

RETTIN OIREYHTYMÄ



INFO

Kommunikointiin voidaan käyttää esimerkiksi katseohjattavaa tietokonetta.

Matka alkaa

Vammaisen lapsen saaminen on yleensä kova paikka vanhemmille ja muille perheenjäsenille. Vielä vaikeammalta uutinen saattaa tuntua silloin, kun kaikki on näyttänyt aluksi olevan hyvin.

Vammaisen lapsen saaminen muuttaa perheen elämää pysyvästi. Elämän muuttuminen, radikaalistikaan, ei kuitenkaan ole aina pelkästään negatiivinen asia. Tämä esite on tarkoitettu Rett-lasten vanhemmille tueksi ja ensitiedoksi.

Uudelle polulle ei tarvitse astua yksin. Tästä esitteestä löytyy tietoa Rettin oireyhtymästä, vertaistuesta ja yhteiskunnan tarjoamista eri tukimuodoista.



RETT ON SATUNNAINEN GEENIMUTAATIO

“Oireyhtymän määritteli ensimmäisen kerran itävaltalainen lääkäri Andreas Rett 1960- luvulla ja sitä alettiin kansainvälisesti tutkia enemmän 1980-luvulla.”

Rettin oireyhtymän aiheuttaa yleensä satunnainen geenivirhe X-kromosomin MeCP2-geenissä, joka löydettiin vuonna 1999. Koska geenivirhe sijaitsee X-kromosomissa, niin oireyhtymä esiintyy pääasiassa vain tytöillä. Geenilöydös on johtanut laajoihin kansainvälisiin geneettisiin ja neurologisiin tutkimuksiin.

On mahdollista, että tutkimusten myötä onnistutaan ajan mittaan kehittämään oireita helpottavia hoitoja. Suomessa ei tällä hetkellä juurikaan tehdä oireyhtymään liittyvää tutkimustyötä, minkä vuoksi Rett-asiantuntemus on meillä melkokapea-alaista.

INFO

Käsien hienomotoriikka heikentyy ja lapsella alkaa ilmetä käsimaneeereita kuten taputtelua ja käsien voimakasta toisiinsa hieromista.

Kansainvälisessä Rett-tutkimuksessa on saavutettu viime vuosikymmenen aikana uusia tuloksia, jotka ovat osaltaan kumonnet tai tarkentaneet aiempaa tutkimustietoa. Tämän vuoksi suuri osa esimerkiksi kirjastoista löytyvästä Rettin syndroomaa tieteellisestä aineistosta on ainakin osittain vanhentunutta. Uusimpia kansainvälisiä tutkimuksia myös käännetään suomeksi valitettavan vähän. Viimeisintä tutkimustietoa on parhaiten saatavilla internetistä pääasiassa englanninkielisenä.

Diagnoosi

Rett-lapset kehittyvät vauvaiässä lähes normaalisti, mutta vähitellen kehitys alkaa hidastua ja taantua noin 6–36 kuukauden iästä alkaen. Nopea taantuminen johtaa yleensä joidenkin oppitujen taitojen osittaiseen katoamiseen, esimerkiksi sanojen tai puhekyvyn häviämiseen vähitellen. Käsien käyttäminen vaikeutuu ja jotkut lapsista eivät ehkä ehdi oppia kävelemään. Nopeaa taantumista seuraa hitaamman kehityksen vaihe, jolloin jo saavutetut motoriset taidot pysyvät jokseenkin ennallaan tai heikkenevät hieman.

Osa Rett-tytöistä saattaa menettää kävelytaitonsa myöhemmässä vaiheessa. Jatkuvalle kuntoutuksella on merkittävä vaikutus niin taitojen kehittymisessä kuin niiden katoamisen ehkäisyssäkin.

