

## ALGEMEEN

Het Rett syndroom (RS) is een aangeboren ontwikkelingsstoornis van de hersenen door X-gebonden genmutatie waardoor neurologische stoornissen en een ernstige verstandelijke handicap ontstaan. De ernst van de aandoening loopt sterk uiteen. Milde vormen van RS uiten zich in zwakbegaafdheid of autisme. Jongens met RS overlijden op zeer jonge leeftijd.

## VOORKOMEN

1 op de 12.000 tot 1 op de 18.000.

In Nederland zijn er 250 meisjes met RS.

# 1 MEDISCH

## 1.1 KARAKTERISTIEKEN

### GENOTYPE

De genmutatie (MECP2) op het X-chromosoom is bij 90% van de meisjes met klinisch RS aangetoond. Deze afwijking is dominant, waarbij in 95% een spontante mutatie de oorzaak is. De overige 0,4% ontstaat door overerving van één van de ouders.

### FENOTYPE

Zie ook ontwikkelingsfasen.

### Uiterlijke kenmerken

- ▶ Normale schedelgroei bij geboorte. Afname schedelgroei tussen 3e maand en 4e levensjaar
- ▶ Normale ontwikkeling tot 6-15 maanden of vertraagde ontwikkeling vanaf de geboorte

### Motorische kenmerken

De fasen zijn per persoon verschillend

#### Stadium I

- ▶ Hypotonie in eerste levensjaar
- ▶ Vaak wel: rechtop zitten, op de billen schuiven en tijgeren
- ▶ Vaak niet: kruipen, staan en lopen
- ▶ Indien lopen geleerd wordt: vaak onzeker, wijdbeens, met stijve benen, houterige manier van lopen
- ▶ Stereotype handbewegingen, aanleren van diverse vaardigheden en fijne motoriek mogelijk

#### Stadium II

- ▶ Afname van fijne motoriek en doelgerichtheid van de handbewegingen

#### Stadium III

- ▶ Alleen als het kind kon lopen, kan de adolescent/volwassene vaak ook nog lopen
- ▶ Handdyspraxie en handapraxie (onvermogen om doelbewuste handelingen te verrichten)
- ▶ Vrijwel continue stereotype handbewegingen
- ▶ Meisjes met een mildere vorm behouden soms hun vaardigheden met hun handen
- ▶ Langzame neuromotorische achteruitgang
- ▶ Motorische problemen ontstaan door asymmetrische hypertonie. Er ontstaan spitsvoeten en een scoliose

#### Stadium IV

- ▶ Spasticiteit tot rigiditeit en soms contracturen op latere leeftijd
- ▶ Later neemt vermogen tot lopen af
- ▶ Motorische achteruitgang ongeveer na 10e levensjaar

### Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Afwijkend slikpatroon als gevolg van afwijkende ademhaling
- ▶ Overmatige speekselvorming
- ▶ Dysmotiliteit van de slokdarm en maag
- ▶ Hogere incidentie van gastro-oesofagale reflux dan normaal
- ▶ Obstipatie als gevolg van dysmotiliteit van de darm
- ▶ Opgezwollen buik als gevolg van aerofagie met buikpijn tot gevolg
- ▶ Voedselweigerings door bovengenoemde gastro-intestinale kenmerken

## Kenmerkend gedrag

- ▶ Afwijkende ademhaling: hyperventilatie
- ▶ Stereotype, herhalende handbewegingen (handen wringen, klappen, hand in de mond), vrijwel continu
- ▶ Kijken met indringende blik
- ▶ Nachtelijke lachbuien, huilen
- ▶ Slaapproblemen, omgedraaid slaap-waakritme
- ▶ Schreeuwbuien
- ▶ Grote interesse in voeding: gretig eten, alertheid onder etenstijd en graag betrokken bij de bereiding

## COMMUNICATIE

### Stadium I

- ▶ In de eerste 6-16 maanden gaat de ontwikkeling van taal en communicatie vertraagd door

