

Fallstudie

Rett-Syndrom

Erkrankungsbild · Risikoeinschätzung · Prophylaxen

1 Kurzprofil der Klientin

Person

geboren 26.06.2018 (7 Jahre)
wohnt mit Familie in
barrierefreiem Haus

Schule

Koalaklasse der Liboriussschule
(KME-Förderschule)
seit August 2024

Kommunikation

nonverbal – nutzt Talker
teilweise situativ passend
verweigert ihn oft

Motorik & Mobilität

instabiler, unsicherer Gang
erhöhte Sturzgefahr
braucht Unterstützung bei
Mobilität & Selbstversorgung

Diagnose

Rett-Syndrom (F84.2)
diagnostiziert Sommer 2020
molekulargenetisch gesichert

1.2 Diagnosen nach ICD-10gm

F84.2

Rett-Syndrom

molekulargenetisch gesichert

-

Entwicklungsstörung mit Apraxie & Ataxie

keine Codierung

F80.1

Expressive Sprachentwicklungsstörung

F82.0

Störung der motorischen Entwicklung

2.1 Theoretisches Erkrankungsbild – 4 Stadien

Stadium 1

Frühe Entwicklungsphase

0–6/18 Monate
Entwicklung verläuft scheinbar normal,
nur unspezifische Auffälligkeiten

Stadium 2

Regressionsphase

6–18 Monate bis ca. 4 Jahre
Verlust von Sprache &
Handgebrauch,
Apraxie, Handstereotypien
beginnen

Stadium 3

Plateau-/Stabilisierungsphase

ca. 2–10 Jahre
Verhalten stabilisiert sich,
gesteigertes
Umweltinteresse, Epilepsie
möglich

Stadium 4

Spätphase

ab ca. 10 Jahren
Verschlechterung der Motorik,
Skoliose,
kognitive Fähigkeiten meist stabil

2.1 Begleitdiagnosen: Apraxie & Ataxie

Apraxie

Beeinträchtigung der Fähigkeit, zielgerichtete & zweckmäßige Handlungen auszuführen

Keine grundlegenden motorischen oder sensorischen Einschränkungen

Ursprung: strukturelle Schädigungen des ZNS (z. B. Schlaganfall, Tumor)

Ab Dyspraxie: Handlungen lediglich erschwert, nicht unmöglich

Ataxie

Störung der Bewegungskoordination & Haltungsstabilität

Zeigt sich durch unkontrollierte, überschießende Bewegungen

Hemiataxie: nur eine Körperhälfte betroffen

Ursachen: genetische Erkrankungen, Gehirnverletzungen, Tumoren, Durchblutungsstörungen

2.2 Praxisabgleich – Beobachtungen bei L.

Übereinstimmungen mit Theorie

- ✓ Stereotypien der Hände (Knet-/Waschbewegungen) in Brusthöhe
- ✓ Verstärkung der Stereotypien bei Aufregung (positiv & negativ)
- ✓ Hyperventilation & Apnoe – intensiviert sich bei Aufregung
- ✓ Instabiler Gang durch Apraxie & Ataxie
- ✓ Eingeschränkte gezielte Handbewegungen
- ✓ Magen-Darm-Probleme & Wachstumsverzögerung

Abweichungen / nicht vorhanden

- ✗ Skoliose
- ✗ Epilepsie
- ✗ Schluckstörung (nicht dokumentiert)

3 Risikoeinschätzung & Prophylaxen – Überblick

3.1 Sturzprophylaxe

Risikofaktoren:

Instabiler Gang, Apraxie, Ataxie → erhöhtes Sturz- und Verletzungsrisiko

3.2 Obstipationsprophylaxe

Risikofaktoren:

Wenig Bewegung, geringe Flüssigkeitszufuhr, eingeschränkte Darmtätigkeit

3.3 Pneumonieprophylaxe

Risikofaktoren:

Schwache Atemmuskulatur, Flüssigkeitsmangel, eingeschränkte Beweglichkeit

Maßnahmen

Sturzprophylaxe

Rutschfeste Schuhe · Begleitung beim Gehen · regelmäßige Mobilisation

Obstipationsprophylaxe

1,5–2 L Flüssigkeit täglich · Bewegung · ggf. Movicol

Pneumonieprophylaxe

Regelmäßige Mobilisation · Oberkörperhochlagerung · ausreichende Flüssigkeitszufuhr

Fazit

Beobachtungen stimmen weitgehend mit der Theorie überein.

- Apraxie & Ataxie prägen den Alltag von L. erheblich
- Stereotype Handbewegungen und Atemstörungen besonders ausgeprägt
- Prophylaxen (Sturz, Obstipation, Pneumonie) sind unbedingt notwendig