

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft


Rundbrief

www.rett-syndrom.at

Neues und Bekanntes - und noch mehr!

Ein neuer Ort für unser schon so gewohntes Herbst-Treffen in Wien, viele neue Gesichter unter den vielen „alt-bekanntem“ Familien, viele bekannte Information aber doch irgendwie neu, denn nun endlich verständlich erklärt ... so könnte man das Eltern-Treffen in Wien in einem

Satz zusammenfassen. Und doch war es wieder viel mehr. Ein wenig Mehr kennenlernen, ein wenig Mehr austauschen und ein Mehr zusammenrücken. Nähere Informationen zu Neuem und Altbekanntem und auch zum MEHR von alledem lesen Sie in den Innenseiten der aktuellen Ausgabe.



Elterntreffen in Wien.

17 Familien nutzten beim Herbsttreffen die Gelegenheit für tolle Vorträge und auch zum Austausch untereinander.

Rett-Syndrom & MeCP2

Vererbung, Genetik und die Auswirkungen von MeCP2 sowie die Frage des Risikos für Geschwister von Rett-Kindern.

Im Portrait - Valentina Maier

Das 3jährige Rett-Mädchen Valentina aus Kärnten berichtet von ihrem bisherigen Weg mit dem Rett-Syndrom.

Aus dem Leben unserer Kinder

Therapiebett, Rollirampe, Bewegungstrainer MOTO MED Gracile, Haltegriff, u. Nasensauger ... viele nützliche Tipps erwarten Sie!

Vom Wunsch, sich mitzuteilen



Liebe Leserin, lieber Leser!

Der gebürtige Österreicher und Kommunikationswissenschaftler Paul Watzlawick hat den bedeutenden Satz „Man kann nicht *nicht* kommunizieren!“ geprägt. Damit hat er zum Ausdruck gebracht, dass alles in unserem Leben Kommunikation ist, nicht nur das Sprechen. Man hat festgestellt, dass wir nur 7 % durch gesprochene Worte, jedoch über 50 % mit unserer Körpersprache (Gesichtsausdrücke, Gesten, Körperhaltung und Tonfall) zum Ausdruck bringen.

An dieser Stelle können wir als Eltern und BetreuerInnen von Rett-Syndrom betroffenen Mädchen und Jungen (wir haben beim letzten Rett-Elterntreffen in Rodaun Lukas kennen gelernt, bei ihm wurde das Rett-Syndrom diagnostiziert) ein besonderes Augenmerk auf die Körpersprache legen. Rett-Kinder haben ein emotionales Interesse und verlangen nach sozialem Kontakt. Ihre Kontaktmöglichkeiten sind jedoch durch die meist fehlende Sprache stark eingeschränkt. Sie können ihre Wünsche und Bedürfnisse nicht auf konventionelle Weise ausdrücken.

Wenn ein Rett-Kind beim Essen die Hand auf ein Stück Brot klatscht, verstehen wir meistens sofort, dass es das Brot haben möchte. Wenn

dasselbe Kind im Wohnzimmer einige Bücher auf den Boden wirft, kann es leicht passieren, dass wir sein begrenztes Mitteilungsvermögen vergessen und so reagieren, als wäre es ein Kind wie jedes andere. Wir sagen dann vielleicht „Lass

„Man kann nicht nicht kommunizieren!“

das sein!“ und stellen die Bücher wieder ins Regal außerhalb der Reichweite des Kindes. Durch das Runterwerfen wollte das Kind vielleicht zum Ausdruck bringen: „Ich möchte jetzt darin blättern“.

Gerade bei Kindern mit Rett-Syndrom sind wir besonders herausgefordert, die nonverbale Kommunikation genau zu beobachten und darauf mit einem neuen Bewußtsein zu reagieren.

Jedes Rett-Kind wird Freude und Unlust durch Gefühlsregungen, Körpersprache und Mimik zeigen. Ein Mädchen isst gerade. Sie zeigt, dass es ihr schmeckt, öffnet den Mund und beugt sich zum Löffel hin. Plötzlich verweigert sie das Essen. Sie vermittelt zwar den Eindruck, dass sie noch mehr möchte, aber sobald der Löffel sich nähert, macht sie den Mund zu und presst die Lippen aufeinander. Wenn der Löffel weg ist, ist sie unglücklich, aber sie verweigert sofort wieder beim nächsten Löffel. Die

Mutter versucht es mit allem möglichen wie Salat, Brot, Wasser, aber nein, es ist doch der Auflauf, den sie haben möchte.

Zuletzt beginnt sie auch noch zu weinen. Darauf serviert ihr die Mutter eine neue Portion Auflauf. Und jetzt isst das Mädchen wieder, die ganze Portion. Das Problem war, der Auflauf war zu kalt. Sie wollte essen, aber sie wollte es warm.

In diesem Sinne wünsche ich allen Eltern und BetreuerInnen besondere Aufmerksamkeit um „Vom Wunsch, sich mitzuteilen - zum Verstehen zu kommen“.

Informieren Sie sich auch über die Unterstützte Kommunikation (zB Symbole oder Sprachcomputer) für Menschen mit Behinderung. In dieser Sache gibt es ja schon einiges an Erfahrung von betroffenen Eltern.

Schreiben Sie mir Ihre Erfahrungen oder teilen Sie mir mit, wo Ihre Herausforderungen im Thema Kommunikation mit Rett-Kindern liegt.

Euer

Günther Painsi

Präsident der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft



ÖRSG

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Elterntreffen in Wien

Erstmals fand das Herbsttreffen der ÖRSG nicht wie gewohnt im AKH Wien, sondern in einer neuen Örtlichkeit, der **Pfarr Rodaun in 1230 Wien** statt.

Gleich nach dem ersten Rundgang war klar, die Räumlichkeiten in Rodaun sind für uns sehr gut geeignet. Es ist genug Platz für alle da. Ein heller Vortragsraum, ein Speisesaal mit dazugehöriger Küche und die Kinder mit den Betreuerinnen konnten sich sogar in zwei Räumen verteilen. Auch für einen großen Tisch für die Bücher- u. Materialpräsentation war im Foyer noch Platz.

Pünktlich um 9:30 begrüßte **Präsident Günther Painsi** alle Anwesenden und wählte folgende Worte als Eingangszitat für das diesmalige Treffen: „Nicht immer kannst du den Weg bestimmen, den du im Leben gehen mußt; aber immer kannst du es sein, der entscheidet, WIE du ihn gehst.“ - ein schöner Ausspruch, der gut zur Arbeit der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft paßt. Einer unserer langjährigen Wegbegleiter auf unserem oft schwierigen Weg entlang des Rett-Syndroms ist unser Dr. Michael Freilinger. Wir konnten ihn wiederum als Vortragenden für das Elterntreffen in Wien gewinnen und auch er freute sich, dies auch mal außerhalb des AKHs zu tun.

OA Dr. Michael Freilinger referierte über „**Funktionsweise des MECP2-Gens und die genetische Bedeutung**“, ein echter Basis-Vortrag zum Thema MecP2 und Rett-Syndrom. Die „alten Hasen“ unter uns Rett-Familien sowie auch die Familien, bei denen die Diagnose noch recht frisch ist, waren alle sehr begeistert, dank dieser äußerst informativen und verständlichen Präsentation. Dr. Freilinger schaffte es, dieses doch so wissenschaftliche und komplexe Thema in für alle recht verständliche Worte u. Formulierungen zu packen (siehe Seite 7f).

Nach einer **Kaffeepause**, die uns durch Kaffee, Tee, Saft und kleine Köstlichkeiten versüßt wurde, zogen wir aus aktuellem Anlaß die **Vereinsinterna** vor:

Stella Peckary berichtete über eine tolle Benefizaktion: **Heiße Trinkschokolade von Zotter beim Prominenten-Stand am Altwiener Christkindlmarkt auf der Freyung** - heuer zu Gunsten der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft. Stella bat um freiwillige Helfer, die beim Christkindlmarkt

auf der Freyung von 18. November bis 23. Dezember von 10 - 21 Uhr beim Stand ZOTTER Trinkschokolade auschenken. Inzwischen haben sich viele Helfer gemeldet, so daß wir den Stand hoffentlich immer mit Vertretern der ÖRSG (Rett-Eltern, Geschwister, Verwandte, ...)

besetzt haben. Nähere Infos zum Christkindlmarkt sind zu finden auf Seite 13 bzw. unter: www.altwienermarkt.at

Archivarin **Romana Malzer** präsentierte dann einiges an Literatur, die neu ins Archiv der ÖRSG aufgenommen wurde. Alle im Archiv vorhandenen Bücher können auch jederzeit bei ihr ausgeliehen werden - e-Mail oder Anruf genügt - für die Mitglieder der österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft ist die Ausleihe gratis, die Bücher werden per Post zugeschickt - nur beim zurückschicken bittet die ÖRSG ihre Mitglieder um Frankierung.

Weiter berichteten Romana und Markus Malzer vom Benefizkonzert für ihre Tochter Isabella. Direkt beim Konzertabend in Pichl/Wels hatte sich Ewald Hammer bereit erklärt, über die Arbeit der ÖRSG zu berichten und die Organisatoren und das Ensemble der „OÖ Fagöttinnen“ **spendeten 500 €** in diesem Rahmen für das kommende Elterntreffen in Hipping an die ÖRSG.

„Nicht immer kannst du den Weg bestimmen, den du im Leben gehen mußt; aber immer kannst du es sein, der entscheidet, WIE du ihn gehst.“



Weiters wies Romana auch auf eine tolle Möglichkeit hin, den **deutschen Verein für die Forschungsförderung „Rett-Syndrom Deutschland e. V.“ zu unterstützen**. Die Initiatorin und Rett-Mama Claudia Petzold bietet auf der Homepage Armbänder zum Verkauf an, die nicht nur wunderschön aussehen, sondern mit denen man auch noch ins Gespräch über Rett kommt. Wie wir finden—eine wunderbare Idee als Weihnachts- oder Geburtstagsgeschenk oder als Dankeschön für Omas, Freundinnen oder andere rettende Engel, die uns Familien immer wieder hilfreich zur Seite stehen (näheres siehe Seite 18).

Anschließend präsentierte **OA Dr. Freilinger** noch **„Neuigkeiten aus Forschung und Therapie“** zum Thema Rett-Syndrom, ebenfalls in gut verständlichen Worten (näheres siehe Seite 9f). Sollten in diesem Zusammenhang noch Fragen offen sein, ist Dr. Freilinger bemüht, alle e-mails relativ zeitnah zu beantworten oder gegebenenfalls am Telefon zurückzurufen (mail: michael.freilinger@meduniwien.ac.at Tel: 01/40400 - 3258).

OA Dr. Freilinger wies in diesem Zusammenhang auch auf den Kinderneurologen-Kongress 2015 in Wien hin, für den er einen Rett-Syndrom-Schwerpunkt angeregt hat. Sollte der Rett-Schwerpunkt zustande kommen, plant natürlich auch die ÖRSG bei diesem Kongress als Selbsthilfegruppe präsent zu sein.

