



# RUNDBRIEF

der Österreichischen Rett-Syndrom-Gesellschaft

Jahrgang 2004 / Ausgabe 2

Dezember 2004



## IN DIESER AUSGABE

1	Impressum
2	Ein Leben für den Verein
3-6	Rett-Treffen der ÖRSG am 6.Juni und am 30.Oktober 2004
7	Der neue Vorstand
8-11	Delfintherapie in Key Largo, Florida (Stella Peckary)
12-16	Logopädie und Rett-Syndrom (Mag. Ulrike Hagen)
17	Besinnliches zur Weihnachtszeit: „Das besondere Geschenk“
18-19	Infos & Termine – „News Ticker“
20	Greeting from Slovenia (Sonja Orehek)

## IMPRESSUM

Der Rundbrief ist die Vereinszeitschrift der ÖRSG (Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft) und erscheint zweimal jährlich.

### Redaktion:

Andreas Thaller  
A-1180 Wien / Währingerstraße 94/23  
Tel.: (+43 1) 47-93-622  
eMail: andreas.thaller@chello.at

### Lektorat:

Eva Klingraber-Thaller (Obfrau)

### Anschrift der ÖRSG:

A-1180 WIEN / Währingerstrasse 94/23  
Tel.: (+43) 0676/43-38-150  
Fax.: (+43) 01/47-93-622  
eMail: info@rettsyndrom.at

© Copyright 2004 by ÖRSG

## Ein Leben für den Verein



*Wer von uns kennt Sie nicht? Und wer hatte noch nie Kontakt mit Ihr? Wer hat sich nicht mindestens einmal Rat bei Ihr eingeholt und wer sich auf Sie völlig verlassen, wenn es um Vereinsaktivitäten ging?*



*Nach langen Jahren hat sich Irmgard Wenzel im Juni schweren Herzens entschlossen, als Präsidentin der Österreichischen Rett-Syndrom-Gesellschaft zurückzutreten.*

*Sie war Obfrau, Kassierin, treibende Kraft im Verein, Schriftführerin, Archivarin, Erstansprechperson, Organisatorin, Redakteurin, unsere internationale Kontaktperson, Obfrau der Europäischen Rett-Syndrom Gesellschaft und noch vieles mehr; und das alles „in einer Person“. Ach ja! – Mutter von 3 Kindern und Assistentin im Architekturbüro ihres Mannes sollte man wohl auch nicht vergessen.*

*Liebe Irmgard! – Wahrscheinlich können wir gar nicht hoch genug schätzen, was Du bisher für den Verein geleistet hast. – Wir wissen aber, daß wir das, was Du aufgebaut hast, erhalten wollen! – Wann immer Du also etwas Zeit erübrigen kannst, schenke sie uns, denn wir würden uns sehr freuen, Dich auch in Zukunft in unserer Mitte zu sehen.*



*Der neue Vorstand und alle Mitglieder  
der Österr. Rett-Syndrom Gesellschaft*

# Rett-Treffen am Sa, 6. Juni und am Sa, 30. Oktober 2004

Die Rett-Treffen fanden wie immer in der AKH-Bibliothek statt, die uns dankenswerterweise vom AKH-Wien/Kinderneurologie zur Verfügung gestellt wurde.

## 1- Angehörigen-Gruppe (6. Juni 2004)



Therapeutin: Frau Mag. Tina Hansbauer

Im Rahmen des Treffens wurde diesmal auch – auf Initiative von Irmgard Wenzel – eine Angehörigen-Gruppe gebildet, die sich gemeinsam mit Frau Mag. Hansbauer den ganzen Vormittag zurückzog, um sich mit der Situation “Ich habe eine Schwester mit Rett-Syndrom” – unter fachfrauischer Anleitung – auseinanderzusetzen.

## 2- Logopädie (6. Juni 2004)

Vortragende: Frau Mag. Ulrike Hagen (Dipl. Logopädin)

Frau Mag. Hagen stellte die Logopädie im Allgemeinen und weiterführende spezielle Methoden vor.

Fr. Mag. Hagen hat derzeit ein Rett-Mädchen, das sie logopädisch betreut. Die von ihr angewandten Methoden umfassen nicht nur die ‚klassische‘ Logopädie, sondern auch die ‚Padovan‘ bzw. die ‚ORT‘-Therapie. Lesen Sie dazu das Handout von Frau Mag. Hagen auf den Seiten 12 bis 16, in welchem sie sehr detailliert Möglichkeiten der Behandlung aufzeigt.



Fr. Mag. Ulrike Hagen

## 3- Creatin-Studie (6. Juni & 30. Okt. 2004)



Dr. Michael Freilinger

Vortragender: Dr. Michael Freilinger

Dr. Freilinger erläutert die Ziele der geplanten Rett-Studie „Kreatin bei Rett-Syndrom“.

Am 6. Juni 2004 präsentierte Dr. Freilinger, in Vertretung für Dr. Olaf Bodamer, Sinn, Ziele und Ablauf der “Kreatin-Studie” für Rett-Patientinnen. Die Studie konnte aber erst dann begonnen werden, wenn 30 Rett-Mädchen daran teilnehmen, da sonst die Ergebnisse statistisch nicht aussagekräftig genug sind bzw. allenfalls werden auch “nur” 20 Rett-Patientinnen toleriert (aufgrund des sehr seltenen Auftretens des RS).

**Beim zweiten Rett-Treffen 2004 ist es gelungen, die magische Zahl “20 Teilnehmer” zu durchbrechen und es konnte mittlerweile die Studie bereits begonnen werden, die auch durch die Ethikkommission genehmigt wurde! – Vielen Dank allen, die sich dazu bereit erklärten teil zu nehmen und die auch die, damit verbundenen, Mühen in Kauf nehmen.**

Hier nun ein kleiner wissenschaftlicher Background zu dieser Studie:

Durch die Studie möchte man herausfinden, ob die Beigabe von Kreatin bei Rett-Syndrom eine leistungssteigernde Wirkung erzielen kann.

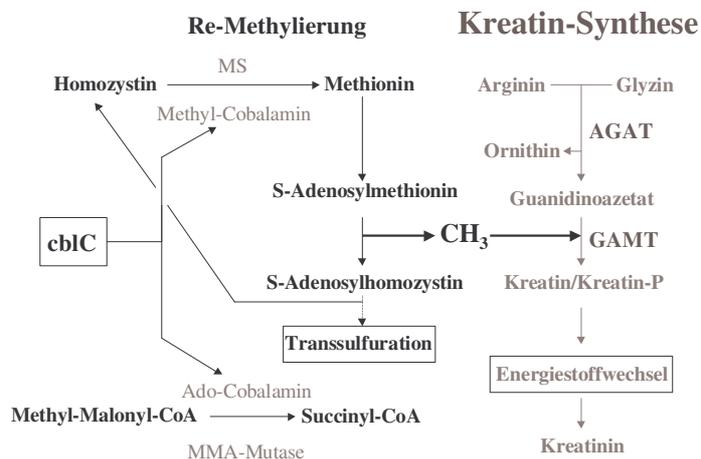
Warum wird dafür Kreatin verwendet?

Weil man mit Kreatin bereits sehr viel Erfahrung aus dem Bereich der Sportmedizin hat und weil es unbedenklich ist. Die Studie wurde der Ethikkommission vorgelegt und genehmigt.

Es handelt sich dabei um eine sogenannte “Doppelblindstudie”, d.h. daß weder Patient noch Arzt wissen, welcher Wirkstoff verabreicht wird. Patientinnen aller Altersgruppen sind zugelassen!

