er vanskeligt at opnå anfaldsfrihed med medicinsk behandling. For mange forældre er spørgsmålet om svær/let oftest relateret til, hvor voldsomt anfaldet ser ud.

Ved RTT kan ses, at epilepsien er sværest at behandle de første år, men senere, ofte efter ti-års alderen, bliver det lettere, og mange voksne er anfaldsfri og kan ophøre med medicinsk behandling.

Medicinsk behandling

Valg af behandling afhænger af anfaldstype og EEG-forandringerne. Ikke alle bliver anfaldsfri under medicinsk behandling, men mange gør eller får færre anfald. Det er langt fra alle, der oplever bivirkning af medicin. Mindre bivirkninger accepteres af de fleste, hvis alternativet er mange belastende anfald. Under medicinsk behandling vil man ofte tage blodprøver og måle koncentrationen af medicin i blodet. Ikke alle mennesker omsætter medicinen lige hurtigt, og man må derfor ved hjælp af blodprøver løbende vurdere, om dosis skal ændres.

Er medicin uvirksomt, eller er der med flere typer medicin uacceptable bivirkninger, kan en ketogen diætbehandling hjælpe nogle, evt. i kortere tid. Denne diæt har et meget stort fedtindhold og meget lavt kulhydratindhold og diæten skal følges nøje.

Bivirkninger af medicin?

Det er meget individuelt, om en person får bivirkning af en given medicin og ved hvilken dosis.

Somme tider kommer man i den situation, at et medikament er meget effektivt mod en epilepsi, men medicinen må opgives på grund af bivirkninger.



I andre tilfælde tåles samme medikament glimrende, men der opnås ingen effekt mod anfald.

Hvor længe skal man behandle?

Kontrol af behandling

Når der ikke har været anfald i en længere periode (mindst 1-2 år) kan man overveje, om man gradvist kan trappe medicinen ned eller evt. ophøre med den. Mange voksne med RTT vil være "vokset" fra deres epilepsi, og kan ofte ophøre med medicinsk behandling. Har medicinen været givet i mange år, bør den aftrappes gradvist, det kan være over ½-1 år.

Personer med epilepsi går oftest til lægekontrol hvert ½ eller hele år.

En anfaldskalender er en god måde at dokumentere anfaldshyppighed på og se, om der er sammenfald med andre ting. Det kan være stress, brud på rutiner, og f.eks. får nogle flere anfald i forbindelse med menstruation.

Akut behandling af krampeanfald

Afhængig af epilepsitypen vil man oftest anbefale at give anfaldsbrydende medicin ved anfald, der varer mere end nogle få minutter, også for at hindre at det udvikler sig til status epilepticus. Hvordan, hvor meget og hvilken type medicin, der skal gives som anfalds-

brydende er helt individuelt og skal aftales med den læge, der behandler barnets/den voksnes epilepsi.

Oversete epileptiske anfald ved RTT

Undersøgelser har vist, at epileptiske anfald f.eks. med små muskelryk (myoklonier) og absencelignende anfald (kortvarig fjernhed) ikke altid mistænkes som epileptiske af forældre eller f.eks. pædagoger eller lærere, og derfor overses. Sådanne anfald kan forstyrre opmærksomhed og kontakt.

Beskyttelse ved anfald?

Har man epileptiske anfald med pludselige fald eller tab af muskelspænding, kan det anbefales, at personen bærer hjelm. Gående piger med hyppige epileptiske anfald med risiko for fald kan udstyres med hjelm med hagebeskytter samt lille rygsæk med pude.

Ikke epileptiske anfald ved RTT

Flere forskellige anfaldslignende bevægelser og symptomer ved RTT har været og mistænkes fortsat ikke sjældent for at være epileptiske. Disse anfald forsvinder ikke med epilepsimedicin og i værste tilfælde opnås ikke andet end medicinske bivirkninger, hvis der gives store doser medicin.



Det kan være:

- *Vejrtrækningsforstyrrelse* (unormal vejrtrækning – se afsnittet om vejrtrækningsmønstre).
- *Stereotypier* (gentagne formålsløse bevægelser) ofte med hænderne eller flagren med armene.
- *Vacant spells* (pludselig ophør med en aktivitet, falden i staver).
- *Luftslugen*.
- *Anfald med fokal dystoni* (udpræget muskelspænding) i en del af kroppen.
- *Grineanfald*.

Nævnte anfald ses evt. i kombination. Man kan have indtryk af påvirket bevidsthed.


EEG vil under disse anfald være upåvirket, men stadig med forandringer karakteristiske for RTT.

EEG med video under anfaldet kan bruges til at afkræfte mistanken om epileptiske anfald.

Betegnelsen absence bruges ofte om en tilstand, hvor personen virker fjern. Det er her vigtigt at vide, om det er på epileptisk basis eller blot "falden i staver" evt. ifm. hånd- og mundstereotypier.

Personer med epilepsi kan også have ikke-epileptiske anfald.

Konklusivt må det siges, at epilepsi er hyppig ved RTT. Epilepsien kan være både vanskelig at diagnosticere og behandle, og samtidigt er der stor risiko for, at andre symptomer ved RTT mistolkes som epileptiske fænomener. Risikoen herfor er særlig stor, hvis fagpersonerne, der undersøger for en evt. epilepsi ikke er bekendt med typiske træk ved RTT både ang. vejrtrækning, bevægelsesmønstre og mulige EEG-forandringer.



Jeg kommunikerer på min egen måde
– så find ud af hvordan!



Vækst

Vægt, højde og hovedomfang

Hovedparten af personer med RTT er væksthæmmede. Det ses i varierende grad, og det gælder både vægt, højde og hovedomfang.

Ved fødslen ligger parametrene inden for normalområdet, men ved sammenligning med børn uden RTT ses de gennemsnitlige værdier at ligge lidt lavere allerede ved fødslen (opgørelse fra den australske RTT database).

En dansk undersøgelse (fra Gitte Røndes pdh) viser, at forskellen i vægt og højde mellem danske piger med RTT og piger uden RTT øges lidt med alderen. De normalt brugte vækstkurver passer derfor ikke helt til personer med RTT. Vægt og højde for de danske piger med RTT stemmer derimod fint overens med amerikanske kurver for piger med RTT udarbejdet af Alan Percy fra University of Alabama, USA.

Personer med RTT har tendens til at have et lavere BMI (body mass index = vægt i kg/højde i meter²) end personer uden RTT. Da børn generelt har et lavere BMI end voksne, skal værdierne altid relateres til alderen på kurver, der er lavet til formålet.

En amerikansk undersøgelse fra 2012 viser, at som gruppe har personer med RTT en større spredning af BMI, således at der er en øget risiko for såvel

undervægt som overvægt set i forhold til piger uden RTT. Risikoen øges med alderen. Den danske undersøgelse viste tilsvarende, at pigerne ikke havde væsentlig lavere BMI end piger uden RTT, men derimod havde voksne med RTT væsentlig lavere BMI end de voksne uden RTT.

Hænder og specielt fødder hos personer med RTT er ofte mindre end forventeligt ud fra alderen og sidstnævnte også i forhold til højden.

Hovedomfanget hos personer med RTT kan være normalt, men hos mange vokser hovedet ikke i takt med kroppen. Det skyldes, at hjernen ved RTT ofte er mindre end normalt.

Pubertet

Personer med RTT kommer i puberteten til normal tid, hvilket for pigernes vedkommende oftest er mellem 10 og 13 år. Hvis pigen går i pubertet, før hun er otte år eller efter 14-års alderen, bør det undersøges nærmere. Der er dog set en tendens til, at piger med RTT kan få tidligere brystudvikling, men uden en tidligere indsættende menstruationsalder.

Normalt indledes puberteten med en vækstspurt, men amerikanske undersøgelser tyder på, at det ikke er så udtalt ved RTT som hos piger uden



RTT. Puberteten opdages gerne ved, at brysterne vokser, og det er normalt, at det ene bryst vokser hurtigere end det andet. De øvrige sekundære køns-karakteristika udvikles, og menstruationerne kommer typisk ca. 2 år efter, brystudviklingen er startet. Er pigen meget tynd, kan det forsinke starten på menstruationerne. Blødningerne er ofte uregelmæssige de første år.

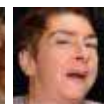
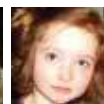
Hvis pigen har smerter i forbindelse med menstruationen, kan man give smertestillende håndkøbsmedicin. Hvis dette ikke er effektivt nok, bør lægen rådspørges for justering af dosis eller anden medicin. En varmedunk på maven kan også lindre i nogle tilfælde. Hvis pigen er meget påvirket af men-

struationen, kan det anbefales at få en henvisning til en gynækolog og høre, hvilke andre muligheder der findes for at afhjælpe eventuelle gener i forbindelse med menstruationen. Her skal blot nævnes, at man kan overveje p-piller, hormonspiral eller i helt særlige tilfælde fjernelse af livmoderen (hysterektomi).

Menopause

(ophør med menstruation)

Der foreligger sparsomme data omkring klimakteriet og menopausen hos kvinder med RTT. Det er vores formodning, at kvinderne ikke adskiller sig væsentligt fra andre kvinder i denne sammenhæng. Forhåbentlig vil fremtidige livsforløbstudier give os svar.



Fordøjelseskanalen og urinveje

Ernæring, mad og vægt

Mange med RTT vejer mindre end normalt i forhold til deres højde. Om de er egentligt undervægtige afhænger af kropsbygning og muskelfylde (musklernes størrelse). Den mest præcise vurdering af vægt i forhold til højde kan fås ved en DXA kropsscanning, hvor knogler, muskler og fedtlag måles. Mange med RTT har en god appetit, men om de får spist tilstrækkeligt i forhold til kroppens behov kræver mange gange en udregning og vurdering af kosten ved en diætist. Kaloriebehovet hos den enkelte er dels afhængig af personens størrelse, men også af hvor meget personen bevæger sig, og om der er tale om øget spænding af musklerne (dystoni og spasticitet), idet dette vil øge kaloriebehovet. Det er især vore muskler, der bruger energi, når vi bevæger os, men musklerne bruger også energi, når de spændes, selv om man sidder stille, eller blot sidder og bevæger arme eller hænder. Udpræget hyperventilation medfører også ofte et større energiforbrug.

Somme tider kan man blive overrasket over, hvor meget en person med RTT egentlig bør spise og drikke for at få dækket sit næringsbehov. Hos piger, der savler meget, skal man være ekstra opmærksom på et øget væskebehov.

Hvis der er reflux (se senere), eller hvis der sluges meget luft, kan det resultere i, at hun/han ikke har lyst til at spise helt så meget, som der er behov for, og blot en lidt mindre energiindtagelse end det egentlige behov vil gradvist resultere i et vægttab eller en ikke tilstrækkelig vægtøgning. Det kan på sigt hæmme vækst både i højden, men også af muskler og knogler. En normal vækst er også nødvendig for at sikre den fysiske pubertetsudvikling, som resulterer i, at kroppen danner tilstrækkeligt kønshormon, som igen er af betydning for knogler og muskler.

For nogle kan det være en løsning at få en mavesonde (se senere), evt. blot til at sikre at væskebehovet bliver dækket, idet et for lille væskeindtag kan give både træthed og forstoppelse.

For mange er det bedst at få hyppige mindre måltider, at have god tid til disse, og at have en god siddestilling, hvor kroppen ikke falder sammen. Bliver personen med RTT urolig ved et måltid og nægter at spise eller drikke, behøver det ikke at betyde, at hun er mæt. Det kan også være tegn på et opstød, som han/hun først skal have lejlighed til at komme af med. Eller kan skyldes at hun/han er forstoppet og får ondt eller afføringstrang af at få mad "i maven".



Det kan ofte være nødvendigt evt. i perioder at udfylde kost- og væskeskema, så alle ved, hvor meget, der er spist. For nogle gives ekstra fedt i maden. Stimulation af mundmotorik før måltidet som forberedelse til at spise hjælper nogle. Brug af stor engangssprøjte under madgivningen af blendet mad og gelémad kan også være en mulighed.

Behandling af reflux og forstoppelse er vigtigt, da begge dele mindsker appetitten (se dette). Nogle tandlæger har specialiseret sig indenfor stimulation og træning af tyggefunktionen, spørg tandlægen herom.

Tænder, tandlæge og skæren tænder

Som udgangspunkt er tænderne normale ved RTT. Tandfrembrud, tandskift og behov for tandbørstning og tandlægekontrol er som hos alle andre. Alle får tilbud om kommunal tandpleje i barnealderen. Der kan somme tider blive behov for behandling ved specialtandplejen (børn og voksne), og man henvises hertil ved egen tandlæge. Det kan blive nødvendigt at foretage tandbehandling i fuld bedøvelse (narkose), hvis der skal foretages længerevarende behandling, som personen med RTT har svært ved at samarbejde og sidde stille til.

Nogle, især børn, skærer tænder så voldsomt, at tænderne slides ned. Mælkætænderne behøver som regel ingen behandling, mens de blivende tænder forebyggende kan pensles ("forsegles") regelmæssigt hos tandlægen. Mundmassage, sut eller en blød klud at bide i kan aflaste. Nogle kan have gavn af en bideskinne.



Tandstillingen vurderes hos tandlægen, i visse tilfælde tilrådes behandling af tandstillingen (tandretning).

Savlen

Mange med RTT savler. Ved dyb koncentration kan man opleve, at savlen for en tid ophører. Stimulation af mund og svælg kan være en mulighed for at forbedre mundmotorikken. Instruktion kan gives af fysioterapeut, ergoterapeut, talepædagog eller somme tider tandlæge.



Særligt når det er koldt, er det vigtigt at være opmærksom på, at savlet ikke irriterer huden omkring munden. For at beskytte tøjet mod at blive gennemblødt kan man give et tørklæde på. Der findes specialsyede tørklæder, som både er pæne og praktiske. Konstant fugtig hud kan resultere i svamp i huden. Dette kan behandles med speciel creme eller salve.

I visse situationer, hvor man vil undgå savlen, kan man tale med sin læge om at give atropin dråber på tungen. Det virker i nogle tilfælde i en kort periode men måske lige den time, hvor man nødt vil savle f.eks. ved særlige festlige lejligheder. Dråberne virker ved at nedsætte mængden af spyt.

Fejlsynkning

Ved fejlsynkning kommer maden ”i den gale hals” dvs ikke lige ned i spiserøret men i luftrøret. Det resulterer i hoste og måske også opkastning. Det kan være et problem under måltiderne. Hos nogle er det en fordel at holde indtagelse af væske og mad adskilt. Hos andre kan problemet afhjælpes af hyppig væskeindtagelse under spisingen. Nogle kan have glæde af, at væsken tilsættes et fortykkelsesmiddel eller at drikke af tudkop, et specialugerør med indbygget ventil eller en

stor engangssprøjte. Problemer med fejlsynkning under spising af fast føde kan afhjælpes med blendet mad. For nogle er en PEG-sonde en god løsning. En PEG-sonde (percutan endoskopisk gastrostomi) er en mavesonde, der er placeret gennem huden på maven ind i mavesækken. Nogle har blot brug for sonden til væske og evt. medicin.



Reflux

Reflux er den lægelige betegnelse for tilbageløb af maveindhold til spiserøret. Det er hyppigt ved RTT. Det skyldes formentlig en utilstrækkelig lukning eller spænding i den muskel, der danner overgang mellem spiserør og mavesæk. Da indholdet i mavesækken er meget surt (lav pH) taler man om tilbageløb af mavesyre. Det kan virke stærkt irriterende på slimhinden i spiserøret, der ikke som slimhinden i mavesækken er bygget til at modstå syre, og denne irritation kan lede til sår dannelse. Hvis



pigen virker forpint, specielt i liggende stilling eller på faste tider efter måltiderne, kan det måske skyldes smerter fra spiserøret. Reflux af mavesyre skader tænderne. Tandlægen kan ofte se, om der er denne syrepåvirkning. Spørg!

