

Information om Rett syndrom för professionella

Kunskapsportalen vänder sig till familjer och deras sociala nätverk samt assistenter och andra professionella som möter personer med Rett syndrom. Vår ambition är att samla information om diagnosen men även lotsa vidare till information om funktionsnedsättning i allmänhet. Här har vi samlat den information på Kunskapsportalen som specifikt rör Rett syndrom. Klicka på länkarna för att komma till Kunskapsportalen och mer information om respektive område.

Om Rett syndrom

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Rett syndrom är en sällsynt diagnos. Det beräknas finnas cirka 300 personer i Sverige med Rett syndrom. Handstereotypier, dyspraxi (svårigheter med viljemässiga rörelser) samt att barnen genomgår en period då de förlorar förvärvade förmågor i tidig ålder är typiskt för Rett syndrom. De allra flesta med diagnosen är flickor/kvinnor men det finns också ett litet antal pojkar/män. Följ länken för mer information om diagnosen.

En hel del av informationen och stödet till personer med Rett syndrom är gemensamt för andra diagnoser med flera omfattande funktionsnedsättningar. Det är också viktigt att komma ihåg att alla symtom inte nödvändigtvis är kopplade till diagnosen. Evidensbaserad behandling och stöd för befolkningen i allmänhet bör beaktas även vid Rett syndrom.

Här har vi samlat informationen från Kunskapsportalen som specifikt rör Rett syndrom. För kontakt med specialistkompetens inom området, vänd dig till närmaste regionala [Centrum för sällsynta diagnoser](#) eller Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser.

Hälsa och utveckling

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Aktivitet: Flera studier har undersökt vad personer med Rett syndrom tycker om att göra. En studie visade att de gillade att bada, lyssna på musik och vara utomhus. De tyckte mindre om saker som tandborstning, hygien och viss motorisk träning. Föräldrar och personal gillade oftast samma aktiviteter som personerna med Rett syndrom.

En annan studie följde tio personer under en vecka. Den visade att mycket tid gick åt till hygien, mat, vila, vård och transport. Det fanns lite tid för fysisk aktivitet, skolarbete och socialt umgänge. När det gäller vilka personer individer med Rett syndrom tillbringade mest tid med, var det oftast personal, därefter familjen och i minst utsträckning vänner.

En dansk studie som undersökte delaktighet i olika familjeaktiviteter visade att personer med Rett syndrom var mest delaktiga i lugna aktiviteter inomhus. Utomhusaktiviteter var ovanliga, men när de hände var de mycket uppskattade. Vardagsrutiner var vanliga men inte lika engagerande.

Sammanfattningsvis visar forskning att personer med Rett syndrom mår bra av att vara delaktiga i såväl vardagsrutiner som stimulerande aktiviteter. Det är viktigt att anpassa aktiviteter så att de passar individen och görs mer engagerande.

Kognitivt stöd: Kognitivt stöd underlättar att förstå, minnas, planera och hantera tid. Stödet kan vara i form av andra människor, strategier, anpassningar i miljön eller olika hjälpmedel. Vid Rett syndrom kan exempelvis benägenhet till oro göra att kognitivt stöd blir extra viktigt för att göra vardagen mer hanterbar och begriplig. Nästan allt stöd behöver på ena eller andra sättet individanpassas.

Kommunikation: Personer med Rett syndrom behöver mycket stöd med sin kommunikation. Ett litet antal personer med Rett syndrom använder tal och färre personer använder tal i högre ålder. Cirka 5% kombinerar flera talade ord. Hos en del personer som talar kan det enligt vår erfarenhet förekomma att talet används sällan. Personen kan också säga ett ord vid ett enstaka tillfälle och sedan inte upprepa detta. De allra flesta med diagnosen förstår mer än vad de kan uttrycka. Det är därför viktigt att använda både kognitivt och kommunikativt stöd såsom bildscheman och kommunikationskartor för bästa möjliga förutsättningar till delaktighet och utveckling. Ögonstyrda datorer är ofta det mest tillgängliga sättet för att styra omgivningen och att uttrycka språk.