Das gemeinsame **Mittagessen** war von Familie Mayr perfekt organisiert. Beginnend von der stimmungsvollen Tischdekoration bis zur Auswahl aus 3 leckeren warmen und selbstgekochten (!) Gerichten (Gemüsesuppe, Gulaschsuppe und für die Kinder Milchreis) bis zum Abwasch hinterher hatte Familie Mayr wirklich alles im Griff! Alle Gerichte fanden reißenden Absatz bei jung und alt und wie immer wurde die Mittagspause zum persönlichen Austausch der Eltern untereinander

genützt. Ein herzliches DANKE an dieser Stelle an Familie Mayr - allen voran Christa Mayr u. Sabine Haslehner (Therasas Godi), die sich im Hintergrund um die Vorbereitung und kulinarische Logistik der Pausen gekümmert haben.

Während die anwesenden Rett-Mädchen und Geschwisterkinder am Nachmittag die letzten herbstlichen Sonnenstrahlen für einen Spaziergang draußen nutzten, wendeten wir Eltern uns dem Thema zu: **„Mehr vom Leben—Kommunikation—wie das Miteinander in der Familie gelingen kann.“** Präsident **Günther Painsi** zeigte uns

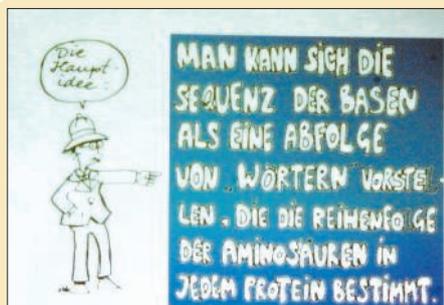
sehr eindrucksvoll, dass es gar nicht so einfach ist, Informationen von einem zum anderen zu transportieren (Zwei Personen sitzen Rücken an Rücken; Person A baut etwas mit 5 Holzbausteinen und sollte nun Person B exakte Anweisungen geben, damit diese die Bausteine

genauso anordnen kann - gar nicht so einfach!!). Er brachte auch Beispiele der einzelnen Kommunikations-Typen (visueller, kinetischer und Audio-Typ). Ein hilfreiches Werkzeug für gelingende Kommunikation sind auch die ICH-Botschaften (zB „*ICH fürchte mich*“ ist besser als die Anschuldigung des anderen „*DU fährst so schnell!*“). In diesem Vortrag fanden sich alle Anwesenden wieder und die darauffolgende Kaffeepause bot gleich ein schönes Übungsterrain um in Kommunikation miteinander zu treten.

In allen **Pausen** des Tages fand auch der von Stella Peckary und Romana Malzer zusammengestellte **Infobereich im Foyer** des Pfarrheimes regen Zulauf. Vor allem die Bücher der ÖRSG zum ausleihen und auch die neuen Fotobücher der Treffen 2010 u. 2011 gingen durch viele Hände (siehe Seite 24).

Auch wir Eltern genossen in den Pausen den Austausch untereinander. Vor allem auch die fünf neuen Mitgliedsfamilien nutzten die Zeit zum netzwerken und zum Informationsaustausch. Besonders angenehm emp-

„Wunderbarer Tag mit wunderbaren Menschen, viel Information und Austausch!“



finden wir alle es, die Pausen im Grünen und unter den herbstlichen Sonnenstrahlen zu verbringen.

Als letzter Punkt des Tages stand diesmal ein Erfahrungsaustausch auf dem Programm **„Wie wir unsere Kinder sinnvoll beschäftigen können ...“**. Moderiert von **Romana Malzer** tauschen sich alle anwesenden Eltern über die verschiedensten Lieblingsspiele und Lieblingstätigkeiten der Rett-Kinder aus. Durch die große Altersspanne der Rett-Kinder (2,5 Jahre bis 31 Jahre), von denen berichtet wurde und den natürlich sehr unterschiedlichen Fähigkeiten (gehen, krabbeln, etwas in die Hände nehmen, auswählen mit Blick oder Hand, ...) kamen viele verschiedene Ideen zu Tage. Allen Rett-Kindern gemein ist die große Liebe zur Musik, bei den jüngeren ist das noch eher Abteilung „Ursache-Wirkung“ (ich hau' drauf, es blinkt u. macht Musik).

Die Älteren können dann oftmals schon eine Auswahl mit Hand oder den Augen treffen zwischen einzelnen Covers von Musik-CDs oder Hörspielen. Bei den Mädchen, die dann auch in ihren aktiven Möglichkeiten schon sehr eingeschränkt sind steht schlichtweg das Hören von Musik im Vordergrund. Allerdings wurde von vielen Eltern berichtet, dass die Mädchen trotzdem ganz gezielt Abneigung oder auch großes Interesse an gewissen Instrumenten oder Liedern zeigen.

Ebenfalls allen gemein ist die Freude am einfach „dabeisein“ bei allen Aktivitäten der Familie oder des Umfeldes, dem Zusehen und Beobachten anderer. Von den meisten Mädchen wurde berichtet, sie sind am liebsten dort, wo vieles rund um sie passiert und wo es viel zu sehen gibt. Vor allem Feste, Ausflüge und Straßenbahn- oder Zugfahren findet großes Interesse. Natürlich dürfen auch unsere Mädchen fernsehen, es machte sich eine große Erleichterung unter den anwesenden Eltern breit, dass auch viele andere Rett-Kinder gerne fernsehen - und das auch öfter mal dürfen!

Vor allem auch für die neuen Eltern in der Runde war es sicherlich interessant zu hören, dass viele der Kinder auch schon in sehr jungen Jahren dank Unterstützter Kommunikation tolle Möglichkeiten zur Teilhabe und Beschäftigung erleben können. Berichtet wurde hier vor allem über die große Freude, wenn Lieder aus Schule oder Kindergarten auf einer sprechenden Taste (Step-by-Step) auch daheim „vorgesungen“ werden können.

Oder auch von den vielen Möglichkeiten die der PowerLink mit sich bringt (=Zwischengerät, das sich zum Ein- und Ausschalten von elektrischen Kleingeräten mit Hilfe von großen Tastern eignet - zB Radio, Ventilator, Lichter, Seifenblasenmaschine, ...). Für weitere Information zum Thema Unterstützte Kommunikation und Teilhabe am Alltag steht Romana Malzer gerne Rede und Antwort (0664/8251223 oder romana.malzer@rett-syndrom.at). Manchmal sind es aber auch die einfachen Dinge des Alltags, die unseren Kindern Freude machen, so wie zum Beispiel das Baden in der Badewanne.

Zwischen den einzelnen Eltern-Berichten entstanden auch spannende Diskussionen und so kam es zu einem großartigen Austausch untereinander, von dem alle Anwesenden profitieren konnten.

Zum Abschluß des Treffens präsentierten dann auch die anwesenden Rett-Kinder, was sie unter der Anleitung von Kunsttherapeutin **Mag. Art Lioba-Angela Buttinger** gefertigt hatten. Unter dem Thema **„Etwas mit nachhause nehmen ...“** wurde das Material Wachs erspürt und die Kinder rollten bunte Weihnachtskerzen, die nun an die Eltern überreicht wurden (näheres dazu auf Seite 11).

Dank der familiären Verbindungen von Vizepräsidentin Christa Mayr wurde es uns ermöglicht, in den



Räumlichkeiten der Pfarre Rodaun in Wien unser eintägiges Herbsttreffen abzuhalten.

Ein **herzliches Danke** an Fam. Mayr und ihre Nichte Juliane Költringer, die in der Pfarre Rodaun sehr engagiert mitarbeitet und uns die Nutzung der Räumlichkeiten ermöglichte sowie an Präsident Günter Painsi und allen guten Geistern im Hintergrund, die zum Gelingen des Tagetreffen beitrugen.

Nach einem wunderbaren Tag mit wunderbaren Menschen und vielen Informationen sind wir wieder gestärkt für den Alltag heimgekehrt und freuen uns schon auf das nächste Treffen im Juni 2012 in Hipping.

Romana Malzer (mit Isabella)

Rett-Elterntreffen in Bildern



Rett-Syndrom & das Gen MeCP2

OA Dr. Freilinger

1. Die Entdeckung des Gen-Ortes

1966 publizierte Prof. Rett seine Daten zu 21 Mädchen mit sehr ähnlichen Kernsymptomen, der seither als Rett-Syndrom bekannten Erkrankung. Erst 33 Jahre später, 1999, wurde das dafür verantwortliche Gen, das MECP2 Gen, gefunden.

Warum ist dies so schwierig: Die 23 menschlichen Chromosomenpaare tragen mehr als 100.000 Gene. Jedes Gen besteht wiederum aus unterschiedlich vielen Nukleinsäuren. In Summe ist das wie die Suche nach der Nadel im Heuhaufen oder auch die Suche nach einem Tippfehler in einem sehr dicken Buch. Nun wusste man aus den klinischen Beschreibungen, dass primär nur Mädchen betroffen sind, damit also die Suche auf das X-Chromosom oder, um bei dem Vergleich mit dem Buch zu bleiben, auf das Kapitel „X-Chromosom“ beschränkt werden kann. Erschwert wurde die Suche dadurch, dass man nur sehr vereinzelt familiäre Fälle mit mehreren betroffenen Mädchen kannte, da die allermeisten Fälle (mehr als 99.9%) spontan auftreten und keine weiteren betroffenen Familienmitglieder vorliegen.

Interessanterweise kannte man das Gen MECP2 schon seit Jahren, aber nicht den Zusammenhang mit dem Rett-Syndrom. Hier gab es auch eine geografische Nähe. Prof. Rett war ja bekannter Weise am Neurologischen Zentrum Rosenhügel aktiv, Prof. Adrian Bird arbeitete Anfang der 90er Jahre ebenfalls in Wien an einem molekularbiologischen Zentrum an genau diesem MECP2, jedoch ohne von diesem späteren Konnex zu wissen.

Schließlich halfen Daten aus großen Datenbanken und entsprechende Familien mit mehreren Betroffenen, den Standort der betroffenen Region von einigen tausend auf einige hundert Gene zu reduzieren. Die beiden Gruppen um Huda Y. Zoghbi und Uta Francke engten dann die möglichen Gene Schritt für Schritt ein, bis 1999 die Publikation den kausalen Zusammenhang beschreiben konnte (siehe unten).

2. Vererbung

Wie bereits eingangs erwähnt, tritt die Mutation (genetische Veränderung) bei den betroffenen Mädchen „neu“ auf (auch „de-novo“ genannt). Dies bedeutet, dass die genetische Veränderung/Mutation meist einmalig und zufällig am X-Chromosom der Keimzelle (Spermien) stattfindet und damit an die Nachkommen weitergegeben wird. Die Töchter haben generell 2 X-Chromosomen, Söhne ein X- und ein Y-Chromosom.

Deshalb erkrankten Söhne ausnahmslos (sehr schwer und früh), Töchter zeigen das Bild eines klassischen Rett-Syndroms. Dass es sehr seltene familiäre Fälle von Geschwistern mit Rett-Syndrom und unterschiedlichem Schweregrad gibt, hat mit der Tatsache zu tun, dass normalerweise und in den allermeisten Fällen eines der beiden X-Chromosomen beim Mädchen funktionell ganz früh in der Embryonalentwicklung stillgelegt wird. In diesen seltenen Fällen kommt es zu einer „schrägen“ Inaktivierung, also nicht 50:50, und damit mehr oder weniger betroffenen Körperzellen und unterschiedlich schwere klinische Symptome.