Tilstanden kan behandles med syrenedsættende medicin, der reducerer surhedsgraden, men tilbageløb vil stadig være til stede.



Luftslugen

Luftslugning er et velkendt problem ved RTT. Det medfører ofte en udspilet mave og kan give mavesmerter.

Personer med RTT kan have svært ved at skille sig af med luften ved at bøvse eller prutte. Der er desværre ingen god medicinsk løsning, men forskellige typer håndkøbsmedicin kan mindske ubehaget/smerterne hos nogle. En evt. forstoppelse bør behandles, da den kan forværre tilstanden. Måske kan der være effekt af mundstimulerende træning for at mindske tendensen til at sluge uforholdsmæssig meget luft.

Aktiv bevægelse hjælper med at bringe luften videre i systemet – jo mere jo bedre. Personer, der ikke er gående bør komme i oprejst stilling flere gange dagligt og have mulighed for at få mange forskellige stillingsskift. Det kan endvidere hjælpe nogle at ligge på maven med bagdelen højt (evt. liggende på en skråkile).

Kontinens

Dette ord bruges for at beskrive, om man kan holde på urin og afføring, i modsat fald tales om inkontinens mht. urin og afføring.

Ved RTT bruger stort set alle ble på grund af manglende kontrol af vandladning, men mange opnår continens



med afføring. En dansk opgørelse (ikke offentliggjort) viser, at dette er tilfældet for ca. 1/3 af danske personer med RTT. En nylig hollandsk undersøgelse har vist samme tendens, idet ca. 1/4 var kontinente for afføring om dagen.

Det er vigtigt at være opmærksom på at undgå forstoppelse. Det kan lade sig gøre ved at indarbejde helt faste toiletrutiner på faste tidspunkter i forhold til dagens øvrige faste rutiner, at bruge god tid ved toiletbesøg og holde rutinerne meget ensartede både hjemme, i skole, i bosted, dagtilbud og aflastningssted.

Selvom de fleste personer med RTT ikke har kontrol over blæren, kommer der ofte vandladning ved toiletbesøg. Dette øger sandsynligheden for at tømme blæren for urin flere gange i løbet af dagen og hermed at nedsætte risikoen for blærebetændelser.

Forstoppelse (obstipation) og afføringsmidler

Mange med RTT har tendens til forstoppelse. Man mener, det skyldes en ubalance i det autonome nervesystem, der kan bevirke at tarmperistaltikken (tarmbevægelser) ikke skubber afføringen hurtigt nok gennem tarmsystemet. Samtidigt kan alle blive forstoppede, hvis man ikke drikker nok væske, hvis

man sidder meget stille, og hvis kosten ikke indeholder særlig mange fibre (som giver afføringen fylde), som der f.eks. er i grøntsager, frugt, groft brød og rugbrød. Det er ikke altid man er klar over, man er forstoppet, men det kan give alment ubehag, oppustethed og mavesmerter. Faktisk er forstoppelse den allerhyppigste årsag til mavesmerter hos danske børn, der ikke har RTT: De der har RTT kan sjældent fortælle, at de er forstoppede, men forstoppelse kan være årsag til uro, gråd, selvskadende adfærd, dårlig søvn, øget muskelspænding, aggressivitet og madlede. Forstoppelse kan give kvalme og opkastning.

Der er derfor al mulig grund til at sikre, at personer med RTT ikke er forstoppede. Dvs. sikre at den, der har RTT, har afføring dagligt eller minimum hver 2. dag, og at man sikrer sig, at afføringen ikke er hård. Mange har brug for, ofte allerede fra småbarnsalderen at få en form for afføringsmiddel. Det kan være laktulose eller movicol (som mange finder er det bedste ved RTT), men også figensaft og sveskemos hjælper mange. Hvis forstoppelsen er indtrådt, kan det somme tider være nødvendigt at bryde det ved at give et afføringsmiddel direkte op i endetarmen. Det er ikke ukendt at nogle med RTT kun har afføring på den måde.



Nogle synes, det er praktisk, for så ved man altid, hvornår personen får afføring, men det kan ikke anbefales at regulere afføringen på den måde. Dels kan det kun lade sig gøre, hvis personen har en vis grad af forstoppelse (ellers ville afføringen komme af sig selv), hvilket i sig selv giver ubehag, og dels ødelægger man med tiden tarmens naturlige refleksfunktion.

Bedre er det at oplære personen med RTT, til at have afføring på toilettet, dvs. selv kontrollere sin afføring. Det kan man kun, hvis man ikke er forstoppet, og det kan lade sig gøre for de fleste (se afsnit om kontinens).

Urinvejsinfektioner

Umiddelbart burde personer med RTT ikke have flere urinvejsinfektioner, dvs. blærebetændelser og/eller nyrebækkeninfektioner end andre. Der er ikke

kendskab til øget forekomst af misdannelser af urinveje, noget der disponerer til urinvejsinfektioner.

Forstyrrelse i det autonome nervesystem kan dog teoretisk bidrage til, at blæren ikke altid tømmes helt ved en vandladning, hvilket kan disponere til blærebetændelse.

Forstoppelse kan også give blærebetændelse. Personer med RTT kan ikke så let fortælle om smerte eller ubehag, og nogle har en høj smertetærskel. Har man indtryk af ildelugtende urin, evt med feber, eller feber uden kendt grund, er det en god idé at søge læge og få undersøgt for urinvejsbetændelse. En urinprøve skal tages sterilt, dvs. en midtstråle urin efter afvaskning. Urin opsamlet på en ikke korrekt måde kan give anledning til forkerte svar og dermed forkert behandling. Spørg lægen.



Sundhedstjekliste

Det anbefales, at alle med RTT kommer til regelmæssig lægeundersøgelse 1-2 gange årligt og efter behov i øvrigt.

Da tiden ved konsultationen kan være knap, er det en fordel på forhånd at lave sin egen dagsorden, så de væsentligste problematikker nås.

Ved lægebesøg anbefales at flg. undersøges

- Højde og vægt.
- Hovedomfang (børn)
- Blodtryk.
- Rygsøjle (scoliose?)
- Vejrtrækningsmønster.
- Motorik.
- Ledstatus inkl. fødder og fodtøj.
- Muskelspænding.
- Sår: på hænder ved håndstereotypier; ben, arme og fødder, hvis der bruges skinner og særlige sko.
- OBS. Husk at tage alle skinner, sko og evt. korset af ved lægebesøget, så huden kan ses!
- Blodprøve årligt for D-vitamin og kalkstatus.
- EKG hvert 2. år.

Samtalen bør også dreje sig om problematikker, der er relevante indenfor:

- Adfærd.
- Kommunikation.
- Helbred.
- Kost (OBS indhold af kalorier, D-vitamin og kalk) og væskeindtag.
- Tandstatus.
- Spisning.
- Afføring og vandladning.
- Epileptiske og ikke-epileptiske anfald.
- Hørelse og syn.
- Søvn.
- Fysioterapi.
- Muligheder for motorisk aktivitet.
- Faldforebyggelse.
- Unge og voksne: Menstruation.
- Sociale forhold: daginstitution/skole/beskæftigelse, fritid, aflastning, hjælpemidler.



Psykologi og kognition

Kognition

Ordet 'kognition' vedrører funktioner som erkendelse, opfattelse, tænkning og anvendelse af viden, og indgår derfor i de fleste menneskelige processer. Således kan et menneskes sociale, følelsesmæssige og intellektuelle udvikling ikke forstås som selvstændige områder men må ses som sammenhængende. Ser man på kognition i forhold til udvikling, skal fokus være på, hvordan barnet opfatter og tilpasser sig i verden, og hvordan det lagrer sine erfaringer og udvikler kundskaber, samt hvordan erkendelsen foregår i samspil med det omgivende miljø.

Når man laver en kognitiv vurdering, ses der både på alder og på det enkelte individ, således er der nogle alderstypiske fællestræk i den kognitive udvikling, men inden for disse fællestræk er der også store individuelle forskelle.

RTT påvirker også den kognitive udvikling, og personer med RTT er derfor psykisk udviklingshæmmede. Imidlertid er det dog vanskeligt at vurdere, i hvilken grad de er hæmmede, idet de test, der bruges til at lave en kognitiv profil af en person, er ved opgaver, hvor der enten skal svares verbalt eller ved at lave en opgave med hænderne. Da personer med RTT ikke har noget

verbalt sprog og samtidig har vanskeligt ved at bruge hænderne viljestyret, kan de gængse tests derfor ikke bruges, og der er endnu ikke udviklet alternative tests.

Selvom personer med RTT er udviklingshæmmede, og det ikke er muligt at måle i hvilken grad, er det væsentligt at huske på, at der altid er potentiale for udvikling, og derfor er det vigtigt også at udfordre dem intellektuelt.

Det sociale

Undersøgelser af de sociale præferencer hos personer med RTT peger på, at de foretrækker socialt orienterede stimuli, og at de på billeder foretrækker at kigge på mennesker frem for på genstande. Når de kigger på billeder af mennesker, kigger de mest på øjnene, ligesom andre mennesker gør. Disse undersøgelser peger således på, at personer med RTT i høj grad er socialt orienterede.



Dette bekræftes også i praksis, hvor de fleste personer med RTT godt kan lide at iagttage, være sammen med og lave noget sammen med andre mennesker. Mange af dem opsøger endda selv kontakten med andre, f.eks. ved (intens) øjenkontakt eller berøring.



Derfor er det vigtigt, at personer med RTT bliver inddraget i det sociale liv, og der skabes og tilbydes et relevant socialt miljø, de kan færdes i, som f.eks. et ungdomsmiljø til teenagerne.

Ligeledes er det vigtigt, at man som omsorgsperson er opmærksom på at inkludere og medinddrage personer med RTT, da de nemt kan "gemme sig" i mængden, fordi de er stille og ikke verbalt kan gøre opmærksom på dem selv og deres lyst til at deltage.

Humør og stemningsniveau

Hverdagen for personer med RTT påvirkes af deres skiftende humør og stem-

ningsniveau, som til tider kan ændre sig ufatteligt hurtigt. Det er ikke altid til at forstå, hvorfor personen med RTT det ene øjeblik kan være rigtig glad, for så på et kort øjeblik at blive meget vred eller ked af det. Det kan være meget vanskeligt at finde årsagen til disse hurtige stemningsskift.

Netop fordi personer med RTT har kommunikationsvanskeligheder, skal "udbruddene" altid tages alvorligt – ingen udbrud uden grund. Udbruddene er personens måde at kommunikere, at noget er galt og må ikke tages som udtryk for dårlig opførsel. Det er væsentligt at være bevidst om, at det også er frustrerende for personen med RTT at have det sådan, og det er omgivelsernes opgave at hjælpe personen og forsøge at løse problemet.

Der kan være mange årsager til de pludselige humørskift. Det kan f.eks. være bevidsthedsændringer som følge af vejtrækningsforstyrrelser, smerter og ubehag, forkert siddestilling eller et hjælpemiddel, der ikke sidder korrekt. Sult, træthed eller tørst kan også være en mulig årsag til at personen med RTT er urolig.

En anden forklaring kan være forstyrrelserne i det autonome nervesystem, som bevirker, at personer med RTT kan være i en konstant stresstil-



stand, som er vanskelig for dem at bremse og komme ud af igen.

Samtidig kan de have vanskeligt ved at selektere, regulere og bearbejde sanseindtryk, så alle lyde, lugte, berøringer, bevægelser, synsindtryk etc. bliver taget ind på én gang. Det vil sige, at de ikke får sorteret de ikke-relevante sansestimuli fra, hvilket igen kan være med til at skabe en høj stresstilstand.

Humørskiftet kan også skyldes en emotionel ændring i hjernen, som udtrykkes gennem frustration, tristhed, decideret vrede, eller den anden vej rundt, som glæde. Måske ved personen med RTT ikke helt selv, hvad denne ændring i sindstilstanden skyldes, og kan derfor have svært ved at udtrykke det på anden vis.

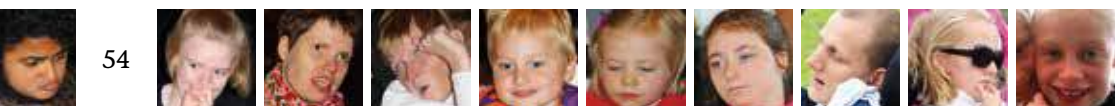
Det er vigtigt, at man i disse situationer verbalt tilkendegiver, at man kan se, at personen har det skidt og at man forsøger at hjælpe.

Latterudbrud og skrigeture

Personer med RTT kan have længerevarende latterudbrud eller skrigeture, som anses for at være ufrivillige. Udbruddene er forskellige fra det pludselige humørskifte – ”kommunikationsudbruddene”, som er beskrevet ovenfor, da der tilsyneladende ikke er kontakt til personen med RTT, og

da baggrunden for dem formentlig er anderledes. Hvorfor disse latter- eller skrigeture kommer, ved man på nuværende tidspunkt ikke.

De kan virke skræmmende for omgivelserne, da personen tilsyneladende ikke kan kontaktes, mens det står på. Man kan forsøge at bryde udbruddet ved at lave et skift i omgivelserne ved hjælp af berøring, ved at tænde for musik, sætte en dvd på, flytte sig til et andet sted eller lignende, og derved rette fokus et andet sted hen.



Kommunikation og RTT

Kommunikation er en livslang læringsproces. Det er gennem kommunikationen med vores omgivelser, vi udvikler os som mennesker, der kan handle i verden, påvirke vores omgivelser og dele vores synspunkter og oplevelser med andre. At have mulighed for at kommunikere og blive hørt er en menneskeret.

De fleste personer med RTT har ikke noget talesprog, men der er ingen tvivl om, at de forstår talesprog bedre, end de kan give udtryk for. I hvilken grad de forstår det, kan dog være vanskeligt at vide og varierer fra person til person.

Når personer med RTT ikke har noget talesprog og har vanskeligt ved at bruge hænderne viljestyret, kan kommunikation være svært tilgængelig for dem, hvorfor der er risiko for, at man kommer til at tale henover hovedet på dem. Derfor er det vigtigt at huske at medinddrage dem i en samtale, hvor der er flere samtalepartnere. Ligesom det er vigtigt at tale med dem på et niveau, som passer til dem og om ting, som interesserer dem.

Når man har RTT, ser kommunikationen anderledes ud, og den kan have vanskeligere ved at blive udviklet og forstået end hos andre. Derfor er det nødvendigt at gøre en særlig indsats for personer med RTT i forhold til at

udvikle deres kommunikation og lære at forstå den. I den forbindelse er det vigtigt, at alle omkring personer med RTT er opmærksomme på, at det er deres ansvar at skabe de mest optimale rammer for kommunikation i form af struktur, hjælpemidler og ikke mindst tid. Både i forhold til den mængde tid der gives til, at personen med RTT kan lære at bruge et kommunikationshjælpemiddel og et kommunikationssystem, men også i forhold til den tid der bruges på den enkelte kommunikative udveksling.

Grunden til, det er så vigtigt at give tid til hver enkelt kommunikative udveksling, er, at personer med RTT ofte har en meget lang latenstid, hvorfor der kan gå lang tid fra der stilles et spørgsmål, til der kommer et svar. Ofte kan der gå så lang tid, at den, der spørger, foranlediges til at stille et supplerende spørgsmål for at uddybe det første spørgsmål, eller selv tolker et svar eller går videre uden at have modtaget et svar.

At latenstiden er så lang, er således ikke et tegn på manglende lyst til at svare, manglende samarbejdsvillighed eller manglende viden og forståelse. Ting tager bare lang tid for en person med RTT. Et svar kan sagtens være halve til hele minutter undervejs, og det



skaber selvsagt frustrationer, hvis den, der stiller spørgsmålet, ikke afventer et svar og hurtigt går videre eller selv bestemmer svaret.

Hvis man på forhånd ved, at man ikke har tid til at afvente et svar, kan det derfor anbefales at undlade at stille et spørgsmål og i stedet bruge konstateringer i kommunikationen, som f.eks.: "Du får røde bukser på i dag" i stedet for "Vil du have røde bukser på i dag?"