Taantuma pysähtyy asteittain noin neljän vuoden iässä ja sen jälkeen ilmenee jonkinasteista edistymistä ja uusien asioiden oppimista. Rett-henkilön oppiminen vaihtelee aina kunkin olotilan ja vireystason mukaan. Varhaislapsuuden jälkeenkään kehittyminen ei ole suoraviivaista. Taantuma- ja edistysvaiheita esiintyy sykleittäin, mutta ne eivät ole niin voimakkaita kuin varhaislapsuudessa.

Oireyhtymään liittyy usein myös hengityksen pidättämistä, puuskuttamista ja muita hengityksen vaikuttavia häiriöitä. Osalla lapsista esiintyy myös oheissairauksia. Monilla ilmenee jossain vaiheessa epilepsiaa, joka yleensä on hoidettavissa hyvin lääkkeillä. Joillekin tulee Rettin oireyhtymälle ominaisia ei-epileptisiä kohtauksia.

Selkään saattaa muodostua lihasjännityksistä aiheutuvaa vinoutumaa eli skolioosia. Muina lisäoireina voi ilmetä jäsenten kankeutta, ummetusta ja muita ruoansulatusongelmia. Oireet vaihtelevat yksilöllisesti ja niitä ei esiinny kaikilla. Rettin oireyhtymällä ei tiettävästi ole vaikutusta elinikään.

Tärkeä vuorovaikutus

Rett-lapsi kaipaa tiivistä vuorovaikutusta perheenjäsenten kanssa. Vaikka lapsi saattaa vaikuttaa ajoittain poissaolevalta, hän usein tarkkailee aktiivisesti ympäristöään ja tekee havaintoja.

Rett-lapset ovat sosiaalisia, ja kanssakäyminen vanhempien, sisarusten ja muiden läheisten kanssa on heille hyvin merkityksellistä. On tärkeää, että lapselle jutellaan, häntä katsotaan ja kosketetaan, pidetään sylissä ja leikitetään ja että hänen kanssaan tehdään samoja asioita kuin muidenkin perheenjäsenten kanssa. Rett-lapset ovat kiinnostuneita ikäisilleen suunnatusta musiikista, kirjoista, elokuvista, vaatteista ja vapaa-ajan tekemisestä. Koska Rett on lähinnä tyttöjen sairaus, kauneudenhoito on monelle Rett-nuorelle tärkeää.

Rett-lapset ymmärtävät normaalia puhetta, ja heille tulee puhua ikätasoaan vastaavalla tavalla. He eivät yleensä itse pysty tuottamaan muutamaa sanaa tai äännähdystä enempää. Rett-tytöt haluavat ilmaista omaa tahtoaan asioiden tekemisessä. Kommunikoinnin tukena voidaan käyttää monia eri apuvälineitä, esimerkiksi kuvakortteja, kommunikointikansiota ja erilaisia tietokonesovelluksia. Uusia apuvälineitä kehitellään jatkuvasti lisää.

Rett-lasten kanssa voidaan harrastaa uimista, ratsastamista, pyöräilyä ja jopa laskettelu on mahdollista erilaisia apuvälineitä käyttäen. Liikkumiseen saa apuvälineitä esimerkiksi MALIKE:sta.

Kuntoutus

Rett-henkilöiden toimintakykyä ylläpidetään monenlaisilla kuntoutusmenetelmillä jokaisen tarpeiden mukaisesti. Monipuolinen kuntoutus on aloitettava mahdollisimman varhaisessa vaiheessa.

Kuntoutussuunnitelman valmistelusta vastaa sairaalan tai kunnan kuntoutustyöryhmä ja terapeutit ja se laaditaan aina yhdessä perheen kanssa. Kuntoutuksena käytetään fysioterapiaa sekä ratsastus- ja kommunikaatioterapiaa. Fysio- ja ratsastusterapialla ylläpidetään ja kehitetään liikuntakykyä.