[Riktlinjer för kommunikation vid Rett syndrom](#) publicerades 2020 baserade på vetenskapliga studier och erfarenheter från föräldrar och professionella. Titta gärna också på [vår film](#) om kommunikation vid Rett syndrom.

Kommunikation påverkas av individens intresse för socialt samspel, motorik, kognition, allmänt hälsotillstånd, personlighet etc. Där är den individuella variationen stor och påverkas

till viss del av omgivningen. I riktlinjerna understryks vikten av att introducera och använda kommunikationshjälpmedel. Det rekommenderas också att en bedömning görs utifrån varje individ. Hänsyn bör också tas till resurser och behov hos personerna i omgivningen för att de ska kunna ge bästa möjliga stöd. Logoped på habiliteringen ger stöd liksom skola/daglig verksamhet.

Musik: Forskning visar att musikterapi kan spela en viktig roll för personer med Rett syndrom. Musik hjälper inte bara till att skapa lugn och trygghet i vardagen – den kan också locka fram förmågor som annars är svåra att upptäcka. Familjer berättar till exempel hur favoritmusik fungerar som ett verktyg för att trösta, minska oro eller underlätta kontakt. Studier har visat att även personer med mycket begränsad kommunikationsförmåga kan göra aktiva val, till exempel genom att välja sånger med hjälp av bilder. Genom musikterapi har barn och unga med Rett syndrom visat att de kan lära sig, utveckla samspel med andra och bli mer engagerade. En studie visade också att multisensoriskt musikdrama (där musiksamspel kombineras med sinnesupplevelser i en berättelse) ökade både barnets engagemang och lärarens förståelse för hur man bäst stöttar barnet. Rörelse och beröring hjälpte barnet att slappna av. Forskning har dessutom visat att musik påverkar hjärnan och kroppen på olika sätt –vilket bekräftar musikens kraft att både lugna och väcka sinnen. Sammanfattningsvis tyder forskningen på att musik förutom att bidra till glädje och engagemang för personer med Rett syndrom också kan vara ett viktigt stöd för lärande, kommunikation och välbefinnande.

Andning: Vid Rett syndrom är det vanligt med andningsproblem som har central orsak, det vill säga avvikande funktion i andningscentrum som har nära koppling till det autonoma nervsystemet. Vid cirka två års ålder kan perioder med avvikande andning under vaken tid observeras hos de flesta personer med Rett syndrom.

Det finns tydliga skillnader i andningsreglering över dygnet. Andningsstörningarna förekommer oftare under vakenhet än under sömn. Olika typer av avvikande andningsmönster kan uppkomma hos en och samma person och kan också ändra sig från dag till dag. Andningsavvikelserna kopplas till dysfunktion i den autonoma nervsystem och hjärnstammen vilket är vanligt hos personer med Rett syndrom. Tillsammans med avvikande andning kan svängningar i hjärtfrekvens och blodtryck förekomma vilket kan orsaka yrsel, oro, ångest och panikkänslor.

Det mest synliga andningsmönstret är episoder med hyperventilation (flåsandande andning) som oftast uppkommer spontant, ibland i samband med emotionella situationer. Oftast följs detta av apné eller en period med ytlig eller långsam andning. Ytlig eller långsam andning kan uppkomma även utan hyperventilering. Hos en del personer förekommer också en särskild typ av andning: valsalva-andning som innebär att pressa ut luft med stängda stämband som vid krystning. Det resulterar i att en del av luften pressas ner i magsäcken och tarmen. I enstaka fall kan det leda till allvarliga tillstånd där magsäck eller tarmar skadas (ventrikel- eller tarmperforation). Hos personer med Rett syndrom kan också en apneustisk andning observeras. Denna typ av andning karakteriseras av djup, flämtande andning som avbryts, främst vid full inandning, följt av en kort, otillräcklig utandning.

Hos en del personer med Rett syndrom kan även andningsproblem under sömnen uppkomma med sömnapné och andningssvikt som kan behöva behandlas med ventilator (CPAP eller BiPAP). Detta förekommer oftare högre upp i åldrarna.