Zum Ablauf: Jeweils 6 Monate lang wird Kreatin verabreicht und nach einer Verabreichungspause von 1 Monat dann ein Placebo, wobei niemand (= weder Eltern noch Ärzte) weiß, welches Rett-Mädchen in den ersten 6 Monaten das Placebo erhält und in den nächsten 6 Monaten das Kreatin bzw. umgekehrt. Nach dem letzten halben Jahr muß noch 1 Monat zugewartet werden, damit auch der letzte Rest des beigegebenen Kreatins vom Körper abgebaut ist. – Alle 3 Monate finden dann Kontrolluntersuchungen statt. Startschuß war im November 2004. Der eigentliche Startbeginn ist für jedes Mädchen individuell verschieden, einzig der Rythmus ist bei allen gleich (6-1-6-1).

In den USA laufen gerade ähnliche Studien, jedoch mit Folsäure.



#### 4- Integrationsschule & Schule für Behinderte (6. Juni 2004)



Fr. Waltraud Constantin

2 Filme & Vortrag

Vortragende: Frau Waltraud Constantin / Pädagogin an der Hans-Radl-Schule in Wien

Zu Anfang des Vortrages standen 2 Filme. Ein Film von Familie Steinborn aus Villach/Landskron zur Integrations-Volksschule VS 8 in Villach, die ihre Tochter Miriam besucht, und ein Film über die Hans-Radl-Schule, die Behindertenschule von Laura Thaller in Wien.

Beide Male wurde – sehr einfühlsam – versucht, ein Bild der jeweiligen Schule zu zeichnen. Dies geschah in beiden Fällen anhand des Tagesablaufs der Mädchen. Durch die Aufeinanderfolge der beiden Filme konnte man sehr gut erkennen, welche Unterschiede zwischen den beiden Ansätzen bestehen bzw. welche Gemeinsamkeiten verbinden.

Die vertiefende Diskussion mit Frau Constantin brachte dann für alle ein größeres Verständnis, welche Kriterien man bei der Schulwahl für die eigene Tochter in Betracht ziehen sollte. Wichtigste Botschaft dabei war: „Das Kind steht im Mittelpunkt“ und je nach seinem Können, seiner psychischen und physischen Verfassung, ... sollte dann der eine oder andere Schultyp gewählt werden, ohne von vornherein durch eine subjektive Bewertung der Art „dieser Schultyp ist besser, der andere schlechter“ eine Alternative auszuschließen.

#### 5- Vereinsinterna und Neuwahl des Vorstandes (6. Juni 2004)

Lesen sie bitte dazu mehr auf Seite 7.

#### 6- TUINA (30. Oktober 2004)

Vortragende: Frau Marija Angerer / Institut „Idea et Conceptum“

Frau Angerer stellte „Tuina“ (bzw. „Kindertuina“) vor, eine Methode zur Schmerzlinderung aus der traditionellen chinesischen Medizin (TCM).

Generell hilft TUINA bei der Linderung chronischer Schmerzen, aber auch bei Verdauungs- & Durchblutungsstörungen bzw. steigert das allgemeine Wohlbefinden. Es handelt sich dabei um eine Kombination aus Grifftechniken und Akupunkten und wird in China bereits seit über 500 Jahren



Fr. Marija Angerer

angewandt.

Dabei geht es um grundlegende funktionelle Dinge, wie „warme Hände & Beine“, Schmerzfreiheit des Bewegungsapparates, Kopfschmerzen, Verspannungen, Schlafstörungen etc. Eine regelmäßige Anwendung – ca. 1 x pro Woche für 10-30min – ist Voraussetzung für eine erfolgreiche Behandlung.

Es gibt die Kinder-TUINA bis zum 12. Lebensjahr und danach (bei Mädchen etwa mit Einsetzen der Menstruation) die Erwachsenen-TUINA.

Es werden auch 4-tägige Einführungskurse angeboten, damit man TUINA – in kleinem Umfang – selbst anwenden kann. Am 3. und 4. Tag steht dabei auch Kinder-TUINA auf dem Programm (Preis für ein 4-tägiges Seminar: etwa 440,- €).

## Kinder-Tuina Praktik

Empfindungstraining, Reiz-Reaktionsmuster

Peripheres Nervensystem

Zentrales Nervensystem

Vegetatives Nervensystem

5 Elemente:

Yin, Yang, Qi, Shen, Jin

Funktionsverbesserung: Stuhl, Schlaf, Appetit, Aufmerksamkeit

Blutzirkulation, Abwehrsystem

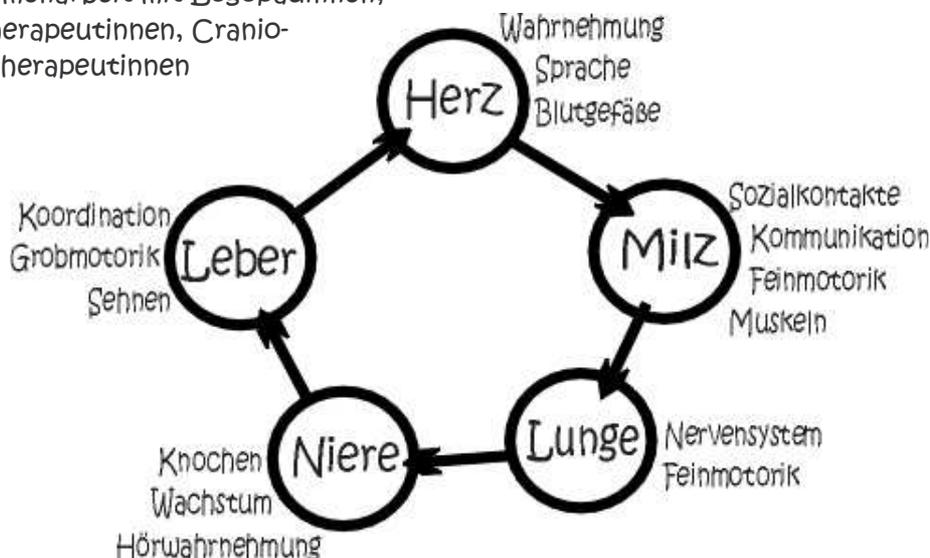
Befundung: sehen – hören – riechen – fühlen

Puls – Zunge – Gesicht

## Pädiapraktik – Entwicklungsmetrik

Zusammenarbeit mit Logopädinnen,

Ergotherapeutinnen, Cranio-sakraltherapeutinnen



### Kontaktadresse:

Institut für Physikopraktik / Praxis Idea et Conceptum

Reinprechtsdorferstraße 68/13-15

A-1050 WIEN

Tel.+Fax: (+43 1) 548-86-11

eMail: [praxis.ideaetconceptum@pysikopraktik.com](mailto:praxis.ideaetconceptum@pysikopraktik.com)



[www.physikopraktik.com](http://www.physikopraktik.com)

## 7- Erbrecht (30. Oktober 2004)

Vortragender: Dr. Hans Spohn

Dr. Spohn's Vortrag umfaßte – im Überblick – den gesamten Bereich des Erbrechts (Testament, Erbvertrag, Schenkung, ...) aber auch Themen wie Sachwalterschaft oder die Idee, wie man eine Stiftung zur Absicherung Behinderter aufbauen könnte.



Dr. Hans Spohn

Nachdem zu diesem Themenschwerpunkt noch einige Fragen in Abklärung sind bzw. eingehender betrachtet werden sollten und auch die Zusammenfassung, die ich Ihnen hier geben möchte, auf jeden Fall ‚rechtlich korrekt ausformuliert‘ und fehlerfrei recherchiert sein muß, wird es dazu erst im nächsten Rett-Rundbrief (Oster-Ausgabe) einen Artikel geben [Anm. Andreas Thaller].

## 8- Delphintherapie (30. Oktober 2004)

Vortragende:

Frau Stella Peckary und Frau Bettina Baumgartner  
(Florida) (Türkei)



Fr. Stella Peckary

Bei unserem Rett-Treffen hatten wir diesmal die Möglichkeit, uns gleich zwei Präsentationen zum Thema Delphintherapie anzuhören bzw. anzusehen. – Der Vorteil liegt auf der Hand: Man kann unmittelbar vergleichen!