Das hier Beschriebene gilt nicht für Burschen mit Rett-Syndrom und einer Duplikation von MeCP2, dies ist ein genetisch und klinisch differentes Bild.

Bleiben wir beim „Normalfall“:

Es wurde eine MeCP2-Mutation bei einem Mädchen gefunden: Wenn diese von der Patientin bekannte Mutation weder bei der Mutter noch beim Vater gefunden wird, dann ist von einer de-novo Mutation auszugehen. Außer es besteht ein Gonaden-Mosaik – siehe oben –, das jedoch mittels Bluttest nicht untersuchbar ist. Dann besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko für weitere Kinder im Vergleich zur Wahrscheinlichkeit gegenüber der Normalbevölkerung ohne Kind mit Rett-Syndrom. Bei einer weiteren Schwangerschaft kann jedoch nach Beratung eine gezielte, pränatale molekulargenetische Diagnostik dieser bei der betroffenen Schwester gefunden Mutation durchgeführt werden.

Gesunde Geschwister eines Mädchens mit RTT tragen keine MECP2-Mutation. Aus diesem Grund ist auch das Risiko bei eigenen Kindern nicht erhöht. Ausnahmen bestehen nur bei den sehr seltenen Fällen, die auf Basis einer „schrägen“ X-Inaktivierung weitervererbt werden.

MeCP2

© 1999 Nature America Inc. · <http://genetics.nature.com> *letter*

Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2

Ruthie E. Amir¹, Ignatia B. Van den Veyver^{2,3}, Mimi Wan⁵, Charles Q. Tran⁵, Uta Francke^{5,6} & Huda Y. Zoghbi^{1,2,4}

Prinzipiell kann in den Familie von Mädchen mit Rett-Syndrom und bekannter MECP2 - Mutation (bei 5 - 10% der Mädchen findet man keine kausale Veränderung im Gen) diese bei Familienmitgliedern auch untersucht werden. Diese Untersuchung/en sollten jedoch nur nach vorangegangener, eingehender genetischer Beratung erfolgen.

Für die Praxis:

Da MECP2-Mutationen meistens de-novo

(also spontan) entstehen, haben

Brüder und auch Schwestern eines Mädchens mit Rett-Syndrom

kein erhöhtes Risiko

gegenüber der allgemeinen Bevölkerung, selbst Kinder mit Rett-Syndrom zur Welt zu bringen. Diese Wahrscheinlichkeit liegt bei etwa 1:10.000. Die Möglichkeit einer Genanalyse gesunder Schwestern eines Mädchens mit einer nachgewiesenen MECP2-Mutation soll in Rahmen einer genetischen Beratung individuell erörtert werden. (www.rett.de)

3. Welche Auswirkung & Funktion hat das verantwortliche Gen MECP2

Jedes unserer Gene (also „Buch-Kapitel“ des gesamten Genoms) repräsentiert den Bauplan eines ebenso bestimmten Eiweiß-Stoffes (Proteins). Im Falle des MeCP2 Gens ist dieses für das MeCP2 Protein verantwortlich. Dieses Eiweiß wird in vielen Körpergeweben produziert und benötigt.

Prinzipiell hat jedes Gen, so auch das MECP2 Gen einen genauen „Fahrplan“, wann es im Laufe der Embryonalentwicklung und des Lebens aktiv ist und wann es „abgeschaltet“ ist. Daraus ergibt sich neben dem genetischen Bauplan des Menschen (Gene) auch ein genetischer Zeitplan.

Das MeCP2 Protein hat nicht eine einzelne Aufgabe wie zum Beispiel Eiweiß-Enzyme, sondern dürfte für die übergeordnete Regulation anderer Gene verantwortlich sein, derer bereits einzelne gut untersucht sind.

Wie die folgende Abbildung veranschaulichen soll, ist das **MeCP2**-Protein ein wichtiger Bestandteil oder Puzzle-Stein eines Komplexes, der ohne MeCP2 (siehe unterer Teil der Abbildung) nicht funktioniert und zu einer veränderten Regulator-Funktion führt.

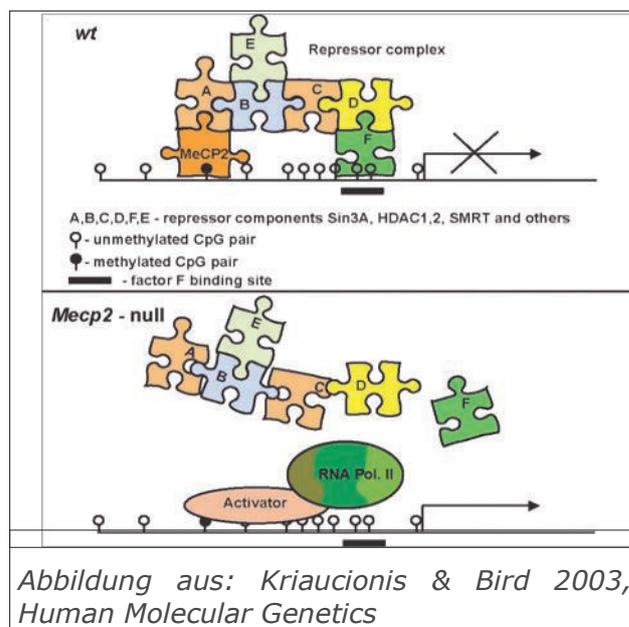
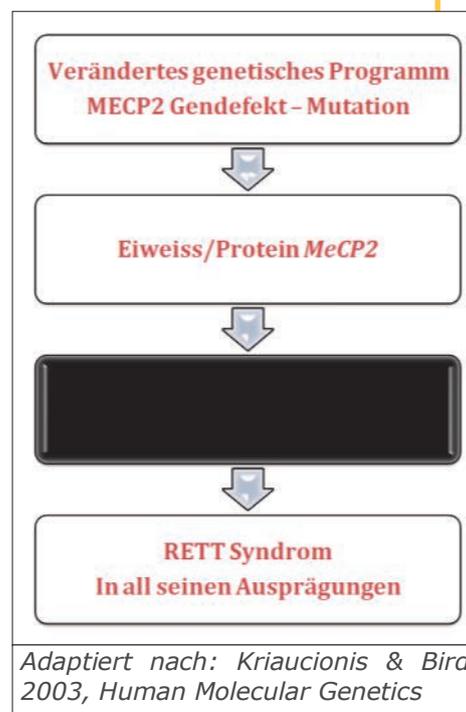


Abbildung aus: Kriaucionis & Bird 2003, Human Molecular Genetics

MECP2 wird in sehr vielen Forschungslabors rund um den Globus beforscht, weil es aufgrund des Gesagten ein sehr interessantes Gen ist. Interessant vor allem wegen seiner Bedeutung für die Gehirnentwicklung und die Regulator-Funktion. Wie die folgende Grafik veranschaulichen soll wissen wir sehr viel über das Gen MECP2 und das Protein MeCP2, aber wir wissen noch (zu) wenig über die genauen Funktionen, die dann zu den bekannten Symptomen führen. Viele therapeutische Ansätze setzen hier am MeCP2 Protein an (siehe Bericht von F. Laccone im letzten Rundbrief oder auch unsere Creatin-Studie). Neue Möglichkeiten der Beeinflussbarkeit werden sich möglicherweise durch neue Erkenntnisse über diese **black box** ergeben.



OA Dr. Michael Freilingner, Neuropädiatrie
Universitätsklinik f. Kinder- u. Jugendheilkunde
Medizinische Universität Wien – AKH Wien
Email michael.freilingner@meduniwien.ac.at

Rett-News von Dr. Freilinger

Vitamin D-Mangel

Eine amerikanische Studie deckt auf: Vitamin D-Mangel häufig bei Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom.

Vitamin D (auch Cholecalciferol) kommt in der Nahrung im Wesentlichen in fettreichen Fischen vor. Es kann auch im menschlichen Körper mit Hilfe von ultraviolettem Licht (UV-B) in der Haut aus 7-Dehydrocholesterol gebildet werden.

Vitamin D spielt eine wesentliche Rolle bei der Regulierung des Kalziums im Blut und beim Knochenaufbau. Ein Mangel an Vitamin D führt mit der Zeit bei Kindern zu Rachitis und bei Erwachsenen zu Osteomalazie (lt.Wikipedia.de = schmerzhafte Knochenerweichung, mit Knochenbruchgefahr - Anm. d. Red.).

Bereits länger kennt man viele andere Funktionen des Vitamin-D-Systems, zB bei der Zelldifferenzierung, der Modulation immunologischer Vorgänge und

Kontrolle anderer hormonaler Systeme.

Aktuell wird gerade sehr intensiv die Unterversorgung Vitamin D als Risikofaktor für vielfältige Erkrankungen untersucht und diskutiert, so zB auch bei Autoimmunerkrankungen wie Multiple Sklerose.

In einer amerikanischen Untersuchung wurde die Häufigkeit von Vitamin D-Mangel bei Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom untersucht. Dazu wurde der ein möglicher Zusammenhang mit diätetischen Zusatznahrungen und den eingenommenen Antiepileptika (bestimmte können einen Mangel begünstigen) näher angeschaut.

Dazu wurden Krankengeschichten und Ambulanzmappen von 284 Patientinnen durchgeschaut und folgende Werte & Fakten erhoben: Vitamin D 25-(OH)D im Blut, der Wert des Hormons PTH (Parathormon) im Blut, Ernährungsstatus, diätetische Zusatzstoffe, Antiepileptika, das Ausmaß der Mobilität und die genetische Information (MeCP2 Status).

20% der Patientinnen hatten einen Vitamin-D-Spiegel von <50 nmol/L, 40% nahmen regelmäßig Multivitamin-Präparate ein, 52% bekamen Vitamin-D angereicherte Milch und 54% kommerzielle Milchnahrung.

57% nahmen Antiepileptika und 39% konnten zum Zeitpunkt der Studie frei gehen. Die durchschnittlichen **Vitamin-D-Werte waren bei Patientinnen,**



<http://atemwege.medizin-nachrichten-informations-service.de/>

die keine Multivitaminpräparate oder Milchnahrung bekamen, niedriger. Die anderen Faktoren – Ernährungsstatus, Antiepileptika, Ausmaß der Mobilität und genetische Veränderung waren für den Vitamin-D-Wert nicht maßgeblich.

Zusammenfassend findet sich ein hoher Prozentsatz an Rett-Patientinnen mit Vitamin-Mangel.

Da Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom ja aufgrund der eingeschränkten Mobilität und der erschwerten Ernährungssituation zur Risikogruppe zählen, sollte besonders auf eine adäquate Vitamin-D-Zufuhr (über die Nahrung oder Zusätze) geachtet werden. Dies auch im Hinblick auf die größere Gefahr von Knochenbrüchen.

Siehe auch dazu die aktuellen Empfehlungen (siehe folgende Seite).

Literatur:

Vitamin D-deficiency is prevalent in girls and women with Rett-Syndrome. Motil KJ et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2011 Nov;53(5):569-74.