I en studie som publicerades 2018 följdes en stor grupp personer med Rett syndrom med årliga besök under flera år. Studien visade att nästan samtliga personer med klassisk Rett syndrom hade andningsproblem någon gång i livet. Personer med atypisk Rett syndrom och

svår symtombild hade i stort sett lika ofta andningsproblem som personer med klassisk Rett syndrom medan personer med atypisk Rett syndrom och mildare symtom mer sällan hade andningssvårigheter (60% – 70%).

I denna studie klassificerades andningsdysfunktion som frekvent (allvarlig) om besvär i form av hyperventilering eller andningshållning (apnéer, apneustisk andning och Valsalvaandning) rapporterades vid mer än hälften av besöken och tydligt negativt påverkade normal daglig aktivitet. Hos personer med klassisk Rett syndrom rapporterades hyperventilation hos 54% till 68%, andningshållning hos 77% till 84%, luftsväljning hos 49% till 63% och luftpuffning (samla luft i munnen vid utandning och sedan släppa ut den) 49% till 68%. Frekvent (allvarlig) hyperventilation samt andningshållning rapporterades hos mindre än 40%. Hur vanligt hyperventilering och andningshållning är varierar beroende på ålder och uppnår maximum vid 6 till 11 års ålder.

Vid klassisk Rett syndrom kan hyperventilering eller att hålla andan uppkomma eller återkomma som symtom i alla åldrar.

Avvikande andning kan påverka gasutbytet i luftvägarna och leda till för hög eller för låg koldioxidnivå. Risken att denna obalans blir allvarligt är liten även om andningsproblem är frekventa. Vid en snabbt tilltagande skolios kan dock finnas risk för snabbt stigande koldioxidnivå i blodet vilket behöver bevakas.

Personer med Rett syndrom kan även ha andningssvårigheter av andra orsaker, exempelvis på grund av låg grad av fysisk aktivitet, att formen av bröstkorgen är påverkad av skolios, ökad slembildning eller mediciner (t.ex. morfinpreparat eller bensodiazepinpreparat) som kan påverka andningen. Naturliga andningsuppehåll under sömn, så kallade sömnapnéer kan

förekomma. De orsakas ofta av hinder i luftflödet genom luftvägarna (t.ex. förstörade halsmandlar, slappa och sammanfallande svalgväggar och att tungan faller bakåt mot svalgväggen). Snarkningar kan vara en varningssignal för sömnapnéer.

Föräldrar till barn med Rett syndrom behöver känna till att avvikande andningsmönster är mycket vanligt och att det kan påverka hjärtrytmen.

Personer med Rett syndrom behöver regelbundet följas upp av specialister, som barnläkare, neurologer och eventuellt även pulmonologer.

Trots många år med intensiva studier för att kartlägga orsaken till, och framför allt mekanismen bakom andningsbesvär hos personer med Rett syndrom är detta fortfarande oklart. Det finns inte heller några effektiva behandlingar utprovade i större studier. Små studier har dokumenterat förbättring av andningsfunktion till exempel vid användning av ketogen kost för behandling. Det finns också rapporter om positiva effekter av behandling med buspiron, fluoxetin, topiramat men det visar sig vara mycket individuellt hur personer med Rett syndrom svarar på detta. Vid hyperventilation och Valsalva andning kan ökad fysisk aktivitet ha betydelse. Vid stora problem med luftsväljande används hos en del personer gastrostomi för att lufta magen med bra effekt.

Epilepsi: De flesta personer med Rett syndrom har någon gång under livet krampanfall. Hur vanligt epilepsi är varierar mellan olika studier (från 30%-82%). Det finns ingen klarlagd koppling mellan typ av mutation i MECP2 genen och hur ofta eller svåra anfall en person har. Däremot finns en koppling till ålder. Epilepsi är vanligast mellan 3 och 5 års ålder och förekommer före 8 års ålder hos >80 %. Vid krampe debut innan två års ålder är det vanligt att epilepsin är svårbehandlad och fler anfallstyper förekommer hos en och samma person.

