

# Puberteten och Rett syndrom

Dr Hilary Cass, konsult med inriktning på neurologiska funktionsnedsättningar

*Evelina London Children's Hospital St Thomas, Storbritannien*

Många föräldrar upplever puberteten som en jobbig period i sina barns liv. Faktum är att det kan vara så att övergången är lättare för personer med Rett syndrom än för deras syskon. Det finns dock ett antal mer specifika problem som du måste vara extra uppmärksam på under denna tidsperiod

## Menarke

Menarke (den första menstruationen) är det största som händer flickor som nått tonåren. Detta sker utan några större svårigheter hos de flesta flickor med Rett syndrom, du behöver inte vara orolig om din dotters menstruation kommer igång senare än du förväntat dig. Hon kommer med stor sannolikhet att få mens senare och/eller ha oregelbunden mens om hon är underviktig. Detta kan vara en indikation på att ni bör undersöka hennes tillväxt och eventuellt öka hennes kaloriintag. För anteckningar rörande hennes mens och var uppmärksam på om hon verkar tycka det är obehagligt att ha mens – liksom många andra kvinnor kan hon behöva vanliga värktabletter för att lindra sin mensvärk.

## Epilepsi

Detta är ett område som det kan ske förbättringar under tonåren. Hos personer med Rett syndrom har epilepsi en tendens att bli bättre med åldern, om personen inte haft ett anfall på länge så kan det vara värt att diskutera med patientens allmän- eller specialistläkare om ni ska prova att försiktigt dra ner på epilepsimedicinen.

## Mat och tillväxt

En stor andel av personer med Rett syndrom har, trots en stor aptit, svårigheter att tugga och svälja. Föräldrar lyckas ofta hitta mat med rätt konsistens för att säkerställa att personen går upp i vikt i unga år, även om kosttillskott eller andra sätt att säkra en god kosthållning kan behövas. Det är dock väldigt viktigt att hålla koll på personers förmåga att äta och viktutveckling under tonåren. En del personer med Rett syndrom tappar nämligen aptiten, får svårt att äta och/eller faller in i ett mönster av viktnedgång och försämrad hälsa. Om ni håller noggrann koll på vikten kommer ni märka tidiga varningstecken, vilket gör att ni kan ta till förebyggande åtgärder som kosttillskott, ändringar i matens konsistens, hur den serveras och i vissa fall sondmatning.

## Rörlighet/skolios

Under tonåren kan personer med Rett syndrom bli mer stela i kroppen. Det är väldigt viktigt att försöka upprätthålla fysioterapi, hydroterapi, hästridning och andra fysiska aktiviteter för att minimera risken att personen med Rett syndrom blir stillasittande eller utvecklar kontrakturer. Under denna period är det vanligt att mängden tillgängliga tjänster minskar och man kan behöva kämpa för fortsatta insatser. Det är viktigt att enträget påtala hur viktigt det är för personer med Rett syndrom att hålla sig i rörelse under denna tidsperiod.

Försök säkerställa att fysioterapeut eller ortoped, till exempel att genom röntgen, regelbundet kontrollera personen med Rett syndroms rygg (i synnerhet om denne redan drabbats av skolios) och höfter. Kom dock ihåg att en del personer med Rett syndrom utvecklar allvarligare fysiska åkommor än andra, medan vissa klarar sig med en minimal mängd behandling.

## Skrikepisoder

Detta är ett av de vanligaste och mest stressande problemen under tonåren och de första åren som vuxen. En del personer med Rett syndrom genomgår perioder där de skriker under dagen och ibland på natten. Detta kan pågå i flera timmar i streck. Ibland kan de få skrattanfall. Föräldrar och nätverksmedlemmar känner sig ofta maktlösa i hur de ska hantera dessa episoder och det känns väldigt olustigt när personerna med Rett syndrom verkar vara olyckliga eller ha ont. (Se faktabladet "Skrikepisoder" för rekommendationer).

## Övergångsvård/Kontinuerliga tjänster

Under tonåren finns det många fysiska och känslomässiga aspekter som personer med Rett syndrom behöver hjälp med, det är ofta också en period då hon eller han byter eller slutar sin skolgång och barnvården övergår i annan vård. Försök säkerställa att skolan och socialtjänsten har väl genomtänkta övergångsplaner och att personens terapeutiska behandling fortsätter in i vuxenlivet. Försök se till att det finns kontinuitet för vårdtjänsterna när personen inte längre ska vårdas av en barnläkare. Inför överlämningar är det mycket viktigt att ha en noggrann genomgång av insatserna.