Fr. Bettina Baumgartner

Die Familie Peckary nahm mit ihrer Tochter Vanessa an einer Delphintherapie in Florida teil, die Familie Baumgartner mit mit deren Tochter Kerstin an einer Delphintherapie in der Türkei. Sowohl in Florida, als auch in der Türkei ist man sehr bemüht und geht sehr professionell vor. Letztlich entscheidend sind aber auch Dinge wie Flugzeit, Kosten, Zustand des Kindes, ...  
Lesen Sie dazu auch den Bericht von Familie Peckary auf den Seiten 8 bis 11.  
Sowohl Familie Peckary, als auch Familie Baumgartner haben einiges an Bild-, Film- und Informationsmaterial von ihren Delphintherapien mitgebracht. Bei Fragen, wenden Sie sich bitte an die Familien selbst:

Familie Peckary (Vanessa in Florida):  
Stella & Gerhard Peckary  
Taborsiedlung 12  
A-7100 Neusiedl  
Tel.: 02167 / 2625  
eMail: [Stella.Peckary@gmx.at](mailto:Stella.Peckary@gmx.at)

Familie Baumgartner (Kerstin in Türkei):  
Bettina & Josef Baumgartner  
Untergermating 22  
A-4724 Neukirchen am Walde  
Tel.: 07278 / 3726

## 9- Was tut sich international im Rett-Net (30. Oktober 2004)

Vortragender: Andreas Thaller



Andreas Thaller

Dieser Punkt wird ein Fixpunkt jedes Rett-Treffens sein. Ich werde hier jedes Mal in 15-30min einen kleinen Überblick geben, was sich innerhalb der internationalen Rett-Gemeinschaft so tut, welche wissenschaftlichen "News" es bei der Rett-Forschung gibt, wo, welche Treffen und Kongresse stattfinden etc.

Die Infos selbst, werden dann nicht unbedingt vollständig im Rett-Rundbrief abgedruckt, sondern, wo passend, dazu ergänzt (z.B. werden internationale Termine in der Sparte "Infos & Termine" hinterlegt).

 - A.Thaller

## Der neue Vorstand

Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft informiert:

Am 6. Juni 2004 wurde – im Rahmen des Rett-Treffens – ein neuer Vorstand gewählt. Eine Vorstellung der einzelnen Vorstandsmitglieder wird im nächsten Rundbrief erscheinen. In unten angeführter Grafik sehen Sie, wer sich jetzt und im kommenden Jahr um die Belange, rund um die ÖRSG, kümmert.

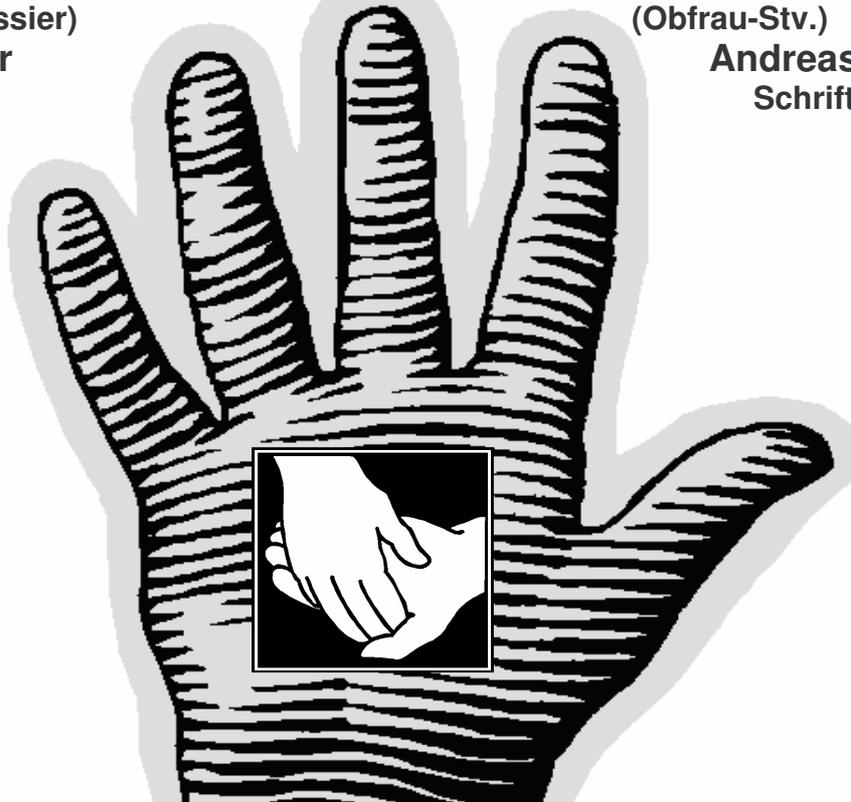
**Eva Klingraber-Thaller**  
(Obfrau)

**Martha Dworschak**  
(Kassier)

**Stella Peckary**  
(Obfrau-Stv.)

**Brigitte Berger**  
(Kassier-Stv.)

**Andreas Thaller**  
Schriftführer

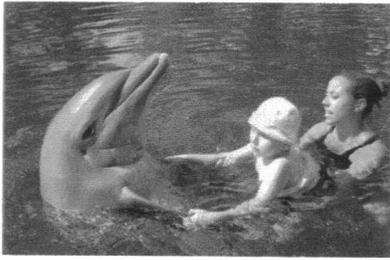


### Kontakt:

<b>Eva Klingraber-Thaller</b>	<b>A-1180 Wien Währingerstraße 94/23</b>	<b>Tel.: (+43) 01 / 47-93-622 Mobil: (+43) 676 / 43-38-150</b>
<b>Stella Peckary</b>	<b>A-7100 Neusiedl Taborsiedlung 12</b>	<b>Tel.: (+43) 02167 / 26-25</b>
<b>Martha Dworschak</b>	<b>A-1220 Wien Unterfeldweg 36A</b>	<b>Tel.: (+43) 01 / 734-52-65 Mobil: (+43) 0664 / 102-54-80</b>
<b>Brigitte Berger</b>	<b>A-3950 Ehrendorf Lindenweg 20</b>	<b>Tel.: (+43) 02852 / 51-5-93</b>
<b>Andreas Thaller</b>	<b>A-1180 Wien Währingerstraße 94/23</b>	<b>Tel.: (+43) 01 / 47-93-622 Mobil: (+43) 0676 / 46-37-858</b>

# Delfintherapie in Key Largo, Florida

(Ein Bericht von Stella Peckary)



Letzten August waren wir in Key Largo, Florida, bei der Dolphin Human Therapy, unter der Leitung von Dr. David Nathanson. Wir, das sind Vanessa, unser Rett-Mädchen mit 5 1/2 Jahren, ihre Schwestern mit 11, 13 und 20 Jahren, sowie mein Mann und ich. Über die Zeitschrift von MuKi wurde ich schon vor einigen Jahren auf die Delfintherapie aufmerksam, und habe seitdem immer wieder interessiert Infos gesammelt, wenn darüber etwas zu lesen oder zu hören war. So haben wir uns letzten Herbst für eine solche Therapie entschlossen, da Vanessa nur noch ein Kindergartenjahr vor sich hat, und um gut gerüstet in die Schule zu kommen, bzw. noch im „stagnierenden Stadium“ des Rett-Syndroms mögliche Fortschritte erzielen zu können. Wir erhofften uns eine Verbesserung im kommunikativen Bereich, in der Grobmotorik (besonders im Gehen) sowie in der Wahrnehmung und Konzentration.

Via Internet erkundigten wir uns über die verschiedenen Delfintherapien, die auch an verschiedenen Orten angeboten werden, und entschieden uns letztendlich für die Dolphin Human Therapy von Dr. Dave Nathanson.