Alternativ Supplerende Kommunikation

Alternativ og supplerende kommunikation – også kaldet ASK – er en fællesbetegnelse for de mange måder, man kan kommunikere på, hvis talen ikke er tilstrækkelig. Således kan ASK ses som et tværfagligt praksisfelt inden for specialpædagogikken, der hjælper mennesker til at kommunikere og forstå hinanden, når den ene part har en funktionsnedsættelse og ikke kan tale. ASK skal altså være med til at give personen med RTT nogle kommunikationsredskaber og kommunikationssystemer, der fremmer så stor en selvstændighed og mulighed for at give sin mening til kende som muligt. Måden, hvorpå dette kan ske, er ved at gøre brug af forskellige relevante hjælpemidler og ved at motivere personen med RTT til så aktiv og effektiv

deltagelse i kommunikative interaktioner som muligt.

For at kunne benytte ASK til personer med RTT, kræver det en særlig viden om RTT, så man har et kendskab til, hvordan funktionsnedsættelserne hos personer med RTT kan se ud, og hvilke muligheder og begrænsninger det kan give i forhold til brugen af forskellige kommunikationsmåder og -midler. Men lige så vigtigt er det at have et indgående kendskab til den enkelte person med RTT, og hvordan RTT specifikt udspiller sig hos denne, og hvordan dennes personlighed spiller ind på RTT. Dvs. det er vigtigt at have et mere konkret kendskab til hele personen med RTT.

Udtryksmåder

De fleste personer med RTT har ikke noget talesprog, og de som har, har stadig svært ved at udtrykke sig ved talesproget alene. Derfor er det vigtigt at have fokus på andre udtryksmåder og lære at forstå og tolke dem. Af andre udtryksmåder findes der de "kropsbaserede udtryksmåder" og de "hjælpemiddelbaserede udtryksmåder".

De "kropsbaserede udtryksmåder" er måder, hvor personen med RTT udtrykker følelser, ønsker eller holdninger ved hjælp af kroppen. Det kan være



gennem bevægelse med kroppen, f.eks. læner nogle sig frem med kroppen, når de mener "ja" eller vil give en positiv respons, og tilbage, når de mener "nej" eller vil give en negativ respons. Nogle af dem, der kan gå, går hen og stiller sig foran den/det, de gerne vil henlede deres opmærksomhed på.

Et andet og meget vigtigt eksempel på en kropsbaseret udtryksmåde er blik og øjenudpegning. Personer med RTT kan bruge deres øjne viljestyret, og rigtig mange af dem har et intenst og vedholdende blik, som de bruger til at fange opmærksomheden hos de personer, de gerne vil i kontakt med, ligesom mange af dem også bruger deres øjne til at pege på en ønsket genstand.

De "hjælpemiddelbaserede udtryksmåder" er, når der bruges en materiel genstand til at fremme kommunikationen. Det kan f.eks. være billeder, konkrete (reelle ting eller objekter) eller computere.

Kommunikationshjælpemidler

Kommunikationshjælpemidler er materielle genstande, som bliver brugt i de hjælpemiddelbaserede udtryksmåder. Der findes mange forskellige kommunikationshjælpemidler, og når man skal vælge et kommunikationshjælpemiddel, er det vigtigt at

overveje, hvordan dette hjælpemiddel kan fremme kommunikationen, og om det er et hjælpemiddel, som kommunikerer én vej (som oftest fra omsorgsperson til personen med RTT) eller to veje. Lige så vigtigt er det at huske på, at det ikke skal erstatte de kropsbaserede udtryksmåder men supplere og fremme nye kommunikationsmuligheder.

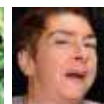


Kommunikationshjælpemidlerne kan være delt op i "lavteknologiske kommunikationshjælpemidler" eller "højteknologiske hjælpemidler".

"Lavteknologiske hjælpemidler" kan f.eks. være grafiske symboler og konkreter, kommunikationstavler, kommunikationsbøger med grafiske symboler, fotos eller skrevne ord. Det kan også være hjælpemidler til at sætte grafiske symboler på, f.eks. øjenudpegningsrammer, plader eller veste med sort velcrovelour. Hvilket lavteknologisk hjælpemiddel, man skal vælge, afhænger af den enkelte person og dennes abstraktionsniveau.

Uanset hvilket lavteknologisk hjælpemiddel, man vælger at benytte sig af, kan det være en god idé at lave et kommunikationspas til hver enkelt person med RTT.

Et kommunikationspas er et lille hæfte med vigtige oplysninger om personens kommunikation, skrevet i et let tilgængeligt og uformelt sprog som alle kan forstå. Passet laves i samarbejde mellem dem, der kender personen bedst og personen selv, når det er muligt. Det følger personen rundt i hverdagen, så det altid er tilgængeligt og synligt, f.eks. placeret på kørestolen.



Idéen bag kommunikationspasset er, at personen med RTT hurtigt kan præsentere sig selv over for nye mennesker og samtidig give information om sine kommunikationsmåder.

Disse oplysninger er især vigtige i forbindelse med en hverdag med mange miljøskift (f.eks. hjem, skole, fritidstilbud, aflastning), ved overgang fra f.eks. børnehave til skole, eller hvis man er i en sammenhæng med stor personaleudskiftning, f.eks. i et botilbud.

Et kommunikationspas kan f.eks. indeholde oplysninger som:

- Om mig.
- Sådan fortæller jeg dig noget.
- Vigtigt at vide om mig, når vi skal tale sammen.
- Du kan hjælpe mig ved at...
- Vigtige personer i mit liv.
- Jeg kan godt lide...
- Jeg kan ikke lide...
- Sådan fungerer min udpegningstavle/talemaskine.
- Vigtigt at vide (f.eks. i forbindelse med medicinering, spisning e.a.).



"Højteknologiske hjælpemidler" kan være en talebøf, dvs. en slags kontakt/maskine, hvor det er muligt at indtale en eller flere beskeder, som kan afspilles ved at trykke på talebøffen. Eller det kan være talemaskiner til indtaling eller afspilning af varierende antal felter med ord eller sætninger. Inden for de sidste år er øjenstyrede computere for alvor kommet frem. Netop fordi personer med RTT kan bruge deres øjne viljestyret, er der flere og flere, der får en computer med øjenstyring til at kommunikere med. Computeren bygges op med flere lag, hvorigennem det bliver muligt for personen med RTT at fortælle, hvordan hun/han har det, eller hvad hun/han har lyst til. En sådan computer kan bygges op i forskellige niveauer, så det kan tilpasses den enkeltes kognitive abstraktionsniveau.

På Hjælpemiddelbasen kan man finde en oversigt over kommunikationshjælpemidler. Se <http://www.hmi-basen.dk/> under "kommunikation". Og på <http://www.vikom.dk/Falglig%20viden/kommunikation-og-sprog> kan man læse mere om alternativ og supplerende kommunikation.

I gang med kommunikationen

Det er aldrig for sent at starte med at forsøge at lære en person med RTT

et brugbart kommunikationssystem eller kommunikationshjælpemiddel. Men det er anbefalelsesværdigt at starte med at arbejde med alternativ og supplerende kommunikation så tidligt som muligt, for på den måde at vænne personen med RTT til at se, lære og arbejde med alternative kommunikationsredskaber, hvorved hun lærer, at der findes alternative kommunikationsmuligheder til det talte sprog, ligesom den alternative kommunikation nemmere bliver en naturlig del af hverdagslivet. Det er vigtigt, at de valgte kommunikationshjælpemidler og kommunikationsredskaber bruges alle de steder, hvor personen med RTT færdes i sin hverdag.

Netop fordi kommunikationen med personer med RTT ser anderledes ud, og netop fordi de kan have en meget lang latenstid, er det i kommunikationen med dem vigtigt at gøre sig det klart:

- *Hvad der skal formidles.*
- *Hvordan det skal formidles.*

Og særligt i opstartsfasen af et kommunikationsforløb, er det vigtigt at overveje og lære:

- *Hvordan man kan sikre sig, at budskabet bliver opfattet korrekt.*
- *Hvordan man kan aflæse hos personen med RTT, at budskabet er blevet opfattet korrekt?*



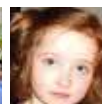
Når man skal i gang med at arbejde med et kommunikationshjælpemiddel, skal der vælges et ordforråd, som passer til personen med RTT. Ordforråd til kommunikationshjælpemidler kan eksempelvis være grafiske symboler (f.eks. boardmaker, piktogrammer, PCS, fotos m.fl.), der evt. er ledsaget af skrevne ord, og i kombination med talte ord/sætninger til f.eks. talemaskiner eller øjenstyrede computere.



Når man skal vælge det ordforråd, som skal være tilgængeligt for personen med RTT, er der nogle ting, man skal overveje, bl.a. hvilke ord eller udsagn der skal vælges, om der skal bruges sætninger eller enkelte ord, eller hvilke symboltyper det skal være. Ofte vil det være nødvendigt at prøve sig frem, men her er der nogle anvisninger, som kan være gode at følge og inddrage i sine overvejelser og sin planlægning:

- Inddrag altid personen selv, når det er muligt, samt dem der kender personen bedst.
- Hvem skal ordforrådet primært bruges sammen med og i hvilke situationer (de nærmeste, venner, bekendte, professionelle)?
- Giv personen mulighed for at sige noget, hun/han ikke allerede har gode udtryksmuligheder for. Kan personen f.eks. allerede fortælle, at hun/han er sulten ved at stille sig foran køleskabet, er det måske ikke det, man skal prioritere at bruge plads på.
- Tænk over personens alder, forudsætninger og interesser. Hvad taler andre børn eller unge på samme alder om? Hvilke ting er personen optaget af?
- Tænk over at ordforrådet ikke kun handler om at udtrykke ønsker og behov. Personen har også brug for at kunne kommentere, spørge, sige noget sjovt, frækt, pænt eller fortælle noget til andre.
- Ordforrådet skal hellere være lidt for stort end for lille.

Når man skal i gang med at udvikle og træne en kommunikationsform og implementere et kommunikationshjælpemiddel i kommunikationen mellem personen med RTT og de nære omgi-



velser, er det vigtigt, at det bliver gjort så ensartet, som det kan lade sig gøre. Derfor er det væsentligt at blive enige om og få koordineret, hvordan kommunikationen og kommunikationsmulighederne for personen med RTT skal være, sådan at kommunikationen bliver nogenlunde ensartet både ude og hjemme. Dvs. man i fællesskab skal finde ud af, hvorvidt der skal arbejdes med piktogrammer/boardmaker, fotos eller konkrete, ligesom man skal bruge det samme symbol for den samme genstand eller aktivitet

Når man går i gang med at implementere kommunikationshjælpe midlet, er der en række forhold, man bør huske på:

- Start ikke ud med at forlange at personen skal anvende hjælpe midlet. Brug i stedet selv kommunikationshjælpe midlet og vær rollemodel for, hvordan det kan bruges.
- Responder altid på personens brug af kommunikationshjælpe midlet.
- Det kan tage meget lang tid for personen med RTT at lære det nye kommunikationssystem. Derfor er det vigtigt at væbne sig med tålmodighed, at give det tid og at blive ved med at tro på evnerne og potentialet hos personen med RTT.
- De eksisterende udtryksmåder er sta-

dig gyldige. Hvis personen f.eks. siger "nej" ved at kigge ned, skal man ikke pludselig forlange, at personen skal sige "nej" med sit nye hjælpe midlet.

- Sørg for, at personen altid har adgang til sine kommunikationshjælpe midler eller har mulighed for at bede om dem.
- En talemaskine/computer med øjenstyring er en udtryksmåde, som skal respekteres og besvares som andre udtryk. Man slukker eller fjerner den ikke bare, fordi man ikke har lyst til at høre på den.
- Hvis kommunikationshjælpe midlet er begrænset til nogle få ord eller få valgmuligheder, skal der – de steder, hvor det er muligt – være en 'anden'-valgmulighed. Dvs. der skal være et symbol eller felt, som personen med RTT kan vælge, hvis hun ikke ønsker nogle af de fremlagte valgmuligheder.
- Sørg for opdatering af ordforrådet så det altid er relevant.



Træning

Ergoterapi

Den ergoterapeutiske behandling (træning) har fokus på at vedligeholde og/eller fremme funktionsniveauet hos personen med RTT og gøre hende så selvstændig som muligt i de daglige aktiviteter.

Sanseintegration og terapi

Det sensoriske nervesystem (den del af nervesystemet, der er relateret til sanserne) hos personer med RTT kan, som følge af udviklingsforstyrrelsen, være umodent. Der findes syv sanse-systemer; tre basale, kropsorienterede sansesystemer: "det taktile system" (følesansen), "det vestibulære system" (balancesansen), "det proprioceptive system" (muskelleadsansen) og fire støtte sansesystemer: "det visuelle system" (synssansen), "det auditive system" (høresansen), "det olfaktoriske system" (lugtesansen) og "det gustatoriske system" (smagssansen). De tre kropsorienterede sansesystemer

har en grundlæggende betydning for den sensomotoriske, kognitive, følelsesmæssige og sociale udvikling.

Personer med RTT kan have nedsat kropsbevidsthed, svært ved motorisk planlægning (planlægning af bevægelser), en skæv midtlinieorientering og taktil skyhed (overfølsomhed for berøring) specielt i ansigt, mund og på hænder. De kan desuden have nedsat smertere registrering, påvirket arousal (modtagelighed for sanseindtryk) og ændret søvnmønster. Personens sansebearbejdning, og dermed også adfærd, kan være karakteriseret ved over- eller underreaktion på sansepåvirkning. Overstimulation kan medføre ekstremt ubehag hos personen med ufrivillige reaktioner inkl. fx blegthed, opkast, agitation og gråd. En utilstrækkelig sanseintegration kan få betydning for personens arousal (ophidset og urolig adfærd) i løbet af dagen og for persons søvn. Bruger personen lang tid på at finde ro og falde i søvn om aftenen,



eller falder hun i søvn i dagtimerne, kan det skyldes en utilstrækkelig sansebearbejdning.

For at kompensere for en utilstrækkelig sansebearbejdning kan det være relevant med vejledning af omgivelserne med henblik på hvilke stimuli, der henholdsvis skal fjernes eller tilbydes i løbet af dagen og hvornår på dagen.

Følgende sanseintegrationsmetoder og -hjælpemidler kan anvendes i det daglige til bedring af sansebearbejdning: kugle- eller kædedyne, sensitiv stol (kuglestol), kuglevest, SPIO eller DMO dragt, børsteterapi, dybe tryk, vibrationsbolde/-puder, høreværn, ørepropper, sang og musik, pølsegynger eller maveliggende gynger. Flere af hjælpemidlerne kræver en instruktion inden brug.

Mundmotorisk funktion

Personer med RTT har ofte en nedsat evne til at styre musklerne ved mund og svælg, og det kan hos nogle bl.a. medføre synkeproblemer.

At synke er en yderst kompleks motorisk og sensorisk funktion, der kræver optimal funktion i og samarbejde mellem 28 muskler og 7 såkaldte kranienerver. Synkeprocessen inddeles i fire faser:

- Den præorale fase (før munden), hvor mad og drikke føres til munden.
- Den orale fase (i munden), hvor mad og drikke bearbejdes i munden.
- Den faryngeale fase (i svælget), hvor mad og drikke skal passere svælget og dermed luftvejene.
- Den oesofagale fase (i spiserøret), hvor maden transporteres gennem spiserøret.

Funktionsnedsættelserne i ansigt, mund og svælg kan vanskeliggøre og forlænge måltiderne. I nogle tilfælde forhindres det nødvendige nærings- og væskeindtag i en sådan grad, at personen kan være i risiko for underernæring og dehydrering. Det er derfor vigtigt med en undersøgelse og behandling af de personer, der har mundmotoriske vanskeligheder.