OA Dr. M. Freilinger

Knochenstark mit Vitamin D

Empfohlene Tageszufuhr Vitamin D*

Alter	Zufuhr
1-18 Jahre	5 µg
Senioren	10 µg

Vitamin D-Gehalt von Lebensmitteln pro Portion

Lebertran (15ml)	45,0 µg
Lachs (100g)	16,0 µg
Charrisgrün (100g)	2,0 µg
Ei (100g)	1,70 µg
Rinderleber (100g)	0,83 µg
Fruchtzwerg (50g)	0,15 µg
Vollmilch (200ml)	0,15 µg
Butter (10g)	0,10 µg

* Quelle: Deutsche Gesellschaft für Ernährung e.V.

www.presseportal.de/pm/8843/1257288
Quelle: Obs/Danone GmbH Deutschland

Vitamin D-Zufuhr - aktuelle Empfehlungen

Kurzfassung der Stellungnahme der Ernährungskommission der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKM) in Zusammenarbeit mit der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (=APE) Monatsschr. Kinderheilkd. 2011 ·159:766–774

Aufgrund der in Deutschland nach dem Säuglingsalter insgesamt unzureichenden Vitamin-D-Versorgung, der relativ niedrigen UV-Exposition, den zahlreichen Hinweisen auf gesundheitlich relevante Vorteile eines verbesserten Vitamin-D-Status und der Risikoarmut einer moderaten Supplementierung mit Vitamin D folgert die Ernährungskommission:

Eine Vitamin D (25-OH-Vitamin-D)-Serumkonzentration <20 ng/ml (<50 nmol/l) ist als Vitamin-D-Mangel anzusehen.

Besonderes Augenmerk ist auf Risikogruppen vegetarisch ernährte Kinder,

Migranten, Personen mit limitierter Sonnenlichtexposition, und chronisch Kranke zu legen. Für diese Kinder und Jugendlichen sollten jährliche Bestimmungen von 25-OH-Vitamin D im Serum erwogen werden.

Für diese Risikogruppen ist bereits bei Serumkonzentrationen von <30 ng/ml (<75 nmol/l) eine erhöhte tägliche Substitution zur Prävention eines Vitamin-D-Mangels sinnvoll.

Medizinische Untersuchungen im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen sind eine Möglichkeit, den



© berwis / pixelio (358963)

Eine Vitamin D-Serumkonzentration unter 20 ng/ml (unter 50 nmol/l) ist als Vitamin-D-Mangel anzusehen!

Vitamin-D-Status bei Risikogruppen, v. a. bei Kindern mit limitierter Exposition zum Sonnenlicht aufgrund des kulturellen Hintergrunds oder Behinderungen, zu erfassen und daraufhin Maßnahmen zu ergreifen.

OA Dr. M. Freilingner

Epilepsie bei Rett-Syndrom

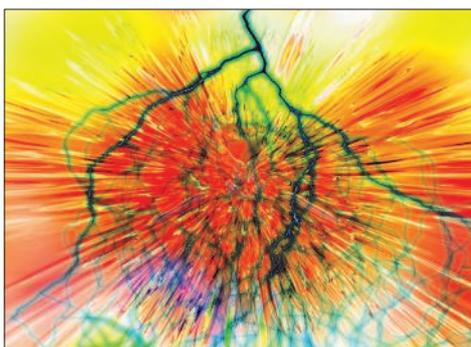
Diese Studie bringt wenig Neues zu diesem Thema, bestätigt jedoch wiederum Altbekanntes, eine ebenso wichtige Tatsache:

In der beschriebenen Patientengruppe hatten 16 von 19 Patientinnen Epilepsie, also mindestens 2 ohne äußere Auslöser stattgefundenen Anfälle.

Im Schnitt trat der erste epileptische Anfall im Alter von 4 Jahren auf. 56% der Patientinnen waren mit dem ersten, verordneten Antiepileptikum anhal-

tend anfallsfrei, 18,5% mit dem 2. Antiepileptikum. Am häufigsten wurden folgende Substanzen verwendet:

- **Valproinsäure** (Handelsnamen: Convulex, Depakine)
- **Lamotrigine** (Handelsnamen: Lamictal, Lamotrigine)
- **Carbamazepin** (Handelsname :



© Gerd Altmann/pixelio.de (499281)

Tegretol, Neurotop) Mit Valproinsäure wurden 75% der Patientinnen anfallsfrei, mit Lamotrigine oder Carbamazepin 50%. Ab dem 15. Lebensjahr kam es zu einer deutlichen Anfallsreduktion der Anfallsfrequenz. Diese Tatsache ist aus früheren Studien und Beobachtungen bekannt und kann bei Patientinnen in diesem Alter als beruhigend betrachtet werden.

Auch das Resultat, dass es mit zunehmender Anzahl an verwendeten Antiepileptika schwieriger wird, Anfallsfreiheit zu erreichen, ist aus der generellen Epilepsie-Forschung

gut bekannt.

Aus diesem Grund ist es in vielen Fällen sinnvoll, vor allem bei nicht beeinträchtigenden, kurzdauernden Anfällen, nicht unbedingt die 100%ige Anfallsfreiheit anzustreben. Sondern es ist hier oftmals wichtiger ein gut verträgliches Mittelmaß zwischen Anfallsreduktion und Verträglichkeit bzw. den verschiedenen Nebenwirkungen der Medikamente zu finden.

Literatur:

Epilepsy Treatment in Rett Syndrome. Krajnc et al. Journal of Child Neurology 2011

OA Dr. M. Freilingner

Unsere Kinder beim Treffen in Rodaun

Rettkinder-Kerzen-Lichter

Wir Rettkinder tragen jeder ein Kerzenlicht.
Sanft, zart und mild erhellt es unseren gemeinsamen Raum.

Es erleuchtet und erfüllt unsere Herzen mit Geborgenheit, Wärme und vollkommener Liebe für unser Leben.

Vertrauensvoll und wortlos lassen wir uns führen und tragen von der liebevollen Zuneigung unserer mitfühlenden Eltern, Geschwister, Verwandten und Freunde.

Um dieses Licht sichtbar zu machen und auch nach außen zu tragen, haben wir mit den von Lioba-Angela vorbereiteten Wachskerzen durch das Verformen des Materials mit unseren Händen nicht nur der Kerzenform sondern dem Licht selbst unsere ganz persönliche individuelle Form verliehen.

So senden wir Rettkinder Euch allen von ganzem Herzen diesen sanften, wärmenden Schein unserer selbst geformten Kerzen, welche auf einem weißen Kranz gruppiert unseren gemeinsamen Raum liebevoll erhellen.

Wir Rettkinder sind individuell, wie die von uns modellierten Kerzen, eine Quelle des Lebens und der Liebe für unsere Familie und Freunde.

**Haider Lucia, Mayr Theresa, Neid Karolina, Nimmerrichter Lukas,
Painsi Mareike, Peckary Vanessa, Pehofer Elisabeth,
Rosenkranz Heike, Wirth Daniela.**

(Text u. Fotos © Mag.^a. Buttinger Lioba-Angela)



Mitteilung des Kassiers der ÖRSG

Liebe Vereinsmitglieder
liebe Unterstützer und Unterstützerinnen
der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft!

Ich möchte Euch über das bisherige Jahr 2011 auf diesem Wege ein paar Informationen zukommen lassen:

Zuerst einen Dank an die Mitglieder unseres Vereins. Durch den Aufruf im letzten Rundbrief in Bezug auf den jährlichen Mitgliedsbeitrag haben wir eine wesentliche **Steigerung der Einzahlungen der Mitgliedsbeiträge** erzielt. Bis dato sind € 1320,- an Mitgliedsbeiträgen 2011 eingegangen. Viele Rettfamilien haben darüber hinaus unserem Verein noch zusätzlich eine Spende zukommen lassen.

Aber auch außerhalb unseres Vereins hatten wir im Jahr 2011 viele Spender die uns unterstützen. Besonders er-

wähnen möchte ich das von Stella betreute **Gift matching** Programm bei dem uns Mitarbeiter und Mitarbeiterinnen der Bank Austria durch Ihre Spenden unterstützen, welche dann durch die Bank Austria (Unicredit) noch erhöht werden. Daneben gibt es noch etliche Firmen und Privatpersonen die uns Zahlungen zukommen lassen oder entstandene Kosten des Vereins übernehmen.

Insgesamt konnten wir uns so über mehr als € 8000 an Spenden im Jahr 2011 freuen.

Ein herzliches DANKE!

Diese Einnahmen in Verbindung mit den vielen unentgeltlich geleisteten Stunden etlicher Vereinsmitglieder ermöglichen uns erst, die

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Postsparkasse

BLZ 60000,

KtoNr. 00071772800

zweimal jährlichen Elterntreffen zu organisieren und finanziell zu unterstützen, zweimal jährlich den Rundbrief zu drucken und zu versenden, eine eigene Homepage aktuell zu betreiben und weitere statutenmäßig übernommene Aufgaben zu erfüllen.

Allen hierfür ein herzliches Danke.

Euer Kassier

*Karlheinz Hohm
(mit Daniela)*

Hipping 15.-17. Juni 2012

Nächstes Jahr findet das Familientreffen für Eltern und Angehörige von Rett-Kindern wieder im schönen Feriendorf Hipping (nähe Attersee) in Oberösterreich statt. Wir werden im **Hotel Lohninger-Schober** übernachten und die Räumlichkeiten für die Betreuung der Kinder und das Elternprogramm nutzen. Das Familientreffen **beginnt dieses Mal schon am Freitag** mit einem köstlichen Abendessen. Die ÖRSG übernimmt den Großteil der Kosten für das Wochenende

(ein kleiner Kostenbeitrag pro Person wird erbeten). Auf dem Programm steht wieder ein bunter **Mix von wissensvermittelnden Vorträgen, Erfahrungsaustausch, ein Ausflug für die ganze Gruppe, gemeinsame Essens- und Pausenzeiten** und ein diesmal sogar ein **Benefizkonzert** mit den „OÖ Fagöttinnen“. Die Voranmeldung kann ab sofort erfolgen.

*Günther Painsi
(mit Mareike)*

www.rett-syndrom.at

Viele, die unsere **Homepage www.rett-syndrom.at** in letzter Zeit besucht haben, werden festgestellt haben, dass sie noch einer Baustelle ähnelt. Die **Fertigstellung erfolgt demnächst** und die Öffentlichkeit erhält so einen Einblick zum Rett-Syndrom in Österreich. Mit Informationen rund um das Rett-Syndrom, der Möglichkeit gleich direkt online zu spenden, vielen Links zu anderen Organisationen und natürlich auch den Aktivitäten der ÖRSG mit sämtli-

chen Berichten und Bildern wird sich die neue österreichische Rett-Homepage präsentieren. Ein „Klick“ auf die neue Homepage zahlt sich aus!

*Günther Painsi
(mit Mareike)*



Altwiener Christkindlmarkt— Benefizauschank für die ÖRSG

WIEN Freyung. Heiße Trinkschokoladen von Zotter beim Prominenten-Stand am Altwiener Christkindlmarkt—heuer zu Gunsten "Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft".

