

# **Retts-Syndrom**

## **Betrachtung der Möglichkeiten der heilpädagogischen Begleitung anhand eines Fallbeispiels**

### **Autorin:**

Sandra Rüsing

Heilpädagogik 18

### **Fachhochschule der Diakonie gem. GmbH**

Bethelweg 8

33617 Bielefeld

### **Modulverantwortliche Lehrkraft:**

Frau Prof. Dr. Heidrun Kiessl

# Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung.....	1
2. Methodisches Vorgehen .....	1
3. Vorstellung des Fallbeispiels.....	2
4. Medizinische Grundlagen des Rett-Syndroms .....	4
4.1. Ursachen und medizinischer Hintergrund .....	4
4.2. Diagnostik.....	6
4.3. Symptome und Verlauf .....	7
5. Heilpädagogische und therapeutische Begleitung.....	10
5.1. Therapiemöglichkeiten.....	10
5.2. Bezug zur ICF.....	10
5.3. Heilpädagogische Begleitung von Personen mit Rett-Syndrom .....	12
5.4. Heilpädagogische Begleitung von Frau W. ....	14
6. Diskussion .....	15
7. Fazit.....	17
Literaturverzeichnis.....	18

## 1. Einleitung

Vor etwa 12 Jahren betrat ich das erste Mal eine Werkstatt für Menschen mit Behinderung. Ich wurde durch die Räume geführt und den einzelnen Mitarbeitern mit Unterstützungsbedarf vorgestellt. Eine junge Frau saß im Rollstuhl an einem Tisch und fixierte mit ihren Augen ein Bild was vor ihr lag, ihre Hände hielt sie auffällig ineinander verschränkt und machte ununterbrochen knetende Bewegungen mit diesen. Ihre Körperstatue war eher klein, ihre Haltung wirkte in sich versunken und sie hatte einen starken Rundrücken. Ich wurde ihr vorgestellt und nach einiger Zeit wandte sie mir ihren Blick zu und schaute mich sehr intensiv an, als ich lächelte, lächelte sie zurück und schaukelte dabei mit ihrem Oberkörper vor und zurück.

Wie ich später erfuhr, hat die junge Frau die Diagnose Rett-Syndrom. Eine Erkrankung die fast ausschließlich bei Mädchen auftritt und einen besonderen Verlauf hat, da die Mädchen ohne Symptome geboren werden und sich normal entwickeln. Im weiteren Verlauf kommt es dazu, dass die Fähigkeiten, die sie bereits erworben haben, wieder verloren gehen und sich, das für die Diagnose typische Symptom der sich knetenden oder waschenden Hände entwickelt.

Obwohl mir in meiner weiteren beruflichen Laufbahn immer wieder Frauen mit Rett-Syndrom begegneten und diese Diagnose, nach Trisomie 21, die häufigste Behinderung bei Mädchen ist, habe ich durch den Austausch mit Kollegen und Bekannten festgestellt, dass die genetische Erkrankung nach wie vor relativ unbekannt ist. Mit dieser Hausarbeit möchte ich das Rett-Syndrom und die Entstehung vorstellen und, unter Einbeziehung eines Fallbeispiels, meine Forschungsfrage, wie die heilpädagogische Begleitung einer Frau mit Rett-Syndrom unter Einbeziehung der ICF gestaltet werden kann, erläutern.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit und da das Syndrom vorrangig bei Mädchen auftritt, wird in der folgenden Hausarbeit ausschließlich die weibliche Form benutzt.

## 2. Methodisches Vorgehen

Das Methodische Vorgehen gestaltete sich so, dass erst einmal auf der Grundlage unterschiedlicher Datenbanken, wie verschiedenen Bibliotheken, Livivo, Google Scholar und Google Books, nach geeigneter Literatur zu dem Thema Rett-Syndrom recherchiert wurde.

Weiterhin wurden über das Internet ergänzende Zeitungsartikel, Berichte und Internetpräsenzen von Vereinen hinzugezogen.

Die Begrifflichkeiten hierzu waren Rett, Rett-Syndrom, Tiefgreifende Entwicklungsstörungen, genetische Syndrome, MecP2 Gen. Hilfreich waren außerdem Schlagwörter wie Diagnostik, Genetik, Entwicklung und Therapie.

Neben den Homepages der Vereine „Rett Deutschland e.V. – Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom“ und „Rett Syndrom Deutschland e.V.“, hat sich das Buch „Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome“ von Klaus Sarimski als besonders unterstützend erwiesen.

Die Informationen die das Fallbeispiel betreffen, entstammen in erster Linie eigenen Beobachtungen sowie aus dem Austausch mit der Familie.

### 3. Vorstellung des Fallbeispiels

Frau W. ist im Sommer 1981 als erstes Kind der Familie geboren. Gemeinsam mit ihrer acht Jahre jüngeren Schwester wuchs Frau W. bei ihren Eltern in einem kleinen Ort in der Nähe von P. auf.

Die Schwangerschaft mit Frau W. und auch die Geburt lief nach Aussage ihrer Mutter ohne besondere Auffälligkeiten. Das Mädchen entwickelte sich ihrem Alter entsprechend und konnte mit einem Jahr bereits ihre ersten freien Schritte gehen und einige wenige Wörter wie „Mama“ und „Papa“ sagen. Kurz darauf kam es zu einer Verlangsamung der motorischen Entwicklung. Die Eltern von Frau W. haben dem allerdings erst einmal keine besondere Bedeutung zugeordnet. Im weiteren Verlauf beobachteten sie, dass ihre Tochter ihre Hände nicht mehr so zielgerichtet einsetzen konnte wie sie es bislang getan hat, woraufhin sie einen Arzt aufsuchten. Nach einigen Untersuchungen wurde den Eltern mitgeteilt, dass es Frau W. gut gehe und sie sich keine Sorgen zu machen brauchen. Die Eltern berichten weiter, dass Frau W. sich mehr zurück zog und ihre Kuscheltiere oder anderes Spielzeug, womit sie sich zuvor viel beschäftigt habe, kaum mehr beachtete.