Mundmotorikken kan være karakteriseret ved umodne tyggemønstre. Forstyrrelser af muskelspændingerne, en eventuel ændret tandstilling eller et ændret bid kan betyde manglende eller nedsat læbelukke. Personen har således tendens til at have munden åben. En uregelmæssig vejrtrækning, manglende eftersynk eller fejlsynk kan medføre risiko for, at mad og væske kommer i luftrør/lunger i stedet for ned i spiserøret. Det kan give lungebetændelse.



Under måltidet er det derfor vigtigt at være opmærksom på host eller optakt til host og ufrivillige reaktioner som fx vand i øjnene.

Personens siddestilling under måltidet kan være af afgørende betydning for evnen til at spise og drikke, hvorfor personens udgangsstilling i forbindelse med måltidet bør vurderes og tilpasses personens behov. Madens og væskens konsistens bør ligeledes matche de mundmotoriske færdigheder. Idet personens mundmotorik kan ændre sig med alderen, bør den løbende vurderes for at sikre de mest optimale forudsætninger under måltidet. En PEG-sonde (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi = mavesonde) kan være en god ide, hvis enten vejrtrækningsforstyrrelserne eller de mundmotoriske funktionsnedsættelser er så udtalte, at personen enten er i risiko for at få mad og væske i "den gale hals" eller ikke får næring og væske nok.

Nogle personer med RTT kan have behov for mundmotorisk træning. Nogle ergoterapeuter og tandlæger har specialiseret sig heri. Til den mundmotoriske træning gøres der brug af forskellige udgangsstillinger, redskaber og greb. Der kan fx være fokus på at træne synkefunktion inden måltidet, men også generelt i forhold til synkning af

spyt og minimering af savltendens. Der kan også være fokus på udvikling eller vedligeholdelse af tyggefunktion samt brug og kontrol af tungen.

Spisning

Det er vigtigt, at personen sidder så symmetrisk og stabilt som muligt for at fremme evnen til at spise og drikke på egen hånd.

Det er dog meget forskelligt, hvordan personer med RTT spiser. Nogle spiser helt selvstændigt både med og uden bestik, når maden serveres foran dem. Andre bliver madet eller får mad gennem sonde. Midt mellem disse to yderpunkter finder vi alle dem, der spiser assisteret aktivt.

Assisteret aktiv spisning vil sige, at personen med RTT inddrages aktivt i spiseprocessen, selv om vedkommende er afhængig af hjælp til vellykket spisning, f.eks. ved at holde med på bestik eller glas, som ikke kan betjenes selvstændigt.



Det anbefales at lade personen med RTT være mest muligt med i bevægelserne under spising, da størst mulig egenaktivitet i spisesituationen forebygger problemer med fejlsynkning. Dette gælder også drikning.

Guidning er med til at skabe forudsigelighed og inddragelse og hermed en øget medindflydelse og selvstændighed.

Personens kommunikative kompetencer herunder øjenudpegningen bør bruges under måltidet med henblik på egne valg: "hvad vil jeg spise" og "hvornår er jeg parat til næste bid". Måltidet er ofte motiverende for personen med RTT, hvorfor det i disse situationer giver god mening at hjælpe dem til at blive så aktivt deltagende som muligt både motorisk og kommunikativt.

Assisteret aktiv spising både med og uden bestik anbefales. Hjælpe midler kan overvejes for at øge selvstændigheden i spising og drikning. Den slags formålsrettet aktivitet med hænderne kan evt. også være med til at nedsætte mængden og intensiteten af håndstereotypier.

Armstrækkere kan evt. bruges under spisingen på den ikke-dominante arm for at bryde håndstereotypien og fremme håndfunktionen i den dominante hånd.

Spisetræning tager tid. Rammerne skal være forudsigelige, og der må ikke være for meget personafhængig variation i den måde, personen med RTT hjælpes på, idet personen med RTT kan have svært ved at overføre erfaringer fra én situation til en anden. Mange daglige gentagelser kan med tiden bane vej for mere selvstændig funktion.

Håndmotorisk funktion

Selvom håndfunktionen ofte er begrænset, er det vigtig fortsat at udfordre, vedligeholde og udvikle de håndmotoriske færdigheder. Gennem motiverende aktiviteter/lege er det vigtigt at have fokus på at vedligeholde og/eller udvikle håndfunktionen f.eks. gribe- og slippefunktion.

Hvis personen har svært ved at udvikle kraft i grebet, kan en funktions-skinne afprøves. Funktionsskinnen



holder håndleddet i en optimal stilling til udvikling af kraft i grebet. Nogle personer får brudt håndstereotypierne ved brug af hvilehåndledsskinner, og hos andre kan en hvileskinne være med til at beskytte leddene. Hos de personer, hvor hånden føres til munden gentagne gange enten som en del af en stereotypi eller i forbindelse med agitation, kan en mindre skinne i silikone rundt om håndleddet og tommelfingerens rodled bruges til beskyttelse af huden.

Til at bryde håndstereotypier kan der gøres brug af armstrækkere eller albueskinner. Armstrækkeren tillader ingen bevægelse over albueleddet. Den kan ofte give personen ro på armene og kan bruges under måltidet eller i forbindelse med træning af vægtbæring på armene. Hvis armstrækkeren bruges mange timer dagligt, er det

vigtigt at være opmærksom på evt. ødemdannelse i hænderne (hævede hænder). Hvis der observeres ødem, kan albueskinnen afprøves i stedet for. Albueskinnen giver plads til bevægelse i albueleddet fra 0 til ca. 90 grader.

Fysioterapi

Personer med RTT har brug for fysioterapi hele livet.

Fysioterapeutens rolle i forhold til en person med RTT er ikke blot at behandle de nuværende problemer. Det er også en vigtig fysioterapeutisk opgave, i samarbejde med øvrige omsorgspersoner, at indarbejde og sikre pigen mest mulig fysisk aktivitet og deltagelse i dagligdagen. Fysioterapeuten må også være opmærksom på de problemer, der kan opstå senere, og søge at forebygge disse (jævnfør beskrivelsen af de tre stadier).

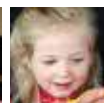




Fokus for målsætninger i den fysioterapeutiske behandling og træning bør være at:

- øge selvstændigheden.
- udvikle eller vedligeholde gangfunktion, standfunktion og siddende balance.
- udvikle eller vedligeholde aktive forflytninger ved stillingsskift (f.eks. fra ryg- til maveliggende, fra liggende til siddende, fra siddende til stående).
- lære forældre og personale at bruge aktive forflytninger, hvor personen med RTT deltager så aktivt som muligt.
- forebygge og mindske udvikling af fejlstillinger, herunder skoliose.
- forebygge og lindre ubehag og smerter.
- stimulere sanserne varieret.

Der bør generelt trænes i naturlige bevægemønstre, så man hele tiden vedligeholder og evt. udbygger bevægerepertoiret. Det er vigtigt, at personer med RTT kommer op at stå og gå flere gange dagligt. Regelmæssig brug af alle funktioner bør være en indbygget del af dagligdagen. Aktive forflytninger, er ud over at gå fra sted til sted, også at komme op og ned fra stol, toilet, seng etc. Efter perioden med udviklingsmæssig stagnation og tilbagegang er der mulighed for indlæring af færdigheder igen. For at træningen skal give mening for personen med RTT, er det vigtigt at tro på potentialet og forvente aktiv medvirken.



Hjælp skal ved behov gives i form af guidning, også kaldet aktivt ledede bevægelser, da der derved banes vej for, at pigen kan opnå selvstændige færdigheder. Som følge af forstyrret muskelaktiveringsmekanisme, typisk for RTT, ses en tendens til at lade sig støtte mere fysisk, jo mere støtte personen mærker. Derfor anbefales det at være opmærksom på ikke at hjælpe og støtte mere, end der rent faktisk er behov for.

Der er stor risiko for udvikling af fejlstillinger i ryggen og af leddene i arme og ben. Det er derfor af yderste vigtighed, at der altid er fysioterapeutisk bistand, som sikrer, at alle omsorgspersoner til enhver tid er velinstruerede i optimal stimulation af motoriske færdigheder og forebyggelse af tilbagegang. Det er væsentligt at anerkende enhver aktiv deltagelse, som kan være med til at forebygge passivitet og fejlstillinger samt øge selvfølelse og kommunikationsmuligheder.

Fysisk aktivitet er særligt vigtig for personer med RTT, fordi det har en positiv effekt på flere af de typiske RTT-problemstillinger vedrørende kredsløb, tarmfunktion, søvn, varme-regulering, vækst, knogleudvikling, muskelstyrke, vejrtrækning og generel trivsel. Muskelspændinger og bevæge-indskrænkninger modarbejdes.

Ændring af funktionsniveau

Der er livet igennem risiko for, at der kan ske en hurtig forandring i funktionsniveauet. Det kan ske under hospitalsophold og andre sygdomsforløb eller ved forandringer i dagligdagen, f.eks. institutionsskift, flytning eller introduktion af nye omsorgspersoner. Ved sådanne ændringer er personer med RTT i risiko for at tabe færdigheder, hvis der ikke sker grundig overlevering med information om kompetencer, motivationsfaktorer, rutiner, vaner og præferencer. Ud over at personer med RTT har sværere ved at klare store skift og omstille sig til nye forhold, går der ofte lang tid, før personalet kender pigen og hendes behov for hjælp til fysisk aktivitet og udvikling.

Uanset grunden til en pludselig forandring i funktionsniveau har fysioterapeuten en særlig opgave i forhold til at sikre genoptræning til tidligere funktionsniveau og aktiv brug af funktionerne i hverdagen.

Konkrete forslag til fysioterapeutisk behandling:

- Gangtræning.
- Trappetræning.
- Siddetræning.
- Kravletræning.
- Maveliggende træning.





- Aktive forflytninger.
- Dans.
- Guidning ved spising, leg og andre aktiviteter.
- Mundstimulation.
- Sansestimulation.
- Arousel dæmpning ved agitation.

Løbebånd

Personer med RTT har flere steder i verden oplevet succes med gangtræning på løbebånd, både i forhold til gangkvalitet, gangdistance og udholdenhed. Sammenlignet med almindelig gangtræning kompenserer løbebåndet

for igangsætningsbesvær og giver stor forudsigelighed.

Varmtvandsbassin

Træning i varmtvandsbassin anbefales ved RTT, da det varme vand nedsætter muskelspændingen og giver øget kontrol af bevægelserne.





Ridefysioterapi

Ridning stimulerer balanceevnen, styrker ryggen og kompenserer, helt særligt ved RTT, for udtalt igangsætningsbesvær.



Musikterapi

Personer med RTT kan have glæde af musikterapi, som er "en videnskabeligt funderet behandlingsform, som tager udgangspunkt i musikkens evne til at skabe kontakt og kommunikation" (www.musikterapi.org, hvor der også findes en liste over terapeuter). For yderligere information se endvidere evt. www.rettcenter.se.



Hjælpemidler

De fleste med RTT får på et tidspunkt behov for et eller flere hjælpemidler. Der er mange forskellige hjælpemidler, der kan være relevante for personer med RTT, afhængigt af situation og behov.

Eksempler på ofte anvendte hjælpemidler:

- Kommunikationshjælpemidler (se afsnit om kommunikation).
- Spiseredskaber.
- Speciallegetøj.
- Specialseng.
- Specialbarnevogn/specialklapvogn, evt. tvillingemodel, hvis der er mindre søskende.
- Kørestol.
- Arbejdsstol.
- Gangstativ.
- Specialcykel.
- Ståstativ.
- Hjelm og rygsæk med puder.
- Skoindlæg/fodkapsel/benskinne/håndskinne/albuestrækker.
- Korset.
- Specialpuslebord/toiletstol/badebriks.
- Lift.

Det er i mange tilfælde forældre og personens nærmeste, der kan se, at der er behov for et hjælpemiddel i forskellige

situationer. Spørg evt. en fysio- eller ergoterapeut til råds om, hvad der findes på markedet, som vil kunne afhjælpe de svære situationer.



Ved valg af hjælpemidler anbefales det at tage udgangspunkt i, hvor aktiv personen med RTT selv kan være, når hjælpemidlet bruges. Det er vigtigt, at et hjælpemiddel ikke giver for meget støtte, da det kan gøre det unødigt svært at aktivere musklerne, og dermed kommer hjælpemidlet til at passivisere.



Man må være opmærksom på, hvor evt. støtte gives mest hensigtsmæssigt, og sikre at personen ikke læner sig eller presser mod støtten. Både pårørende og professionelle har bemærket, at støtte, som gives i et forsøg på at rette kroppen op, i stedet for at støtte ofte forårsager aktivt modtryk og i praksis forværrer kropsholdningen.

Hjælpemidler, der bruges med henblik på forebyggelse, må ikke hæmme personen i eksisterende funktioner. En evt. forebyggende hensigt skal altid holdes op imod indvirkninger på eksisterende funktioner. Personer med RTT har gode træningsmuligheder, så det bør derfor prioriteres højt, at de har det bedste mulige udgangspunkt for fysiske aktiviteter. Dette gælder også for overvejelser om specialfodtøj og ortoser (skinner, kapsler og korsetter). Foreliggende dokumentation og erfaringer om effekt af fysisk aktivitet og af forebyggende ortoser indikerer, at aktiv brug af fødderne forebygger udvikling af fodskævhed og fejlstillinger i højere grad end ortoser. Erfaring ved RTT er i tråd med, at forsøg på at forebygge med korrigerende hjælpemidler kan skade mere, end de gavner. Korrigerende hjælpemidler anbefales derfor kun i de tilfælde, hvor hjælpemidler aktuelt vil fremme funktioner.



Man har ret til at få bevilget hjælpemidler, som kan kompensere for varige følger af fysiske funktionsnedsættelser. Det er altid personen selv eller personens værge, der ansøger kommunen om et hjælpemiddel. En fysio- eller ergoterapeut kan evt. skrive en anbefaling af hjælpemidlet. Det er en sagsbehandlende terapeut i kommunen, der tager stilling til, om det ansøgte kan bevilges.





- kompensere for den varigt nedsatte funktionsevne – ansøges som hjælpemiddel via serviceloven.
- forebygge, behandle og/eller træne – ansøges som behandlingsredskab via sundhedsloven.
- kropsbårne hjælpemidler – ansøges som hjælpemiddel via serviceloven.

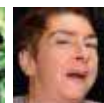


Formstøbte hjælpemidler er, som ordet indikerer, hjælpemidler, der er støbt efter personens form. Det vil sige, at selv om man har udviklet en skæv ryg, kan man få en stol/ståstativ/toiletstol, der passer én, frem for at man skal støttes med puder eller andet.

Korset kan enten have til formål at støtte, hvis personen ikke kan holde kroppen oprejst, eller bruges ved udtalt skævhed før puberteten i forsøg på at udskyde en rygoperation, til skelettet er udvokset.

Personer med nedsat eller manglende gangfunktion har behov for en kørestol, som ofte kaldes en transportstol. Transportstole kan fås som standard med specialtilpasninger eller som formstøbte stole. Til siddende aktiviteter, f.eks. spisning, er det mere hensigtsmæssigt at sidde i en arbejdsstol, der er tilpasset individuelt og giver de bedst mulige betingelser for at sidde med aktiv brug af ryg og arme.

Hjælpemidler kan have forskellige formål. Formålet kan være at kompensere, træne, forebygge, behandle og/eller korrigere. Selv om et hjælpemiddel ikke altid udelukkende har enten det ene eller det andet formål, så er der en bevillingsmæssig skellen mellem hjælpemidler, der har til formål at:





Til spisesituationer findes specielt tilpasset bestik, kopper, tallerkener m.m., eksempelvis ergonomisk bestik, der kan være ekstra let eller ekstra tungt, specialsyede elastikker, der holder bestikket fast på hånden, kopper med ergonomiske hanke i begge sider og tallerkner med kant, så maden ikke så let skubbes af.

Kugledyne kan i nogle tilfælde hjælpe, hvis det er svært at finde ro eller falde i søvn.