Die Grundlage dieser Intensivtherapie ist die Interaktion mit Delfinen als Belohnung für richtige kognitive, körperliche oder affektive Reaktionen. Das heisst, dass die Kinder Aufgaben zu erfüllen haben (anfänglich mit Unterstützung) für die sie anschliessend als Belohnung mit dem Delfin schwimmen dürfen. Beim Schwimmen haben sie auch wieder Aufgaben zu erfüllen (Ball halten, Ball werfen, Ring halten, Füße still halten, Hände still halten, den Delfin an den Flossen ergreifen und festhalten) uvm. Dies wird von den Kindern aber sicherlich nicht als „Arbeit“ empfunden.

Die Therapie ist individuell auf die Bedürfnisse des kleinen Patienten und den Anregungen, Zielen und Wünschen der Eltern ausgerichtet. Die Grob- und Feinmotorik, Kommunikation, Sprache, Wahrnehmung und besonders das Selbstvertrauen sollen dabei intensiv gefördert werden. Da die Therapie als Unterstützung früherer und weiterführender Therapien gedacht ist, gibt es oft einen „Kick“; schon Gelerntes und ev. Vergessenes wird wieder neu geweckt.

Durch die Interaktion von Delfinen, wird die Konzentrationsspanne und im Besonderen das Wahrnehmungsvermögen von beeinträchtigten Kindern deutlich erhöht. Forschungsergebnisse – Aufzeichnungen über das Lernverhalten der Kinder während der Therapie – zeigten, dass die Kinder 2–10 Mal so schnell und mit weitaus größerer Merkfähigkeit lernten, wenn sie mit Delfinen zusammenarbeiteten.

Drei wichtige Merkmale die unbedingt zusammengehören kennzeichnen diese spezielle Therapie

- **Belohnungsanreiz als Motivation** – Schwimmen mit dem Delfin als Belohnung für die Aufgaben am Dock – erst mit Hilfestellungen, dann alleine durchzuführen.
- Schwimmen im **warmen Wasser** (ca. 30° C) – kein Trockenanzug erforderlich.

- Der **Delfin** selbst, als intelligentes hochsensibles Säugetier, einzigartig durch sein Sonarsystem mit dem er energetische Defizite und Disharmonien auch in anderen Lebewesen erkennen kann.

Durch den direkten Körperkontakt im Meerwasser nimmt das Kind über die Haut jene Ultraschallimpulse auf, die der Delfin aussendet. Denn es ist erwiesen, dass der Delfin über sein hochentwickeltes Sonarsystem Ultraschallimpulse in die Unterwasserwelt ausschickt. Diese Schallwellen beeinflussen und stimulieren das zentrale Nervensystem und somit die Gehirnströme. Dies vor allem bei Kindern, dessen Gehirn sich noch in Entwicklung befindet bzw. die eine beeinträchtigte Gehirnfunktion haben.

## THERAPIEABLAUF

1. Tag Besprechung mit den Eltern in der Früh, Vorstellung des DHT-Teams, Zuteilung der Therapeuten und der Delfine, Uhrzeit der Therapien, Geschwisterprogramm
2. Für jedes Kind war ein Therapeut, ein Praktikant und ein bestimmter Delfin vorgesehen.
3. Für Vanessa war Nicole als Therapeutin (Ergotherapeutin) und Daniela – aus Deutschland – als Praktikantin vorgesehen. In der ersten Woche war 'Duke' ihr Delfin, in der zweiten Woche 'Genie'.
4. ca. 1/4 Stunde vor Beginn der Session war eine Besprechung mit Therapeut(in) und Praktikant(in), was für Lernziele vorgesehen waren, welche Kommunikationstafeln, Spielsachen, etc. verwendet werden würden, und eine kurze Besprechung, wie der vorherige Tag weiterverlaufen war.
5. Musikkreis – Singen und Hüpfen auf dem Gymnastikball, jedes Kind wird einzeln vorgestellt und begrüßt und es selbst begrüßt die anderen Kinder (dieses Begrüßungslied ist in Englisch und Deutsch, je nach Landessprache des Kindes)
6. Mit Therapeut und Praktikant ging es zum Dock – Lernen - Schwimmen mit dem Delfin - wieder lernen am Dock – schwimmen u.s.w. für 40 Minuten.
7. Zurück zur Dusche – wenn möglich alleine gehen, dann zur Familie und wieder Besprechung, welche Physioaufgaben Vanessa zu bewältigen hatte, mit welchen Materialien gearbeitet wurde, was im kognitiven Bereich mit dem Delfin gemacht wurde, wie wir zu Hause weiterarbeiten können usw.
8. wieder anziehen und R u h e.

Eine Therapieeinheit dauerte also insgesamt ca. 1½ Stunden, und das war ausreichend. Vanessa war sichtlich erschöpft, und die anschließende Ruhe und Pause tat ihr gut.

Der Rest des Tages stand zur eigenen Verfügung – bis auf 1 Stunde am Nachmittag der für einen Workshop - auf freiwilliger Basis - für die Eltern anberaumt war

- Ernährung
- Logopädie
- Sensorische Integration
- Ergotherapie
- Round Table mit Dr. Dave
- Specials über Dolphins



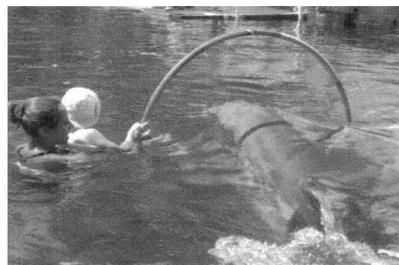
Die Workshops wurden von den jeweiligen für die einzelnen Spezialgebiete ausgebildeten Therapeuten abgehalten. Als „Synchron“-Übersetzerin stand Elke jedes Mal zur Verfügung. Natürlich auch bei anderen Gelegenheiten, wenn Sprachschwierigkeiten auftauchten.

Vom ersten Tag an wurden wir mit sehr hilfreichen Tipps versorgt, was freie Zeit, Übungen, Besonderheiten der Amerikaner, Wetter,.....betraf.

Die übrige Zeit verbrachten wir mit Schwimmen in der Lagune, Essen kochen, Einkaufen, im John Pennecamp State Park schnorcheln, Muscheln suchen im Harry Harris Park, Ausflüge in die Keys, Entspannen,.....

## VANESSA'S ERFOLGE

- **Wahrnehmung**– Katzen und Meerschweinchen (unsere 4 Mitbewohner) beobachtet sie jetzt genauer (differenzierter) und schaut nach; Flugzeuge, Autos, Vögel hört sie allein, nimmt die Richtung wahr und schaut nach  
Sträucher sieht sie nicht nur als Ganzes sondern greift gezielt auch die Beeren an und will sie kosten,  
beobachtet Strassenschilder – Blickkontakt und „nachdenken“  
kann Farben erkennen
- **Konzentration**– kleines Buch – Pixi-Buch kann man ohne Unterbrechung anschauen und vorlesen, wobei sie mitschaut – Theaterbesuche, Puzzlespiele, Zeichnen, ect. alles geht viel länger
- **Motorik**– sie kann jetzt den Kopf senken (hinunterschauen, und Arme ausstrecken zum Hinuntergreifen), vom Kniestand mit Hilfe aufstehen, an einer Hand ganz toll gehen, Stufen hinauf steigen (mit Wechselschritt), mit Hilfestellung mit der Hand essen – Gabel in den Mund – deutliche Verringerung der Handstereotypie
- **Selbstvertrauen**– erste Schritte alleine – sie lässt von selbst die sichere Hand von der sie geführt wird oder den Buggy, an dem sie sich festhält los und geht alleine auf das nächste sichere Ziel zu.
- **Sprache**– öfters ein „richtiges“ Wort, setzt „Mama“ und „Mami“ gezielt ein, experimentiert mit der Sprache – nicht nur mehr reines Lautieren



## ANREISE

- Von Ort zu Ort ca. 12 Stunden
- Flugbetreuung ausgezeichnet (AUA und Lufthansa)
- Plätze beim Einchecken fussfrei reservieren lassen
- Rollstuhlservice in Anspruch nehmen, da es dann auf den Flughäfen „erste Fahrt“ durch die vielen Zollkontrollen gibt und daher keine unnötigen langen Wartezeiten entstehen.