In einem Alter von etwa zweieinhalb Jahren setzte das Mädchen ihre Hände kaum noch zielgerichtet ein, stattdessen knetete sie ihre Hände fast ununterbrochen und steckte sie sich auffällig oft in den Mund. Das Gangbild verschlechterte sich deutlich, so dass Frau W. nur noch einzelne Schritte mit Begleitung laufen konnte. Bei weiteren Strecken war sie darauf angewiesen in einem Kinderwagen zu sitzen oder getragen zu werden. Die Worte, die Frau W. zuvor erlernt hatte, konnte sie nicht mehr anwenden. Die Eltern berichten weiter, dass sie in dieser Zeit Phasen hatte, in denen sie sehr lange und laut schrie und nur sehr schwer, teilweise auch gar nicht, zu beruhigen war.

Während der ganzen Zeit erfolgten viele Arztbesuche und Untersuchungen. Mit etwa vier Jahren äußerte ein Arzt erstmals den Verdacht der Diagnose des Rett-Syndroms. Zu dieser Zeit stabilisierte sich das Verhalten und die Entwicklung von Frau W.

und es gingen keine weiteren Fähigkeiten verloren. Die Schreiphasen hielten jedoch weiterhin an und Frau W. hatte in diesem Alter ihren ersten epileptischen Anfall.

Obwohl es zu der Zeit noch nicht möglich war einen Gentest durchzuführen wurde 1987 die sichere Diagnose Rett-Syndrom gestellt.

Frau W. benötigt heute umfassende Hilfestellung in allen Lebensbereichen. Sie lebt in einer Wohneinrichtung für Menschen mit Unterstützungsbedarf und arbeitet in einer Werkstatt für Menschen mit Behinderung. Die Wochenenden verbringt sie bei ihren Eltern. Die Beziehung zu den Eltern und auch zu ihrer Schwester ist sehr gut.

Sie kann einzelne Schritte alleine gehen, zeigt sich hier jedoch sehr unsicher und benötigt Unterstützung bei jeglicher Veränderung des Untergrundes oder wenn sich ein Hindernis in der Nähe befindet. Für längere Strecken benutzt sie einen Rollstuhl. Frau W. kommuniziert sehr ausdrucksstark über ihre Augen und kann über diesen Weg ihre Interessen und Vorlieben deutlich machen. Sie verfolgt ihr Umfeld und zeigt zielgerichtete Reaktionen durch eine ausdrucksstarke Mimik und in Form von Lautierungen.

Die Handstereotypien sind nach wie vor sehr stark ausgeprägt und es gelingt Frau W. in der Regel nicht ihre Hände willentlich auseinander zu nehmen. Sie hat eine ausgeprägte Skoliose und Kyphose, einen dauerhaften starken Speichelfluss und knirscht mit den Zähnen. Die Epilepsie ist weitestgehend gut eingestellt und sie ist seit etwa fünf Jahren anfallsfrei.

Frau W. hat immer wieder Phasen über einige Wochen oder Monate, in denen sie häufig schreit und selbstverletzende Verhaltensweisen zeigt. Sie schlägt dann mit ihren ineinander verschränkten Händen gegen ihre Stirn, beißt sich auf die Finger oder versucht ihren Kopf schwungvoll auf einen Tisch oder den Boden zu schlagen. Es konnte bislang kein medizinischer Grund für diese Verhaltensweisen gefunden werden.

Die Eltern haben sich, früh nachdem die Diagnose gestellt wurde, mit anderen Eltern mit Mädchen mit Rett-Syndrom vernetzt und dort viel Unterstützung erfahren. Auch heute zeigen sie sich in der Elternhilfe noch sehr engagiert.

## 4. Medizinische Grundlagen des Rett-Syndroms

Das Rett-Syndrom ist eine seltene Behinderungsform, die fast nur Mädchen betrifft und in der frühen Kindheit unvorhersehbar auftritt. Es ist in der ICD10 den tiefgreifenden Entwicklungsstörungen zugeordnet und unter der Codierung F84.2 zu finden (DIMDI, 2019, o.S.).

Das Rett-Syndrom ist eine neurologische Störung, die aufgrund verschiedener Genmutationen auftritt. Die betroffenen Kinder entwickeln sich anfangs scheinbar regelgerecht, im weiteren Verlauf kommt es zu einer Stagnation der Entwicklung, darauffolgend verliert das Kind bereits erlernte Fähigkeiten, hiervon sind insbesondere das Sprechen und der Gebrauch der Hände betroffen.

Menschen mit Rett-Syndrom zeigen typischerweise Symptome von Autismus und Ataxie und haben in der Regel starke kognitive Einschränkungen. Weiterhin charakteristisch für das Rett-Syndrom sind epileptische Anfälle und Handstereotypien, die den Bewegungen beim Händewaschen ähneln.

Zum ersten Mal beschrieben wurde das Rett-Syndrom 1966 von dem Wiener Arzt Andreas Rett. Allerdings wurde es erst 1983 von Hagberg neu entdeckt und daraufhin als eigenständiges Krankheitsbild definiert. Die Kriterien für die Diagnose wurden 1985 festgelegt (Lentze, Schaub, Schulte & Spranger, 2007, S.1446 f.).

Die Prävalenz in Deutschland liegt bei etwa 1:10.000. Nach dem Down-Syndrom ist das Rett-Syndrom die häufigste anzutreffende Form einer genetisch bedingten geistigen Behinderung. Derzeit leben zwischen 2000 und 3000 Menschen mit der Diagnose in Deutschland (Rett Syndrom Deutschland e.V., 2020, o.S.).

### 4.1. Ursachen und medizinischer Hintergrund

Das für das Rett-Syndrom verantwortliche Gen ist in der Regel das MeCP2-Gen (Methyl-CpG-Bindungs-Protein 2).

Das MECP2-Gen liegt auf dem X-Chromosom (Xq28) und ist für die Ausbildung des MeCP2-Proteins verantwortlich. Das MeCP2 Protein ist ein multi-funktionelles Protein, das die Aktivität einer Vielzahl anderer Gene reguliert, was wiederum entscheidend für die Hirnreifung und somit eine normale Entwicklung ist.