Personer, der ikke vender sig selv i sengen, kan benytte en speciel madras med luft, som fordeler trykket jævnt, så man undgår trykmærker. Madrassen er tilsluttet en motor, der sørger for, at trykket er jævnt fordelt hele tiden.

Til at stå og gå findes mange forskellige hjælpemidler, som alle kan noget forskelligt. Det er vigtigt, at man finder et, der passer godt til den enkelte bruger.

Hvis personer med RTT bliver så gangbesværede, at det ikke er muligt at medvirke aktivt i forflytninger, må der benyttes lift og sejl af hensyn til sikkerhed og kontinuitet for personen med RTT men også af hensyn til sikkerhed for hjælperne. Der findes mange forskellige sejl til forskellige situationer. Som hjælper kan det være en fordel selv at prøve, hvordan det føles at blive liftet.

Der findes forskellige træningsredskaber, som kan være gode for personer med RTT. Træningsredskaber bevilges som udgangspunkt ikke som hjælpemidler (se den sociale lovgivning).



Toilettræning

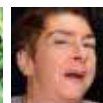
Det anbefales at tilbyde personer med RTT regelmæssige toiletbesøg på faste tidspunkter, da de derved får en god mulighed for at opnå hel eller delvis renlighed. Det er dog stadig kun få personer med RTT, der klarer sig helt uden ble. Med regelmæssig, målrettet toilettræning kan de ofte helt eller delvist opnå renlighed med afføring, men vil alligevel skulle bruge ble til urin og uheld, hvor den faste rytme er brudt, og deres signaler for toiletrang overses.

Det anbefales at give mulighed for at sidde på toilettet i 10 minutter på faste tidspunkter. Det vil være lettere for personen med Rett at forstå rammerne for toilettræning, hvis denne sker dagligt i strukturerede og forudsigelige rammer. Det er vigtigt, at der anvendes den samme tilgang i alle regi, idet personen med RTT kan have svært ved at overføre erfaringer fra én situation til en anden, hvis toiletsituationen og den praktiske tilgang er forskellig fra sted til sted. Et mål kan være, at personen hyppigere har afføring på toiletstol/toilet; det kan tage måneder, før der ses resultat af toilettræningen.

Det er vigtigt for at kunne toilettræne, at personen med RTT kommer på toilettet under optimale forhold, og at muligheder for toilettræning i de givne rammer løbende analyseres

med henblik på optimering med hensyn til hjælpemidler. Mange kan nøjes med forskellige støtteordninger til et almindeligt toilet såsom toiletbræt med vinger, fodskammel, sidestøtter osv. Andre bruger toiletstole, der ofte fås som standardmodeller men kan formstøbes i tilfælde af store fejlstillinger.

Forudsætningen for at kunne toilettræne er, at man samtidig aktivt behandler en evt. forstoppelse. Se afsnittet om forstoppelse og afføringsmidler.



Sanser

Hos personer med RTT kan det være svært umiddelbart at vurdere sanseapparatet, men der er ikke på baggrund af denne diagnose særlig grund til at forvente nedsat funktion af sanserne.

Syn og hørelse anses for at være styrkesider hos mange med RTT.

Det anbefales, at personen med RTT med jævne mellemrum bliver henvist til øjenlæge for undersøgelse af synsevnen, f.eks. hvert 2.- 5. år alt efter alderen. Det er ikke kendt, at personer med RTT er i risiko for øjensygdom som led i syndromet, men det er vigtigt at bevare et optimalt syn, herunder at korrigere for eventuel nærsynethed eller langsynethed, idet personer med RTT oftest er afhængige af at kunne kommunikere gennem øjenudpeging.

Især til børn anbefales varieret sansestimulering, f.eks. at gynge, rulle, hoppe, synge, berøre osv., da barnet med RTT sandsynligvis ikke selv op søger disse ting i samme grad som andre børn.

I nogle tilfælde ses ulyst ved berøring/taktil skyhed i hænder og/eller fødder. I forhold til at forebygge eller behandle taktil skyhed bør der være fokus på langsomt at vænne personen til forskellige stimuli på hænder og fødder. En fysio- eller ergoterapeut kan være behjælpelig hermed.

Personer med RTT kan have svært ved at forarbejde og regulere indtryk fra sanserne.

Se i øvrigt afsnittet om autonom dysfunktion samt ergoterapi.



Smerter

Mange personer med RTT vurderes at have en meget høj smertetærskel, eller deres omsorgspersoner har svært ved at aflæse og tolke eventuelle udtryk for fysisk ubehag eller smerte. Ændringer i adfærd med anspændthed, motorisk uro, tiltagende håndstereotypier, lyde og abnorm vejtrækning kan være tegn på fysisk ubehag og smerter, men de samme fænomener kan også have baggrund i følelsesmæssigt ubehag, utryghed eller andre stressende faktorer. Under alle omstændigheder er det vigtigt at sige til personen med RTT, at man ser, at hun virker utilpas eller måske har ondt, og at man vil forsøge at hjælpe.

Ved mistanke om smerte må man konkret være opmærksom på tarmfunktion, hjælpemidlers indretning

og anvendelse, ubehag ved tøj, sko og kropsbårne hjælpemidler, hudforandringer, fejlstillinger, knoglebrud mv. Der kan være mange samvirkende årsager, og der kan desværre ikke altid anvises konkrete løsningsforslag. Et stillingsskift kan i nogle tilfælde afhjælpe eller lindre det fysiske ubehag eller smerteoplevelsen.

For nærmere at afdække smertebilledet kan man bruge forskellige redskaber. Et simpelt hjemmelavet registreringskema kan måske over tid give et indtryk, men der findes også forskellige uddybede, standardiserede skemaer til formålet – spørg lægen.

Til vurdering af smertegraden kan bruges en VAS-skala (visuel analog skala). Den ses ofte som en lineal med tal eller evt. med smiley'er på.



Jeg har ikke noget sprog
– men har alligevel noget at sige!



Søvn

Søvnproblemer er almindelige ved RTT og opleves således af over 80% af personer med RTT i løbet af livet. Det er hyppigst i barndommen. Der kan være problemer med at falde i søvn samt med hyppige opvågninger i løbet af natten. Medicinske problemstillinger, som f.eks. epilepsi og reflux, kan øge søvnproblemerne.

Ved opvågningerne om natten kan personen have skrige- eller grineture, som man ikke umiddelbart kan finde en årsag til.

Søvnproblemerne kan påvirke trivselen i hverdagen, således at hun/han er mere træt og uoplagt, er i dårligt humør, spiser dårligere mv. Der er endvidere risiko for, at hun/han falder i søvn om dagen, tager flere lure og derved får endnu sværere ved at sove om natten. Ofte påvirker den forstyrrede søvn også forældrene og evt. søskende, da man kan blive forstyrret i sin egen søvn.

Der er flere ting, man kan gøre for at søge at give personerne med RTT en bedre søvn. For det første er det vigtigt, at døgnrytmen søges opretholdt bl.a. ved, at personen ikke får mulighed for at sove i løbet af dagen udover en evt. middagslur. Lad personen være så fysisk aktiv som muligt i dagtiden.

Der bør endvidere være en såkaldt god søvnhygiejne.

- Faste og strukturerede rutiner omkring sengetid.
- Passende temperatur i værelset.
- Nedsat belysning i værelset.
- Fast sengetid.
- Giv evt. et varmt bad 45-60 min. før sengetid.
- Læs evt. højt eller spil musik, der virker afslappende.

Ved opvågningerne bør man være så stille som muligt, tale personen til ro og ikke tænde for meget lys. Hvis hun/han ligger stille, så lad hende/ham være i fred.

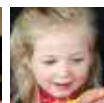
Hvis personen er lang tid om at falde i søvn (over 1 time), kan det være en god ide at give indsovningsmidlet Melatonin (fås også som depotpræparat). Det har mange glæde af. Det er ikke en egentlig sovepille, men det er et stof, som alle mennesker danner i hjernen, og som har regulerende effekt på døgnrytmen. Præparatet giver ikke afhængighed. Det kan tages hver aften ½-1 time før sengetid eller efter behov. Dosis er mellem 3 og 9 mg (depotpræparat 2 mg).

Hvis søvnen fortsat er et stort problem på trods af, at ovenstående foranstaltninger er på plads, kan det være en god ide at undersøge søvnmønstret. I første omgang kan man lave en "dag-



bog”, hvor man anfører, hvorledes søvnen er om natten, evt. søvn om dagen, træthed, anfald og andre relevante forhold. På baggrund af optegnelserne kan der måske ses et mønster, som kan give ide til, hvorledes der kan sættes ind. En anden mulighed er at foretage en søvnundersøgelse (polysomnografi),

hvor man får et billede af søvnen ved bl.a. at se på hjernens elektriske aktivitet og hermed de forskellige søvnfaser. Undersøgelsen kan vise, om personen har en egentlig søvnforstyrrelse, der måske skal behandles på anden vis. Man kan henvises af sin læge til en specialafdeling til denne undersøgelse.



Fritidsaktiviteter



Personer med RTT nyder at deltage i aktiviteter (leg, stimuli, samspil og oplevelser), men de kan have svært ved selv at opsøge dem. Derfor har de brug for hjælp og støtte til dette.

Det kan være en god ide at tænke fysisk aktivitet, sansestimulation og generel udvikling ind i aktiviteterne.

Nedenstående er eksempler på leg og beskæftigelse:

- Svømning (evt. i varmvandsbassin).
- Ridning (evt. rideterapi, og evt. med støtteperson på hesten).
- Gåture i naturen eller lokalsamfundet.
- Dans og kørestolsdans.
- Cykling på tandemcykel eller 'side by side'-cykel.
- Sejle i kano eller båd.
- Hoppe i trampolin.
- Byture med shopping og cafébesøg.
- Biograf- og teaterture, ture til cirkus, forlystelsesparker og zoo.
- Lytte til musik, selv spille instru-

menter, være med til sanglege eller deltage i musikterapi.

- Computer/tablets: være på nettet/ facebook, spille spil, se billeder, læse bøger med højtlesning osv. (Obs: Der findes mange teknologiske hjælpemidler samt spil til handicappede).
- Læse bøger (evt. med en bladvender) eller lytte til lyd-bøger.
- Se film/fjernsyn.
- Lege på legeplads med vipper, gynger eller rutsjebaner.



- Sansselege, hvor sanserne (føle, smage, se, høre, lugte) stimuleres. Børstelege, presse appelsiner, føle på ting med forskellig konsistens, gemme ting i bønner, være i sanserum (evt. snoozlehuse), lege med vifter med bløde faner.
- Lege med vand.
- Være med til at lave mad.
- Lege med legetøj/spil, særligt legetøj med lys og lyde plejer at være interessante. (Obs: Der findes meget legetøj og spil specielt til handicappede, tjek nettet og spørg evt. på biblioteket/legeteket).
- Sy, male eller lave andre kreative ting.
- Pynte sig, få spa-behandlinger, fodbad og massage af krop, fødder, hænder, ansigt, hovedbund osv.
- Lege med kæledyr.
- Være med i haven, plante planter, dufte til blomster, føle på planter, træer og buske, høste frugt og grøntsager.



- Deltage i daglige og huslige aktiviteter.
- Tage på ferier – både sommerferie med sol, varme og badning samt skiferie med snescootere, hundeslæde, kælketure, særligt indrettede ski og kanekørsel.
- Deltage i koncerter, festival og sommerlejre.
- Se billeder sammen, se i gamle fotoalbum og lave digitale billedrammer, lave livshistorier.
- Samvær og samspil med hygge, 'drillerier', sjov og spas.
- Gå i fritidsklub, gå til gymnastik eller spejder (tilbud specielt til handicappede).



Støtte til familien



Fra de første symptomer viser sig (når barnet er fra seks til atten måneder), til den endelige diagnose stilles (som oftest tidligst ved toårsalderen), har familien gennemlevet en periode med stor usikkerhed og frustration. Det opleves ofte som et stort chok, når diagnosen bliver stillet, og mange føler sig magtesløse og forvirrede. Der vil være et stort behov for information om, hvad sygdommen indebærer, og hvilke muligheder for støtte, råd og vejledning der findes. Det kan være en stor hjælp at få kontakt til andre forældre i samme situation.

Landsforeningen Rett Syndrom vil kunne tilbyde information og vejledning samt støtte fra ligestillede. Mange forældre har stort udbytte af at møde andre forældre, som de kan udveksle erfaringer og danne netværk med.

Selv om det kan være svært at erkende, vil de fleste forældre ofte have brug for aflastning både i og uden for hjemmet. Endvidere vil det ofte være nødvendigt, at den ene af forældrene må gå ned i arbejdstid eller helt stoppe med at arbejde i kortere eller længere perioder.





Formålet med sociallovens bestemmelser i §41 er:

- at barnet så vidt muligt kan blive boende i hjemmet.
- at familien kan leve så normalt som muligt på trods af og med barnets handicap.
- at hindre, at barnets handicap forværres eller får mere alvorlige følger.

Det kan alligevel, på et hvilket som helst tidspunkt i forløbet, være nødvendigt for forældrene at finde et egnet bosted til barnet. Dette er oftest en meget vanskelig og tung beslutning at træffe, hvorfor det kan være en hjælp at tale med andre forældre i samme situation.

Hele familien bliver påvirket, når et barn i familien har RTT. Det er derfor

vigtigt at være opmærksom på, at eventuelle søskende også får tilgodeset deres behov. Det kan være en god idé at tilbyde dem samvær med andre børn i lignende situation. Det er vigtigt, at søskende får svar på de spørgsmål, som de har om deres handicappede søster. Forklar så enkelt som muligt, med ord, de kan forstå, hvad RTT er, så de kan svare, når kammerater stiller spørgsmål.

Bedsteforældre til et handicappet barnebarn kan opleve, at det kan være svært at finde ligestillede at tale med og dele deres bekymringer med. Desuden bliver bedsteforældrene ramt af en dobbelt sorg, da både deres datter/søn og barnebarn er berørt. Også her kan Landsforeningen RTT formidle kontakter til andre bedsteforældre.



Sidst, men ikke mindst, er det vigtigt at huske at pleje parforholdet. Man skal være opmærksom på, at mænd og kvinder ofte reagerer meget forskelligt, og at deres måde at bearbejde sorgen på kan være vidt forskellig. Vær opmærksom på, at der også skal være tid til hinanden og giv hinanden frirum i en ofte presset hverdag. Det kan for nogle – alene eller parvis – være en god idé at snakke om følelserne med et menneske, som ikke er følelsesmæssigt engageret – f.eks. en psykolog.



Pædagogiske og sociale forhold

Det lille barn

Diagnosen RTT bliver oftest først stillet, når barnet er omkring to år. På dette tidspunkt vil barnet oftest være i stadium 2, hvor den generelle udvikling stagner, og færdigheder tabes.



Hos nogle går tilbagegangen stærkt, mens det hos andre sker over en længere periode. Det er selvfølgelig dybt frustrerende som forældre at se sit barn miste sine færdigheder, og kontakten til barnet kan blive dårligere i denne periode.

De uforklarlige skrigeture og søvnproblemer er med til at forstærke den belastende situation. Samtidig skal familien vænne sig til tanken om, at deres liv er blevet forandret for altid. Der vil være utallige ting, man skal forholde sig til, sætte sig ind i og beslutte sig for.

Oftentimes vil man komme i kontakt med en bred vifte af fagfolk såsom læger, sagsbehandlere, pædagoger, terapeuter osv. Det kan være nødvendigt allerede nu at overveje, om den bolig, man har, er hensigtsmæssigt indrettet, da en evt. ombygning ofte vil være en langvarig proces. Det kan endvidere være nødvendigt at sætte sig ind i den aktuelle lovgivning inden for handicapområdet.

Det er vigtigt, at barnet med RTT får den optimale pædagogiske samt fysio- og ergoterapeutiske stimulering fra starten for at sikre den bedste mulige udvikling. Det vil oftest være i et særligt dagtilbud eller en specialvuggestue/-børnehave. Valg af pasningstilbud sker i samråd med Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) i kommunen. Både i pasningstilbuddet og i forbindelse med fritidsaktiviteterne vil barnet med RTT profitere meget af at være fysisk aktivt (se afsnittet om fritidsaktiviteter).