## KOSTEN

1. Therapie USD 3750,- pro Woche. Mind. 2 Wochen sollte man Therapie machen
2. Appartement ca. USD 800,- pro Woche (Reisebüro abhängig)
3. Auto ca. USD 600,- für die gesamte Zeit (mit 1 vollen Tank)
4. Verpflegung / Einkauf preislich in etwa wie bei uns
5. Flüge je nach Saison, Fluggesellschaft und Erwachsene/Jugendliche/Kind-Preis verschieden ca. € 400,- bis € 800,-



Abschließend möchte ich noch auf die besonders familiäre Atmosphäre, das freundliche Entgegenkommen des Teams und das persönliche Engagement der Therapeuten hervorheben. Die Herzlichkeit, mit der wir aufgenommen wurden, die Liebe und das Verständnis für unser aller Bedürfnisse prägten das Zusammengehörigkeitsgefühl. Jeden 2. Mittwoch wurde ein Barbecue für alle Familien veranstaltet, zu dem jeder etwas mitbrachte. Hervorzuheben ist auch, dass die Delfine (acht) in einer Lagune leben, die nur durch ein Netz vom offenen Meer abgetrennt ist. Wenn die Delfine wollten, könnten sie einfach darüberspringen. Es wurde uns erzählt, dass auch „freie“ Delfine an das Netz zu einem kleinen Plausch kämen. Die Delfine in Dolphin Cove sind eine große Familie. Leo, der zweijährige Delfin schwimmt mit Nikki, seiner Mutter mit und lernt so die Befehle des Trainers mehr oder weniger im Spiel, und die Kinder haben Freude, dass sie nicht nur von einem, sondern von zwei Delfinen gezogen, gestubst, oder geschoben werden. Als wir dort waren, wurde einige Tage zuvor ein Baby geboren. Die Delfin-Mutter zog mit ihrem Baby ihre Kreise in der Bucht und alle hatten eine riesige Freude daran, wenn das kleine, noch gestreifte Baby zu sehen war.

Als zusätzliches „Abenteuer“ kann man vielleicht das Vorbeiziehen des Hurricans Charley bezeichnen. Da alle Touristen aus den Keys evakuiert werden mussten, organisierte die DHT in einem Hotel in Miami Zimmer, die man in Anspruch nehmen konnte. Therapien, die durch den Hurrican ausfielen wurden nachgeholt bzw. rückerstattet.

Zum Abschied erhielten wir ein Photoalbum, eine Photo CD und eine Slide-Show CD mit Musik für DVD bzw. Computer, auf der Vanessa während ihrer Therapieeinheiten zu sehen ist. Nach ca. 3 Wochen kam ein 3-seitiger Therapiebericht mit einem detaillierten Wochentherapieplan in Englisch an unsere Wohnadresse.

Wir sind sehr glücklich, dass es unserer Vanessa möglich war, diese Therapie zu machen. Kleine Fortschritte wurden durch einen „Riesenschritt“ ergänzt und wir hoffen, diese Therapie wiederholen zu können.

Für Fragen stehen wir jederzeit gerne zur Verfügung  
[Stella.peckary@gmx.at](mailto:Stella.peckary@gmx.at)

Weitere Infos gibt es unter:  
[www.dolphinhumantherapy.com](http://www.dolphinhumantherapy.com)  
[www.dolphin-support.at](http://www.dolphin-support.at)  
[www.dolphin-aid.de](http://www.dolphin-aid.de)

# Logopädie und Rett- Syndrom

Mag. Ulrike Hagen (Dipl. Logopädin)



## INHALTSVERZEICHNIS

1.	DIE BERUFSGRUPPE DER LOGOPÄDINNEN.....	13
1.1	<i>Ausbildung und Einsatzgebiet .....</i>	<i>13</i>
1.2	<i>Aufgabenbereiche der Logopädie .....</i>	<i>13</i>
1.3	<i>Wo findet man die Berufsgruppe der LogopädInnen? .....</i>	<i>13</i>
2.	MÖGLICHKEITEN DER LOGOPÄDIE BEIM RETT-SYNDROM .....	13
2.1	<i>ORT - Orofaciale Regulations Therapie .....</i>	<i>14</i>
2.2	<i>Literaturhinweise und Adressen: .....</i>	<i>16</i>

# Die Berufsgruppe der LogopädInnen

## **Ausbildung und Einsatzgebiet**

Logopädie zählt wie Physiotherapie, Ergotherapie, Diätassistenten, Orthoptisten... zu den gehobenen medizinischen technischen Diensten.

Die Ausbildung zur Logopädin /zum Logopäden erfolgt nach einer Aufnahmeprüfung an einer Akademie für den logopädisch - audiologisch – phoniatischen Dienst. Die Ausbildungsdauer beträgt derzeit 3 Jahre und man schließt mit Diplom ab.

## **Aufgabenbereiche der Logopädie**

Das Einsatzgebiet ist sehr umfassend und erstreckt sich vom Neugeborenen (Hörscreening) bis zum geriatrischen Patienten (Schlaganfallbetreuung).

Zu den Aufgabengebieten zählen unter anderem:

- Therapie zur Unterstützung bei Zahnschienenbehandlung – offene Mundhaltung, Mundatmung und Daumenlutschen – Myofunktionelle Therapie
- Diagnose und Therapie bei Stimmstörungen
- Therapie bei Laryngektomie (Kehlkopfentfernung)
- Diagnose und Therapie bei neurologischen Erkrankungen (M. Parkinson, Schädel-Hirn-Trauma, Schlaganfall, ... )
- Diagnose und Therapie bei fehlerhafter Laut und Satzbildung sowie bei verzögerter Sprachentwicklung (SEV)
- Diagnose und Therapie bei Stottern und Poltem
- Durchführung von Hörtests
- Therapie bei Hörstörungen (Hörgeräteanpassung, Sprachaufbau bei Hörstörung ...)
- Therapie bei Lippen- Kiefer- Gaumenspalten
- Diagnose und Therapie bei Mutismus
- Therapie Air Kinder mit speziellem Förderbedarf (Ein- und Mehrfachbehinderungen)

## **Wo findet man die Berufsgruppe der LogopädInnen?**

Entweder in einem Angestelltenverhältnis in Krankenhäusern, Institutionen, Vereinen, ODER in der Selbständigkeit in der Freien Praxis (Kassenvertrag oder Refundierungsbasis). Mittlerweile gibt es einige Gemeinschaftspraxen, in denen sich mehrere Berufsgruppen zusammengeschlossen haben oder Logopädinnen haben sich in Arztpraxen mit eingemietet (HNO, Kieferorthopädie, Kinderarzt, ...).

## **Möglichkeiten der Logopädie beim Rett-Syndrom**

Im Rahmen des Rett-Syndroms kommt es zu einer motorischen Behinderung, bei der die Mobilität durch eine Apraxie (die Unfähigkeit, Bewegungen zu planen und auszuführen), Wahrnehmungsstörung oder auch verschiedenen Koordinationsstörungen beeinträchtigt sein kann. Davon ist sowohl die Grob- als auch die Feinmotorik betroffen.

In weiterer Folge möchte ich auf die logopädischen Schwerpunkte und Probleme beim Rett-Syndrom eingehen.

