



## Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

[lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

---

## Rett oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi, 3.9.2008

OMIM312750

ICD10 F84.2

## Rett oireyhtymä, Rettin tauti

### Yleisyys

Rett oireyhtymän yleisyys on noin yksi 10 000 -15 000 vastasyntyntä tyttöä kohden. Suomessa syntynee vuosittain siis keskimäärin kaksi-kolme tyttölasta, joille ilmaantuu Rett oireyhtymä.

### Oireet

Rett oireyhtymä on pääasiassa tytöillä ilmenevä neurologinen sairaus, joka aiheuttaa kehityksen hidastumisen n. 1-vuotiaasta alkaen ja johtaa motoristen ja kommunikaatio-taitojen häviämiseen 10-15 ikävuoteen mennessä. Sairaus luetaan autismin kirjon sairauksiin.

Lapsi syntyy yleensä terveenä ja normaalipainoisena. Varhaiskehitys lähtee aluksi etenemään normaalisti. Keskimäärin 6 kk – 1,5 v iässä lapsen kehitys alkaa hidastua ja erityisesti käsien käyttö nopeasti vähenee. Yleensä muutaman viikon tai kuukauden aikana ilmaantuu käsien hieromista ('käsienpesuliike') tai muita stereotyyppisesti toistuvia liikkeitä ja tarkoituksenmukainen käsien käyttö kuten esineisiin tarttuminen vähenee ja loppuu usein ajan myötä kokonaan. Mikäli lapsi on jo oppinut kävelemään, kävely muuttuu kuukausien kuluessa nykiväksi ja kömpelöksi eli dyspraktiseksi tai ataktiseksi. Pään kasvu hidastuu ja päänympärysmitta, joka vastasyntyneellä oli normaali, putoaa normaalikäyrien alapuolelle. 'Käsienpesun' lisäksi toisena tyyppioireena ilmenee yleensä puuskittaista läähättävää tai huohottavaa hengitystä ja / tai hengityksen pidättämistä. Epilepsian riski on Rettin taudissa lisääntynyt. Epilepsia-kohtaukset ovat yleensä ns. paikallisia eli partiaalisia, ilmeten poissaolo-kohtauksina tai usein naurukohtauksina etenkin nukkuessa. Vuosien kuluessa motoriikka muuttuu jatkuvasti dyspraktisemmaksi, vähenee ja saattaa loppua käytännön tarpeita ja arkipäivän liikkumista ajatellen miltei kokonaan koulu- tai nuoruusikäen tultaessa. Jo opitut sanat yleensä katoavat ja ääntelykin saattaa olla hyvin vähäistä. Myös syömisen taidot heikkenevät ja usein joudutaan siirtymään gastrostoma-ravitsemukseen.

Taudin kulku voidaan jakaa neljään jaksoon tai vaiheeseen:

- I. kokonaiskehityksen hidastuminen / pysähtyminen (alkaen 6-18 kk iässä)
- II. kehityksen taantuminen, opitun katoaminen (alkaen 1-4 v iässä)
- III. ainakin näennäisesti tasainen, staattinen vaihe (kouluikä)
- IV. myöhäinen motoriikan katoaminen (varhaisaikuisuus)

Liikuntakyvyn menettämiseen liittyy aikuisikään tultaessa lähes aina selän ryhtivirheitä, kyfoosia ja skolioosia. Lihaksisto heikkenee, raajaverenkierto samoin (kylmät kädet ja jalat). Herkkyys hengitystieinfektioille lisääntyy. Joskus oirekuvaan ilmaantuu mukaan myös epilepsia, joka ei tavallisesti ole kovin vaikeahoitoinen.

## **Etiologia**

Rett oireyhtymän "syy" löydettiin v. 1999. Oireyhtymä johtuu X-kromosomin pitkän (q-) varren kohdassa q28 olevan MECP-2:ksi nimetyn geenin mutaatioista. Geenin "koodaama" valkuainen näyttää säätelevän useiden muiden geenien toimintaa. MECP-2-geenin virheet ovat lähes aina uusia, tuoreita mutaatioita, eivätkä siis varsinaisesti koskaan käytännössä periytyviä, koska Rett-naiset saavat vain äni harvoin itse lapsia. Mutaatiot tässä geenissä näyttävät aiheuttavan myös muita monivammaisuuteen, autismiin tai kehitysvammaisuuteen johtavia tiloja ja ilmeisesti joskus mutaatio kyseisessä geenissä johtaa vain lievään oireistoon. Kuitenkin noin 80 %:lla kaikista tutkituista Rett oireyhtymää potevista voidaan osoittaa mutaatio juuri tässä geenissä.

## **Hoito ja kuntoutus**

Sairauteen ei ole löytynyt parantavaa hoitoa. Varhaisvaiheessa lapset hyötyvät paljon fysioterapiasta, jolla pyritään tukemaan mahdollisimman pitkään normaalia motoriikan kehitystä. Taudin edetessä ja liikkumisen vähentyessä fysioterapia kohdistuu pääasiassa raajajäykkyyden ehkäisemiseen ja nivelten liikelaajuuksien ylläpitämiseen. Tytöt hyötyvät myös monipuolisesta kommunikaatio-terapiasta. Esikouluiästä alkaen Rett-potilaat tarvitsevat paljon apuvälineitä ja joskus myös ortopedisia kirurgisia korjaavia tai helpottavia toimenpiteitä. Kuntoutustyöryhmän tulee aina edustaa moniammatillista kokemusta ja näkemystä.

## **Ennuste**

Aikuisiässä sairastuneet ovat yleensä täysin hoidettavia ja motoriset taidot yleensä rajoittuvat tuettuna siirtymisiin esim. pyörätuolista sänkyyn tai suihkutuoliin. Koko väestöön verraten potilaiden eliniänodotus on jonkin verran lyhentynyt.

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: [lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

## **Lisätietoja**

Braddock SR ym. Rett-syndrome. An update and review for the primary pediatrician. Clin Pediatrics 1993;11:613-626  
Vanhala Raija: Rett syndrome, väitöskirja 1998, Helsingin yliopisto

Kehitysvammaisten tukiliitto.r.y, Pinninkatu 51, 33100 Tampere [www.kvtl.fi](http://www.kvtl.fi)  
Autismi- ja Aspergerliitto ry:<http://www.autismiliitto.fi/>  
[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)  
[www.rsrf.org](http://www.rsrf.org) (Yhdysvaltalaisia järjestöjä, englanniksi)  
[www.sos.se/smkh/](http://www.sos.se/smkh/) (ruotsiksi)