Da barnet med RTT ofte ikke har noget talesprog men gerne vil kommunikere, skal man tidligt være opmærksom på at tilbyde barnet forskellige former for kommunikationshjælpemidler (se afsnittet om kommunikation).

Det kan anbefales at søge vejledning hos en talepædagog – evt. fra et



af de regionale eller lokale kommunikationscentre, hvor de har erfaring med børn med kommunikationsvanskeligheder.

Skolealderen

Barnet vil nu være i stadium 3. Kontakten til barnet er ofte god, og der vil kunne opleves perioder med fremgang på det motoriske område. De fleste forældre vil opleve, at deres barn forstår langt mere, end det kan give udtryk for. Barnet vil også udvikle sig på det sociale område og ofte være meget interesseret i sine omgivelser. En del af børnene kan på dette tidspunkt have udviklet epilepsi og skoliose, som kan give store gener for dem (læs mere om dette i afsnittene om epilepsi og skoliose).

Børn med RTT er omfattet af folkeskoleloven og er i lighed med andre børn undervisningspligtige. Det er vig-



tigt i god tid at få afdækket de muligheder, der findes inden for specialskoletilbud og fritidshjem/SFO. Det vil ofte være i samarbejde med kommunens Pædagogiske Psykologiske Rådgivning (PPR), at barnet indstilles til det bedst egnede tilbud. Man skal være opmærksom på, om skolen kan tilbyde såvel de rette fysiske rammer som relevante pædagogiske tilbud med fokus på at udvikle både kommunikation, motorik og sociale kompetencer. Også SFO/fritidshjem skal kunne tilbyde den rette stimulering af barnet.

Efterhånden som barnet bliver større, vil de fysiske udfordringer også blive større. Det er derfor vigtigt at sørge for, at boligen og hjælpemidlerne hele tiden bliver tilpasset behovene, så barnet og familien får den rigtige og nødvendige støtte.

Den unge

Unge med RTT kommer også i puberteten, og i lighed med andre unge er der stor forskel på, hvor meget denne overgang fra barn til voksen påvirker den unge.

Da den unge med RTT har vanskeligt ved at udtrykke sine følelser, kan der opleves perioder, hvor det kan være vanskeligt at tolke årsagen til, at hun er ked af det eller utilfreds. Skyldes det



smerter, frustrationer, eller er den unge bare 'under ombygning' som andre unge?

Seksualitet

Dette er et ømtåleligt og tabubelagt emne, som det kan være meget vanskeligt og grænseoverskridende at tale om. Det kan derfor anbefales at søge information hos en seksualvejleder, som har erfaring med, hvordan man kan hjælpe personer med nedsat fysisk og psykisk funktionsevne til at praktisere deres seksualitet på en hensigtsmæssig måde. En enkel måde at hjælpe den unge på kan være at give hende lidt alenetid uden tøj og ble på, f.eks. efter badet, så den unge ugenert får mulighed for at berøre sig selv. Sørg for, at rummet er tilpas varmt.

Man skal være opmærksom på, at det kan være meget vanskeligt at tolke de signaler, som en person med RTT sender, da signalerne kan mistolkes eller overfortolkes. Hvis personen eksempelvis er over- eller understimuleret, føler sig frustreret eller lukker af for omverdenen, kan man se symptomer, som mere er selvstimulation end egentlig seksuelle symptomer, og man skal passe på med at tolke det som et udækket seksuelt behov. Da det kan være vanskeligt at aflæse personen

med RTT, er det ofte svært at skelne, om der er tale om et udækket seksuelt behov eller over-/understimulation.

Efter folkeskolen

Efter 10. klasse har den unge ret til en treårig ungdomsuddannelse - STU, som er et tilbud til unge under 25 år med særlige behov.

Inden den unge fylder 18 år, skal det afklares, hvilke konsekvenser – sociale som økonomiske – det har for den unge og familien. Der skal også nu tages stilling til værgemål (se afsnit om værgemål). Det er vigtigt, at der bliver lavet en handleplan i god tid inden det 18. år, så førtidspension, dækning af merudgifter, aflastning osv. er på plads, når hun fylder 18. Hvis den unge stadig bor hjemme, skal det afklares hvilken støtte, der er nødvendig i hjemmet for at dække de specielle hensyn, som hun er afhængig af. Det kan også nu være på tide at overveje, hvornår hun skal flytte hjemmefra, og undersøge, hvilke tilbud om bosteder der findes.

Voksenlivet

Det er af største betydning for livskvaliteten, at den voksne med RTT fortsat bliver fysisk aktiveret. Hvis hun bliver tilstrækkeligt stimuleret fysisk som psykisk, er der god mulighed for at beva-



re mange af de færdigheder, hun har lært tidligere i livet. Imidlertid viser erfaringen, at hvis den voksne ikke bliver stimuleret tilstrækkeligt, er der stor risiko for hurtigt at miste de tillærte færdigheder. Dette kan medføre en negativ spiral, idet nedsat mobilitet kan være årsag til forværring af problemer i forbindelse med ernæring, fordøjelse, reflux, vejrtrækning, epilepsi m.m. Det er vigtigt, at bostedet/institutionen, hvor den voksne med RTT bor, er opmærksom på dette. Ligeledes er det vigtigt at få den rette kost, og man skal være opmærksom på væskebalancen.



Den vanskeligste opgave for forældre er nok at overgive ansvaret for deres barn til andre. En af forberedelserne til dette kan være at sørge for, at hun får sin livshistorie med. Ofte er personen detaljeret beskrevet vedrørende sygdomsforløbet og de medicinske fakta, mens selve historien om personens liv mangler. Det er kun os forældre og pårørende, som kan fortælle om dette. Derfor kan det være en god idé at lave en bog med fotografier, som beskriver, hvor personen er vokset op, har gået i børnehave og skole, hvilke traditioner familien har i forbindelse med fødselsdage, jul og andre højtider, hvor de har holdt sommerferier, hvilke familierelationer personen har, hvad der gør personen glad eller ked af det, yndlingsmad, yndlingsmusik, yndlingspersoner osv., osv. På den måde kan personen dele sin historie med andre – også når vi en dag ikke er der til at fortælle den.

Da realiteterne jo ofte vil være, at personalet på bostederne ikke har tid til at læse en tyk mappe igennem, kan det anbefales at lave et koncentrat af livshistorien på en til to A4-sider, som giver et overskueligt og hurtigt overblik over de vigtigste oplysninger om personen. På Servicestyrelsens hjemmeside kan man finde en skabelon til arbejdet



med livshistorien (se også afsnittet om kommunikationspas).

Stort set alle voksne med RTT får tildelt førtidspension. Efter afslutning af den treårige ungdomsuddannelse vil det typiske dagtilbud for en person med RTT være et aktivitets- og samværstilbud. Ved folkepensionsalderen vil sagen i kommunen overgå fra ét regelsæt til et andet, og folkepensionsydelsen er væsentlig lavere end førtidspensionen.

Døgntilbud til børn og unge

Når et barn under 18 år flytter hjemmefra, er det vigtigt at være opmærksom på følgende:

- Forældrene har stadig forældremyndigheden over barnet.
- Kommunen har pligt til at lave en handleplan.
- Evt. økonomiske ydelser bortfalder, dog kan der søges om støtte til fortsat kontakt til barnet.

Botilbud til børn og voksne

Personer med RTT har behov for et botilbud med pædagogisk døgndækning. Det vil kræve en forholdsmæssig høj og faglig kompetent personalenormering at kunne tilbyde den rette fysiske og pædagogiske stimulering til beboeren med RTT. Børn og voksne med RTT vil

i langt de fleste tilfælde være plejekrævende døgnet rundt, derfor vil det oftest være nødvendigt med vågen nattevagt. Botilbuddet skal være normeret til at kunne klare opgaven, så personen med RTT får den rette stimulering og pleje. Det er ligeledes væsentligt, at de fysiske rammer for boligen er i orden, således at størrelse og udformning tilgodeser den enkeltes behov. Visitation til bolig foregår via kommunen, og det er den enkelte kommune, som er ansvarlig for at sørge for at anvise et relevant botilbud. Da der ofte kan være lang ventetid på en egnet bolig, anbefales det at ansøge i god tid. På www.tilbudsportalen.dk kan man se de kommunale, regionale og private tilbud, der findes i Danmark.

Indretning af boligen

Da en del af pigerne ofte har brug for hjælp samt har behov for hjælpemidler, kan det være nødvendigt at overveje visse ændringer i boligen. Det er af stor betydning, at boligen er indrettet hensigtsmæssigt. Det er vigtigt at tage højde for gode arbejdsstillinger samt arbejdsforhold. Da boligen kan være en "arbejdsplads" for ansatte hjælpere, skal lovgivningen om arbejdsmiljø overholdes – også selvom det er et privat hjem.





Det er derfor vigtigt at gennemtænke eventuelle boligændringer ned til mindste detalje. Husk at tænke langsigtede løsninger ind – da det er bedre at få det gjort ordentligt fra start end at lave dyrere og mere besværlige lap-peløsninger bagefter.

Boligændringer kan forekomme i hele huset. Eksempelvis kan nævnes:

- Ændring af adgangsforhold til boligen – anlæggelse af rampe eller justering af hældninger.
- Fjerne dørtrin – gøre døråbninger bredere.
- Ekstra kvadratmeter i indgangsparti – plads til af- og påklædning. Opbevaring af udendørskørestol eller andre hjælpemidler.
- Depot til opbevaring af hjælpemidler (opladning af elektriske hjælpemidler) samt bleer, spisestykker, underlag med mere.

- Ekstra kvadratmeter i sove- og opholdsværelse pga. krav til venderadius samt ekstra plads til ”hospitals-seng” og hjælpemidler.
- Ekstra kvadratmeter på badeværelse samt særlig indretning såsom hæve/sænke vask, hæve/sænke bruseleje eller badekar, bade/toiletstol, opbevaring af bleer, klude med mere.
- Ekstra kvadratmeter i køkken og stue.
- Hjælperværelse.
- Ekstra plads i skur/garage/carport til handicappbil, cykel med mere.
- Gennemgående loftslift til relevante rum.
- Lydisolering af værelse. Lydlofter i husets opholdsrum.

Det er som regel kommunens ergoterapeut, der er behjælpelig med at gennemgå hvilke ændringer, der er relevante at få gennemført. Ergoterapeuterne kan hente hjælp til de ofte store ombygninger hos andre instanser såsom VISO, DUKH, hjælpemiddelcentralerne, netværksgrupper, Falck Hjælpemidler og lignende.

Der findes masser af materiale, som omhandler dette område. En overskuelig oversigt er lavet af Ribe Amt. Da mange familier i foreningen har gennemgået ombygning af boligen, kan du altid hente hjælp i foreningen.





Merudgifter

Der kan være stor forskel på, hvad den enkelte person med RTT har behov for, ligesom der kan være stor forskel på, hvordan den enkelte families situation er. Fælles er, at udgifter kun kan dækkes, hvis de efter en konkret vurdering må anses for velbegrundede, sandsynliggjorte merudgifter.

For mange familier vil det ofte være relevant at søge kommunen om dækning af udgifter til f.eks. medicin, bleer og ekstra vask, kurser, kørsel, udgifter til stor bil samt til særlig indretning af bilen. Hvis det på grund af barnets handicap bliver nødvendigt at ombygge eller udvide boligen, kan kommunen ansøges om hjælp hertil. Ud over de nævnte eksempler vil andre typer udgifter sagtens kunne forekomme. Det vigtigste at have for øje er, at der er tale om nødvendige merudgifter grundet handicapet.

Rigtig mange forældre til børn med RTT får også erstatning for tabt

arbejdsfortjeneste. Det er meget forskelligt fra familie til familie, hvor mange timer om ugen forældrene bliver kompenseret for. Det kan dreje sig om alt fra få timer om ugen til fuld tid. De enkelte familier vil typisk også have forskellige behov for erstatning for tabt arbejdsfortjeneste på forskellige tidspunkter i livet alt afhængig af barnets alder, operationer, øvrige søskende, netværk m.m.

Der er også mange forældre, der får aflastning bevilget på den ene eller den anden måde. Det kan være i hjemmet eller på en aflastningsinstitution. For børn kan aflastning i en aflastningsfamilie være en mulighed. Også omfanget af aflastningen varierer meget.

Når personer med RTT flytter hjemmefra, er det som regel til en døgninstitution. Det er meget forskelligt, hvor gamle pigerne med RTT er, når de flytter hjemmefra.

Der er stor forskel på mulighederne for hjælp efter sociallovgivningen afhængigt af, om personen med RTT er over eller under 18 år, så det er en rigtig god ide at kontakte kommunen, før ens barn fylder 18 år, og forhøre sig om, hvilke bevillinger og tilbud der ophører, og hvad der eventuelt træder i stedet (se også afsnittet om den sociale lovgivning).



Social profil – hvad er det?

Den sociale profil for RTT er et nyttigt værktøj, som kan bruges af såvel forældre som sagsbehandlere. Den sociale profil består af to dele:

1) De medicinske fakta.

En kort beskrivelse af de medicinske karakteristika ved RTT, herunder symptomer, behandling og variationer.

2) Tjeklisten.

En afkrydsningsliste, som sagsbehandlere og forældre kan benytte som huskeliste, så man inden mødet kan forberede sig på, hvilke punkter man ønsker taget op på mødet. Tjeklisten beskriver endvidere kort sociale- og andre problemer, der kan opstå på grund af RTT.

Erfaringen viser, at det desværre ofte sker, at man må skifte sagsbehandlere flere gange igennem pigens opvækst. Det kan opleves som temmelig belastende gang på gang at skulle sætte en ny sagsbehandler ind i, hvad det indebærer at have et barn med et så komplekst syndrom som RTT. Det kan derfor anbefales at henvise sagsbehandlerne til www.sjaeldenborger.dk eller www.rett.dk, hvorfra den sociale profil for RTT kan downloades. Sagsbehandleren har derved mulighed for

hurtigt og nemt at få et indblik i, hvad RTT er, og hvilke problemstillinger der kan opstå i de forskellige livsfaser. Som forældre kan det også anbefales, at være godt forberedt inden mødet, så man er sikker på at få gennemgået de problemer, som fylder i hverdagen.

Eksempler på generelle emner der kan være relevante at gennemgå ved mødet med sagsbehandleren:

- Dækning af merudgifter.
- Tabt arbejdsfortjeneste.
- Aflastningstilbud.
- Boligændringer.
- Handicaprettede kurser for hele familien.
- Udarbejdelse/opfølgning af handplan.
- Hjælpemidler.
- Orlovsmuligheder.



Den sociale lovgivning

I den sociale lovgivning er udgangspunktet "hjælp til selvhjælp", dvs. et tilbud om den mindst indgribende formålstjenlige hjælp, således at familien er selvforsørgende, eller der kan ske udmåling af kompenserende ydelser. For børn og unge med RTT, gælder det samme, dog med enkelte særbestemmelser eller særlovgivning.

Kommunen er forpligtet til at tilbyde støtte, når barnet/den unge har særlige behov. Det generelle og overordnede ansvar vil dog fortsat være forældrenes for børn og unge under 18 år (forældresansvarsloven).



Handicappolitiske grundprincipper

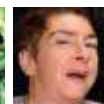
De handicappolitiske principper danner grundlag for tildelingen og udmålingen af hjælp, hvor ydelsen ofte er uafhængig af indtægter og formue.

Solidaritetsprincippet – støtteforanstaltninger og handicapkompenserende ydelser finansieres solidarisk via skattesystemet – et udtryk for at alle har et ansvar.

Sektoransvarlighedsprincippet – skal sikre at enhver aktør er forpligtet til at sørge for at de ydelser og tilbud, de stiller til rådighed for befolkningen som helhed, også er til rådighed for mennesker med en funktionsnedsættelse – identiske ydelser fra samme sted som alle andre.