Auf Grund der motorischen Beeinträchtigung ist ebenfalls die Mundmotorik betroffen. Man erkennt Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme (z.B. richtiges Abbeißen), beim Kauen

und Schlucken. Diese so genannten **Primärfunktionen** (Atmen, Saugen, Kauen, Schlucken) spielen eine wesentliche Rolle. Sie dienen in erster Linie der Lebenserhaltung.

Bei Kindern mit Rett-Syndrom zeigt sich oA, dass gerade diese Funktionen im Rahmen einer logopädischen Therapie verbessert werden können.

**Atmung:** Die Atmung ist insofern betroffen, dass die Luft gerne angehalten wird (gerade beim Versuch zu Sprechen), dass es sich eher um eine flache Atmung handelt oder dass die Atmung auf Grund von Lungenentzündungen in Mitleidenschaft gezogen wird.

**Saugen:** Da die Muskulatur nicht gut koordiniert werden kann, ist ein unzureichendes Saugen bemerkbar. Es kann nicht genug Kraft erzeugt werden, um Speichel oder Flüssigkeit hinunterzuschlucken. Viele Mädchen sabbern oder haben einen so starken Speichelfluss, dass eine irritierte Haut bemerkbar ist (vor allem im Winter).

**Kauen:** Die Kaubewegung ist oft nicht ausreichend, um eine normale Nahrungszerkleinerung zu ermöglichen. Deshalb wird oft eine zerkleinerte oder gar breiige Kost angeboten.

**Schlucken:** Die Wahrnehmung und Auslösung des Schluckreflexes ist meist beeinträchtigt, indem der Schluckreflex erst (stark) verzögert einsetzt. Bemerkbar ist dies, an einem übermäßigen Speichelfluss, Behalten der Nahrung in den Wangentaschen (Hamsterbacken) sowie ein Auslaufen der Flüssigkeit aus dem Mund beim Trinken. Kann das Schlucken nicht gut kontrolliert werden, besteht die Gefahr, dass Nahrung oder Speichel in die Luftröhre gelangt. Als Schutzmechanismus sollte Husten einsetzen! Nicht immer macht sich eine Aspiration durch starkes Husten bemerkbar (stille Aspiration!). Sollte ihr Kind beim Essen häufig husten oder aber auch „grundlos“ Fieber haben, könnte das auf ein Schluckproblem hinweisen.

Im Rahmen einer logopädischen Therapie können diese Primärfunktionen verbessert oder zumindest stabilisiert werden.

Die Primärfunktionen sind die Grundlage für **Sekundärfunktionen**. Darunter versteht man das Sprechen und in weiterer Folge eine Form der Kommunikation.

Mädchen mit Rett-Syndrom leiden meist an einer ausgeprägten verbalen Apraxie. Das bedeutet, dass die Mädchen versuchen zu sprechen, aber sie bringen kein Wort heraus: „Es ist, als lägen die Worte auf der Zunge, aber sie kann sie nicht herausbringen.“ Wenn sich die Kinder nicht anstrengen, dann kommen Worte manchmal wie von alleine.

Wesentlich erscheint auch im Rahmen der Therapie individuelle Alternativen zur konventionellen Kommunikation anzubieten oder zu erarbeiten (Bildertafeln, Hände-drücken, Augenkontakt,...)

Meiner Erfahrung nach erscheint es wesentlich im Rahmen der logopädischen Therapie den jeweiligen Stand der Primär- und Sekundärfunktionen zu verbessern oder zumindest auf dem gleichen Niveau stabil zu halten.

## **ORT - Orofaciale Regulations Therapie**

Das Konzept besteht einerseits aus der „**Neuromotorischen Entwicklungstherapie**“ und der „**Orofacialen Regulationstherapie**“. Entwickelt wurde sie von Dr. Castillio Morales, der Rehabilitationsarzt und Leiter eines Rehabilitationszentrums in Cordoba/Argentinien ist.

## **NET (Neuromotorische Entwicklungstherapie):**

Behandlungskonzept für hypotone Kinder (z.B. Down Syndrom).

Über bestimmte Stimulationszonen des Körpers werden zusammengehörende Muskelketten aktiviert. Die Aufrichtung gegen die Schwerkraft, die Stützfunktion, Gewichtsverlagerungen und das Gleichgewicht werden verbessert und funktionelle Bewegungsabläufe (orientiert an

der normalen sensomotorischen Entwicklung) werden differenziert und stabilisiert. Durch Wiederholungen lernt das Kind diese Bewegungsabläufe allein durchzuführen und für seine alltäglichen Bedürfnisse zu nutzen.

### **ORT (Orafaziale Regulationstherapie):**

ORT wird angewandt bei Kindern und Erwachsenen mit sensomotorischen Störungen im Bereich des Gesichts, sowie des Mundes und Rachens. Sie ist besonders für die Behandlung von Saug-, Schluck-, Kau-, und Sprechstörungen geeignet. Das Anwendungsgebiet ist sehr breit gefächert.

Die Behandlung dient der Vorbereitung der Muskulatur für die Funktionen des Essens, Trinkens oder Sprechens. Durch die Stimulation bestimmter Bereiche am orofazialen Komplex werden Bewegungsabläufe der mimischen Muskulatur sowie der Zungen-, Kau-, und Schluckmuskulatur verbessert und die Atmung positiv beeinflusst. Ziel ist es, ein harmonisches Zusammenspiel zwischen den orofazialen Strukturen und dem übrigen Organsystem des Körpers zu erreichen.



Die Grundlage dafür ist folgende:

Man geht davon aus, dass das orofaziale System eng mit dem gesamten Körper verbunden ist (vom Schädel ausgehend über die Wirbelsäule bis zum Becken bis zu den Füßen). Eine Veränderung der Haltung im Becken bewirkt eine Veränderung im Mundbereich und umgekehrt (z.B. ein Anwinkeln der Beine und somit eine bessere Sitzposition verbessert den Mundschluß).

Die Behandlungstechniken erfolgen durch sensorische Stimulation durch Berühren, Streichen, Druck, Zug und Vibration der mimischen Muskulatur. Es wird aber auch direkt im Mundbereich gearbeitet (z.B. Massage des Zahnfleisches, Stimulation des Saugens). Prinzipiell kann mit Hilfe der Übungen die Körperhaltung oder auch die Koordinierung der Atmung verbessert werden.

Direkte Übungen im Mundbereich haben zum Ziel, mundmotorische Störungen zu beeinflussen. Dazu zählen unter anderem:

- Zahnfleischmassage zur Verbesserung der Speichelflußkontrolle
- Zahnfleischmassage zur Pazilitation des Schluckens
- Verminderung des Würgregreflexes
- Aktivierung der Zungenbewegungen
- Stimulation des Saugens (Anregung und Aufbau des normalen Saug-Schluckmusters)

Von Castillo Morales wurden zu seinem Konzept der Orofazialen Regulationstherapie zahlreiche Fallbeobachtungen mitgeteilt, aber es liegen derzeit keine systematischen Evaluationsstudien vor.

Dennoch handelt es sich bei diesem Konzept um eine im therapeutischen Raum weit verbreitete Methode. Meist ist eine nachhaltige Auswirkung auf die Funktionen Lippen- und Mundschluß, sowie der damit verbundenen Speichelkontrolle zu erwarten. Das Saugen, Kauen und Schlucken während der gezielten Nahrungsaufnahme wird generell von den Kindern besser bewältigt.

## Padovan Methode

Die Padovan Methode wurde von Beatriz A.E. Padovan in Sao Paulo (Brasilien) entwickelt. Unter dem Titel: „**Neurofunktionelle Reorganisation**“ versteht man einen Therapieansatz, bei dem die Fähigkeiten des Menschen wiedergewonnen, entwickelt und verbessert werden können.