Kommunikaatioterapian keskeinen tavoite on soveltaa puhetta korvaavia kommunikaatiomuotoja niin, että puhevammaisen pystyisi ilmaisemaan tarpeitaan ja toiveitaan mahdollisimman hyvin. Musiikki- ja toimintaterapiasta on myös hyviä kokemuksia.

Kotikuntoutusmenetelmillä on valtavan suuri merkitys Rett-lasten hyvinvoinnille. Kotikuntoutus tukee lapsen ja koko perheen vuorovaikutusta. Välineinä voi käyttää jumppapalloa, kommunikaatiokortteja ja pelejä. Kotikuntoutus on antoisaa koko perheelle ja sisarukset tai kaverit ovat taitavia keksimään yhteistä toimintaa.

Opetus

Kotona aloitettua kuntoutusta on hyvä jatkaa varhaiskasvatuksessa. Päiväkodeissa on integroituja ryhmiä, joissa vammaiset lapset ovat osa normaalia päiväkotiryhmää sekä erityisryhmiä vammaisille lapsille. Ryhmän tilat on suunniteltu apuvälineiden käyttö huomioiden väljiksi. On suositeltavaa, että Rett-lapsella on jo päiväkodissa oma henkilökohtainen avustaja.

Oppiminen on yksilöllistä, siksi paras kouluratkaisukin on arvioitava yksilöllisesti lapsen erityistarpeet huomioiden ja lapsen omia toiveita kunnioittaen. Suurin osa Rett-lapsista opiskelee erityisluokilla. On myös kokemuksia osallistu-

misesta yleisopetukseen henkilökohtaisen avustajan kanssa.

Peruskoulun jälkeen on mahdollista suorittaa työhön ja itsenäiseen elämään valmentava koulutus. Elinikäistä oppimista on tuettava myös kouluvuosien jälkeen.

Hyvä kohtaaminen

Hyvä kohtaaminen auttaa monenlaisissa arjen tilanteissa. Se helpottaa myös tulevia kontakteja.

Vinkkejä sujuvaan vuorovaikutukseen:

Selvitä, miten Rett-henkilö parhaiten kommunikoi. Kysy neuvoa omaiselta, avustajalta tai muulta läheiseltä.

Ota katsekontakti. Voit laskea kätesi hänen käsilleen, jotta käsimaneeri ei häiritse huomion suuntaamista.

Puhu selvästi. Kohdista kysymyksesi ja sanasi hänelle, vaikka et saisikaan sanallista vastausta tai vaikka joku muu vastaisi hänen puolestaan. Voit käyttää apuna tuttuja kommunikointikuvia ja kyllä/ei-korttia.

Tarkkaile katsetta. Osoittaako Rett-henkilö katseellaan esimerkiksi haluamaansa asiaa tai esinettä?

Helpota käsien toimintaa. Jos hän käyttää kättään osoittamisessa, varmista että käsi on vapaa. Jos käsimaneeri häiritsee käden käyttämistä, auta pitämällä toisesta kädestä kiinni. Ota selvää, onko henkilö oikea- vai vasenkätinen.

Anna vastaamiseen aikaa. Vältä melua ja kovia ääniä. Rauhallinen tunnelma helpottaa kanssakäymistä.

INFO

Rett-lapset ymmärtävät normaalia puhetta, ja heille tulee puhua ikätasoaan vastaavalla tavalla.



Kuvat: Etu- ja takakansi Maria Mäkelä

Rett ry

Rett ry tukee perheitä, joissa on Rettin oireyhtymän omaava tai autismin kirjon piiriin kuuluva henkilö. Yhdistys tiedottaa uusimmista tutkimuksista ja kuntoutusmenetelmistä, järjestää vertaistapaamisia ja monenlaisia tapahtumia.

Katso lisää www.rettfinland.fi

Lisätietoja:

www.rettsyndrome.eu
www.rettcenter.se
www.rsrt.org
www.rettsyndrome.org
www.autismiliitto.fi