

Retts-Syndrom

Unter diesem Syndrom versteht man eine Entwicklungsstörung mit fortschreitendem Verlust von Intelligenz und Fähigkeiten wie Sprache, Gang und Gebrauch der Hände.

Diese Erkrankung tritt jährlich bei ca. 50 Neugeborenen in Deutschland auf. Betroffen sind fast ausschließlich Mädchen. In mehr als 95% der Fälle ist eine Mutation im MECP2-Gen ursächlich für die Erkrankung. Es handelt sich meist um spontane Neumutationen und ist somit kein vererbter Gendefekt.

Nach einer meist normaler Schwangerschaft und normalen ersten Lebensmonaten mit regelrechter psychomotorischer Entwicklung, zeigen sich erste Symptome der Erkrankung im Alter zwischen 6-18 Monaten.

Diagnosekriterien des Rett-Syndroms:

- Teilweiser oder kompletter Verlust erworbener Handfunktionen
- Teilweiser oder kompletter Verlust bereits erworbener Sprache
- Gangstörungen oder Gehunfähigkeit
- Stereotype (meist waschende oder wringende Handbewegungen)

Periodischer Verlauf des Rett-Syndroms (nach Hagberg):

1.) Frühe Stagnationsphase (6-18 Monate) über wenige Monate:

Es kommt zu einem Entwicklungsstillstand innerhalb der ersten beiden Lebensjahre nach vorheriger normaler Entwicklung. Des Weiteren kommt es zum Verlust zielgerichteter Handbewegungen

2.) Rapide Entwicklungsregressionsphase (1-4 Jahre) über Wochen bis Monate:

Es entwickeln sich Stereotype wie waschende oder wringende Handbewegungen. Es kommt zum fortschreitenden Verlust der Intelligenz und der kognitiven Fähigkeiten, sowie zu Störungen der Kommunikation und sozialen Interaktion. Neben dem Verlust der Handfunktion kommt es zusätzlich zu einer Abnahme der Rumpfstabilität, breitbeinigem Stehen und dem Verlust der Mimik. In dieser Erkrankungsphase können zudem Krampfanfälle (meist tonisch-klonisch generalisiert) auftreten. Auch Apnoen (Atempausen > 10 Sek.) können auftreten.

3.) Pseudostationäre Phase (Schulalter) über Jahre:

Diese Phase ist durch geistige Retardierung, einer ausgeprägten Rumpfinstabilität und zerebralen Krampfanfällen gekennzeichnet.

4.) Späte motorische Regressionsphase (5-25 Jahre) über Jahrzehnte:

In dieser Phase zeigen sich para- oder tetraplegische Symptome. Außerdem herrscht oft eine Gehunfähigkeit aufgrund einer ausgeprägten Spastik. Die Pubertätsentwicklung hingegen zeigt sich regelrecht und oft kommt es in dieser Phase zu einer Besserung der epileptischen Symptome.

Therapie:

Aktuell ist noch keine kausale Therapie verfügbar. Kausale Therapieansätze befinden sich jedoch zurzeit in Erprobung. Im Mausmodell zeigen sich bereits deutliche Erfolge. Bislang steht die symptomatische Therapie im Vordergrund. Hierunter zählen unter anderem Frühförderung sowie motopädische und heilpädagogische Maßnahmen. Des Weiteren kann die Anlage einer Ernährungssonde bei Schluckstörungen erfolgen. Bei Krampfanfällen wird eine medikamentöse Therapie veranlasst.

Prognose:

Die durchschnittliche Lebenserwartung beträgt ca. 45 Jahre. Oft kommt es im Rahmen von Krampfanfällen oder aufgrund von Atemregulationsstörungen zum Tod.