Es beeinflusst einen von vielen biochemischen Schaltvorgängen zur Kontrolle des komplexen Zusammenwirkens anderer Gene und spielt eine Schlüsselrolle in der Gehirnentwicklung und der Aufrechterhaltung seiner Funktion. Ein nicht richtig funktionierendes

MeCP2-Protein erlaubt es anderen Genen, sich zu unpassenden Phasen in der Entwicklung einzuschalten. Dadurch wird das genau abgestimmte Muster der Entwicklung verändert (Holtmann, 2008, S. 77).

Das X-Chromosom kann sowohl vom Vater als auch von der Mutter stammen, das Mutationsereignis findet allerdings meist auf dem väterlichen X-Chromosom statt und erklärt somit das fast ausschließliche Vorkommen bei Mädchen.

In seltenen Fällen ist auch das MeCP2-Gen auf dem X-Chromosom der Mutter betroffen, dann haben auch Jungen die Veränderung. Dies äußert sich nicht als typisches Rett-Syndrom, sondern führt zu verschiedenen Formen geistiger Behinderung, oft allerdings auch schon zum Tod im Mutterleib oder direkt nach der Geburt. Weil es nur wenige Fälle bei Jungen gibt, die diese Genveränderung überleben, liegen dazu kaum Informationen vor.

Es handelt sich in der Regel um eine de-novo Mutation. Das bedeutet, dass die genetische Veränderung meist einmalig und zufällig am X-Chromosom der Keimzelle (Spermien) stattfindet und damit an die Nachkommen weitergegeben, also nicht von den Elternteilen vererbt wird.

Es ist anzumerken, dass Mutationen auf dem MeCP2 nicht zwangsläufig gleichbedeutend mit der Diagnose Rett-Syndrom sind, MeCP2-Mutationen wurden auch bei Menschen gefunden, die die klinischen Kriterien für Rett-Syndrom nicht erfüllten.

Andererseits ist aber auch die Diagnose Rett-Syndrom möglich ohne eine Veränderung des MeCP2 Gens zu finden, bei den atypischen Formen des Rett-Syndroms sind beispielsweise andere Gene betroffen (Klein, Strehl & Epplen, 2001, o.S.).

Eine schwere atypische Form des Rett Syndroms wird durch Veränderungen im CDKL5-Gen verursacht. Das CDKL5-Gen ist, ebenso wie das MECP2-Gen, an der Synapsenbildung und an der postnatalen neuronalen Entwicklung beteiligt. Das Gen ist auf Xp22 lokalisiert.

Die kongenitale Variante des Rett-Syndroms wird durch Veränderungen im FOXP1-Gen ausgelöst. Das FOXP1-Gen ist ein transkriptioneller Repressor, der eine vorzeitige neurogene Differenzierung in der Großhirnrinde hemmt. Das Gen ist auf 14q13 lokalisiert (Ruhr-Universität, 2020, o.S.).

Forschungen gibt es ebenfalls in dem Bereich der Entwicklung und des Entwicklungsstandes der Gehirne. In Studien konnte nachgewiesen werden, dass die Gehirne der betroffenen Kinder 12% bis 33% weniger Masse aufweisen als bei normal entwickelten Kindern. Es liegen allerdings keine Missbildungen oder schwerwiegenden

Abweichungen vor. Eine normale Anzahl an Neuronen ist vorhanden, die Zelldichte dieser ist jedoch, aufgrund der geringen Masse, erhöht und die Verbindungsstellen unterentwickelt.

Die Neuronen sind kleiner und die Dendriten sind weniger entwickelt, ebenso sind nur etwa die Hälfte der Synapsen im Vergleich zu einem normal entwickelten Gehirn vorhanden, was wiederum die Funktionsbeeinträchtigungen zum Beispiel im Bereich der Motorik und der Kognition erklärt (Lentze et.al., 2008, S.1446).

## 4.2. Diagnostik

1966 beschrieb Dr. Rett erstmals das Krankheitsbild, 1984 wurden die Diagnosekriterien für das Rett-Syndrom festgelegt. In dieser Zeit und fortlaufend ist viel Ursachenforschung betrieben worden, jedoch wurde erst 1999 das für die Entwicklungsstörung verantwortliche Gen „MeCP2“ entdeckt. Seit Oktober 1999 kann das Rett-Syndrom mittels eines schon sehr früh in der Entwicklung des Kindes einsetzbaren Gentestes diagnostiziert werden (Klein et.al., 2001, o.S.).

Die Diagnose des Rett-Syndroms erfolgt zunächst anhand der klinischen Kriterien. Folgende Symptome und Verhaltensmuster werden für die klinische Diagnose des Rett-Syndroms genutzt:

- Eine normale Schwangerschaft sowie eine kurze Periode anscheinend normaler oder beinahe normaler Entwicklung im Säuglings- und Kleinkindalter
- Ein normaler Kopfumfang bei der Geburt
- spätere Verminderung des Kopfumfangwachstums (zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr)
- Eine Phase der Regression zwischen dem 9. und dem 30. Monat
- Entwicklung stereotyper Handbewegungen (Aneinanderreiben, Waschbewegungen, Klatschen, Händelutschen/ -beißen) und Verlust der gewohnten Handfunktion
- Auftreten von steifer oder schwerfälligiger Haltung bzw. steifem oder schwerfälligem Gang, was zu einer Störung des Gangbildes führt
- Vorübergehender Verlust von sozialer Kontaktfähigkeit

Die Diagnose eines Rett-Syndroms wird dadurch erschwert, dass all diese Symptome in unterschiedlicher Ausprägung auftreten können.



Bei Kindern, auf die die diagnostischen Kriterien zutreffen, kann dann in einem Gentest das MECP2-Gen untersucht werden. Wird eine Mutation gefunden, ist die Diagnose sicher. Findet sich keine Genveränderung, kann dennoch das Rett-Syndrom vorliegen und es ist möglich die Gene CDKL5 oder/ und FOXP1 zu untersuchen, um eine atypische Variante des Rett-Syndroms diagnostizieren, bzw. ausschließen zu können.