### Stadium II

- ▶ Verworven vaardigheden (brabbelen/praten en fijne motoriek) nemen af.
- ▶ Oogcontact blijft, maar interesse in personen en spullen neemt af
- ▶ Autismeachtig gedrag met verlies van verbale communicatie en contact.
- ▶ Communiceren via oogcontact
- ▶ Na 10e jaar vaak verbetering van gedrag, communicatie en interesse in de omgeving
- ▶ Op latere leeftijd neemt de spraak af of verdwijnt geheel

### Stadium III

- ▶ Bij meisjes met een mildere vorm blijft spraak soms behouden
- ▶ Wijzen met de ogen ('eye pointing') om wensen kenbaar te maken
- ▶ Omdat verbale communicatie niet mogelijk is worden de meisjes soms onderschat

## NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Ernstige verstandelijke beperking

- ▶ Normale ontwikkeling tot 6-15 maanden
- ▶ Later: verdwijnen van eerder aangeleerde spraak en doelgerichte handelingen

## CO-MORBIDITEIT

- ▶ Afwijkingen van de normale ademhaling: luchthappen, buikblazen, adem vasthouden, apnoe (ademstilstand) en hyperventilatie
- ▶ Epilepsie, in wisselende mate
- ▶ Gastro-oesofageale reflux, motiliteitstoornissen en obstipatie
- ▶ Functiestoornissen van hersenstam en het autonome zenuwstelsel (o.a. invloed op ademhaling, hartritme, doorbloeding huid, slikken, slapen en darmperistaltiek)
- ▶ Kauw- en slikproblemen
- ▶ Ondervoeding als gevolg van gastro-intestinale problemen, onvoldoende intake en hoge energiebehoefte als gevolg van epilepsie
- ▶ Obstipatie
- ▶ Osteoporose
- ▶ Abnormale spierspanning, dystonie

## OVERIGE

- ▶ Bruxisme (tandenknarsen)
- ▶ Voeten en benen zijn koud, mogelijk met kleurverandering en atrofie

## 1.2 ANTROPOMETRIE

---

### LENGTE

- ▶ Bij geboorte normale lengte
- ▶ Achterstand in groei, afname van groei gedurende de eerste twee levensjaren
- ▶ Later: lengte vaak  $-2$  SD

## GEWICHT

- ▶ Bij geboorte normaal gewicht, bij opgroeien door problematiek een te laag gewicht
- ▶ Bij bepaalde vorm bij volwassenen juist risico op overgewicht

## GROEICURVE

- ▶ Groeivertraging vanaf eerste twee levensjaren als gevolg van toegenomen onvrijwillige spierbewegingen
- ▶ Gewicht naar lengte later vaak -2 SD
- ▶ Afgenomen hoeveelheid vetweefsel en spierweefsel
- ▶ Veelal te laag als gevolg van onderbehandeling / te late verwijzing naar diëtist

## BMI

Bij behandeling streven naar minimaal BMI > 16 bij volwassenen.

## 1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

---

### BABY

#### Stadium I (Early onset stagnation)

- ▶ Begint tussen 6 en 18 maanden
- ▶ Het ontwikkelingsproces is vertraagd, maar nog niet sterk afwijkend
- ▶ Er worden nog nieuwe vaardigheden en woorden geleerd, maar wel in een vertraagd tempo

### KIND

1-4 jaar

#### Stadium II ('Rapid development regression')

- ▶ De snelle achteruitgang begint op de leeftijd van 1 tot 4 jaar en duurt vaak enkele weken tot maanden
- ▶ Soms een paar dagen tot weken met pseudo-toxische verschijnselen (indringend huilen, koorts)
- ▶ Na het herstel is de persoonlijkheid van het kind compleet veranderd
- ▶ Soms gaat de achteruitgang meer geleidelijk
- ▶ Verworven vaardigheden (brabbelen/praten/spelen en fijne motoriek) nemen af
- ▶ Oogcontact blijft, maar interesse in personen en spullen neemt af
- ▶ De verstandelijke beperking wordt beter merkbaar
- ▶ Begin van epilepsie en ademhalingsstoornissen