Kompensationsprincippet – indebærer at samfundet tilbyder mennesker med en funktionsnedsættelse en række ydelser og hjælpeforanstaltninger med det formål at afgrænse og afhjælpe konsekvenserne af den nedsatte funktionsevne mest muligt – en vej til lige muligheder.

Ligebehandlingsprincippet – udgangspunkt i FN's standardregler om lige muligheder for handicappede – opstår når man kombinerer sektoransvarlighedsprincippet med kompensationsprincippet og solidaritetsprincippet. (Det Centrale Handicapråd, Dansk Handicappolitiske Grundprincipper, september 2005).



Henvendelse til kommunen

Første henvendelse til kommunen kan ske på flere forskellige måder. Nogle gange vil familien allerede have en kontakt til kommunen, inden det diagnostiske billede er klart, idet barnet har udvist særlige behov, som er blevet observeret af forældrene, egen læge, sundhedsplejerske, pædagoger o.a.

Når barnet er diagnosticeret vil kommunen blive informeret herom af andre myndigheder, sygehusvæsenet, egen læge osv. Andre gange kan det være familien selv, der tager kontakt til kommunen – og hvor skal man så rette henvendelse?

For familier med et barn med RTT vil kommunen ofte blive orienteret fra det sygehus, der har diagnosticeret barnet/den unge.

Ved egen henvendelse kan man rette henvendelse til kommunens borgerservice, der vil guide én videre. Ofte vil kommunerne være organiseret i en familieafdeling eller børne- og familieafdeling med tilhørende teams for børn og unge med særlige behov. Et andet eksempel kunne være en handicapafdeling med tilhørende teams for børn og/eller voksne med særlige behov. Mulighederne er mange.

Når en kommune får kendskab til et barn/ung under 18 år med betydelig og varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne, skal kommunen tilbyde vejledning. Vejledningen skal indeholde en introducerende og helhedsorienteret information og vejledning om familiens rettigheder og hjælpemuligheder på tværs af sektorerne. Vejledningen skal tilbydes inden for 3 måneder efter at kommunen har fået kendskab til barnet/den unge (servicelovens §11).

Handicapkompen- serende ydelser til børn og unge

Serviceloven indeholder forskellige muligheder for støtte for personer med RTT.

- §11 – rådgivning, undersøgelse og behandling
- §41 – nødvendige merudgifter
- §42 – tabt arbejdsfortjeneste
- §43 – supplerende ydelse (særlig supplerende ydelse ved tilfælde af ledighed)
- §44 – henvisende bestemmelse til §§83 hjemmehjælp, 84 stk. 1 aflastning og 86 stk. 2 genoptræning
- §45 – ledsagelse for de 12-18 årige
- §52 - foranstaltninger
- §§112/113 – hjælpemidler /forbrugsgoder
- §114 – tilskud til handicapbil



- §116 – boligændring
- §§32 og 36 – særlige dag- og klubtilbud (økonomisk tilskud af behandlingsmæssige årsager)

Ansøgning og bevilling af handicapkompenserende ydelser, foregår i dialog med kommunen. En tommelfingerregel er, at familien ikke igangsætter eller indkøber det nødvendige, før det er aftalt med kommunen.

Udover de ovennævnte paragraffer indeholder serviceloven andre muligheder for støtte; konsulentbistand over en længere periode til løsning af konkrete, afgrænsede problemstillinger og rådgivning, undersøgelse og behandling til kortere forløb, sådan at eksisterende problemer kan afhjælpes og eventuelt forebygge mere indgribende løsninger.

Udover de handicapkompenserende ydelser kan kommunen iværksætte foranstaltninger. En foranstaltning kan eksempelvis være familiebehandling (samtalesforløb), aflastning uden for hjemmet hos aflastningsfamilie/på en institution eller anbringelse uden for hjemmet.

Behovet for en foranstaltning bliver vurderet på baggrund af en børnefaglig undersøgelse. (§50 i serviceloven)

En børnefaglig undersøgelse, skal belyse familiens samlede situati-

on. Den skal afdække ressourcer og problemer hos barnet, familien og netværket. Der skal inddrages relevante fagpersoner, som allerede har viden om barnets/den unges og familiens forhold og skal resultere i en begrundet stillingtagen til, om der er baggrund for iværksættelse af en foranstaltning.

Handicapkompenserende ydelser til voksne

Når den unge bliver 18 år, vil lovgivningen ændre sig, så den unge voksne med RTT nu lovgivningsmæssigt skal søge efter voksenbestemmelserne. Tidligere bevillinger bortfalder, og der foretages nye vurderinger for at fastsætte støttebehovet. Kommunen skal arrangere et møde sådan, at der sikres en overlevering fra børneområdet til ny sagsbehandler på voksenområdet. Nogle bevillinger kan eventuelt fortsættes, selvom den unge er blevet 18 år, dog afhænger det af, at bevillingsparagraffen også kan dække efter det fyldte 18. år.

Forsørgelsesgrundlaget for den unge over 18 år med RTT, vil være førtidspension. Førtidspensionen igangsættes i samarbejde med børnesagsbehandleren før det fyldte 18. år, sådan at forsørgelsen er på plads ved det fyldte 18. år.



Der vil til brug for sagsbehandlingen foregå en udveksling af oplysninger mellem socialområdet og beskæftigelsesområdet. Selve ansøgningen om førtidspension behandles i beskæftigelsesområdet. Bevillingen af førtidspension behandles i pensionsnævnet i den unges bopælskommune.

Serviceoven indeholder forskellige muligheder for støtte ved nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne til voksne med RTT.

- §§83 hjemmehjælp, 84 stk. 1 aflastning og 86 stk. 2 genoptræning
- §§95 og 96 – Borgerstyret personlig assistance, BPA
- §97 – ledsagelse
- §100 – merudgifter
- §102 – tilbud af behandlingsmæssig karakter
- §§112/113 – hjælpemidler /forbrugsgoder
- §114 – tilskud til handicapbil
- §116 – boligændring

Den voksne med RTT vil ikke kunne opnå eller fastholde beskæftigelse på normale vilkår på arbejdsmarkedet. Men for at den unge/voksne kan opretholde eller forbedre personlige færdigheder og livsvilkår, skal kommunen iværksætte andre tiltag, der kan træde i stedet.

- §103 – beskyttet beskæftigelse
- §104 – aktivitets- og samværstilbud

Boligforholdene for den voksne med RTT vil være i botilbud til personer, som på grund af betydelig og varigt nedsat funktionsevne, har behov for omfattende hjælp til almindelige, daglige funktioner eller pleje, omsorg eller behandling. Visitationen hertil foregår i samarbejde med kommunen.

- §§107/108 – midlertidigt botilbud/længerevarende botilbud

Metoder/redskaber

Det vil altid bero på en konkret og individuel vurdering om personen med RTT, kan modtage støtte efter lovgivningen.

Til belysning af ressourcer hos personen med RTT, benyttes redskaber som ressourceprofil (til voksne), voksenudredningsmetode og børnefaglig undersøgelse. Ved nogle af foranstaltningerne er der lovkrav om anvendelse af ét bestemt redskab/metode, men ellers har kommunerne metodefrihed, så længe de interne regler holdes inden for lovens rammer.

Kommune eller region?

Når en familie behøver støtte i hjemmet eller i fritiden, foretages der en



konkret og individuel vurdering på baggrund af en ansøgning. I nogle tilfælde kan der være tvivl om hvilken instans (kommune eller region), der skal modtage og behandle ansøgningen, eksempelvis hvis ansøgningen omhandler hjælpemidler og/eller behandlingsredskaber. Ansøgninger om hjælpemidler behandles i kommunen, og ansøgninger om behandlingsredskaber skal behandles i regionen.

Behandlingsredskaber kan eksempelvis være hjælpemidler og apparatur, som indopereres som led i behandling. F.eks lungebehandlingsudstyr, orthoser eller redskaber som patienten forsynes med som led i en behandling, og som skal fortsætte den iværksatte behandling for at forbedre eller forhindre en forringelse af resultatet. For et barn/ung eller voksen med RTT kan det eksempelvis omhandle en PEG-sonde.

Et hjælpemiddel skal kompensere for funktionsnedsættelsen og gøre det muligt at deltage i samfundslivet og udføre hverdagsaktiviteter som alle andre. Skelnet mellem, om det ansøgte kan betegnes som et hjælpemiddel eller et behandlingsredskab, afhænger ofte af produktets anvendelse og personen, der anvender det.

Endvidere kan der opstå situationer, hvor regionen påtager sig én del af ud-

betalingen og kommunen den resterende del. Det kan eksempelvis være gældende ved kørselsgodtgørelse i forbindelse med kontrolbesøg på sygehus.

Spørgsmålet om hvilken instans, der skal behandle ansøgningen, kan afklares i dialog med kommunen, som vil være behjælpelige med det videre forløb.

Internt i kommunen

– hjælpemiddel eller merudgift?

På samme vis som ovenfor kan der opstå tvivl, om hvilken paragraf der skal bevilge et givent hjælpemiddel. Typisk vil det være §112/113 (hjælpemiddel/forbrugsgode), men der kan forekomme tvivlstilfælde, eksempelvis ved ansøgning om bleer og tidligere også kugledyne. Det ligger helt klart nu, at kugledyne bevilges som et hjælpemiddel iht. §112 i serviceloven, hvorimod bleer bliver bevilget både som §41, merudgift og som §112, hjælpemiddel.

Kommunen vil forsøge at afklare det nærmere ved først at vurdere §112, hjælpemiddel. Kan det ansøgte ikke bevilges herefter, vil §41, merudgift, komme i betragtning.

Handleplaner

Inden der iværksættes en foranstaltning til børn og unge, skal der udar-



bejdes en handleplan. Handleplanen skal angive formålet med indsatsen, hvilken indsats der er nødvendig for at opnå formålet og skal tage udgangspunkt i resultaterne af den børnefaglige undersøgelse. Kommunen er ikke forpligtet til at udarbejde en handleplan på baggrund af den øvrige støtte (handicapkompenenserende ydelser) som etableres til familierne, kun ved iværksættelse af en foranstaltning.

Når det omhandler den voksne med RTT, skal kommunen også tilbyde at udarbejde en handleplan. Handleplanen skal angive formålet med indsatsen, hvilken indsats der er nødvendig for at opnå formålet, den forventede varighed af indsatsen og andre særlige forhold vedrørende boform, beskæftigelse, personlig hjælp, behandling, hjælpemidler m.v.

Handleplanen bør udarbejdes ud fra borgerens forudsætninger og så vidt muligt i samarbejde.



Værgemål

Værgemål er et tilbud om hjælp til personer med manglende eller nedsat handleevne, jf. Værgemålsloven. Ved handleevne forstås evnen til at varetage sine anliggender på en fornuftig måde og til at have den nødvendige dømmekraft i en given situation. Det vil sige, at man kan overskue situationen og kan vurdere eventuelle valgmuligheder og deres konsekvenser.

En nær pårørende kan ikke med juridisk gyldighed varetage den pågældendes interesser blot på grundlag af slægtsforholdet.

Der findes

fire forskellige værgemål:

§5 Økonomisk værgemål. Ved et økonomisk værgemål vil personen med RTT fortsat være myndig. Det vil sige, at værgemålet har til formål at varetage de økonomiske anliggender. Det økonomiske værgemål vil være knyttet til bestemte aktiviteter eller anliggender, f.eks. betaling af ophold osv.

§5 Personligt værgemål. Ved et personligt værgemål vil personen fortsat være myndig. Det vil sige, at værgemålet har til formål at varetage de personlige anliggender. Det vil være knyttet til bestemte aktiviteter eller anliggender,

f.eks. beslutninger om botilbud eller fritidsinteresser.

§6 Fratagelse af retlig handleevne på det økonomiske område. Ved et værgemål efter §6 vil personen være umyndiggjort, idet den retlige handleevne er frataget. Værgemålet er ikke begrænset til bestemte aktiviteter eller anliggender. Værgemålet har til formål at hindre, at personen udsætter sin formue, indkomst eller andre økonomiske interesser for fare for at forringes væsentligt, eller for at hindre økonomisk udnyttelse.

§7 Samværgemål. Et samværgemål iværksættes for den, som har behov for hjælp til at administrere sin formue eller varetage andre økonomiske anliggender, og som selv anmoder herom. Personen vil være myndig.

Når den personen med RTT stadig er myndig, betyder det, at hun vil have stemmeret, når hun er fyldt 18 år, samt at værgemålet er begrænset i forhold til bestemte aktiviteter og anliggender. Det vil sige, at værgemålet f.eks. omhandler økonomien eller personlige forhold (botilbud, fritidsinteresser osv.).

Statsforvaltningen

Værgemål, ligegyldig hvilket, skal ansøges via Statsforvaltningen.dk. An-



modningen om værgemål indsendes til statsforvaltningen med begrundelse og forslag til værgemålets karakter og omfang. Det kan ske elektronisk eller som almindelig blanket.

Anmodningen om værgemål, ændring og ophævelse kan rejses af følgende: personen selv, pågældendes familie, eventuelle ægtefælle eller samlever, eventuel værge, den stedlige politimyndighed (politidirektøren),

statsforvaltningen, regionsrådet eller kommunalbestyrelsen (kommunen).

Det vil ofte være et familiemedlem, der beskikkes som værge, men hvis det ikke er muligt, bliver det en af statsforvaltningens faste værger. Man skal være opmærksom på, at der kan være interessekonflikter, hvis et familiemedlem beskikkes som værge. Der er særlige regler for værger, som der er tilsyn med, så reglerne bliver overholdt.



Landsforeningen Rett Syndrom



Landsforeningen Rett Syndrom blev stiftet i januar 1988 af en lille gruppe forældre med det primære formål at udbrede kendskabet til RTT samt give mulighed for at udveksle erfaringer og oplevelser familierne imellem. De første danske piger blev diagnosticeret i 1986 af overlæge Jytte Bieber Nielsen, som også sad i Landsforeningens bestyrelse i næsten 20 år.

I dag er Landsforeningen en velfungerende forening med ca. 200 medlemmer, hvoraf 90 er familiemedlemmer. Igennem alle årene har fokus været på det overordnede formål: at skabe bedre livskvalitet for personer med RTT og deres familier. Dette gøres bl.a. ved at videreformidle den nyeste

viden inden for såvel medicinske/behandlingsmæssige, terapeutiske, pædagogiske som sociale områder.

Endvidere afholdes hvert år kurser og temadage for forældre, pårørende, lærere, pædagoger, terapeuter og fagpersoner inden for social- og sundhedssektoren. Derudover afholdes der årligt et weekendkursus, hvor familierne har mulighed for at mødes og



102



udveksle erfaringer og få information om den nyeste viden om RTT. Foreningen arrangerer også kurser for forældre og familie (bedsteforældre/søskende), hvor der ud over det faglige indhold også er mulighed for socialt samvær med andre i samme situation.

Fire gange årligt udsendes et medlemsblad – "Rett Nyt" – hvor fagfolk, forældre og andre med tilknytning til RTT kan komme med indlæg og artikler. Der udsendes jævnligt nyhedsbreve på "Rett Mail Nyt", som alle interesserede kan tilmelde sig via hjemmesiden. På hjemmesiden www.rett.dk kan man bl.a. finde information om RTT, opdaterede kontaktlister



på bestyrelsen og ressourcepersoner samt oplysning om kommende arrangementer. Foreningen udarbejder i samarbejde med fagfolk relevant informationsmateriale, f.eks. foldere/pjecer samt oversættelser/tekstning af udenlandsk materiale.



Facebook

På Facebook er oprettet en gruppe, som hedder "Rett Syndrom Danmark", hvor forældre, pårørende og fagfolk kan udveksle erfaringer og komme med spørgsmål, tips og ideer.