Neben den klassischen Symptomen werden ebenso unterstützende Diagnosekriterien bzw. Begleiterscheinungen beschrieben:

- Atemstörungen im Wachzustand
- Zähneknirschen
- Scheinbar mangelndes Interesse an der Umwelt und den Mitmenschen
- Zurückgezogenheit
- Gestörter Schlafrhythmus
- Epilepsien unterschiedlicher Ausprägung
- Auffälliger Muskeltonus
- Skoliose/Kyphose
- Kleinwuchs
- Kleine Füße und Hände
- Situationsunabhängiges Schreien oder Lachen
- Vermindertes Schmerzempfinden
- Speichelfluss

(Rett Deutschland e.V., 2020, o.S.).

#### 4.3. Symptome und Verlauf

Das Rett-Syndrom verläuft in verschiedenen Phasen. Nach zunächst weitgehend unauffälliger Entwicklung kommt es zu einem Entwicklungsstillstand und in der Folge zum Verlust vorhandener Fähigkeiten und Desinteresse an der Umwelt. In den letzten Phasen stabilisiert sich die Entwicklung.

##### Frühe Symptome:

Sarimski (2014) berichtet, dass Kinder mit Rett-Syndrom prä- und perinatal keine Auffälligkeiten zeigen (S. 218). Eltern, bei deren Kinder später das Rett-Syndrom diagnostiziert wurde, berichten allerdings, dass sich bereits frühe diskrete Auffälligkeiten, die allerdings noch nicht auf das Rett-Syndrom zurückgeführt werden konnten, zeigten. So sei eine

verminderte Muskelspannung zu beobachten sowie eine Trinkschwäche. Weiterhin wird von auffälligem Schreien berichtet (Rett Deutschland e.V., 2020, o.S.).

Der weitere Verlauf lässt sich in vier Phasen unterteilen:

### 1. Phase: ca. 6.-18. Lebensmonat

Je nachdem in welchem Alter der Entwicklungsstillstand eintritt, sind die Kinder bis zur ersten Phase in der Lage zu krabbeln, zu laufen, zu lautieren und/oder sie können sprechen. Es kommt in einem Alter von sechs bis achtzehn Monaten zu einer Verlangsamung oder einem Stillstand der motorischen Entwicklung. Besonders die Handbewegungen sind nicht mehr so zielgerichtet wie bisher. Sowohl die Aufmerksamkeit als auch die Aktivität werden weniger und ein scheinbares Desinteresse an Spielsachen, der Umgebung und an Personen ist zu beobachten. Diese Phase kann nur einige Wochen, aber auch mehrere Monate anhalten, bis sie in die zweite Phase übergeht.

### 2. Phase: ca. 1.-3. Lebensjahr

Die zweite Phase ist die Phase in der eine Regression der Entwicklung eintritt und Fähigkeiten, welche das Kind zuvor bereits durchführen konnte, wieder verloren gehen. Der zielgerichtete Gebrauch der Hände und die Anwendung von Lautsprache sind beispielsweise Kompetenzen, die nicht mehr durchgeführt werden können. Weiterhin treten häufig plötzliche Schrei- und/oder Lachattacken auf. In dieser Phase können oft erste Anzeichen der typischen Handbewegungen (stereotype knetende und reibende Handbewegungen) bei Mädchen mit Rett-Syndrom beobachtet werden. Die Kinder führen ihre Hände ebenfalls vermehrt zum Mund.

Die betroffenen Kinder zeigen sich im sozialen und emotionalen Bereich in sich zurückgezogen, weshalb in dieser Phase auch häufig die Fehldiagnose des Frühkindlichen Autismus gestellt wird (Rett Syndrom Deutschland e.V., 2020, o.S.).

### 3. Phase: ca. 2. – 10. Lebensjahr

In der dritten Phase, die sich über das zweite bis zum zehnten Lebensjahr erstreckt, verläuft die Entwicklung der Kinder mit Rett-Syndrom nicht weiter regressiv. Es tritt eine gewisse Stabilität ein und die Mädchen ziehen sich nicht mehr so sehr emotional und sozial zurück wie es noch in der zweiten Phase zu beobachten war. Die kommunikativen Fähigkeiten verbessern sich und das Interesse an der Umwelt kehrt teilweise zurück. Im Bereich der Motorik verstärkt sich die Apraxie und Ataxie und die Handstereotypen treten vermehrt in Erscheinung. Das unsichere Gangbild wird deutlicher und oft tritt eine Skoliose auf beziehungsweise verschlechtert sich. Es können erste epileptische Anfälle

auftreten. Holtmann (2008) schreibt hierzu, dass bei 80% der betroffenen Kinder in dieser Phase Krampfanfälle auftreten (S.76).

#### 4. Phase: ca. ab dem 10. Lebensjahr

Das Kontakt- und Kommunikationsverhalten nimmt während dieser Phase, zum Beispiel durch Augenkontakt oder mit Hilfe von unterstützter Kommunikation, weiter zu und verschlechtert sich in der Regel im weiteren Verlauf auch nicht mehr. Oft werden in der Entwicklung ab dem zehnten Lebensjahr kognitive Fortschritte beobachtet. Die Krampfanfälle werden weniger oder sind gut eingestellt, so dass sie nicht mehr so häufig auftreten.

Die Grobmotorik verschlechtert sich, ebenso wie die Skoliose und Spastizität, was in der weiteren Entwicklung häufig dazu führt, dass die Betroffenen eine immer geringere Mobilität aufzeigen. Viele der Mädchen oder Frauen mit entsprechender Diagnose sind auf einen Rollstuhl angewiesen.

Die Pubertät setzt im gleichen Alter ein wie bei anderen Mädchen auch (Rett Syndrom Deutschland e.V., 2020, o.S.)

Neben den prägnanten Symptomen wie beispielsweise den „Waschbewegungen“ der Hände oder der Wachstumsverlangsamung, sind ebenso bei vielen Betroffenen Zähneknirschen, Hyperventilation, periodische Apnoen und Luftschlucken zu beobachten. Weiterhin tritt häufig eine Obstipation, eine Essstörung und Speichelfluss auf (Sarimsiki, 2014, S. 418).

Die Skoliose tritt bei mehr als der Hälfte der Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom auf (Holtmann, 2008, S. 76). Ist diese sehr stark ausgeprägt, kann es dazu kommen, dass innere Organe beeinträchtigt werden.

