

## Vi som ingår i kunskapsteamet för Retts syndrom är:

### **Cecilia Mårtensson**

sjukgymnast på Habiliteringscenter Haninge barn  
08-123 356 40, cecilia.martensson@sll.se

### **Margarita Tchekina**

Sjukgymnast på Habiliteringscenter Södertälje vuxna,  
08-123 357 28, margarita.tchekina@sll.se

### **Carina Åhsberg**

specialpedagog på Habiliteringscenter Haninge barn  
08-123 356 29, carina.ahsberg@sll.se

### **Ann-Marie Öhrvall**

forskningsledare på FoU Nordost  
070-087 02 04, ann-marie.ohrvall@founordost.se

### **Lena Lindberger**

logoped på StoCKK - Stockholm Center för kommunikativt och  
kognitivt Stöd, 08-123 351 33, lena.lindberger@sll.se

### **Samordnare är:**

#### **Kristina Gustafsson Bonnier**

08-517 75 097, kristina.gustafsson-bonnier@sll.se

## Kunskapsteamet för Retts syndrom

---

Inom Habilitering & Hälsa finns kunskapsteam för fem sällsynta diagnoser samt ryggmärgs-bråck. Teamen tar fram informationsmaterial och fungerar som konsulter inom rehabiliteringen. Teamen anordnar även träffar för personer med diagnos och medverkar i utbildningar. Denna 4-sidiga folder presenterar kunskapsteamet för Retts syndrom.

Habilitering & Hälsa är en del av Stockholms läns landsting.

## Kunskapsteamet för Retts syndrom

Kunskapsteamets medlemmar ska hålla sig informerade om utvecklingen inom forskning och vad som sker vid olika kunskapscentrum i Sverige och utomlands. Teamet ska vara konsulter till kollegor inom olika verksamheter, sprida sin kunskap på olika sätt och framställa visst informationsmaterial, men har som regel inte möjlighet att ge individuella stödinsatser. En viktig uppgift är att ordna träffar för anhöriga och att medverka i utbildning för olika kategorier av personal.

### Kort om Retts syndrom

För mer utförlig information hänvisas till socialstyrelsens databas: [www.sos.se](http://www.sos.se)

### Sjukdom/skada/diagnos

Retts syndrom innebär störningar av hjärnans utveckling, vilket leder till svåra funktionsstörningar. Syndromet finns huvudsakligen hos flickor och kvinnor. Retts syndrom förekommer över hela världen. I Sverige föds i genomsnitt 6 flickor per år som efter hand utvecklar syndromet. Totalt har närmare 300 flickor och kvinnor diagnostiserats i landet. Syndromet förekommer även hos enstaka pojkar och män med svår utvecklingsstörning. Hos dem kommer symtomen oftast tidigare än hos flickorna och är betydligt mer svårtolkade. Med få undantag orsakas Retts syndrom av en nymutation (en förändring av arvsanlagen uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvd från någon av föräldrarna). Diagnosen definieras utifrån de typiska symtomen och sjukdomsförloppet. Hos över 85 procent av flickorna och kvinnorna med typiskt Retts syndrom kan en mutation i MECP2-genen påvisas. Barn med Retts syndrom utvecklas ofta till synes normalt fram till ungefär 6-18 månaders ålder.

Karaktäristiskt är att sjukdomsutvecklingen följer ett visst tidsförlopp då olika symtom är mer eller mindre framträdande. Det fullt utvecklade syndromet innebär oftast svåra funktionsstörningar, med motoriska svårigheter, kommunikationsstörningar, epilepsi och ickepileptiska anfall, oförmåga till viljemässigt motoriskt agerande (dyspraxi) samt brist på kontroll av och samverkan mellan andning, blodtryck och puls. Graden av funktionsstörningar varierar kraftigt mellan olika personer med Retts syndrom.