Die durchgeführten Übungen erfolgen größtenteils mit dem gesamten Körper und werden vom Therapeuten (meist in Zusammenarbeit mit einem Elternteil) durchgeführt.

Das Konzept beruht auf folgenden 4 Säulen: (ganzheitliches Modell)

1. Die natürliche Entwicklung des Menschen
2. Die neurologische Organisation (nach Temple Fay)
3. Die wechselseitige Abhängigkeit von Gehen, Sprechen und Denken (nach Rudolf Steiner)
4. Der Bereich der Neurologie, besonders die Nutzbarkeit neuroplastischer Prozesse für therapeutische Zwecke (nach Nelson Annunziato)

Während seiner Entwicklung und während der Reifung des Zentralnervensystems (ZNS) erwirbt das Kind sämtliche Eigenschaften, die zu dem typisch menschlichen Programm dazu gehören. Dazu zählen sowohl sensomotorische als auch kognitive (geistige) Fähigkeiten und Funktionen. Vieles wird gleichzeitig gelernt und erworben, obwohl die einzelnen Fähigkeiten erst nacheinander bemerkbar werden.

Der Ablauf der menschlichen Entwicklungsprozesse ist zeitlich und in seiner Reihenfolge festgelegt, keine Entwicklungsstufe ist ohne die vorhergehende erreichbar.

So dienen die Entwicklungsprozesse des Gehens als Grundlage für das Sprechen und in weiterer Folge als Basis für das Denken.

Kommt es zu einer Störung/Schädigung in einem Stadium der Entwicklung, kann die gesamte weitere Entwicklung des Menschen unausgeglichen verlaufen. Vor dem Beginn der Therapie wird der genaue Entwicklungsstand des Kindes begutachtet, um dann in dem entsprechenden Entwicklungsalter des Kindes anzusetzen. Mit Hilfe gezielter Bewegungen wird versucht, die Entwicklung und Reifung des ZNS neu zu organisieren (**RE-Organisation**), um das genetische Potential des Patienten zur Entfaltung zu bringen. Entwicklungsprozesse sollen in diesem Rahmen nachvollzogen werden können.

Leider gibt es zu dem Konzept der „Neurofunktionellen Reorganisation“ keine anerkannten Studien. Die Praxis zeigt allerdings, dass gerade im Bereich der Rehabilitation nach Unfällen/Schlaganfällen und in der Arbeit mit Ein-/Mehrfachbehinderten Kindern eindeutige Erfolge zu verzeichnen sind. Gerade in Kombination mit anderen Therapiekonzepten hat sich die Padovan-Methode im logopädischen Arbeitsbereich als sehr wirksam gezeigt.

Diese Zusammenfassung und Darstellung stellt keinen Anspruch auf Vollständigkeit!

## Literaturhinweise und Adressen:

LINDBERG, Barbro: Rett-Syndrom, eine Übersicht über psychologische und pädagogische Erfahrungen; Hrsg.

Prof. Dr. Andreas Rett. WUV Verlag 3. Auflage 2000

MORALES, Castillo: Die orofaziale Regulationstherapie. Pflaum, München 1991

[www.logopaedie-wnb.at](http://www.logopaedie-wnb.at) (Verband der Logopäden Wien/NÖ/Bgld)

[www.neuropaediatrie.com/aerzte\\_stellungnahme\\_orofaziale\\_regulationstherapie\\_n.ht](http://www.neuropaediatrie.com/aerzte_stellungnahme_orofaziale_regulationstherapie_n.ht)

[www.sprachtherapie.kgrossweisede.de](http://www.sprachtherapie.kgrossweisede.de)

[www.werde-gesund.info/therapie/Orofaciale\\_Therapie.htm](http://www.werde-gesund.info/therapie/Orofaciale_Therapie.htm)

## Besinnliches zur Weihnachtszeit: „Das besondere Geschenk“

Als es wieder einmal Zeit war, beschlossen die Engel, sich auf die Erde zu begeben, um einen Menschen zu finden, der „reinen Herzens“ ist. Diesem wollten sie dann ein Geschenk machen, das einmalig sei auf der Welt, und das niemand Anderes besäße.

Dann flogen sie in alle Himmelsrichtungen aus, um sich auf die Suche zu machen und es verging eine lange Zeit, bis sie sich endlich wieder trafen. Ein jeder erzählte, was ihm widerfahren war und sie überlegten, wem sie denn nun das besondere und einzigartige Geschenk geben sollten.

Ein Engel erzählte, er habe eine Frau getroffen, welche die Hälfte ihres Hab- und Gutes verkaufte, nur um damit den Armen und Bedürftigen zu helfen.

Ein Anderer sagte, er habe einen Mann gesehen, der Tag für Tag und Nacht für Nacht, ohne Unterlaß, für die Menschen bete und der selbst noch im Schlaf Gebete spreche.

Wieder ein Anderer berichtete von einer Mutter, die auch noch den letzten Bissen Brot ihren drei Kinder gab.

Ein Engel sah einen jungen Mann, der darum kämpfte, die Welt für Alle zu verbessern, und der – obwohl er immer wieder scheiterte – sich wieder und wieder vom Boden erhob, um unverdrossen weiter für das Gute einzustehen.

Und so ging es eine lange Zeit und jeder Engel wußte von einem guten Menschen zu erzählen.

Als es nun daran ging, die Wahl zu treffen, da waren sich die Engel uneins, denn jeder der zuvor erwähnten Menschen war zweifellos reinen Herzens und eigentlich gebührte jedem das Geschenk.

Da kam auf einmal ein Engel heran, der sich verspätet hatte und rief: „Haltet ein! – Ihr könnt das Geschenk nicht vergeben!“

Die anderen Engel sahen ihn an und fragten, warum sie denn niemanden beschenken sollten. – Da erzählte ihnen der Engel die folgende Geschichte:

„Als ich mich schon ein Weilchen auf die Suche begeben hatte, kam ich an einen kleinen, unscheinbaren Ort, an dem viel Not und Armut herrschte. Und da ich so durch die Straßen ging, hatte ich keine Hoffnung, gerade hier jemand zu finden, der überhaupt die Zeit gehabt hätte, etwas Gutes zu tun. – Doch wo ich hinsah – Merkwürdig! – Es gab nur fröhliche Gesichter!

Es gab kein Klagen und kein Weinen und, obwohl die Bäume leer waren, die Stuben kalt und die Kleider zerrissen, lachte hier ein jeder. Neugierig geworden, denn offensichtlich schlugen alle Leute eine ganz bestimmte Richtung ein, folgte ich Ihnen bis zu einem alten, halb verfallenen Haus, das sie betraten. Als sie wieder von dort herauskamen, strahlten sie, ihr wißt schon was ich meine – „So von innen!“.

Ich trat ins Haus und eine Frau begrüßte mich fröhlich mit den Worten: „Kommt nur herein, s' ist immer Platz genug“. – Ich kam ins Zimmer und erblickte da ein kleines Mädchen!

Es saß im Rollstuhl, konnte sich kaum bewegen, nicht reden und auch nichts berühren.

Doch als es mich sah, da lächelte es mich an! – Ich dachte, mein Herz würde zerspringen, eine solche Freude überkam mich!

Nun wißt ihr also, warum wir die Gabe nicht mehr schenken können!

Denn da unten gibt es schon ein Kind, das unser Geschenk, obwohl es dieses nie bekommen, doch längst erhalten hat!“

© Andreas Thaller; Dez.'04





## UNO-Bazar 2004

Am 27. November 2004 fand wieder der alljährliche UNO-Bazar im „Vienna International Centre“ in Wien statt, und wie jedes Jahr informierte Eva Klingraber-Thaller, gemeinsam mit ihrer Schwester Christine Klingraber-Krismer, die Interessierten zum Thema Rett-Syndrom, am ÖRSG-Stand.