Weitere syndrombegleitende Erkrankungen im Bereich der Knochen und Gelenke können sein: Kyphosen, Gelenkkontrakturen, Hüftluxationen oder Fußdeformationen (Knicksenkfuß, Spitzfuß).

Die kognitiven Fähigkeiten können laut Holtmann (2008) nicht konkret eingeschätzt werden, sie werden allerdings, ebenso wie die Fähigkeiten der Kommunikation, einem Entwicklungsalter von etwa vier bis acht Monaten zugeordnet.

Weiterhin sind bei Betroffenen des Öfteren selbstverletzende Verhaltensweisen und bei etwa 75% der Betroffenen depressive Verstimmungen zu beobachten (S. 75 f.)

Grundsätzlich ist durch das Rett-Syndrom die Lebenserwartung nicht eingeschränkt. Die Sterblichkeit ist allerdings aufgrund der syndrombegleitenden Erkrankungen leicht erhöht (Lentze et. al., 2007 S. 1447).

## 5. Heilpädagogische und therapeutische Begleitung

### 5.1. Therapiemöglichkeiten

Für das Rett-Syndrom gibt es keine Heil- oder Standardtherapie und auch verhaltenstherapeutische Maßnahmen haben lediglich einen geringen Einfluss. Die syndrombegleitenden Erkrankungen und Probleme können in der Regel jedoch gut therapeutisch behandelt werden.

Eine multimodale Therapie erweist sich hier als gewinnbringend um die Lebensqualität, die Kommunikation und somit die Teilhabe zu verbessern (Retzlaff, 2013, o.S.).

Unterstützende Therapien beim Rett-Syndrom sind z.B. Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, Musiktherapie, Reittherapie, Beschäftigungstherapie, Therapeutisches Schwimmen und Craniosacrale Therapie (Rett Syndrom Deutschland e.V., 2020, o.S.).

Im Zusammenhang mit den Therapiemöglichkeiten ist es wichtig, dass keine Therapie die andere ersetzt. Alle Therapien sollten sich ergänzen und auf den Einzelnen abgestimmt sein, so dass weder eine unter- noch eine Überforderung stattfindet.

Um einen Überblick über die Teilhabemöglichkeiten und Einschränkungen sowie die Ressourcen und den damit verbundenen Ansatz der ganzheitlichen Begleitung zu bekommen, empfiehlt es sich mit der ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health) zu arbeiten.

### 5.2. Bezug zur ICF

Grundsätzlich wird auch beim Rett-Syndrom die ICF bei Erwachsenen und die ICF-CY bei Kindern und Jugendlichen angewandt. Im Folgenden wird das Rett-Syndrom in Bezug auf die ICF-CY dargestellt, da sich das Krankheitsbild in der frühen Kindheit und Jugend entwickelt und es so möglich ist, Veränderungen übersichtlich zu dokumentieren. Da das Rett-Syndrom sehr umfassend und mit vielen Begleiterkrankungen auftreten kann, sind grundsätzlich fast alle Klassifikationen wichtig und zu beachten. Die beachtenswertesten Items die betroffen sind, werden nachfolgend beschrieben.

Bedeutend ist in jedem Fall der Bereich der *Umweltfaktoren*. Hier besonders die Kapitel der *Unterstützung und Beziehung*, sowie der *Dienste, Systeme und Handlungsgrundsätze*. Ebenso wichtig sind die *Produkte und Technologien*.

Sollte die ICF-CY bereits in einem frühen Stadium angewandt werden, ist das Item d560 *Trinken* im Wesentlichen zu beachten, da hier bereits erste Auffälligkeiten beobachtet werden können.

Bei den *Sinnesfunktionen* sind besonders die Items b260 – b279 zu beachten. Sie betreffen die taktilen und kinästhetischen Sinnesfunktionen.

In Bezug auf die Sprache sind aus der Klassifikation der *Körperfunktionen* die Items b320 *Artikulationsfunktion*, b330 *Redefluss und Sprechrhythmus* sowie b340 *Alternative stimmliche Äußerungen* maßgeblich zu beachten. Im Bereich dieser Items kann herausgestellt werden was ein Kind kann, bzw. konnte.

Weitere bedeutende Items im Zusammenhang mit der Sprache sind in der Klassifikation der *Aktivitäten und Partizipation* zu finden: *Kommunizieren als Empfänger* (d310 – d329) und *Kommunizieren als Sender* (d330 – d349). Anhand dieser Items kann deutlich werden, ob Hilfsmittel benötigt werden, um Sprache zu verstehen und mit welcher Unterstützung Kommunikation als Sender stattfinden kann. Dieser Bereich ist besonders bei einer Heilpädagogischen Begleitung zu berücksichtigen.

Im Bereich der Motorik sind Items aus der Klassifikation der *Körperfunktionen* maßgeblich. Hier besonders die *Funktionen der Muskeln* (b730 – b749) und das Item b765 *Funktionen der unwillkürlichen Bewegungen* mit allen Unteritems. In diesen Items können besonders gut die ersten Veränderungen der Handmotorik sowie des Gangbildes verdeutlicht werden.

In der Klassifikation der *Körperstrukturen* ist aufgrund der Begleiterkrankungen das Item s760 *Struktur des Rumpfes* zu beachten.

Weitere wesentliche Items zur Dokumentation von Veränderungen in der Motorik sind in der Klassifikation der *Aktivitäten und Partizipation* zu finden. Besonders hervorzuheben sind hier Items d440 *Feinmotorischer Handgebrauch*, d445 *Hand- und Armgebrauch* sowie d450 *Gehen*.

Da das Rett-Syndrom grundsätzlich mit einer Einschränkung der mentalen Funktion einhergeht, ist hier in der Klassifikation der *Körperfunktionen* das Kapitel 1, welches sich auf die *Mentalen Funktionen* bezieht, zu beachten. Aus diesem Kapitel insbesondere die Items b117 *Funktionen der Intelligenz*, b147 *psychomotorische Funktionen*, b152

*emotionale Funktionen* sowie die Items b160 – b167 die sich mit den *Funktionen des Denkens, kognitiven - und kognitiv – sprachlichen Funktionen* befassen.

