



Het syndroom van Rett

Wat is het syndroom Rett?

Rett syndroom is een aandoening waarbij de ontwikkeling bij meisjes op jonge leeftijd stil blijft staan, waarna de meisjes in zich zelf gekeerd raken, vaardigheden verliezen die ze al beheersten en last krijgen van epilepsie aanvallen.

Hoe wordt het syndroom van Rett ook wel genoemd?

Rett is een arts die dit syndroom beschreven heeft.

Hoe vaak komt het syndroom van Rett voor?

Het syndroom van Rett is een zeldzame ziekte, het komt ongeveer bij één op de 10.000 meisjes voor.

Bij wie komt het syndroom van Rett voor?

Het syndroom van Rett komt eigenlijk alleen bij meisjes voor. Jongens met dit syndroom blijken meestal niet levensvatbaar te zijn.

Het syndroom van Rett is al vanaf de geboorte aanwezig, meestal valt pas tussen de leeftijd van 6 en 12 maanden op dat er iets met het kind aan de hand is.

Wat zijn de symptomen van het syndroom van Rett?

Zwangerschap en babytijd

Tijdens de zwangerschap en de babytijd zijn er meestal geen problemen bij kinderen met het syndroom van Rett, zij gedragen zich net als andere baby's. Ook de omtrek van het hoofdje is bij de geboorte en in de eerste levensmaanden normaal.

Wel geven veel ouders achteraf aan dat kinderen die het Rett syndroom bleken te hebben, als baby al slapper aanvoelden dan andere kinderen.

Stilstand van de ontwikkeling

Tussen de leeftijd van zes en achttien maanden blijft de ontwikkeling van kinderen met het syndroom van Rett stil staan. Kinderen met het syndroom van Rett leren geen nieuwe vaardigheden meer aan. Deze stilstand kan geleidelijk ontstaan, maar soms ook vrij acuut ontstaan. Ten tijde van de stilstand hebben veel kinderen met het Rett syndroom last van huilbuien waarin zij ontroostbaar lijken. Vaak is er ook sprake vaak ook sprake van koorts.

Nadat de huilbuien en de koorts verdwenen zijn, blijkt het kind zich ineens heel anders te gedragen.

Achteruitgaan van de ontwikkeling

In de maanden nadat de ontwikkeling stil is gaan staan, gaan kinderen met het Rett syndroom vaardigheden verliezen die ze voorheen al beheersten. Kinderen met het Rett syndroom raken in zich zelf gekeerd, ze praten niet meer en begrijpen ook opdrachten niet meer goed.

Kinderen die al konden lopen, kunnen dit nu verliezen. Een klein deel van de kinderen verleert het lopen in deze fase nog niet. Ook weten kinderen met het Rett syndroom niet meer hoe ze hun handen moeten gebruiken.

Verlies contact

In de periode van stilstand en achteruitgaan, gaan kinderen met het Rett syndroom steeds minder contact maken met hun omgeving. Ze hebben geen interesse meer voor de mensen in hun omgeving, ze zoeken geen contact meer en lachen niet meer. Ook is er geen interesse meer voor speelgoed. Kinderen met het Rett syndroom worden als het ware autistisch.

Vanaf de leeftijd van twee jaar wanneer kinderen in de zogenaamde stabiele fase komen, kan het contact weer iets verbeteren. Kinderen krijgen dan weer meer aandacht voor de omgeving.

Er blijft eigenlijk altijd contact mogelijk met kinderen met het Rett syndroom.



Handbewegingen

Meisjes met het syndroom gaan tijdens de achteruitgang van hun ontwikkeling vaak typische handbewegingen maken. Het gaat om een soort wringende, wrijvende, klappende of wapperende handbewegingen van beide handen tegelijk. Hierbij worden de handen worden voor de buik gehouden. De handen worden bijna niet meer op een normale manier gebruikt. Sommige kinderen stoppen nog wel eten met hun handen in de mond.

Taalontwikkeling

De meeste kinderen met het syndroom van Rett kunnen niet praten, sommige kinderen kunnen enkele woordjes zeggen. Het begrijpen van gesproken taal is vaak moeilijk, meestal worden plaatjes en gebaren beter begrepen. Een klein deel van de kinderen met een milde vorm van het syndroom van Rett blijft wel in staat om verstaanbaar in korte eenvoudige zinnen van een paar woorden te spreken.

Achterblijven groei hoofdje

Kinderen met het syndroom van Rett hebben bij de geboorte een normale hoofdomtrek. Bij alle kinderen buigt de hoofdomtrek geleidelijk van de curve af in de loop van hun leven, dit begint meestal al in de eerste levensmaanden. Kinderen met het Rett syndroom krijgen hierdoor verhoudingsgewijs tot andere kinderen een klein hoofd. Meestal gaat dit vanaf het tweede levensjaar opvallen.