So nebenbei wurden auch noch selbstgestrickte Socken und Handschuhe, die von Freunden und Angehörigen in ihrer Freizeit unentgeltlich hergestellt wurden, verkauft. Verschiedenste andere Dinge, wie kleine Teddybären, Kinderbroschen, Schlüsselanhänger, selbstgemachtes Weihnachtsgebäck bzw. Weihnachtskugeln und Weihnachtssterne aus Glas durften dabei auch nicht fehlen.

Der Bazar war ein voller Erfolg und die ÖRSG konnte sich am Abend über rund 300,- € mehr in ihrer Vereinskasse freuen.



## Slowenische Familie sucht Kontakte in Österreich

Tia ist 3½ Jahre alt und hat Rett-Syndrom. Sie wohnt gemeinsam mit ihrer Familie in Slowenien, hat einen 6 Jahre alten Bruder „Lan“; ihr Papa heißt Aleš. Ihre Mama, Sonja Orehek, ist sehr engagiert und möchte auch Kontakte mit österreichischen Familien knüpfen. Einziges kleineres Problem ist, daß sie nicht Deutsch, dafür aber recht gut Englisch spricht.

Tia wohnt in Vir (ca. 15 Kilometer von Laibach entfernt) und geht in einen Behinderten-Kindergarten.

Auf der letzten Seite dieses Rundbriefes (Seite 20) stellt Sonja Orehek – in englischer Sprache – Tia, sich und ihre Familie vor.

**Tia und ihre Familie würden sich sehr freuen, wenn Rett-Eltern mit Ihr Kontakt aufnehmen!**

**eMail-Kontakt: [sonja.orehek@siol.net](mailto:sonja.orehek@siol.net)**



**Molekulartherapie-Projekt  
der  
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom**



## Molekulartherapie-Projekt

Von Frau Bärbel Ziegeldorf (Obfrau der Elternhilfe-RS in Deutschland) erhielten wir am 29.10.2004 auf Anfrage zum aktuellen Status des Molekulartherapie-Projektes folgende Antwort:

*„Auf unserer Vorstandssitzung am 14. Oktober 2004 in Frankfurt hat uns Dr. F. Laccone den neuesten Stand seines Forschungsprojektes über eine Molekulartherapie des Rett-Syndroms vorgestellt. Bei dieser Gelegenheit konnte sich der geschäftsführende Vorstand davon überzeugen, dass wichtige Ziele erreicht und wesentliche neue Erkenntnisse gefunden wurden. Eine gewisse Hoffnung ist berechtigt, dass das Projekt einmal zu einem positiven Abschluss gelangen wird. Da es aber noch nicht abgeschlossen ist, kann Dr.Laccone zunächst noch über keine Ergebnisse berichten.“*





## Atmung bei Rett-Mädchen

### Um was geht es?

Dies ist ein Projekt der Rush University in Chicago zur Erforschung der Atem-Unregelmäßigkeiten beim Rett-Syndrom.

Es wird dabei der Zusammenhang zwischen Atmung, Herzrate und Sauerstoffanreicherung im Blut bei Rett-Mädchen (2-6 J.) erforscht und danach mit den Werten „normaler“ Mädchen verglichen.

Man möchte herausfinden, wie das autonome Nervensystem bei der Atmung der RS-Mädchen anders reagiert (Wach- und Schlafzustand) um danach mit Medikationen/Therapien zielgerichtet auf diese ‚Unregelmäßigkeiten‘ einwirken zu können.

Geleitet wird diese Studie von Dr. Debra Weese-Mayer.



**Baylor College of Medicine**  
**Medical Genetics Laboratories**  
Department of Molecular and Human Genetics

## Genauere MECP2-Tests

Seit 1. September 2004 bietet das „Baylor College of Medicine“ (Houston/Texas) genauere MECP2-Tests an.

Man fand heraus, daß nicht nur Veränderungen der Exone<sup>\*)</sup> 2, 3 und 4 zu Rett-Syndrom führen können, sondern auch Mutationen an Exon 1.

Wenn also Ihr Kind bisher bei allen MECP2-Tests negativ war, so könnte der neue Test vielleicht unterstützen.

Derzeit ist der Test außerhalb des Baylor College nach letztem Wissensstand noch nicht verfügbar.

<sup>\*)</sup> „Exone“ sind DNA-Abschnitte, welche die Information für den Aufbau eines Proteins enthalten.



## RETT SYNDROME EUROPE

(Europäische Rett-Syndrom Vereinigung)

Das letzte Treffen fand von 21. bis 23. Mai 2004 in Zagreb statt.

**Nächstes Treffen: 17. September 2005 in Prag**



ACCELERATING treatments and a cure for Rett Syndrome

## RETT SYNDROME RESEARCH FOUNDATION

(Internationale Rett-Syndrom Forschungs-Stiftung)

Das „5. Jährliche Rett-Syndrom Symposium“ fand von 28. bis 30. Juni 2004 in Baltimore/Maryland statt.

**Nächstes Treffen: Das „6te jährliche Rett-Syndrom Symposium“ findet von 27. bis 29. Juni 2005 in Chicago/Illinois statt.**



## IRSA - INTERNATIONAL RETT SYNDROME ASSOCIATION

(Internationale Rett-Syndrom Vereinigung)

Die „20te jährliche Rett-Syndrom Konferenz“ fand von 28. bis 31. Mai 2004 in Baltimore/Maryland statt.

**Nächstes Treffen 2005: Steht noch nicht fest!**



## *Greeting from Slovenia*

*My name is Sonja and I'm 33 years old. My husband Aleš is 34. We have a healthy, nice son Lan. He is 6 years old and on September 1st he started the primary school. Our daughter Tia is 3 and a half years old. She goes to a kindergarten for children with special needs.*

*We live in Slovenia in a small place Vir, 15 km away from the capital city Ljubljana. We live in the house with big garden and children have a lot of place to play and they enjoy themselves.*

*Our Tia walks all day, she claps with her hands all the time and put them into her mouth. She laughs a lot and bubbles. She also irritates a lot and is many nights awake.. She loves to listen a music and loves to look the picture books. And she is hungry all the time. For now she hasn't any epileptic attack. Children love her and she also likes their company.*

*Tia has had normal progress till she was one. Than she stopped all she knew and I realized that something is wrong. She walked when she was 2 and by that age her doctor saw her moves with her hands and said that this could be rett syndrome. I went home and started to read about that on internet. I was shocked. I thought this isn't happening to us, this could not be true. But more I read I knew that Tia could have rett syndrome because she has so many simptoms. I was anger. Why us, why Tia?*

*All my friends have healthy children. And a thought that she will never live like other children, she will never be a bride, she wil never be a mother.... I could not see other healthy children, it was so painful. I was so sad, I cried all the time. I felt completely hopeless. I asked myself how to live with so much pain. - It was very difficult time for us.*

*Than this year we got diagnoses-rett syndrome. We've accepted that. There is no other way. No one can help you, each of us must go through stages. But still I'm asking what is the meaning of that? Why is this happening? It is very difficult but we love Tia very much and we'll try as much we can. We have to live with that. Today I am much stronger than I ever was. I still have days when I'm very sad but that is normal. I know that we are not alone, there are many families with girls with rett syndorome. We'll fight against this illness. I know that it will be a long journey but I know we'll make it. Our love for Tia will guide us.*

*When we've got the diagnosis we've joined the IRSA . We were also at the conference in Zagreb in may. We've got a lot of useful information. In our state there are only 12 girls with rett syndrome registered. I have contacts with 4 families. There is not a single book in our language so we are searching information and contacts with other families on the internet.*

*For now we don't have a association but we attend to establish one.*

*At the moment I read the book of Kathy Hunter and it helps very much. Luckely I understand English language although I learned it in the school and that is a long long away. I probably made some mistakes, but I'm learning.*

*So, that are few words about our family.*

*Kind regards,*

*Sonja*