In der Klassifikation der *Aktivitäten und Partizipation* sind die Items die sich auf die *bewusste sinnliche Wahrnehmung* beziehen d110 – d129 vor allem hervorzuheben. Anhand dieser Items kann deutlich werden, über welche Sinneskanäle das Mädchen oder die Frau mit Rett-Syndrom besonders gut erreicht werden kann.

Da bei der Diagnose insbesondere auch die soziale Interaktion betroffen ist, sind auch hier einige Items aus der Klassifikation der *Aktivitäten und Partizipation* besonders zu beachten. Das Kapitel 7 dieser Klassifikation befasst sich mit *Interpersonelle Interaktionen und Beziehungen*. Hier sind die *allgemeinen interpersonellen Interaktionen* (d710 – 779) zu kodieren.

Die genannten Items sind die, die bei der Diagnose des Rett-Syndroms nahezu immer zu kodieren sind und denen eine besondere Beachtung geschenkt werden sollte. Darüber hinaus können individuell auch weitere Items von Bedeutung sein.

### 5.3. Heilpädagogische Begleitung von Personen mit Rett-Syndrom

Die heilpädagogische Begleitung eines Kindes oder Erwachsenen mit dem Rett-Syndrom kann sehr unterschiedlich aussehen und ist abhängig von der unterschiedlichen Ausprägung der Symptome, der Entwicklung und natürlich von der Individualität der einzelnen Personen.

Allgemein ist zu sagen, dass sich viel Zeit genommen werden sollte im Umgang mit Menschen mit dem Rett-Syndrom. Es muss eine gründliche Anamnese stattfinden. Nur so kann eine Beziehung aufgebaut und die Fähigkeiten, Ressourcen, Stärken und Barrieren herausgefunden werden.

Es ist von großer Bedeutung, die Frauen und Mädchen nicht zu überfordern, aber auch nicht zu unterfordern. Häufig werden, aufgrund der Schwierigkeiten sich verbal mitzuteilen und der eingeschränkten motorischen Fähigkeiten, die Ressourcen und mentalen Fähigkeiten unterschätzt, was dazu führt, dass Personen mit einer solchen Entwicklungsstörung häufig eine passive Rolle in der Gruppe bzw. der Gesellschaft einnehmen. Es ist die Aufgabe des Heilpädagogen hier integrativ zu arbeiten und Menschen mit Rett-Syndrom Möglichkeiten zu geben, aktiv am Gruppengeschehen und am gesellschaftlichen Leben teilzunehmen.

Unterstützende Angebote können im Bereich der motorischen Fähigkeiten angesetzt werden, indem viele passive und aktive Bewegungsangebote zur Verfügung stehen. Einige der Frauen und Mädchen sind in der Lage zu laufen. Diese Fähigkeit sollte, so lange dies möglich ist, erhalten bleiben.

Personen mit der Diagnose haben aufgrund ihrer Einschränkungen stark reduzierte Möglichkeiten Kontakt zur Umwelt aufzunehmen, gleichzeitig erfahren sie oftmals eine Reizüberflutung und eine dadurch bedingte Überforderung. Aus diesem Grund sind basale Angebote für Menschen mit dem Rett-Syndrom sehr wirkungsvoll. Ihren Körper wahrnehmen, Entspannung erfahren und die Sinne anzuregen ist von großer Bedeutung (Havermann, 2007, S. 165).

Mädchen mit dem Rett-Syndrom kommunizieren viel über Blickkontakt. Heilpädagogen sollten versuchen diese Form der Kommunikation zu unterstützen und den Kindern oder Erwachsenen zeigen, was sie mit dieser Kommunikationsform erreichen können, dass ihre Wünsche und Bedürfnisse wahrgenommen werden und das darauf eingegangen wird. Weitere Möglichkeiten der Unterstützung in der Kommunikation sind der Einsatz von Hilfsmitteln. Die „Unterstützte Kommunikation“ bietet hier viele Möglichkeiten: von einfachen Kommunikationskarten oder Taster zur Umfeldsteuerung bis hin zu komplexen angesteuerten Kommunikationsmitteln mit einem dynamischen Display. Da Personen mit Rett-Syndrom sehr intensiv ihre Augen zur Kommunikation einsetzen und ihre Hände kaum willentlich einsetzen können, ist dies ein Hilfsmittel welches bei der Diagnose oft Anwendung findet (Prentke Romich, 2020, o.S.).

Eine weitere heilpädagogische Aufgabe in der Begleitung von Menschen mit Rett-Syndrom, zum Beispiel in der Frühförderung ist die Beratung der Eltern. Der besondere Verlauf der Erkrankung stellt die Eltern vor eine große Herausforderung. Es gilt über das Krankheitsbild aufzuklären und die Eltern dabei zu unterstützen, spezielle Hilfeangebote in Anspruch nehmen zu können. Allgemein gilt, dass die Eltern eine wichtige Ressource darstellen. Diese Ressource sollte genutzt werden, indem die Eltern in die Förderung mit einbezogen werden und ein ständiger Informationsaustausch stattfindet (Havermann, 2007, S. 167).

Ebenfalls von großer Bedeutung ist es eng mit den verschiedenen Instanzen, die mit der Begleitung des Mädchens oder der Frau mit Rett-Syndrom betraut sind, zusammen zu arbeiten (Wohnstätte, Kindergarten, Werkstatt für Menschen mit Behinderung, Therapeuten u.a.) und sich nach Möglichkeit zu einem regelmäßigen Austausch zusammen zu finden. So kann ein dichtes Netzwerk in der heilpädagogischen Arbeit geknüpft werden.

#### 5.4. Heilpädagogische Begleitung von Frau W.

Die Förderung und Begleitung von Frau W. findet in mehreren Bereichen statt. Sie bekommt regelmäßig Physiotherapie und nimmt an verschiedenen Angeboten in der Werkstatt für Menschen mit Behinderung teil. Hierbei zeigt sich, dass insbesondere die musikalischen und basalen Angebote sehr gerne von ihr angenommen werden.

Nachdem die ICF für Frau W. erstellt wurde, ist deutlich geworden, dass sie in Bezug auf ihre Kommunikation als Sender deutliche Teilhabebeeinträchtigungen erfährt und ihr in diesem Bereich Unterstützung gegeben werden muss, damit sie die Möglichkeit hat, ihre Ressourcen hier, durch die Verwendung der passenden Kommunikationshilfen, weiter auszubauen.