### ADOLESCENT

Puberteit begint op normale leeftijd

#### Stadium III ('Pseudostationary stage')

- ▶ Deze periode kan jaren tot tientallen jaren duren
- ▶ Typische vorm van oogcontact: wijzen met ogen om wensen kenbaar te maken
- ▶ Het meisje is alerter en vrolijker
- ▶ Alleen als het kind kon lopen kan de adolescent/volwassene nog lopen, meestal niet
- ▶ Handdyspraxie en handapraxie zijn prominent aanwezig
- ▶ Vrijwel continue stereotype handbewegingen
- ▶ Toename van ademhalingsproblemen.
- ▶ Nachtelijke lachbuien, omgedraaid slaap-waakritme, schreeuwbuien
- ▶ Zowel toe- als afname van epilepsie
- ▶ Vaak toename van scoliose
- ▶ Koude voeten en ledematen

### VOLWASSENE

#### Stadium IV ('Late motor deterioration')

- ▶ Kan tientallen jaren duren
- ▶ Niet ambulante
- ▶ Spasticiteit, contracturen

## OUDERE

- ▶ Psychische vooruitgang en vooruitgang in communicatie is nog mogelijk
- ▶ De gemiddelde levensverwachting wordt verwacht boven de 40 jaar te zijn, hoewel dit door het relatief korte bestaan van de diagnose niet met zekerheid bekend is.

## 1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Anti-emetica
- ▶ Anti-epileptica
- ▶ Antipsychotica
- ▶  $\beta$ -Receptorblokkerende sympathicolitica
- ▶ Middelen bij peptische/gastro-oesofageale aandoeningen
- ▶ Motiliteitsbevorderende medicatie
- ▶ Laxantia

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

Er wordt onderzoek gedaan naar medicatie (NNZ-2566) die de gevolgen en klachten van het Rett syndroom kan verminderen.

## 2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><i>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatarium Voeding &amp; Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M. ; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu &amp; Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</i></p>		
<p><b>Slikproblemen:</b> Verminderde motoriek van de tong (m.n. middelste en achterste gedeelte), vertraagde pharyngeale slikfase.</p>	<p>Het slikken van kleine hapjes smeugig vast voedsel verloopt vaak beter dan het slikken van (dik) vloeibaar of gemalen voedsel. Samenwerken met logopedist</p>	EB / PB
<p><b>Reflux</b> (oesophagitis) als gevolg van obstipatie, aerofagie, motiliteitsstoornissen, dystonie, scoliose, en/of overgewicht.</p>	<p>Wanneer er sprake is van obstipatie, tegelijkertijd de obstipatie behandelen. Wanneer er sprake is van overgewicht, tegelijkertijd overgewicht behandelen. Zie ook aerofagie. Informatie over de voeding met eisen aan de omvang en verdeling over de dag (gebruik van frequente kleine maaltijden).</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux.</i></p>	<p>PB</p> <p>PB</p> <p>EB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<b>Obstipatie</b>	<i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie</i>  Wanneer er sprake is van klachten van te veel lucht in de darmen, terughoudend zijn met oplosbare vezels.	PB
<b>Neiging tot ondervoeding</b> als gevolg van: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kauw- en slikproblemen</li> <li>• Maagdarmproblematiek</li> <li>• Verhoogde energiebehoefte door afwijkingen in ademhaling (hyperventilatie) en beweeglijkheid</li> <li>• Slaperigheid overdag als gevolg van nachtelijke slaapproblemen</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Slikproblemen behandelen</li> <li>• Obstipatie behandelen</li> <li>• Reflux(oesofagitis) behandelen</li> <li>• Andere maagdarmproblematiek behandelen</li> <li>• Volgen van de groei, bij afbuigen groeicurve energieverrijking. Evt. via PEG sonde (volledig of aanvullend)</li> <li>• Meisjes met RS zijn bijzonder geïnteresseerd in voeding, daarom zo lang mogelijk voor 'voeding per os in combinatie met sondevoeding' kiezen om de kwaliteit van leven in stand te houden.</li> <li>• Bij volwassenen die niet of beperkt mobiel zijn, streven naar BMI &gt; 16.</li> </ul>	EB/PB  EB PB  PB
<b>Aerofagie</b>	3 x daags 15 minuten buikligging. Indien mogelijk ontlichten via PEG.	PB PB
<b>Apneu</b> aanvallen tijdens eten	Dit kan aanleiding geven tot angst bij verzorgers om het eten aan te bieden. Dient niet verward te worden met slikproblemen.	PB