Endvidere har flere af de unge med RTT en profil på Facebook, hvor familie og venner kan følge med i den unges liv og sende hilsner. Det kan være svært for en ung med RTT at bevare kontakten til tidligere klassekammerater, hjælpere, pædagoger osv. Her kan Facebook være en god mulighed for at følge med i hinandens liv.

Siden Center for Rett Syndrom blev en realitet i 2007, har foreningen haft et tæt samarbejde med ledelse og ansatte på centret.

Foreningen har et tæt samarbejde med forældreforeningerne i de øvrige nordiske lande. Medlemmer af bestyrelsen deltager endvidere i møder med RTT Europe (RSE) og i såvel nationale som internationale, relevante konferencer.

Foreningen er medlem af paraplyorganisationerne LEV og Sjældne Diagnoser og har repræsentanter fra foreningen siddende i begge organisationer.

RETT FONDEN blev stiftet i 2011 med det primære formål at yde støtte

til etablering af feriebolig til familier med et barn med RTT. Ferieboligen skal være tilpasset, så den opfylder de specielle behov, som personer med RTT har, så de og deres familier kan få mulighed for en afslappet og værdig ferie. Læs mere på www.rettfonden.dk

Center for Rett Syndrom



Kennedycentret 



Center for Rett Syndrom

Center for Rett Syndrom ligger i Glostrup på Kennedy Centret, der er en klinik under Juliane Marie Centret på Rigshospitalet.

Centrets funktioner

Center for Rett Syndrom blev oprettet på grundlag af en satspuljebevilling tildelt for årene 2007 til 2010. I finanslovsaftalen for 2011 har Kennedy Centret fået tildelt en permanent bevilling "til at opretholde Center for Rett Syndroms aktiviteter, således at centret vil kunne fortsætte sine aktiviteter inden for blandt andet rådgivning og indsamling af populationsbaseret viden om livslange symptomer med henblik på rettidig forebyggelse og behandling".

Centret har således primært en rådgivende funktion samt udfører klinisk og molekylærgenetisk forskning. Den egentlige behandling af personer med RTT foregår således ikke på centret.

Rådgivningen er dels individuel til personer med RTT, deres familier og tilknyttede fagpersoner, dels af mere generel karakter ved formidling på undervisningsdage/temadage samt ved udgående besøg. Alle institutioner, der har personer med RTT er velkomne til at kontakte os for et besøg.

Centrets bemanning

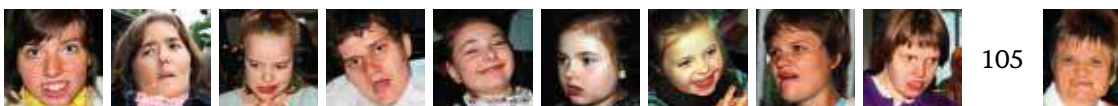
Centret er ultimo 2012 bemanded med en overlæge, en klinisk fysioterapeut og en pædagogisk psykologisk rådgiver. Herudover er tilknyttet en socialformidler, en sygeplejerske og en sekretær, som alle også har andre funktioner på Kennedy Centret. Det er ønsket på længere sigt at udvide med flere samarbejdspartnere og forskere for at styrke den tværfaglige indsats og forskning.

Besøg på centret

Personer med RTT kan besøge centret med henblik på undersøgelse hos læge, fysioterapeut og pæd. psyk. rådgiver samt efterfølgende rådgivning. Herudover vil man løbende blive tilbudt deltagelse i forskningsprojekter.

Før første besøg skal der foreligge en henvisning fra den behandlende læge/hospital. Herefter aftales besøg efter behov. Vi fokuserer specielt på tidspunkter i livet med de største omvæltninger som ved diagnose, skolestart, overgang til voksenalder og flytning hjemmefra, men besøgene kan fortsætte livslangt.

Ved besøgene vil vi bl.a. fokusere på de mange motoriske problemer, der er en følge af syndromet. Patienternes behov for behandling og støtteforanstaltninger vurderes, og der rådgives



om dette til både familien og de lokale behandlere.

Ud over ved besøgene er der mulighed for rådgivning telefonisk eller via mail.

Der er mulighed for overnatning på Kennedy Centrets patienthotel i forbindelse med besøgene. Der er handicapfaciliteter og køkken, men der er ikke mulighed for at købe mad. Der er mulighed for handicapparkering.

Tværfaglighed og helhedssyn

Der er mulighed for at søge rådgivning i såvel store som små spørgsmål relateret til RTT, herunder også spørgsmål med socialretligt eller forvaltningsretligt indhold til centrets socialformidler. Det vil sige spørgsmål om forsørgelse, handicapkompenserende ydelser til børn og voksne samt spørgsmål omkring rettigheder. Det vil også være muligt at rette henvendelse omkring problemstillinger, som kræver en anden opmærksomhed, eksempelvis i forhold til handicappolitiske problemstillinger, der skal viderebringes på et højere niveau.

Der er endvidere mulighed for at søge rådgivning vedr. kognitive, adfærdsmæssige og kommunikative problemstillinger hos centrets pæd. psyk. rådgiver.

Som med andre sjældne sygdomme er der ofte kun et begrænset kendskab til syndromet i lokalområderne, hvilket medfører, at der kan være store forskelle i vurderingen af handicappets sværhedsgrad og behov for støtte. Centrets tværfaglige team samler erfaringer og vil gerne skabe basis for en mere ensartet og bedre koordineret lokal indsats for patienterne.

En væsentlig del af arbejdet er indsamling af erfaringer fra danske personer med RTT, klinisk og genetisk forskning samt formidling af denne viden på nationalt og internationalt niveau med henblik på at optimere rådgivningen.

Hovedformålet for centret er med andre ord at optimere livskvaliteten for personer med RTT og deres familier.



Nyttige adresser

www.rett.dk – Her findes Landsforeningen Rett Syndrom.

www.kennedy.dk – Her findes Center for Rett Syndrom.

www.sjaeldenborger.dk – Her findes bl.a. tjekliste og medicinske fakta for RTT.

www.socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldnehandicap

– Team Sjældne handicap.

Specialrådgivning for alle, der har brug for viden om sjældne handicap.

www.sjaeldnediagnoser.dk – Sjældne Diagnoser.

Paraplyorganisation for mere end 40 sjældne handicap og sygdomme.

www.lev.dk – Landsforeningen LEV.

www.rettfonden.dk – Rett Fonden.

www.servicestyrelsen.dk

www.hmi.dk – Hjælpemiddelinstitutet.

www.dukh.dk – Den Uvildige Konsulentordning på Handicapområdet.

DUKH rådgiver om handicapkompenserende ydelser i sager mellem en borger og typisk en kommune.

www.statsforvaltningen.dk



Ordliste

Absence

Kortvarigt tilfælde med fjernhed/tab af bevidsthed.

Agitation

Ophidset og urolig adfærd.

Apnø

Pause i vejtrækningen udover det normale.

Apraksi

Manglende evne til at udføre målrettede handlinger.

Arouselæmpning

Sænkning af hjernens vågenhedsniveau.

Ataksi

Manglende evne til at koordinere bevægelser, hvilket viser sig som rykvisse bevægelser.

Autonome nervesystem

Det ubevidste nervesystem, der regulerer de basale kropsfunktioner; består af det sympatiske og det parasympatiske nervesystem.

Cyanose

Blåfarvning af hud som udtryk for, at blodet indeholder for lidt ilt.

Dyspraksi

Forstyrrelse i evnen til at udføre målrettede handlinger.

Dystoni

Tilstand med abnorm muskelspænding, hvor modsatrettede muskelgrupper arbejder samtidig. Det medfører abnorm holdning/stilling af led med hæmmet bevægelighed evt. med vridende bevægelser.

EEG

Optagelse af hjernens elektriske aktivitet.

EKG

Optagelse af hjertets elektriske aktivitet.

Fokal dystoni

Kun en kropsdel er involveret i den abnorme muskelspænding f.eks. halsen.

Hypertoni

Tilstand med øget spænding i musklerne.

Hypersensitivitet

Overfølsomhed.

Hyperventilation

Hurtig og dyb vejtrækning.



Hypothalamus

En overordnet kirtel, der ligger midt i hjernen og bl.a. har regulerende funktion over de autonome funktioner.

Hypotoni

Tilstand med nedsat spænding i musklerne.

Højre konveks

Buet mod højre (bruges om scoliose, hvor den konvekse side er den lange side).

Ketogen diæt

Streng diæt med meget højt fedtindhold og lavt kulhydratindhold.

Kliniske/diagnostiske kriterier

Samling af symptomer, der skal være til stede for at stille en specifik diagnose f.eks. RTT.

Kognitiv, kognition

Erkendelse, tænkning, anvendelse af viden.

Kommunikationspas

Et lille hæfte med oplysninger om barnets måde at kommunikere på, der kan lette kommunikationen mellem barnet og nye mennesker.

Kontrakturer

Indskrænkning af et leds bevægelighed pga. forandringer i leddet, skrumpning af ledkapslen eller forkortning af omgivende sener og muskler.

Kyfose

Foroverbøjet rygskævhed.

Langt QT-interval

Interval, der kan måles på et hjertekardiogram.

Latentid

Reaktionstid.

Limbiske system

Har bl.a. betydning for indlæring, hukommelse og følelser.

Myoklonier

Pludselige ryk/spjæt i musklerne. Det kan bl.a. ses ved visse typer af epilepsi.

Neuron

Nervecelle.

Neurodegenerativ sygdom

Sygdom med gradvis nedbrydning af hjernen og dens funktioner.



Ortoser

Hjælpemidler anbragt på kroppen til at støtte, stabilisere og oprette fejlstilling f.eks. skinner, kapsler, korset.

Osteoporose

Knogleskørhed.

Parasympatiske nervesystem

"Aflapningsdelen" af det ufrivillige nervesystem.

PEG-sonde

"Percutan endoskopisk gastrostomi" er en mavesonde, der er placeret gennem huden på maven ind i mavesækken.

Postural kontrol

Evnen til at kontrollere kroppens position i rummet.

PPR

Pædagogisk psykologisk rådgivning.

Psykomotorisk udvikling

Udvikling af mentale og bevægelsesmæssige funktioner.

Refluks

Tilbageløb af det sure maveindhold til spiserøret.

Respirationsrytme

Vejrtrækningsmønster.

Respiratorisk alkose

Øget surhedsgrad i blodet pga. lav CO².

RTT

Rett syndrom.

Sensorisk nervesystem

Den del af nervesystemet, der er relateret til sanserne.

Skoliose

Rygskævhed til siden.

Stereotypier

Gentagne ufrivillige bevægelser uden egentligt formål.

Sympatiske nervesystem

Det aktiverende nervesystem, der "gør os klar til kamp"; er en del af det ufrivillige nervesystem.

Synapse

Kontakt mellem to nerver. Det er en spalte, hvor signalstoffer udveksles.

Synkope

Besvimelse.



Tonus

Muskelspænding.

Vacant spells

Pludselig ophør med en aktivitet, falden i staver.

Valsalvamanøvre

Udånding mod modstand (ved stemmelæberne eller mund og næse), som når man udligner trykket i øret.

Vasomotorisk forstyrrelse

Forstyrrelse i reguleringen af blodkars udvidelse og sammentrækning.



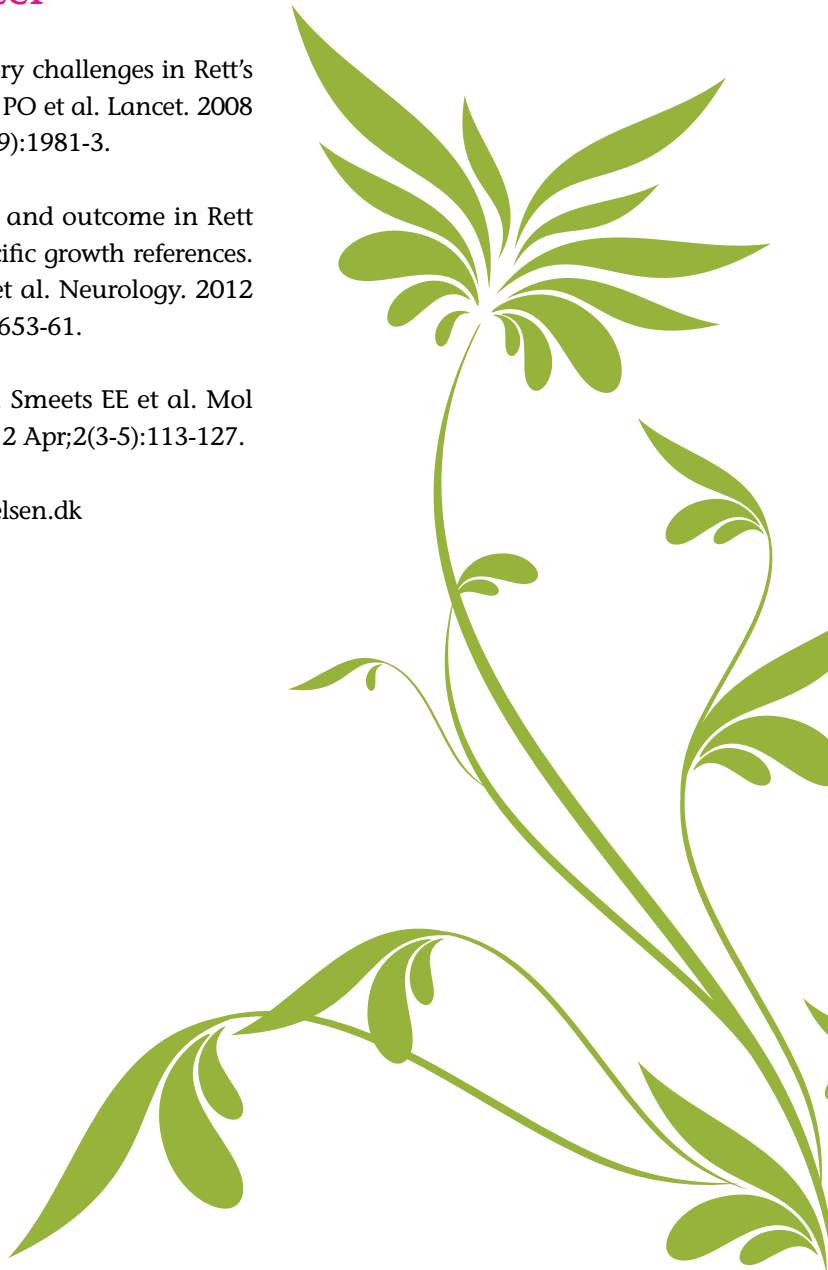
Referencer

Cardiorespiratory challenges in Rett's syndrome. Julu PO et al. Lancet. 2008 Jun 14;371(9629):1981-3.

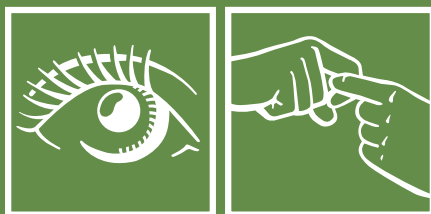
Growth failure and outcome in Rett syndrome: Specific growth references. Tarquinio DC et al. Neurology. 2012 Oct 16;79(16):1653-61.

Rett syndrome. Smeets EE et al. Mol Syndromol. 2012 Apr;2(3-5):113-127.

www.socialstyrelsen.dk



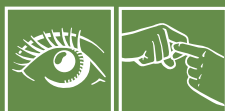
Landsforeningen Rett Syndroms logo er et billede på to meget karakteristiske træk ved piger, som udvikler sygdommen. Nemlig de udtrykksfulde øjne, som pigerne typisk besidder. Og de stereotype håndbevægelser, som opstår, når håndfunktionen går tabt.



Når billederne er indrammede i firkanter, så illustrerer det et af pigernes kommunikationsværktøjer: Pictogrammer. Og den gengivne håndbevægelse i pictogrammet er tegn-til-tale tegnet for pigens vigtigste støtte i forløbet: Familien.



www.rett.dk



Landsforeningen Rett Syndrom

ISBN 978-87-996684-0-3