Anfallsdebut efter fem års ålder brukar ses som en prognostiskt bra faktor. Med åren blir anfällen oftast färre och en del vuxna kan även vara anfallsfria även utan krampmedicinering. Det är vanligast att en person endast har en typ av anfall men cirka en fjärdedel av personerna med Rett syndrom och epilepsi har två eller flera olika typer av anfall. De vanligaste anfallstyperna är fokala anfall med eller utan sekundär generalisering samt generaliserade toniskkloniska anfall. Dessa båda anfallstyper ses hos cirka hälften av personerna med Rett syndrom, medan frånvar oanfall ses hos cirka 15%. Andra typer av anfall som myokloniska anfall och atoniska anfall rapporteras betydligt mer sällan.

Det är också vanligt med episoder och beteenden som inte har epileptisk bakgrund men som kan vara svåra att skilja från epileptiska anfall. Några exempel är plötsliga episoder med skratt, avvikande andning, snabb eller långsam hjärtrytm, svettningar och hastig rodnad (flush) i ansikte och ibland även skakningar eller ryckningar i muskler, förlust av muskelspänning, vidgade pupiller eller stirrande blick. Dessa episoder kallas för paroxysmala icke epileptiska manifestationer och beror på dysfunktion i hjärnstammen. Studier visar att dessa icke-epileptiska episoder är svåra att skilja ifrån epileptiska anfall, även för föräldrar.

Det finns inget stöd för att någon särskild medicin är bättre än någon annan mot epilepsi hos personer med Rett syndrom.

Bland personer med Rett syndrom som har epilepsi svarar drygt 50% av personer bra på behandling men ca 33 % har svårbehandlad epilepsi och behöver flera olika antiepileptika för att bli krampfria. Hos ca 5% av gruppen personer med Rett syndrom minskar inte kramperna vid behandling trots flera antiepileptiska mediciner.

Grovmotorik: Barn med Rett syndrom har en till synes normal motorisk utveckling den första tiden. Därefter inträffar ett utvecklingsstopp och en efterföljande regressionsfas med försämring av bland annat motoriska färdigheter. Det innebär att barnet kan ha lärt sig motoriska färdigheter som att krypa och gå när rörelserna plötsligt visar tecken på ataxi, som innebär att de blir ryckiga och mindre samordnade. Samtidigt minskar grundmuskelspänningen i kroppen vilket gör att barnet har svårare att hålla sin kropp upprätt. Den minskade kroppsspänningen gör att kroppen sjunker ihop, balansen försämras och förmågan att uppfatta kroppens position i rummet blir nedsatt.. Denna regressionsfas när de tappar tidigare inlärd motoriska färdigheter inträffar mellan 1 – 4 års ålder och pågår från några veckor till månader.

Ett centralt symptom för Rett syndrom är nedsatt förmåga att planera, starta och genomföra viljestyrda rörelser – dyspraxi. Det innebär att reaktionen vid motorisk aktivitet kan vara fördröjd och att det kan ta lång tid för motorisk respons på instruktioner. Finmotoriken drabbas särskilt tydligt eftersom handfunktion kräver stor samordning. I stället för att använda händerna på ett meningsfullt sätt utvecklar många repetitiva handvridningar och gnuggningar. Individer med Rett syndrom har ofta påverkan på autonoma, icke viljemässiga nervsystemet med dysfunktion i andning, blodtryck, vakenhet, nedsatta tarmrörelser, påverkan på blodcirkulation med kalla fötter etc.

När barnet är mellan 2 – 10 år börjar de återfå motoriska funktioner som att viljemässigt kunna använda händerna, säga enstaka ord och utveckla förmågan att stå och gå även om balansen ofta är nedsatt. Hur mycket funktioner som återinlärs är helt individuellt. De motoriska svårigheterna varierar mycket mellan olika individer med Rett syndrom. Vissa kan gå självständigt (72 %) medan andra saknar förmåga att sitta, stå och förflytta sig.

Den generella muskelspänningen hos personer med Rett syndrom kan förändras över tid. I yngre åldrar är den oftast låg men med ålder kan den bli hög eller växlande i olika kroppsdelar. En hög muskelspänning eller spasticitet kan påverka elasticiteten i musklerna och leda till felställningar i rygg, höfter, fotleder och tår. Även låg muskelspänning kan leda till instabilitet och överrörlighet i leder vilket ökar risken för permanenta felställningar. Risken för sekundära komplikationer är stor.