## 3 BRONNEN

### GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

#### LITERATUUR

1. Braam, W., Duinen-Maas, M.J. van, Festen, D.A.M., Gelderen, I. van, Huisman, S.A., Tonino, M.A.M. *Medische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking*, p 394-405, uitgever Prelum Houten, 2014, ISBN-978-90-8562-124-9.
2. Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley -Blackwell, New Jersey, Third edition 2010; p. 677-691, Hfd. 45. Rett Syndrome; ISBN 978-0-470-19141-5.
3. *Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: Elsevier Gezondheidszorg/2010 Uitgevers BV, Maarsen 2008, ISBN-9789035218994, Band 1 + 2. (zie ook bij websites)
4. Engel-Hoek, L. van den, *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*, juli 2011 4e gewijzigde druk ISBN 9789023.
5. Hunter H., *Rett Handboek*, Stichting Netwerk Rett syndroom, Schiedam, eerste druk 2003.
6. *J pediatric Gastroentr*, sept 2012, 'Gastrointestinal and nutritional problems occur frequently throughout life in girls and women with Rett syndrome'.
7. Motil K.J., K.J. Ellis, J.O. Barrish, E. Caeg, D.G. Glaze, 'Bone mineral content and bone mineral density are lower in older than in younger females with Rett syndrome', *Pediatr Res*. 2008 Oct; 64(4):435-9.
8. Oddy W.H., K.G. Webb, G. Baikie, S.M. Thompson, S. Reilly, S.D. Fyfe, D. Young, A.M. Anderson, Leonard, 'Feeding experiences and growth status in a Rett syndrome population', *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2007 Nov; 45(5):582-90. *Neurology* 2012 Oct 'Growth failure and outcome in Rett syndrome: specific growth references'.
9. Prior C., A. Nunes, M. Rios, J. Sequeiros, P. Maciel, L. Gomes, T. Temudo, 'Nutrition and gastrointestinal disorders in Rett syndrome: Importance of early intervention', *An Pediatr (Barc)*. 2009 May 5.

10. Rooymans, P.G., 'Voedingszorg bij mensen met een verstandelijke beperking' in: *Informatorium voor voeding en diëtetiek*, uitgever: Bohn Stafleu van Loghum ISBN-90-6500-2018.
11. Schwartzman F., M.R. Vítolo, J.S. Schwartzman, M.B. Morais, 'Eating practices, nutritional status and constipation in patients with Rett syndrome', *Arq Gastroenterol.* 2008 Oct-Dec; 45(4):284-9.

## RELEVANTE WEBSITES

- ▶ [www.bosk.nl](http://www.bosk.nl)
- ▶ [www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl](http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl)
- ▶ [www.erfelijkheid.nl/zena/willi\\_arts.php](http://www.erfelijkheid.nl/zena/willi_arts.php)
- ▶ [www.farmacotherapeutischkompas.nl](http://www.farmacotherapeutischkompas.nl)
- ▶ *filmpje* 'Living with Rett Syndrome Children's Hospital Colorado' op 'you tube'
- ▶ [www.groeistichting.nl](http://www.groeistichting.nl)
- ▶ [www.nvavg.nl](http://www.nvavg.nl)
- ▶ [www.rett.nl](http://www.rett.nl)

## REALISATIE

---

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Rett Syndroom is gerealiseerd en herzien door Els Pronk, lid van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

## REDACTIE

---

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.