Lengtegroei

Kinderen met het Rett syndroom groeien ook minder snel in de lengte en in gewicht. Kinderen met het Rett syndroom zijn kleiner dan kinderen zonder het Rett syndroom. Vaak hebben kinderen met het Rett syndroom kleine handen en voeten. De voeten kunnen in een afwijkende stand staan (spitvoetstand)

Spierspanning

Kinderen met het Rett syndroom hebben vaak een lage spanning in de spieren. Hierdoor voelen ze slap aan. In de loop van de jaren kan de spierspanning geleidelijk aan toenemen bij een deel van de kinderen met het Rett syndroom. Deze kinderen worden namelijk spastisch.

Ademhalingsproblemen

Kinderen met het Rett syndroom hebben vaak een afwijkend ademhalingspatroon. Bij periodes ademen ze veel te snel of juist veel te langzaam. Sommige kinderen houden tijdelijk op met ademen en lopen hierdoor blauw aan. Sommige kinderen hebben ook last van aanvallen waarbij ze het erg benauwd lijken te hebben en naar adem lijken te happen. Hierdoor kunnen kinderen een bolle buik krijgen vol lucht.

Deze ademhalingsproblemen zijn eigenlijk altijd overdag aanwezig en verdwijnen wanneer het kind gaat slapen.

De ademhalingsproblemen zijn vaak het meest ernstig tussen de leeftijd van twee en tien jaar. Na de leeftijd van tien jaar verbeteren de ademhalingsproblemen spontaan.

Wel krijgt een deel van de kinderen met het Rett syndroom na de leeftijd van tien jaar last van ademstilstanden tijdens de slaap.

Tandenknarsen

Veel kinderen met het syndroom van Rett kennen periodes waarin ze veel last hebben van tandenknarsen. Sommige kinderen maken ook onwillekeurige bewegingen met hun tong.

Huilbuien

Kinderen met het syndroom van Rett hebben vaak last van buien waarin zij plotseling zonder een voor de omgeving herkenbare reden gaan huilen of hard gaan gillen. Sommige kinderen gaan juist lachen.



Epilepsie

Acht op de tien kinderen met het syndroom van Rett heeft epilepsie. De epilepsie aanvallen beginnen meestal tussen het eerste en derde levensjaar. Het gaat vaak om aanvallen van staren (absences), aanvallen waarbij de armen en benen kortdurend verstijven (tonische aanvallen) of aanvallen met schokken in beide armen en benen (tonisch-clonische aanvallen).

Slaapproblemen

Veel kinderen met het Rett syndroom hebben problemen met inslapen en doorslapen. Kinderen met het Rett syndroom lijken minder lang te slapen dan kinderen zonder het Rett syndroom.

Scoliose

Vanaf pubertijd hebben kinderen met het syndroom van Rett een vergrote kans op het ontstaan van verkrommingen van de rug. Het gaat meestal om een verkromming van de wervelkolom ter hoogte van de borstkas.

Evenwichtsproblemen

Kinderen met het Rett syndroom hebben last van evenwichtsproblemen. Zij hebben moeite om zelfstandig te staan of te zitten, dit lukt vaak niet zonder steun. Kinderen met het Rett syndroom die kunnen lopen, lopen vaak wijdbeens en houterig.

Maagdarmproblemen

Veel kinderen met het Rett syndroom hebben moeite om hun ontlasting kwijt te raken en hebben regelmatig last van verstopping. Ook hebben veel kinderen last van het probleem dat er voeding terug stroomt van de maag naar de slokdarm of zelfs naar de mond. Dit probleem wordt reflux genoemd.

Slechte doorbloeding

Kinderen met het Rett syndroom hebben vaak last van een slechte doorbloeding. De handen en voeten zien vaak blauw en voelen koud aan.

Infecties

Kinderen met het Rett syndroom zijn iets gevoeliger voor het oplopen van infecties. Meestal gaat het om oorontstekingen of om infecties van de neus, keel of luchtpijp.

Waar wordt het syndroom van Rett door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

Het syndroom van Rett wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het zogenaamde X-chromosoom. De plaats van de fout op het X-chromosoom wordt het MECP2-geenoomd.

Eiwit

Hoe het foutje op het X-chromosoom leidt tot het syndroom van Rett is niet precies bekend. Als gevolg van het foutje op het X-chromosoom wordt een bepaald eiwit wat een belangrijk is voor de hersenontwikkeling niet goed aangemaakt. Hierdoor verloopt de hersenontwikkeling bij kinderen met het Rett syndroom anders dan bij kinderen zonder het Rett syndroom.