Was bietet der Altwiener Christkindlmarkt? Kunsthandwerksvorführungen an den Wochenenden auf der Bühne, Kasperltheater für Kindergarten- und Vorschulkinder, Adventmusik auf der Bühne

Öffnungszeiten:

18. November bis 23. Dezember 2011
täglich 10:00 bis 21:00 Uhr

Unser Programm auf der Bühne:

Adventmusikprogramm ab 26. Nov.: täglich ab 16.30 Uhr

Adventkranzbinden am 25. November von 10.00 bis 16.00 Uhr, anschließend ADVENT-ANDACHT mit Dompfarrer Toni Faber

Kinderprogramm mit Lili Lustig, Kasperl, Strolchi & Co.: Mo. bis Fr. jeweils 10:00 Uhr

Kunsthandwerksvorführungen: an allen Wochenenden jew. 10:00 bis 16:00 Uhr

Unsere Aktionen:

Sonderpostamt: 25., 26., 27. November, 8., 9., 10., 11., 17. und 18. Dezember jeweils von 11.00 bis 18.00 Uhr

Prominenten-Ausschank von heißer Trinkschokolade: ab 25. November täglich ab 17.00 Uhr beim Stand Nr. 47 zu Gunsten der „Österr. Rett-Syndrom – Gesellschaft“

Zufahrt zur Freyung mit dem Auto:

- über die Schottengasse zur gebührenpflichtigen WIPARK-Parkgarage auf der Freyung.
- Bitte beachten sie die Kurzparkzone im gesamten 1. Bezirk (Mo. bis Fr. von 9.00 - 22.00 Uhr)!

Öffentliche Verkehrsmittel:

- Ringstraßenlinien bis Schottentor
- Autobus Linien 1A und 2A
- U2 bis Station Schottentor
- U3 bis Station Herrengasse



Auf dem Altwiener Christkindlmarkt erwarten Sie

Kunsthandwerk und Weihnachtsgeschenke, Christbaumschmuck, Adventkränze, Glaskunst, Handpuppen, Holzarbeiten aus Olivenholz, Holz- und Blechspielzeug, Keramik, Kerzen, Korbwaren, Krippen, Kreatives Adventbasteln, Adventmusik auf CDs, Nostalgische Schilder und Bilder, Nostalgische Papierwerkstatt, Salzburger Gewürzgebilde, Schmuck aus Glas, Filz & Email, Seifen, Textiles, Zinnfiguren & Hinterglasbilder, Kulinarische Spezialitäten, ...

Ausschank von:

Punschspezialitäten: Klassisch, Orangen- und Apfelpunsch, Glühmost, Glühwein, Edelbrände & Liköre, Kaffee und heißen Trinkschokoladen von Zotter, Baumkuchen, Bio-Bäckereien aus frisch vermahlenem Dinkelmehl, Brat- und gefüllte Ofenkartoffeln, Brote, Schinkenkipferln, Speckkuchen, heiße Würstel, Fruchtspieße in Schokolade getunkt, Gugelhupf, Mehlspeisen & Konditorwaren, Imkereiprodukte, Kräuterliköre, Lebkuchen, Mandeln u. Nüsse (vielen Variationen), Maroni, Senfe & Marmeladen, Trüffelspezialitäten, ...

Öffnungszeiten:

**18. Nov. bis
23. Dez. 2011**

tägl. 10:00 bis 21:00 Uhr



Neue, revidierte Kriterien für das Rett-Syndrom 2010

Nachfolgend finden Sie einen Artikel von A. Percy über die neueste Revision der Kriterien für die Diagnose des Rett-Syndroms, den er für das RettLand geschrieben hat: Er fasst darin die 2010 veröffentlichte Überarbeitung der Kriterien für das Rett-Syndrom zusammen. Die Neufassung der Rett-Kriterien dient im Wesentlichen einer Vereinfachung der Diagnosestellung. Das Rett-Syndrom ist eine klinische Diagnose, die durch den Nachweis einer genetischen Mutation gestützt wird.

A. Percy ist einer der Pioniere der Rett-Forschung in den Vereinigten Staaten von Nordamerika. Er hat mit Kathy Hunter und der internationalen Rett-Syndrom-Assoziation seit deren Gründung zusammengearbeitet und deren wissenschaftliches Ko-

mittee von 1987 bis 2007 geleitet. Im Jahre 2007 ist die Internationale Rett-Syndrom-Assoziation (IRSA) und die Rett-Syndrom-Research Foundation (RSRF) zur Internationalen Rett-Syndrom-Foundation (IRSF) vereinigt worden. A. Percy gehört jetzt dem Wissenschaftlichen Beirat der IRSF an. Er ist Professor für Pädiatrie und Kinderneurologie. Er zählt zu den weltweit führenden Rett-Syndrom-Experten. A. Percy hat sich besonders für eine enge Zusammenarbeit mit Elternverbänden auf nationaler und internationaler Ebene bemüht.



Ihr Prof. Dr. Folker Hanefeld

Neue, revidierte Kriterien für das Rett-Syndrom 2010

Spezifische diagnostische Kriterien für das Krankheitsbild, das wir heute Rett-Syndrom nennen wurden erstmals vor 20 Jahren formuliert, nachdem vorher die ersten Beobachtungen bei Mädchen mit den typischen Charakteristika dieser einmaligen entwicklungsbiologischen Störung durch Andreas Rett in Wien und Jahre später durch Bengt Hagberg aus Uppsala publiziert worden.

Während Andreas Rett seine ersten Daten in deutscher Sprache 1966 veröffentlichte erschien die erste englischsprachige Beschreibung des Rett-Syndroms durch Hagberg 1983 in den *Annals of Neurology*. Diese wissenschaftliche Publikation etablierte weltweit das Krankheitsbild und die Diagnose Rett-Syndrom und beflügelte die medizinische Forschung und Bildung von Patientenvereinigungen.

Die dringend notwendige Festlegung standardisierter Diagnosekriterien wurde auf dem von Andreas Rett 1984 in Wien organisierten ersten Kongreß verwirklicht. Auf diesem Treffen formulierten Bengt Hagberg (Schweden), Françoise Goutieres (Frankreich), Folker Hanefeld (Deutschland), Andreas Rett (Österreich) und John Wilson (England) erstmals Diagnosekriterien, welche die Basis für zukünftige Präzisierungen auf der Basis neu gewonnener Erkenntnisse bildeten. Die Kriterien von 1984 betrafen nur

weibliche Patienten und schlossen die Diagnose Rett-Syndrom bei Knaben aus. Trotzdem sind immer wieder männliche Individuen beschrieben worden, die alle Kriterien für ein Rett-Syndrom erfüllten. Das hatte zur Folge, dass 1988 auf einem durch das Zentrum für Krankheitskontrolle der Vereinigten Staaten organisierten Meeting die Rett-Kriterien dahingehend modifiziert wurden, dass sie auch männliche Patienten einschlossen.

Die nächste Revision der Rett-Kriterien erfolgte 2001 in Baden-Baden (veröffentlicht 2002), nachdem die Mutation im Gen des MECP2 Proteins beim Rett-Syndrom gefunden worden war.

Besonders wichtig erschien es, die englischen Formulierungen inhaltlich in andere Sprachen korrekt zu übersetzen. Außerdem wurde akzeptiert, dass nicht alle Patienten ein vermindertes Wachstum des Kopfes zeigten. Das Merkmal „Verlust der Gehfähigkeit“ wurde im Hinblick auf Patienten, die nie frei laufen lernen spezifiziert.

Wichtig war die Formulierung formaler Kriterien für Varianten und das atypische Rett-Syndrom für Mädchen, die nicht alle Kriterien des klassischen Rett-Syndroms erfüllten. Schließlich erfolgte 2010 eine neuerliche Revision und Vereinfachung der Kriterien, besonders im Hinblick auf den Verlust bereits

erworbener Fingerfertigkeiten und Kommunikationsmöglichkeiten.

Bereits 1986 hatten Goutieres und Aicardi auf die entscheidende Bedeutung der Regression für die Diagnose sowohl des klassischen wie auch des atypischen Rett-Syndroms hingewiesen. Seitdem hat sich herausgestellt, dass in der Praxis diese Unterscheidung sehr ungenau gehandhabt wird, manche Untersucher unterscheiden nicht mehr zwischen klassischem und atypischen Rett-Syndrom. Die jetzige Version stellt eine Vereinfachung insofern dar, als auf die Anwendung unterstützender Kriterien beim klassischen Rett-Syndrom verzichtet wurde.

Zusammenfassend ist für die Diagnose des klassischen Rett-Syndroms nach den Kriterien von 2010 neben allen Hauptkriterien eine Periode der Regression gefolgt von Stabilisation und einer verbesserten Interaktion zu fordern.

Die vier Hauptkriterien sind:

1. **Teilweiser oder vollständiger Verlust des erlernten sinnvollen Gebrauchs der Hände**
2. **Verlust erworbener Sprachfähigkeiten**
3. **Gangstörungen (Dyspraxie) oder Gehunfähigkeit sowie**
4. **Handstereotypien wie Waschen, Klatschen oder Beißen**

Für das atypische Rett-Syndrom wurden neben dem Verlust vorhandener Funktionen (Regression) der völlige oder teilweise Verlust von zwei der vier oben beschriebenen Hauptkriterien zusammen mit fünf unterstützenden Kriterien gefordert. Unterstützende (nicht unerlässliche) Kriterien sind:

1. **Atemauffälligkeiten im Wachzustand**
2. **Zähneknirschen (Bruxismus)**
3. **Schlafstörungen**
4. **Niedriger Muskeltonus**
5. **Verfärbte, häufig kalte und marmorierte Extremitäten**
6. **Skoliose**
7. **Wachstumsstörungen**
8. **Kleine, oft kalte Füße und Hände**
9. **Ungewöhnliche Phasen von Lachen und Schreien**
10. **Verminderte Schmerzreaktion**
11. **Prominenter Augen- bzw. Blickkontakt.**

Es muss hervorgehoben werden, dass diese unterstützenden Kriterien im Verlaufe der Zeit kaum verändert worden sind. Die klinische Diagnose klassisches oder atypisches Rett-Syndrom ist ausgeschlossen, wenn nachweislich eine Hirnschädigung erfolgte entweder durch ein Trauma (Verletzung), eine Infektion oder Stoffwechselstörungen bzw. wenn bereits in den ersten 6 Lebensmonaten eine schwere abnorme Entwicklung aufgetreten ist.

In einer begleitenden Untersuchung (veröffentlicht 2010) konnte gezeigt werden, dass alle Mädchen, die nach Kriterien von 2002 als klassisches bzw. atypisches Rett-Syndrom diagnostiziert worden waren auch die 2010 Kriterien erfüllten. Damit wurde bestätigt, dass supportive (unterstützende) Kriterien für die Diagnose atypisches Rett-Syndrom benötigt werden und dass das klassische Rett-Syndrom aber allein anhand der Hauptkriterien diagnostiziert werden sollte. Die Bedeutung klarer und umfassender Kriterien für das Rett-Syndrom kann nicht genügend oft betont werden.

Wir finden uns am Anfang einer Periode großer Erwartungen im Hinblick auf mögliche Therapien beim Rett-Syndrom. Deshalb ist es unerlässlich, dass die klinischen Untersuchungen an geeigneten und stratifizierten Patientengruppen erfolgen kann. Nur so kann eine gesicherte und genaue Beurteilung der Wirksamkeit therapeutischer Maßnahmen erfolgen. Es ist bekannt, dass auch beim klassischen Rett-Syndrom große Unterschiede im Hinblick auf den Schweregrad der Gesundheitsstörungen bestehen. Deshalb ist es unerlässlich, dass klinische Versuche mit größter Sorgfalt durchgeführt werden. Nur so ist es möglich, verlässliche und brauchbare Ergebnisse zu erzielen.