Ungefär 70 % drabbas av skolios, hälften får felställningar i fötterna och höftledsubluxation (att höftleden delvis glider ur led), förekommer hos en tredjedel av personerna. Frakturer är fyra gånger vanligare hos personer med Rett syndrom jämfört med den övriga befolkningen. Troligen är det ett resultat av minskad bentäthet på grund av inaktivitet men kan också bero på brist på D-vitamin och kalcium eller biverkningar från epilepsimedicinering. Här är det viktigt för nätverket att vara observant på tecken på benbrott om personen själv inte kan kommunicera smärta och obehag.

Grovmotoriska förmågor kan försämrats i vuxen ålder, men det är inget som sker hos alla. Försämringen kan vara åldersrelaterad eller bero på minskad fysisk aktivitet. Även om personer har förlorat motoriska förmågor finns det möjlighet att återfå funktioner igen. Det finns forskningsrapporter om personer med Rett syndrom som återfått förmågor i vuxen ålder exempelvis att resa sig upp från golv eller att gå efter att ha suttit i rullstol i många år.

Eftersom 70 % får skolios, är det viktigt med regelbundna kontroller av ryggen särskilt om personen har låg muskeltonus och nedsatt förmåga till självständig förflyttning.

Inkontinens: Inkontinens är väldigt lite beskrivet i forskningen om Rett syndrom trots att både urin- och avföringsinkontinens är mycket vanligt. I en studie av Giesbers och kollegor förekom urininkontinens både dag och nattetid hos nästan alla och avföringsinkontinens

rapporterades hos 72% av personerna med Rett syndrom under dagtid och hos 57% av personerna under nattetid. Inkontinens kunde inte kopplas till ålder och nivå av adaptiv funktion. Tömningen av blåsan kan vara ineffektiv och leda till infektioner i urinvägarna.

Mag-tarmbesvär: Enligt en studie med nästan 1000 personer med RS i olika åldrar (småbarnsålder till 30+) tog del, rapporteras mag-tarmbesvär hos upp till 92% personer. I en stor studie rapporteras gastroesofageal reflux (GER) hos 39% personer med Rett syndrom. Det är ungefär samma förekomst som generellt bland personer med flerfunktionsnedsättning. Både låg muskeltonus, förstoppning, luftsväljande och även skolios uppkommer ofta vid Rett syndrom och kan bidra till GER. Dessutom kan peristaltiken vara långsammare som en effekt av autonom dysfunktion vilket också är vanligt vid Rett syndrom.

Förstoppningsproblematik rapporteras hos cirka 80% av personerna med Rett syndrom. Diarréer observeras ganska sällan och är oftast effekten av matintolerans/matförgiftning, infektion eller biverkning av medicinering. Hos personer med Rett syndrom bidrar långsammare passage genom tarmarna (dysmotilitet) till att förstoppning uppstår. Avvikande andningsmönster hos personer med Rett syndrom med hyperventilation, andningshållande och luftssväljning (aerofagi) leder till stora problem med uppspänd mage vilket rapporteras hos 53%-70%.

Problem med uppspänd mage kan variera under tiden och påverkas av faktorer som stress och oro. Detta leder oftast till smärta som ytterligare eskalerar stress och oro. Förstoppning kan ytterligare förvärra situationen. Tillståndet är svårt att behandla eftersom det inte finns någon effektiv behandling mot avvikande andningsmönster. Gasbildande medel kan vara till hjälp. I vissa fall kan gastrostomi ge en positiv effekt. Tillståndet är viktigt att bevaka eftersom det i enstaka fall har lett till allvarlig komplikation i form av ventrikelperforation.