Meisjes/Jongens

Meisjes hebben twee X-chromosomen, jongens hebben een X en een Y chromosoom. Bij meisjes met het Rett syndroom bevat een van de twee X-chromosomen de fout, het andere X-chromosoom is normaal. Dit normale X-chromosoom bevat essentiële informatie voor meisjes om levensvatbaar te zijn. Bij jongens ontbreekt dit tweede X-chromosoom, waardoor jongens niet levensvatbaar zijn.

Daarom zijn bijna alle kinderen met het Rett syndroom meisjes.

Alleen jongens die naast de afwijking op het X-chromosoom die de oorzaak is van het Rett syndroom ook nog een afwijking hebben van de geslachtschromosomen hebben waardoor ze ook 2 X-



chromosomen hebben, kunnen ook het Rett syndroom krijgen. Een voorbeeld van zo'n chromosoomafwijking is het Klinefelter syndroom waarbij jongens twee X en een Y-chromosoom hebben. Jongens met het Klinefelter syndroom kunnen dus ook het Rett syndroom hebben. Dit is echter wel een zeer zeldzame combinatie. Er zijn nog wat mogelijkheden bekend waarbij jongens toch een vorm van het syndroom van Rett kunnen krijgen.

Hoe wordt de diagnose syndroom van Rett gesteld?

Herkennen

Om de diagnose syndroom van Rett te stellen is het heel belangrijk om de symptomen te herkennen. Er zijn bepaalde criteria opgesteld waarin aangegeven wordt wanneer er gesproken mag worden van het syndroom van Rett. Het Rett syndroom wordt nog al eens verward met het Angelman syndroom.

Erfelijkheidsonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kunnen ook chromosomen worden onderzocht. Meestal worden hierbij geen afwijkingen aan de chromosomen gevonden. Wanneer specifiek gekeken wordt naar het X-chromosoom kan vaak de fout in het MECP2-gen worden aangetoond.

MRI-scan

Bij kinderen die achter zijn in hun ontwikkeling zal vaak een MRI scan van de hersenen gemaakt worden om te kijken of er afwijkingen te zien zijn die een aanwijzing kunnen geven over de oorzaak van de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het syndroom van Rett valt meestal op dat de hersenen kleiner van volume zijn dan normaal voor de leeftijd is. Deze afwijking is echter niet specifiek en kan bij veel verschillende aandoeningen gevonden worden.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt ook vaak onderzoek gedaan naar het voorkomen van stofwisselingsziekten. Meestal gebeurt dit door onderzoek van de urine of door onderzoek van het bloed. Bij kinderen met het syndroom van Rett worden hierbij geen afwijkingen gevonden.

EEG

Wanneer kinderen met het Rett syndroom epilepsieaanvallen krijgen zal er meestal een hersenfilmpje gemaakt gaan worden. Op dit hersenfilmpje worden meestal epileptiforme afwijkingen gezien. Ook is het achtergrondpatroon vertraagd. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor het syndroom van Rett, maar komen ook bij andere aandoeningen voor.

ECG

Vaak wordt bij oudere kinderen een keer per jaar een hartfilmpje gemaakt, omdat een deel van de kinderen ritmestoornissen blijkt te ontwikkelen. (lang QT-tijd syndroom)

Oogarts

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand worden vaak door een oogarts gezien. De ogen en de hersenen zijn uit hetzelfde embryonale weefsel ontstaan. Daarom kunnen afwijkingen aan de ogen soms een clue geven tot de diagnose. Bij kinderen met het Rett syndroom worden meestal geen specifieke afwijkingen aan de ogen gezien.

Orthooped

Omdat kinderen met het Rett syndroom een vergrote kans hebben op het ontwikkelen van een verkromming van de rug (scoliose) zullen zij door een orthooped gecontroleerd worden.

Hoe wordt het syndroom van Rett behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het syndroom van Rett kan genezen. De behandeling is er op gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.



Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd nieuwe epileptische aanvallen zo veel mogelijk te voorkomen. Diverse medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden. In het begin van de ziekte is de epilepsie niet altijd goed onder controle te krijgen. Ook andere behandelingen dan met medicijnen kunnen ingezet worden om de epilepsie onder controle te krijgen (ketogeen dieet, nervus vagusstimulator).

Vanaf de leeftijd van tien jaar wordt de epilepsie vaak minder heftig en lukt het beter om de epilepsie met medicijnen onder controle te krijgen.

Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om zo goed mogelijk te kunnen bewegen. Kinderen met het Rett syndroom hebben vaak veel baat bij oefenen in warm water.

De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind, het voortbewegen en communiceren vergemakkelijken.

Muziektherapie kan helpen om de communicatie tussen een kind met het syndroom van Rett en de omgeving.

Logopedist

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan een logopedist adviezen geven of alternatieve vormen van communiceren zoals communiceren met gebaren of met behulp van plaatjes.

Ook kan de logopedist adviezen geven omtrent de slikproblemen.