Wir waren Zeugen großer Fortschritte in unserem Verständnis der Rolle von MECP2 und seines Proteins. Unser Verständnis über den individuellen Verlauf beim Rett-Syndrom gewachsen. Die Verbesserung der Ernährung, im Management der gastrointestinalen Probleme und Rehabilitation haben die Lebensqualität von Rett-Patienten verbessert. Die durchschnittliche Lebenserwartung liegt beim Rett-Syndrom jetzt bei über 50 Jahren. Der Einsatz moderner Kommunikationsstrategien hat den Erfahrungsaustausch zwischen Familien und Freunden gefördert. Eltern und Versorgungseinrichtungen sind besser über das Rett-Syndrom informiert

und die Bedeutung der oben genannten Hilfen für ihre Töchter. Als Ergebnis hiervon sind die Patienten mit Rett-Syndrom heute in einem wesentlich besseren Gesundheitszustand als vor etwa 20 Jahren. Auf Laborebene haben uns Studien an Zellen und Tiermodellen ein genaueres Verständnis der Funktion des MECP2 Proteins und damit Möglichkeiten der Behandlung erschlossen. Die neuesten Studien an Tiermodellen zeigten, dass Symptome beim Rett-Syndrom reversibel sind und damit eine effektive Behandlung beim Menschen entwickelt werden kann.

Während die Suche nach einer potentiellen Heilung fortschreitet erscheint kurzfristig eine symptomatische Therapie mit einem oder mehreren Medikamenten und eine Verbesserung der Lebensqualität eher realistisch. Eine große Zahl von potentiellen Medikamenten zur Testung sind verfügbar und ihre Erprobung hat begonnen. Diese Medikamente müssen sehr genau zunächst im Tiermodell erprobt werden, erst dann kann eine erfolversprechende Testung nach festen Protokollen am Menschen erfolgen. Bitte seien Sie versichert, das Internationale Netzwerk der Rett-Syndrom-Vertreter betrachtet die Durchführung dieser klinischen Versuche als zentrale Aufgabe.

Derzeit sind wir im Hinblick auf das Konzept einer möglichst baldigen Heilung mit einer Zahl von Hindernissen konfrontiert. Das Rett-Syndrom ist eine geschlechtsgebundene, dominant vererbte Erkrankung. Das



bedeutet, dass etwa 50 % aller Zellen bei Frauen ein normales Gen und 50 % ein abnormales Gen besitzen. Das Hauptproblem besteht darin, das abnorme Gen in den abnormen Zellen zu korrigieren ohne die normalen Zellen zu verändern. Die Lösung dieses Problems wird noch viele intensive Forschungsarbeit erfordern.

Uns ist klar, dass der Prozess zur Entwicklung einer effektiven Behandlung sehr langsam fortschreitet und Eltern wie Wissenschaftler gleichermaßen frustriert. Unabhängig davon welche

Behandlung man erprobt eine gründliche Testung zunächst an Einzelzellen und im Tiermodell ist notwendig, um die erforderlichen Sicherheiten für eine Testung am Menschen zu haben.

Unsere erste Verantwortung gegenüber den Menschen mit Rett-Syndrom und ihren Familien ist es ihnen nicht zu schaden und vor allem keine unrealistischen Versprechen zu machen.

Prof. Dr. Alan Percy

Literatur:

Neul JL, Kaufman WE, Glaze DG, et al. Rett-Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature. *Ann Neurol* 2010;68:944-950

Nachdruck mit freundlicher Genehmigung der Elternhilfe Deutschland e. V. © Copyright 2011, entnommen aus:

<http://rett.de/index.php?id=243>

RETTLAND - die Mitgliederzeitschrift

der „Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e. V.“

**Die Ausgaben 1 - 25
gibt's jetzt alle auf DVD.**

Bezugsquelle:
www.rett.de
(ca. 25 €)



Internationale Rett-News

International Rett-Syndrome Foundation



www.rettsyndrome.org

22. – 26. 6. 2012 7. Rett-Syndrom Weltkongress in New Orleans
Themenswerpunkte:
 Molekularphysiologie, Behandlung und Therapeutische Behandlungsansätze des RS. **Dr. Huda Zoghbi** und **Dr. Gail Mandel** sind Hauptverantwortliche für die wissenschaftliche Organisation dieses enorm wichtigen Ereignisses.



Auf der IRSF Homepage gibt es auch ein **Forum für Eltern von Rett-Jungen**. Da das Rett-Syndrom oder eine MECP2 Mutation bei Jungen äußerst selten auftritt, ist das Netzwerk speziell für diese besonderen Eltern gedacht, um sich austauschen zu können. Die Sprache ist englisch, aber vielleicht lohnt sich der Versuch, und man trifft in dem Forum auch auf deutschsprachige Eltern/Betreuer von Rett-Jungen. („Parents of Males Network“: www.rettsyndrome.org/content/view/655/1123/)

Dr. Adrian Bird hat den diesjährigen Gairdner International Award für seine hervorragenden Leistungen auf dem Gebiet der DNA Methylierung gewonnen. Dieser Preis ist einer der bedeutendsten Auszeichnungen auf dem Gebiet der internationalen Medizin und gilt auch als „Vorstufe“ zum Nobel-Preis.



Rettsyndrome association Russia

www.rettsyndrome.ru

Die erste Konferenz der russischen Rett-Syndrom Vereinigung vom 16. – 17. September in Kazan, Russland, die mit Hilfe der RSE organisiert wurde, war ein voller Erfolg. Bedeutende Ärzte und Politiker aus Russland waren unter den Vortragenden, sowie auch der Präsident der Europäischen Rett-Syndrom Gesellschaft, Dr. Gerard Nguyen. Interessant war ein runder Tisch mit Dialogen über die unterschiedlichen Erfahrungen der Bildung /Unterrichtsmethoden/Integration von russischen und europäischen Rett-Syndrom Patienten.



Rett Syndrom Niederlande

www.rett.nl

Am 24. September 2011 wurde das Rett-Zentrum Hersenstam eröffnet.



Rett-Syndrom Deutschland e.V.

Verein für Forschungsförderung

NEU!

Charity Armband - in drei Farben und Größen erhältlich

Zeigen Sie Ihre Unterstützung und schenken Sie sich selbst oder anderen ein schönes Armband. Die Armbänder sind momentan in den Farben Weiß, Brombeere, Rosa und türkis erhältlich. Alle Armbänder haben Swarovski-Steine, einen hochwertigen farblich passenden Magnetverschluß sowie einen verzierten Glasperlen-Anhänger.

- Gr. 1: für Kinder und junge Mädchen, 20 €
- Gr. 2: für schlanke/mittlere Handgelenke, 21 €
- Gr. 3: für kräftigere Handgelenke, 22 €

Zahlung per Vorkasse an:

Rett Syndrom Deutschland e.V.

Spendenkonto: **1385 272 727**

Hamburger Sparkasse

BLZ **200 505 50**

IBAN DE28200505501385272727

BIC: HASPDEHHXXX



Rett Syndrom Deutschland e.V.
Verein für Forschungsförderung

1. Vorsitzende: Claudia Petzold
Lüghauser Str. 105
51503 Rösrath

Tel.: 0049 2205 8985974

Fax: 0049 2205 8099409

cp@rett-sd.de

www.rett-syndrom-deutschland.de



Hilfsmittelflohmarkt

Winterschlupfsack für Rehabuggy Gr. 1

Von Sarahs erstem Rehabuggy (Größe 1) haben wir noch einen superwarmen Winterschlupfsack. Sarah hatte es immer gut warm darin und er hat uns bis zum neuen Rehabuggy gute Dienste geleistet. Nun ist Sarah leider schon zu groß dafür und wir würden uns freuen, wenn eine andere Familie dafür Verwendung hätte.

Abzugeben für eine Spende von 30 € an die ÖRSG



Infos: Esther Gritsch - Tel: 0699/10986622 - esthi@gmx.at

Im Portrait: Valentina Maier

Hallo, darf ich mich vorstellen! Mein Name ist **Valentina Maier** und ich lebe mit meinen Eltern Petra und Thomas Maier in Saak im Gailtal im schönen Kärntnerland. Seit 19. März 2009 bin ich auf der Welt.

Meine Eltern freuten sich schon 9 Monate lang auf meine Geburt und als sie mich endlich das erste Mal in den Arm nehmen konnten, war ihr Glück perfekt. Mein Cousin machte mich auf seinem Handy sogar zum „Modell of the year“.

Ich war ein prächtiges, pumperlg`undes Neugeborenes, zumindest zwei Tage lang, dann verpasste man mir einen Gips, weil man eine Hüftdysplasie festgestellt hatte. Diese Diagnose war für meine Eltern bestimmt nicht angenehm, doch nach dem Motto: „Was sein muss, muss sein!“, nahmen wir diese Herausforderung an.

Meine Eltern mussten sich in dieser Zeit ganz schön viel einfallen lassen, denn wie soll man einen Säugling mit Gipsschale am Arm haltend stillen, wenn er Mutters Brust so nicht erreicht? Mein Papa baute ein Stockerl für Mamas Beine und ich war wohl eines der wenigen Babys, das auf Mamas Knien sitzend die köstliche Nahrungsquelle erreichte.

Nach zwei Monaten war ich dieses Ding endlich los und während der weiteren acht Wochen musste ich noch eine Spreizhose tragen. Das war zwar nicht unbedingt angenehm, doch immerhin ein Highlight zu der engen bewegungseinschränkenden Gips-hülle. Außerdem wusste ich zu dieser Zeit noch gar nicht, was es heißt, frei strampeln zu dürfen.

Schließlich hatte ich meine vier ersten Lebensmonate trotz Einschränkung recht gut geschafft, nun konnte es also richtig losgehen. Meine Sprachentwicklung und mein Sozialverhalten waren lt. Aussage meines Kinderarztes meinem Alter entsprechend.

In der Entwicklung der Motorik schien ich meinen Altersgenossen doch ziemlich hinten nach. Bis dahin wusste ich doch nicht einmal, dass man eigentlich auch am Bauch liegen konnte. Ich übte fleißig, doch mit dem Vierfüßler hatte ich es nicht so, denn es gelang mir nur

das Aufstützen mit meinen beiden Armen.

Trotzdem pflegte ich meine eigene Fortbewegungsart, indem ich mich einfach rückwärts am Bauch liegend nach hinten schob. War zwar ganz schön anstrengend, aber es funktionierte.

Beim Aufsitzen half mir immer jemand und alleine sitzen war gar nicht schwer. Mit meinen Händen brachte ich es bis zum Pinzettengriff. Meine Sprache entwickelte sich ausreichend. Ich konnte Mama, Papa, Oma und Anna sagen.

Auch unseren Dalmatiner Max nannte ich „Ma“ und ich wusste, dass er „wau, wau“ machte. Nun war ich schon ein Jahr, doch das selbständige Aufstehen und Gehen wollte mir nicht so recht gelingen.

Ich glaube, meine Mutter machte das damals schon etwas nervös, denn meine gleichaltrigen Artgenossen, sprich Kinder von Mutters Freundinnen, konnten dies alles schon. Mein Kinderarzt meinte damals allerdings, dass meine Eltern doch ein-

*„Was sein muss,
das muss sein!“*



fach noch etwas Geduld haben sollten. Um mir eine Unterstützung zukommen zu lassen, bekam ich von da an eine Physiotherapie.

