



# Retts syndrom

Retts syndrom innebär svåra motoriska och intellektuella funktionsnedsättningar. Nästan alla med Retts syndrom är flickor och kvinnor. Till en början har flickor med syndromet inga symtom. Efter en tid får de svårt att koordinera sina rörelser. De slutar att använda sina händer och att leka och tala. Många får epilepsi. De flesta har en svår intellektuell funktionsnedsättning och en del har autism.

Retts syndrom uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds i genomsnitt 5–6 flickor per år med syndromet och omkring 300 flickor och kvinnor har diagnosen. Några få pojkar och män har Retts syndrom. De har oftast mycket svåra symtom och dör tidigt.

## SYM TOM

De första symtomen hos flickor brukar märkas mellan 6 och 18 månaders ålder. Utvecklingen blir då långsammare och flickorna får nedsatt muskelspänning. Mellan ett och fyra års ålder blir symtomen svårare. Flickor med syndromet slutar att använda sina händer, leka, jollra och tala och det blir svårare att få kontakt med dem. En del har autism.

Många har typiska symtom som vridande handrörelser och upprepade tungrörelser. Vid 3 års ålder har många epilepsi.

I nästa fas brukar flickor med Retts syndrom få tillbaka förmågor som att styra sina handrörelser och säga enstaka ord. Förmågan att ta kontakt och kommunicera kan också förbättras. Många kan stå och gå, även om balansen brukar vara påverkad. För en del stabiliseras tillståndet, men några får med tiden stora svårigheter med balans och koordination och ökade felställningar i lederna, fötterna och ryggen.

Andningsmönstret påverkas ofta både under vakenhet och under sömn. För en del är det svårt att samordna andning och sväljning och det kan leda till ätsvårigheter. Energibehovet kan samtidigt vara stort på grund av ökat andningsarbete och ofrivilliga rörelser.

De epileptiska anfall som de flesta med syndromet har brukar bli färre i vuxen ålder.

## ORSAK

Retts syndrom orsakas av en mutation på X-kromosomen. Förändringen påverkar nervcellernas utveckling i hjärnan och hjärnstammen.

## BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningar som syndromet leder till. Det är viktigt att utredning, behandling och habilitering samordnas.

Ättsvårigheter utreds av ett nutritionsteam som ger råd och stöd. En del med syndromet behöver näringstillskott och några matas genom en sond eller en så kallad knapp. Det är viktigt att kosten innehåller tillräckligt med energi.

Epilepsi behandlas med läkemedel. Den kan vara svårbehandlad.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Neurologiska enheter på universitetssjukhusen utreder och ställer diagnosen Retts syndrom.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

## INTRESSEORGANISATIONER

Föreningen Rett Syndrom i Sverige (RSIS)  
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Retts syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

### Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad september 2019.



ÅGRENSKA