So wurde begonnen nach einer Möglichkeit zu suchen die kommunikativen Fähigkeiten Frau W.'s auszubauen. Zu Beginn wurde ein „Ich-Buch“ erstellt, indem die wichtigsten Informationen über sie aufgeführt sind und was sie immer bei sich hat. Ihr Umfeld ist hier beschrieben sowie ihre Rituale und Routinen, ihre Fähigkeiten und Stärken. Mit diesem Ich- Buch hat Frau W. die Möglichkeit, dass neue Personen in ihrem Umfeld sie schneller kennen lernen, ihre Vorlieben und Interessen erfahren und ebenfalls wissen wie sie mit ihr kommunizieren können.

Im nächsten Schritt wurden geeignete Therapeuten gesucht, die bei der Förderung unterstützend wirken können. Mit diesen (Logopädin und Ergotherapeutin) wurde über einen längeren Zeitraum erfasst, wie ausgeprägt das passive Sprachverständnis von Frau W. ist und welche Möglichkeiten der aktiven Sprache für sie gefunden werden können. Über Zuordnungsspiele in Form von Bildkarten und sprachlichen Erläuterungen wurde herausgefunden, dass Frau W. in der Lage ist, Mehrwortsätze und den Sinn von Piktogrammen zu erfassen. Über Taster hat sie Erfahrungen in dem Bereich der Umfeldsteuerung machen können, indem sie beispielsweise eine Musikanlage über einen kleinen Taster angesteuert hat. Hierfür wurde ihr dieser in die Hand gelegt und durch ihre Knetbewegungen ausgelöst. Ihre Reaktion zeigte eindeutig Freude und Interesse an den neuen Erfahrungen.

Nun wurde ein Reha-Techniker hinzugeholt, der der ihr verschiedene elektronische Hilfsmittel vorstellte und ausprobieren ließ, woraufhin ein Talker der über die Augen angesteuert wird, über die Krankenkasse beantragt wurde. Das Kommunikationsgerät wurde nach einigen weiteren Testungen genehmigt und für Frau W. angeschafft.

Nach einigen Wochen, die Frau W. auf einer Oberfläche mit acht verschiedenen Bildern kommunizierte, wurde der Wortschatz immer mehr erweitert, so dass ihr inzwischen



etwa acht verschiedene Oberflächen auf ihrem Talker programmiert wurden. Diese umfassen einen Wortschatz von etwa 50 Wörtern bzw. Sätzen.

Es ist ihr nun möglich auszudrücken, dass sie sich hinlegen möchte, dass sie Hunger hat, etwas trinken möchte, sich wünscht Musik zu hören oder etwas spielen möchte. Ihre Auswahl an Möglichkeiten wurde immer differenzierter, was bei Frau W. zu mehr Selbstständigkeit führt, wodurch ihre Lebensqualität deutlich gestiegen ist.

## 6. Diskussion

Im Rahmen der Hausarbeit wurde die Diagnose des Rett-Syndroms erläutert und verschiedene Optionen der heilpädagogischen Förderung und Begleitung dargestellt. Das Fallbeispiel von Frau W. hat den theoretischen Anteil ergänzt und praktisch dargestellt wie die Unterstützung von Frauen oder Mädchen mit Rett-Syndrom gestaltet werden kann. Sowohl die praktischen als auch die theoretischen Anteile der Hausarbeit wurden durch Aspekte der ICF ergänzt.

Das Rett-Syndrom ist eine genetische Erkrankung, die nach dem Down-Syndrom die zweithäufigste Ursache für eine schwere Behinderung ist. Nicht nur aufgrund der Häufigkeit des Vorkommens allerdings, sondern auch aufgrund des besonderen Verlaufs und der speziellen Symptome, ist es in der heilpädagogischen Arbeit von großer Bedeutung sich mit dieser Diagnose intensiv auseinanderzusetzen.

In Bezug auf die Forschungsfrage, wie die heilpädagogische Begleitung einer Frau mit Rett-Syndrom unter Einbeziehung der ICF gestaltet werden kann, ist anzumerken, dass die ICF oder ICF-CY bei der Auseinandersetzung mit der Diagnose sehr unterstützend ist. Hierdurch können die verschiedenen Symptome erfasst und in einem Verhältnis zu der Umwelt gesetzt werden, um dadurch zu verdeutlichen wo der Unterstützungsbedarf am meisten gegeben ist und welche Ressourcen vorhanden sind, um die Begleitung und die Therapien entsprechend darauf aufzubauen. Weiterhin kann durch eine regelmäßige Anpassung der Kodierungen gut abgebildet werden wie sich der Verlauf der Erkrankung zeigt.

Es ist in Erwägung zu ziehen im Erwachsenenalter ergänzend zu der ICF noch die SEED Diagnostik durchzuführen um den emotionalen Entwicklungsstand zu ermitteln und entsprechend einen ganzheitlichen Blick zu bekommen um so noch besser die Person und ihre Verhaltensweisen verstehen zu können.

In Bezug auf Frau W. ist zu sagen, dass die ICF einen guten Überblick über die Teilhabemöglichkeiten und -einschränkungen gegeben und gleichzeitig die Ressourcen der jungen Frau aufgeführt hat, so dass daraus die verschiedenen Optionen der heilpädagogischen Begleitung hervor gegangen sind.

Neben dem Erhalt der motorischen Fähigkeiten, was in erster Linie durch eine physiotherapeutische Behandlung erfolgt, waren die Bereiche der Körperwahrnehmung und der kommunikativen Fähigkeiten, die, bei denen Frau W. zum Zeitpunkt der Erhebung ein großes Interesse gezeigt hat. Den Hauptaugenmerk erst einmal auf den Ausbau ihrer kommunikativen Fähigkeiten zu richten, ist aufgrund dessen entschieden worden, da dies eine wichtige und notwendige Grundlage für die weitere Begleitung darstellt und da Frau W. sich zu der Zeit in einer Phase befand, in der sie ihre Aufmerksamkeit sehr gut auf Angebote richten konnte und sie einen körperlich stabilen Eindruck gemacht hat. Diese Möglichkeit der Aufmerksamkeit ist für den Prozess notwendig und es hat sich angeboten die positive Phase hierfür zu nutzen.