Kurze Zeit später stellte man fest, dass mit meinen Augen etwas nicht stimmte. Wieder eine Erklärung für Arzt und Eltern, dass mir auf Grund meines schlechten Sehvermögens die Sicherheit zum Laufen fehlt.

Naja, mag sein, die werden das wohl wissen, doch mit der Zeit verging mir auch noch die Lust zu sprechen und ich verhielt mich nicht mehr so wie früher. Seit dieser Zeit kommt wöchentlich eine junge Dame zu mir nach Hause, die mit mir Frühförderung macht. Das ist meist ganz lustig, doch bei jedem Termin ist mir ehrlich gesagt nicht danach, das zu tun, was andere von mir wollen. Trotz der Fördermaßnahmen hatten meine Eltern immer mehr das Gefühl, dass mit mir etwas nicht stimmte.

Nun wollten sie es genau wissen und sie meldeten mich zu einer umfassenden Untersuchung im LKH-Villach an. Zusammen mit meiner Mama verbrachte ich dort vier lange Tage und ich wurde so richtig „durchgecheckt“.

Freunde, das war nicht sehr angenehm, aber – wie schon anfangs erwähnt: „Was sein muss, muss sein!“

Nach dieser Untersuchung dauerte es beinahe zwei Monate bis meine Eltern die Diagnose „Rett-Syndrom“ erhielten. Auch nach der Erstinformation durch den Oberarzt, der ihnen diese Diagnose unterbreitete, wussten sie anfangs nichts damit anzufangen. „Dr. Google“ weiß zwar nicht alles, doch meine Eltern versuchten es zumindest und

machten sich im Internet auf die Suche.

Und nun Stück für Stück zu erfahren, was mir wirklich fehlt, war für Mama und Papa bestimmt niederschmetternd. Doch es war eine clevere Idee von ihnen sich übers Netz zu informieren, denn so fanden sie auch heraus, dass es in Österreich eine Rett-Syndrom Gesellschaft gibt.

Inzwischen hat sich bei uns zuhause einiges bewegt: neben der Frühförderung und der Physiotherapie bekomme ich auch noch eine Ergotherapie. Es macht mir auch großen Spaß eine Zeit lang in meiner A-Schiene zu stehen und alleine zu spielen.

Ganz schön cool sind die modernen Hilfsmittel, wie mein „Step-by-Step“, der Power Link und die Taster mit denen ich mein Spielzeug selbst einschalten kann.

Am liebsten mag ich Spielsachen, die sich selbst bewegen und dabei noch ein Geräusch von sich geben.

Musik ist meine Welt, besonders die Kinderlieder von Detlef Jöcker haben es mir angetan. Übrigens meine Mutter singt auch nicht schlecht und ich höre ihr sehr gerne zu. „Der kleine Käfer Immerfroh“ ist zurzeit mein Lieblingsbuch und ich liebe es, mit meiner Mama gemeinsam darin zu lesen.

Übrigens, seit September wohnt auch mein Cousin Lukas bei uns, weil er von hier



Am liebsten mag ich Spielsachen, die sich bewegen und dabei noch ein Geräusch von sich geben.

aus eine Höhere Schule besucht. Ich glaube, er mag mich sehr gern, denn er ist immer zur Stelle, wenn ich ihn brauche.

Meine Oma wird zwar bald 80, aber die sorgt sehr oft für mein leibliches Wohl und ist immer zur Stelle, wenn Mama andere Dinge zu erledigen hat.

Unser Dalmatiner Max kümmert sich auch um mich. Er mag es nicht, wenn ich weine, dann kommt er und schleckt mich ab. Das macht er übrigens auch, wenn ich im Gesicht noch etwas von meinem Brei habe.

Alle Menschen, die ich kenne, bemühen sich sehr, mich zu verstehen und mir den Alltag zu erleichtern. Also, wenn das so weitergeht, macht mir das Leben trotz meines „Rett-Syndroms“ ganz schön Spaß!

Petra u. Thomas Maier

Buchtipps für jung und alt

Natur erleben mit allen Sinnen



Das brandneue Buch bietet Familien mit besonderen Bedürfnissen 26 steirische Ausflugs- und Wanderziele. Alle Touren wurden auf "Rollstuhl

Steirische Ausflugsziele u. Wanderwege für Familien mit besonderen Bedürfnissen

-Tauglichkeit" hin geprüft und sind ausführlich beschrieben.

Durch die reiche fotografische Dokumentation kann man sich ein genaues Bild von den Wanderzielen und Ausflugstipps machen.

Einige Sagen und Märchen bereichern das umfassende Werk!

Die Autorin, Dipl.-Päd. **Karin Burger-Feuchter**, ist selbst Mutter einer Tochter mit besonderen Bedürfnissen.



Erhältlich bei:

Initiativ für behinderte Kinder und Jugendliche Alberstraße 8 8010 Graz
 Tel.: 0316/327936-20
 Fax: 0316/327936-21
 Mail: aktionen@eu1.at

Nr.: 752

Natur erleben mit allen Sinnen

15,95 €



vier minus drei

Wie ich nach dem Verlust meiner Familie zu neuem Leben fand

Ein Schicksal, das erschüttert – und dennoch Mut macht, zu leben.

Wie schafft es eine Frau, die ihren Mann und ihre beiden kleinen Kinder durch einen Verkehrsunfall verliert, überhaupt weiterzuleben? Fünf Tage nach dem schrecklichen Ereignis schreibt Barbara Pachi-Eberhart einen offenen Brief an ihre Verwandten und Freunde, der in beeindruckender Intensität ihre Gefühle darlegt.

Rasch findet das erschütternde Dokument durch Internet, Zeitungen und Zeitschriften eine große Verbreitung. Die Tragödie dieser Familie bewegt Tausende Menschen.

Zwei Jahre nach dem tragischen Ereignis schildert Barbara Pachi-Eberhart nun ihren Weg in ein neues Leben. Die Offenheit, mit der sie sich ihrem Schicksal stellt, und der Mut, mit dem sie Schritt für Schritt in eine unbekante

Zukunft geht, zeugen auf ergreifende Weise von menschlicher Größe und einem unerschütterlichen Glauben an den Sinn des Lebens.

*Esther Gritsch
(mit Sarah)*



Barbara Pachi-Eberhart: "Vier minus drei. Wie ich nach dem Verlust meiner Familie zu einem neuen Leben fand"

Integral/Random House

ISBN 3-7787-9217

Aus dem Leben der Rett-Kinder

Therapiebett u. Rollstuhlrampe

für Sonja



Nachdem sich Sonjas Motorik im letzten Jahr extrem verschlechtert hat, mussten wir nun über eine Rollstuhlrampe und ein Therapiebett nachdenken.

Nach vorangegangenen langen Planungen und Einholen von Kostenvoranschlägen haben wir uns für für das Therapiebett „Lukas“ entschieden.

Mehr Informationen finden Sie unter www.freistil.com.

Die Rollstuhlrampe haben wir bei der MA25 (Wien) für einen behindertengerechten Umbau eingereicht und eine Förderung dafür bekommen.

Dank der finanziellen Unterstützung durch die BVA konnten wir auch das Therapiebett anschaffen.



Sonjas Alltag hat sich durch diese Hilfsmittel extrem erleichtert.

*Martha & Peter
Dworschak
mit Alex und Sonja*

Bewegungstrainer MOTO MED Gracile für Vanessa

Bei einem Besuch eines RETT-Mädchens in Wien sahen wir den Moto Med zum ersten Mal. Das wäre etwas für unsere Vanessa, dachten wir uns, denn mit 12 Jahren begann sie zunehmend unbeweglicher zu werden.

Der MOTO MED Gracile ist ein Bewegungstrainer für Beine und Arme, speziell für Kinder und Jugendliche. Die Beine werden in Beinschienen gestellt und die Umdrehungsgeschwindigkeit wird passiv (und ev. aktiv) mit Stufenregler angepasst.

Sobald das Gerät eine Spastik erkennt, hält die Bewegung inne und nach ein paar Sekunden wird in die entgegengesetzte Richtung „getreten“. Selbstverständlich kann man auch verschiedene Belastungsstufen einstellen, den Trainer während der Bewegung auf „aktiv,“ umschalten und vieles mehr.

Vanessa hat das Gerät gut angenommen, und es hilft ihr, die Gelenke beweglich zu halten. Bei dem Armtrainer verhält es sich bislang noch nicht so positiv. Aber wir geben die Hoffnung nicht auf, dass sie auch die Arme mit Freude bewegen lassen wird.

Der wirklich große Vorteil dieses passiven Sports ist, dass er im Wohnzimmer stattfinden kann. Abgelenkt durch DVD-Player oder Fernsehgerät, um den Fokus auf Spiel und Spaß zu richten, radelt Vanessa nun ihre Runden und wird dabei toll durchbewegt.

Der Weg zu diesem tollen Gerät führt wie üblich über den Bandagisten. Ein Verordnungsschein vom Orthopäden für die Notwendigkeit der Anschaffung des Bewegungstrainers ist erforderlich, und eine Genehmigung der zuständigen Krankenkasse.

In unserem Fall wurde ein großer Teil aus dem Unterstützungsfonds der WGKK finanziert und außerdem ein großer Betrag vom ersten Petanque Verein Neusiedl am See (www.members.aon.at/pvn) gesponsert.

Ein herzliches DANKE-SCHÖN !

*Stella Peckary
mit Vanessa*

*„Der MOTO MED
Gracile ist ein
Bewegungstrainer
für Beine und
Arme, speziell für
Kinder und
Jugendliche.*

*Passiver Sport im
Wohnzimmer, der
aber aktives
bewirkt!“*



Haltegriff für Fenster/Bad/Dusche für Isabella



haben wir ein tolles Ding am Fenster „kleben“. Ein Haltegriff, der durch ein Vakuum sehr gut am Glas hält, aber problemlos jederzeit wieder abgenommen werden kann (zB um die Innenrollos abends zu schließen) und am nächsten

Bei dem Wetter im heurigen Sommer war statt rausgehen, oftmals nur rausSCHAUEN angesagt. Aber das Wetter kann sich halt keiner wünschen. Aber ich als Mama habe mir schon oft was gewünscht für Isabella: nämlich etwas zum Festhalten beim Fenster, denn wenn Isabella dort steht, verliert sie oftmals das Gleichgewicht.

Denn das Gehen ist für sie einfacher als NUR zu stehen. Und wenn dann draußen etwas wirklich spannend ist, dann wird's richtig wackelig für sie.

Nicht nur einmal war dabei ein elterlicher Hechtsprung die letzte Rettung für ihren Hinterkopf. Doch seit einiger Zeit

Tag schnell u. einfach wieder „angesaugt“ werden kann.

Ist der Griff in der richtigen Höhe angebracht, kann sich Isabella daran gut festhalten und die Eindrücke von draußen „hauen“ sie nicht mehr um!

Der große Vorteil von den Sauggriffen ist, daß sie schraubenlos an allen Stellen angebracht werden können, an denen nicht gebohrt werden kann oder darf (zB Duschwand).

Auch auf Reisen sind diese Griffe schnell eingepackt und sehr praktisch fürs Bad im Hotel. Man kann sie überall dort anbringen, wo die Flächen eben, glatt und porendicht sind (zB im Bad, an den Flie-

sen bei der Toilette, in der Küche, ...).