Reflux

Reflux kan behandeld worden met behulp van medicijnen. Wanneer medicijnen onvoldoende helpen is soms een operatie nodig waarbij de overgang van de maag naar de slokdarm verkleind wordt, zodat de voeding minder snel terug kan stromen van de maag naar de slokdarm.

Sondevoeding

Veel kinderen met het Rett syndromen blijven klein en licht van gewicht. Om te zorgen dat kinderen voldoende calorieën binnen krijgen, krijgt een deel van de kinderen sondevoeding. Vaak wordt deze sondevoeding gegeven via een slangetje dat rechtstreeks naar de maag toeloopt. Zo'n slangetje wordt een PEG-sonde genoemd.

Slaapproblemen

Ook bestaan er diverse medicatie die kunnen helpen bij slaapproblemen. Bij inslaapproblemen wordt vaak melatonine gegeven. Voor doorslaapproblemen een slaapmiddel zoals bijvoorbeeld zolpidem.

Scoliose

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromping te erg wordt, kan verdere verkromping tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromping niet meer toe zal kunnen nemen.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Syndroom van Rett is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook via het forum van deze site bestaat de mogelijkheid om een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met het syndroom van Rett of met ouders die een kind hebben met een ontwikkelingsachterstand vanwege een andere reden. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.



Wat is de prognose van het Syndroom van Rett?

Stabiele fase

Kinderen met het syndroom van Rett gaan op jonge leeftijd achteruit in hun ontwikkeling. Ze verliezen vaardigheden zoals lopen, doelbewuste bewegingen met de handen, contact maken en praten. Na deze periode van achteruitgang, volgt vaak een periode waarin kinderen geen vaardigheden meer verliezen, maar stabiel blijven qua mogelijkheden. Meestal bestaat de stabiele periode tussen de leeftijd van twee en tien jaar. Tijdens deze stabiele periode krijgen kinderen ook weer wat meer aandacht voor de omgeving en wordt er beter contact gemaakt. Sommige kinderen leren in deze fase alsnog lopen.

Achteruitgang

Na deze stabiele fase volgt meestal rond de leeftijd van tien jaar nog weer een periode waarin kinderen achteruit gaan in hun ontwikkeling. Kinderen die nog konden lopen, kunnen in deze periode alsnog het lopen verliezen en in een rolstoel terecht komen. De epilepsie wordt vaak beter te controleren in deze periode, de ademhalingsproblemen raken op de achtergrond. Wel neemt de scoliose (zijwaartse verkromming) vaak toe in deze periode.

Grote ontwikkelingsachterstand

Het Syndroom van Rett is een ziekte waarbij kinderen sterk beperkt zijn in hun ontwikkelingsmogelijkheden, de meeste kinderen blijven hulp en ondersteuning nodig hebben om te kunnen functioneren in het dagelijkse leven. Gemiddeld bereiken kinderen met het Rett syndroom uiteindelijk het niveau van een 2 tot 3 jarig kind.

Communiceren verloopt meestal met behulp van gebaren, plaatjes en lichaamstaal en niet met behulp van woorden.

Voor de meeste kinderen met het syndroom van Rett is het volgen van onderwijs te moeilijk, ze hebben speciaal voor hen aangepast onderwijs nodig.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Rett is meestal verkort, maar kan erg variëren. Er zijn kinderen bekend die de leeftijd van 60 jaar bereikt hebben. Een deel van de kinderen komt op vroeg volwassen leeftijd te overlijden als gevolg van een ademstilstand tijdens de slaap, een hartritmestoornis of als gevolg van een longontsteking.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het syndroom van Rett te krijgen?

Hoewel het syndroom van Rett wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal, is dit foutje eigenlijk altijd ontstaan na de bevruchting. Kinderen met het Rett syndroom erven dit foutje maar zelden over van een van de ouders, meestal de moeder die vaak toch enkele kenmerken van het Rett syndroom blijkt te hebben. In dat geval hebben broertjes en zusjes van kinderen met het syndroom van Rett een vergrote kans om ook het syndroom van Rett te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier mee informatie over geven.

Links en verwijzingen

www.rett.nl

(Nederlandse vereniging voor Rett patiënten)

www.fvo.nl

(Nederlands Federatie van Ouderverenigingen)

Referenties:

1. Jedele KB. The overlapping spectrum of rett and angelman syndromes: a clinical review. Semin Pediatr Neurol. 2007;14:108-17.
2. Williamson SL, Christodoulou J. Rett syndrome: new clinical and molecular insights. Eur J Hum Genet. 2006;14:896-903.
3. Acampa M, Guideri F. Cardiac disease and Rett syndrome. Arch Dis Child. 2006;91:440-3



Laatst bijgewerkt 16 februari 2008

Auteur: JH Schieving