Bereits bei den ersten Schritten, in denen versucht wurde herauszufinden wie groß der Wortschatz von Frau W. ist, hat sich heraus gestellt, dass sie diese Angebote mit einem großen Interesse annimmt.

Eine große Unterstützung hierbei waren ihre Ergotherapeutin und Logopädin und die Erfolge konnten nur in dem Ausmaß erzielt werden, da diese bereit waren sich ebenfalls auf das Hilfsmittel einzulassen. Ebenso haben die Eltern einen großen Beitrag zu dem Erfolg geleistet. Es haben regelmäßig Treffen mit allen Instanzen stattgefunden, in denen sich über die Fortschritte ausgetauscht wurde und bei Bedarf weitere Maßnahmen beschlossen wurde. Diese Treffen waren immer sehr gewinnbringend.

Die Mitarbeiter der Wohnstätte haben sich zurückhaltend gezeigt, an manchen Treffen haben sie teilgenommen, aber auch deutlich gemacht, dass sie in der Wohnstätte kaum Möglichkeiten haben Frau W. zu ermöglichen die Kommunikationshilfe zu nutzen. Es wurde dennoch nach Situationen gesucht, in denen sie diesen dort nutzen kann und einige wenige wurden gemeinsam beschlossen.

Aufgrund der Beobachtungen, die durch die Erprobung, die Vorbereitung auf den Talker und der tatsächlichen Anwendung erfolgt sind, ist zu sagen, dass die kommunikativen und kognitiven Fähigkeiten von Frau W. einem höheren Entwicklungsalter zuzuordnen sind, als es zuvor angenommen wurde. Wie von Holtmann (2008) dargelegt, dass das Entwicklungsalter bei Frauen mit Rett-Syndrom auf etwa vier bis acht Monate geschätzt wird (S.75), wurde auch Frau W. etwa diesem Entwicklungsalter zugeordnet. Dadurch, dass ihr eine „Stimme“ gegeben wurde, konnte diese Einschätzung nach oben korrigiert und Frau W. nun so begegnet werden, wie es ihrem Entwicklungsalter entspricht.

## 7. Fazit

Auf der Internetseite des Vereins „Rett Syndrom Deutschland e.V.“ ist folgender Satz zu finden: „Stellen Sie sich vor: Die Symptome von Autismus, Parkinson, Zerebraler Lähmung, Epilepsie und Angststörungen... alles in einem kleinen Mädchen“ (2020, o.S.). Das macht deutlich wie vielfältig die Symptome dieser Diagnose sind und gleichzeitig wie wichtig es ist, sich mit dieser auseinanderzusetzen.

Sowohl der Verlauf der Erkrankung als auch die Symptome sind besonders und stellen die Eltern und anderen Personen, die in der Begleitung der Frauen und Mädchen mit eingebunden sind, vor große Herausforderungen. Dennoch gibt es viele Möglichkeiten die Heilpädagogische Begleitung von Frauen und Mädchen mit Rett-Syndrom zu gestalten. Diese Möglichkeiten wurden in der Hausarbeit aufgezeigt und auch wie die ICF hier unterstützend eingesetzt werden kann.

Besonders wurde auf die Förderung der kommunikativen Fähigkeiten eingegangen. Dieser Bereich ist ein sehr bedeutendes Handlungsfeld bei der Diagnose des Rett-Syndroms und durch den Einsatz von Techniken wie einer Augensteuerung ist es möglich, dass Frauen oder Mädchen wie Frau W. trotz ihrer ausgeprägten Handstereotypien, einen Talker bedienen können und trotz ihrer starken Einschränkungen, bedingt durch ihre Erkrankung, kann eine Möglichkeit gefunden werden, durch die sie mehr Teilhabe und Zufriedenheit in ihrem Alltag erfahren.

## Literaturverzeichnis

DIMDI. (25.10.2020). *Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information*. Von DIMDI: <https://www.dimdi.de/static/de/klassifikationen/icd/icd-10-gm/kode-suche/htmlgm2006/index.htm?gf90.htm>

Havemann, M., (2007). *Entwicklung und Frühförderung von Kindern mit Down-Syndrom: Das Programm „Kleine Schritte“*. Stuttgart: Verlag W. Kohlhammer

Hollenweger, J. (2013). *ICF–CY: Internationale Klassifikation der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit bei Kindern und Jugendlichen*. Bern: Verlag Hans Huber

Holtmann, M. (2008). *Psychiatrische Syndrome nach Hirnfunktionsstörungen*, Heidelberg: Springer Medizin Verlag

Klein, W., Strehl, H., Epplen, J. T. (2001). *Molekulargenetische Diagnostik beim Rett-Syndrom*, Dt. Ärzteblatt 2001; 98: A 1395-1398 (Heft 21)

Lentze, M. J., Schaub, J., Schulte, F.-J., Spranger, J. (Hrsg.) (2007). *Pädiatrie: Grundlagen und Praxis*, 3. Auflage, Heidelberg: Springer Medizin Verlag

Prentke Romich GmbH (29.10.2020). In: <https://www.prentke-romich.de/rett-syndrom/>

Rett Deutschland e.V. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom (27.10.2020). In: <https://www.rett.de/de/>

Rett Syndrom Deutschland e.V. (27.10.2020). In: <https://www.rett-syndrom-deutschland.de/>

Retzlaff, R. (2013). *Familien-Stärken: Behinderung, Resilienz und systemische Therapie*. Stuttgart: Klett-Cotta

Ruhr-Universität, Humangenetik (27.10.2020). *Molekulargenetische Diagnostik. Rett- und atypisches Rett-Syndrom sowie X-gekoppelte mentale Retardierung*. Von: [https://www.ruhr-uni-bochum.de/mhg/molgen\\_rtt\\_mrxarx\\_cogenital-variant.php](https://www.ruhr-uni-bochum.de/mhg/molgen_rtt_mrxarx_cogenital-variant.php)

Sarimski, K. (2014). *Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome*, 4. Auflage, Göttingen: Hogrefe Verlag