Ett annat tillstånd som är sällsynt vid Rett syndrom (uppkommer hos ca 4,4%) men som ibland kan leda till allvarliga konsekvenser är gallvägssjukdom. Symtomen i form av återkommande buksmärter lokaliserade under höger revben, irritabilitet, viktninskning och kräkningar är ganska ospecifika och svåra att tolka hos personer som inte själva kan förmedla sig eller kanske uppfatta exakt var i kroppen det gör ont. Nedsatt peristaltik i gallvägarna som ses hos personer med Rett syndrom och låg fysisk aktivitet är faktorer som bidrar till gallvägssjukdom. Blodprover kan i 50% av fallen vara normala. Diagnosen kan ställas med ultraljud av buken men ofta behövs mer avancerad radiologisk diagnostik för att ta beslut angående behov av kirurgisk behandling.

Munmotorik och ätsvårigheter: Ätsvårigheter förekommer i alla åldrar vid Rett syndrom men karaktären på svårigheter kan förändras genom åren. Låg muskeltonus (hypotonus) som är vanligt hos små barn med Rett syndrom kan ställa till svårigheter vid ätandet redan i tidig ålder. Forskning visar att ätsvårigheter är vanligt vid Rett syndrom och kan förekomma även när närstående rapporterar att ätandet fungerar bra. Ofrivilliga tungrörelser har visat sig vara vanligt (ca 75%) liksom begränsade tungrörelser, exempelvis att tuggan inte förs till tänderna med hjälp av tungan. Ätandet behöver dessutom samordnas med andningen. Andningsstörningarna som är vanligt förekommande vid diagnosen påverkar därför också ätandet och äthastigheten.

De motoriska svårigheterna innebär att tuggan eller dryck ibland sätts i halsen. Cirka 5-8% av personerna med Rett syndrom har stora sväljsvårigheter med hög risk att dra ner mat i luftvägarna men för de allra flesta med Rett syndrom fungerar sväljfasen relativt bra liksom hostreflexen som är en del av att skydda luftvägarna.

Mellan 60-80% av personerna med Rett syndrom gnisslar tänderna (bruxism) och särskilt de som gnisslar tänderna dagtid behöver därför oftare tandvård. En åtgärd är bettskena för att skydda tänderna. I ett par fallbeskrivningar rapporteras positiva resultat av botox och i en annan av akupunktur i kombination med bettskena.

Osteoporos (benskörhet): Personer med Rett syndrom har en ökad risk för osteoporos jämfört med befolkningen i allmänhet. Tillståndet kan uppkomma ganska tidigt hos personer med Rett syndrom och mutation i MECP2 genen, ibland redan i barnåldern. Mutationer som är kopplade till svår form av Rett syndrom med avsaknad av gångförmåga och tidig skoliosdebut har också kopplats till ökad risk för osteoporos.

Kliniska riktlinjer för hantering av benhälsa vid Rett syndrom formulerades 2016 efter genomgång av tillgänglig litteratur och diskussion med experter. De ledde till 39 rekommendationer gällande bedömning och behandling. Artikeln och rekommendationerna finns att ladda hem [här](#).

Psykisk ohälsa: Forskningen kring psykisk ohälsa och Rett syndrom är begränsad men den forskning som finns pekar på att Rett syndrom innebär en förhöjd risk att utveckla psykisk ohälsa. I en amerikansk studie där man följt över 800 flickor och kvinnor med Rett syndrom uppvisade nästan alla deltagarna symtom på nedstämdhet och/eller ångestproblematik. Samtidigt var andra tecken på psykisk ohälsa såsom utåtagerande beteenden inte alls vanliga och dessutom mindre allvarliga.

När det gäller problem inom området depression och nedstämdhet visade intervjuer med närstående till 56 personer med Rett syndrom att lite drygt 75 procent att deras närstående med Rett syndrom hade nedstämdhet eller humörsvängningar. Hos nästan 15 procent var

bekymren så påtagliga att de hade en fastslagen depressionsdiagnos. Förekomst av ångestsymtom har undersökts i flera studier och en litteraturoversikt med sammanlagt över 650 individer med Rett syndrom visade att över 70 procent åtminstone någon gång i livet haft någon form av ångestproblematik.

Forskning

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Under avsnittet Forskning på Kunskapsportalen listas viktiga artiklar om Rett syndrom. Listan uppdateras och ny forskning kommer att sammanfattas regelbundet i form av videopresentationer