Achtung: Bitte beachtet das Preis-Leistungsverhältnis:

Die Griffe aus dem Fachhandel sind qualitativ meist besser (zB die Haftung), als die Low-Cost-Modelle.

Im Zweifelsfall im Sanitäts-haus beraten lassen und die einzelnen Angebote gut vergleichen.

*Romana Malzer
mit Isabella*

Bezugsquellen:

**www.amazon.at
ab 7 €**

Suche : „Sauggriff“

**www.weltbild.at
ca. 18 €**

Suche: „Haltegriff“

**www.walzvital.at
ca. 50 €**

Suche: „Haltegriff“

www.rehapoint.at

**bzw. im Sanitätshaus
ca. 60 €**



Hilfsmittel im Fokus

Angel-Vac Nasensauger— saubere Lösung für Schnupfnasen

Ein Schnupfen ist für keinen angenehm, für unsere besonderen Kinder jedoch stellt er ein besonderes Risiko für Folgekrankheiten dar. „Schnäuzen“ ist meist nicht möglich und so verbleibt das Sekret im Kopf und infiziert andere Bereiche der Atemwege. Ohren- und Nasennebenhöhlenentzündungen in den oberen Atemwegen und den Bronchien sowie Lungenentzündung in den unteren Atemwegen sind mögliche Folgen.

Das regelmäßige Entfernen des angestauten Nasensekrets ist der erste Weg zur freien Nasenatmung. Der Angel-Vac wurde speziell für diesen Zweck entwickelt und ermöglicht den Eltern das schonende Absaugen des Nasensekrets unter heimischen Bedingungen. Angehängt wird der Angel-Vac an einen handelsüblichen Staubsauger (800 - 1500 Watt). Die besondere Konstruktion des Angel-Vac reduziert den Saugeffekt auf die Stärke (0,05 - 0,15 bar) eines einfachen Schnäuzens. Bei der Anwendung entsteht ein Vakuum, so dass die Nase des Patienten schonend und

wirksam vom Sekret befreit wird. Der Angel-Vac sorgt somit für eine sofortige Erleichterung der Atmung und verbessert das allgemeine Wohlbefinden des Kindes. Das vom Arzt verordnete Nasenspray kann nun besser absorbiert werden und unterstützt nachhaltig den Heilungsprozess.

Mir wurde der Nasensauger von einer guten Freundin empfohlen, als unsere Jüngste Tochter einen schlimmen Schnupfen mit leichter Ohrenentzündung hatte (Auslöser war der Schnupfen, bzw. der Rückfluß des Nasensekretes in den Gehörgang).

Der Nasensauger wird auf den Staubsaugerschlauch aufgesteckt, dann ganz wichtig die kleinste Leistungsstufe beim Staubsauger einstellen

Ich setze sie einfach auf meinen Schoß, halte mit einer Hand die Hände fest und halte mit der anderen das Absaugröhrchen unter die Nase etwas in den Naseneingang. Funktioniert ganz sanft und effektiv!

Nach wenigen Sekunden ist die Nase frei. Da das Röhrchen klar ist, sieht man erst mal, was sich da so ansammelt und den Kindern das Atmen schwer macht. Ich gebe zu, es kam mir am Anfang schon

skurril vor, aber wir sind sehr zu frieden.

Die Kinder gewöhnten sich an den Vorgang und der Geräuschpegel richtet sich nach dem Staubsaugermodell. Wenn jetzt die Nase beginnt zu laufen beginnt, kommt der Nasensauger gleich zum Einsatz und seitdem hatte Isabella nie wieder "richtigen" Schnupfen der Folgeerkrankungen ausgelöst hat.

*Romana Malzer
mit Isabella*

Bezugsquelle:



www.awenar-pharma.com

(ca. 16 €)

www.amazon.at
(Geschwisterpaket für 22 €)

oder in jeder Apotheke mit der österr. Pharmazentralnummer



Hilfsmittel im Fokus

Individuell, vielseitig, alltagstauglich – das neue MYGO-Sitzsystem

Das Sitzsystem Mygo ist individuell einstellbar und bietet Kindern im Alter von 3 bis 14 Jahren ein Höchstmaß an Rumpfstabilität. Zudem werden die bestehenden Funktionen und die Beweglichkeit des Kindes weiter gefördert, um bestmögliche Bewegungsfreiheit zu gewährleisten.

Durch das umfangreiche Zubehör kann das Sitzsystem auf die Bedürfnisse des Kindes angepasst werden und mit dem Kind mitwachsen. Die Einstellbarkeit bietet viele Möglichkeiten zur Maximierung der Beckenstabilität, Rumpf- und Kopfausrichtung sowie der Bein- und

Fußpositionierung.

Die neue Mygo ist jetzt in 2 Größen und in den leuchtenden Farben Orange, Blau, Pink und Grau erhältlich.

Gerne führen wir Ihnen die neue Mygo vor – bei Interesse bitten wir um eine Terminvereinbarung unter 01/526 95 48-102.

bezahlte Anzeige

Otto Bock®

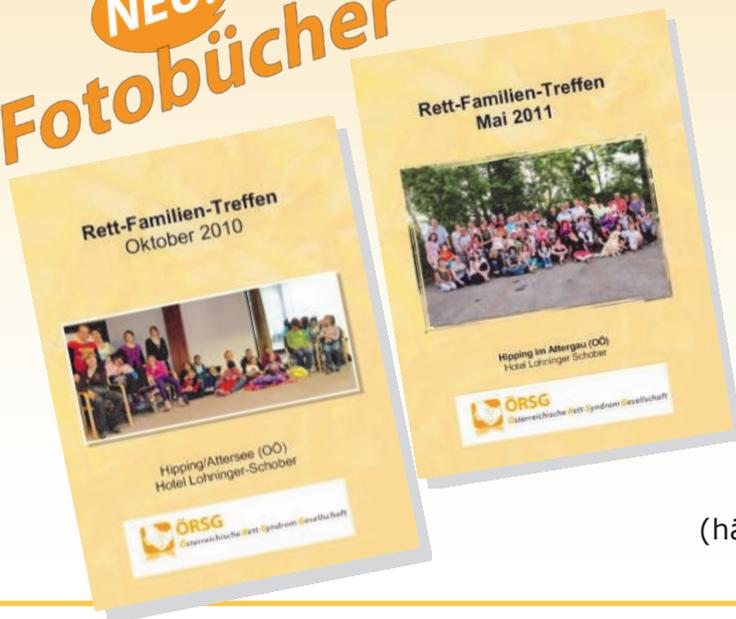
QUALITY FOR LIFE



Fotos der Familienwochenenden in OÖ

Für einen kleinen Unkostenbeitrag von 10 € schicken wir Ihnen die jeweilige Foto-CD der Treffen in OÖ (2008, 2009, 2010, 2011) zu.

NEU!
Fotobücher



Fotobücher von den Treffen 2010 u. 2011

... sind erhältlich bei Archivarin und Medienverwalterin Romana Malzer (romana.malzer@rett-syndrom.at)

Preis für die Fotobücher: ca. 20 €/Stk.
(hängt von www.happyfoto.at ab)

Nachdenkliches ...

Das Glas des Lebens ...

Ein Alter Mann zeigte mir ein leeres Glas und füllte es mit großen Steinen. Danach fragte er mich, ob dieses Glas voll sei. Ich stimmte ihm zu.



Er nahm eine Schachtel mit Kieselsteinen aus seiner Tasche und schüttete diese in das Glas. Natürlich rollten sie in die Zwischenräume. Wieder fragte er mich, ob das Glas nun voll sei. Lächelnd sagte ich ja.



Der Alte seinerseits nahm nun wieder eine Schachtel. Diesmal war es Sand. Er schüttete diesen in das Glas und auch der verteilte sich in den Zwischenräumen.

Nun sagte der alte Mann: „Ich möchte, dass Du erkennst, dass dieses Glas wie Dein Leben ist.“

Die großen Steine sind die wichtigen Dinge im Leben, wie z.B.: Deine Liebe, Deine Familie und Deine Gesundheit, also Dinge, die, wenn alle anderen wegfielen und nur Du übrigbleibst, Dein Leben immer noch erfüllen würden.



Die Kieselsteine sind andere, weniger wichtige Dinge, wie z.B. Deine Arbeit, Dein Haus, Dein Auto.

Der Sand symbolisiert die ganz kleinen Dinge im Leben.

Wenn Du den Sand zuerst in das Glas füllst, bleibt kein Raum für die Kieselsteine und die großen Steine.

So ist es auch in Deinem Leben. Wenn Du all deine Energie für die kleinen Dinge im Leben aufwendest, hast Du für die großen keine mehr.

Nimm Dir Zeit für die Liebe und deine Familie, achte auf Deine Gesundheit, es wird noch genug Zeit geben für Arbeit, Haushalt usw. ...

Achte zuerst auf die großen Steine, denn sie sind es, die wirklich zählen ...

... der Rest ist nur Sand.

(Verfasser unbekannt—Fotos © Renate Harig)

**Frohe Weihnachten
wünscht
die österreichische
Rett-Syndrom Gesellschaft**



Was ist die ÖRSG?

Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG) ist ein Selbsthilfverein von größtenteils selbst betroffenen Eltern (aber auch Ärzten, Angehörigen, ...), der sich als Erstanlaufstelle für betroffene Familien versteht. Wir versuchen zu trösten, Ängste und Sorgen ein wenig zu verkleinern und womöglich zu vermitteln (an Ärzte, an Therapeuten, an andere Familien). Wir leisten Aufklärungsarbeit, kümmern uns um internationale

Kontakte (Eltern und Wissenschaft) und wir wollen - in bescheidenem Rahmen - auch finanziell unterstützen. An wen kann ich mich für weitere Informationen wenden?

Präsident der ÖRSG: Günter Painsi

A-8900 Selzthal, Neulassing 169
Tel.: (+43) (0)676/9670600
eMail: info@rett-syndrom.at

Die Ausrichtung der ÖRSG

- „alle“ Rett-Syndrom-Kinder in Österreich erfassen
- den Bekanntheitsgrad von Rett-Syndrom u. ÖRSG in Österreich weiter erhöhen
- Forschungsprojekte innert Österreichs, in dem uns möglichen Rahmen unterstützen
- unsere Mitglieder speziell die betroffenen Familien mit den Rett-Mädchen fördern
- gemeinsame Veranstaltungen/Unternehmungen des Vereins finanziell unterstützen
- weiterhin eine eigene Homepage unterhalten (www.rett-syndrom.at)
- auch internationale Kontakte pflegen

Impressum

Der Rundbrief ist die Vereinszeitschrift der ÖRSG (Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft) und erscheint zweimal jährlich.
© Copyright 2011 by ÖRSG

Redaktion:

Romana Malzer
A-4632 Pichl, Schnittering 2
Tel.: (+43) (0)664/9517779
eMail: romana.malzer@rett-syndrom.at

Spendenkonto:

Postsparkasse BLZ 60000
KtoNr. 71772800
BIC: OPSKATWW
IBAN:AT156000000071772

Herzliches Dankeschön an **Otto-Bock Healthcare**, die auch diese Ausgabe des Rundbriefes mit einer finanziellen Spende unterstützt!

Danke schön!

Otto Bock®

QUALITY FOR LIFE