

# Pubertät beim Rett-Syndrom

Dr. Hilary Cass, Neurobehinderungsberaterin

*Evelina London Children's Hospital St Thomas, Vereinigtes Königreich*

Eltern befinden die Pubertät oft als eine schwierige Zeit für alle ihrer Kinder. Tatsächlich kann die Pubertät für Personen mit Rett-Syndrom einfacher sein, als für andere Mädchen in diesem Zeitraum. Allerdings gibt es eine Reihe von spezifischen Themen, denen Sie in dieser Zeit besondere Aufmerksamkeit schenken müssen.

## Menarche

Das Hauptereignis für Mädchen im Teenageralter ist die Menarche (oder Beginn der Menstruation). Bei den meisten Mädchen mit Rett-Syndrom geschieht dies problemlos. Sie müssen sich aber keine Sorgen machen, sollte Ihre Tochter eine späte erste Regelblutung haben. Bei Untergewicht ist besonders wahrscheinlich, dass sie späte und/oder unregelmäßige Perioden hat. Dies kann ein Indikator sein, um ihr Wachstum zu überprüfen und möglicherweise die Kalorienzufuhr zu erhöhen. Führen Sie einen Zykluskalender und notieren Sie etwaige Äußerungen wie Stimmungsschwankungen, denn wie andere Frauen auch, könnte sie einfache Schmerzmittel gegen Periodenschmerzen benötigen.

## Epilepsie

Dies ist ein Bereich, in dem sich während der Adoleszenz eine Verbesserung ergeben könnte. Tendenziell nimmt Epilepsie beim Rett-Syndrom mit zunehmendem Alter ab. Wenn Ihre Tochter also eine längere Zeit keinen Anfall hatte, kann es sinnvoll sein, eine sorgfältige Absetzung von Medikamenten mit dem betreuenden Facharzt oder Hausarzt der Rett-Patientin zu besprechen.

## Ernährung und Wachstum

Viele der Rett-Patienten haben trotz großem Appetit Schwierigkeiten beim Kauen und Schlucken. Normalerweise finden Eltern die beste Nahrungsmittelkonsistenz, um eine angemessene Gewichtszunahme in der frühen Kindheit sicherzustellen, obwohl manchmal Nahrungsergänzungsmittel oder andere Ernährungstechniken verwendet werden müssen. Es ist jedoch sehr wichtig, die Essgewohnheiten und das Gewicht während der Pubertät zu beobachten, da viele Rett-Patienten appetitlos werden, Schwierigkeiten bei der Aufnahme der Mahlzeiten haben und/oder in einen Zyklus von Gewichtsverlust und Gesundheitsproblemen fallen. Durch eine sorgfältige Gewichtskontrolle erkennen Sie Frühwarnsignale welches ein proaktives Management ermöglicht. Dies kann eine Zugabe von Nahrungsergänzungsmitteln, Veränderungen in der Konsistenz sowie in manchen Fällen eine gastrostomische Ernährung beinhalten.

## Mobilität/Skoliose

Oft kann im Jugendalter die Person mit Rett-Syndrom beginnen, sich zu versteifen. Daher ist es sehr wichtig, Physiotherapie, Hydrotherapie, Hippotherapie und alle anderen körperlichen Aktivitäten aufrechtzuerhalten, um einen Verlust der Mobilität zu vermeiden und einer Entwicklung von Kontrakturen entgegenzuwirken. In dieser Zeit werden Dienstleistungen der Krankenkassen oft gekürzt, daher ist es wichtig darauf zu bestehen, diese Inputs beizubehalten. Es sei betont, dass dies eine kritische Phase zur Aufrechterhaltung der Mobilität ist.

Besonders wichtig in dieser Zeit sind regelmäßige Kontrollen vom Radiologen hinsichtlich Überwachung der Wirbelsäule (besonders wenn bereits eine Skoliose vorliegt) und des Beckens.

Bedenken Sie, dass jedoch einige Menschen mit Rett-Syndrom schwerwiegendere körperliche Probleme entwickeln als andere, währenddessen andere mit einem Minimum an Aufwand ihre Mobilität erhalten können.

### **Schreianfälle**

Dies ist eines der häufigsten und am meisten beunruhigenden Probleme während der Pubertät und dauert bis ins Erwachsenenalter. Manche Menschen mit Rett-Syndrom entwickeln tagsüber oder auch nachts Schreianfälle, die stundenlang andauern können. Manchmal können es auch Lachanfalle sein. Eltern und Betreuer fühlen sich dabei oft überfordert, und die Situation ist sehr beunruhigend. Dabei ist es ungewiss, ob Rett-Patienten unglücklich sind, oder unter Schmerzen leiden. (Siehe Datenblatt „Schreianfälle“ mit Empfehlungen).

### **Übergangspflege/Dauer der Leistungen von Krankenkassen**

Die Jugend ist eine Zeitspanne, in der viele Aspekte der körperlichen und emotionalen Gesundheit von Rett-Patienten unsere besondere Aufmerksamkeit erfordert, aber auch eine Zeit, in der diese oft von der Schule zu Betreuungsstätten wechseln. Vergewissern Sie sich, dass Bildungs- und Sozialdienste gut für die Übergangspflege ausgestattet sind und dass die Therapien der Rett-Patienten bis ins Erwachsenenalter aufrechterhalten werden. Die Kontinuität der medizinischen Leistungen muss sichergestellt sein, wenn sie die Betreuung durch den Kinderarzt verlassen. Gute Evaluierungen vor diesen Übergaben sind unerlässlich.