logbuk

ONLINE

MINI-SYMPOSIUM

Rett-Syndrom

01. Oktober 2026

08:30-16:30 Uhr

Teilnahmegebühr: 79,-€

https://logbuk.academy.thinksmartbox.com

logbuk

Programm

08:30 Begrüßung & Technik

08:45 Prof. Dr. med. Bernd Wilken, Direktor - Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrischen Zentrum

Die Entwicklung des Rett-Syndroms – ein halbes Jahrhundert medizinischer Erkenntnis

Das Rett-Syndrom (RTT) wurde 1966 erstmals von dem Wiener Kinder- und Jugendpsychiater Andreas Rett als zerebrale Atrophie mit Hyperammonämie bei Mädchen beschrieben. Erst 1983 wurde das Rett Syndrom von Hagberg als eigenständiges Krankheitsbild neu beschrieben und die Besonderheiten bei 30 Kindern publiziert, 1985 wurden in Wien erstmals die klinischen Kriterien für das Rett-Syndrom definiert. Basierend auf der Erstbeschreibung von Andreas Rett, gingen diese „Wiener Kriterien“ davon aus, dass es sich bei dem Rett-Syndrom um eine genetische Erkrankung handelt, die nur Mädchen betrifft und für Knaben einen Letalfaktor darstellte. In nachfolgenden Revisionen wurden 1988 auch Knaben in diese Krankheitsgruppe aufgenommen. Nach der Entdeckung von Mutationen im MeCP2-Gen von Patientinnen mit Rett-Syndrom 1999 erfolgte eine nochmalige Überarbeitung der Diagnosekriterien im Hinblick auf ihre klinische Anwendung. Darin erfuhren einige der früheren Kriterien eine andere Gewichtung, insbesondere die Beurteilung des Kopfumfanges. Mikrozephalie, beziehungsweise Dezeleration des Schädelwachstums wurde als zwar häufiges, aber nicht mehr obligates Merkmal aufgeführt. Besondere Betonung erfuhr der Nachweis einer Regression, also der komplette oder partielle Verlustes bereits erworbener motorischer Funktionen (Handfunktion/Laufen) und kognitiver Fähigkeiten (Sprache/Kommunikationsmöglichkeiten) sowie die Entwicklung von Stereotypien. Basierend auf den in Datenbanken weltweit gesammelten Erfahrungen bei mehreren tausend Patienten mit Rett-Syndrom, beziehungsweise Kindern und Jugendlichen mit MeCP2-Mutationen erfolgte eine letzte Revision der diagnostischen Kriterien und Nomenklatur 2010.

09:45 Pause

10:00 Dr. Charlotte Stein, promovierte Biologin und Executive Business Unit Leitung Onkologie in einem biotechnologischen Unternehmen

Entstehung und mögliche Therapien des Rett-Syndroms

Das Rett-Syndrom ist eine seltene, schwerwiegende neurologische Entwicklungsstörung, die nahezu ausschließlich bei Mädchen auftritt und erstmals in den ersten Lebensjahren klinisch manifest wird. Ursache ist in den meisten Fällen eine Mutation im MECP2-Gen auf dem X-Chromosom, das eine zentrale Rolle in der Regulation der Genexpression im zentralen Nervensystem spielt. Nach einer zunächst scheinbar normalen frühkindlichen Entwicklung kommt es typischerweise zu einem Entwicklungsstillstand und anschließend zu einem Verlust bereits erworbener motorischer und sprachlicher Fähigkeiten, begleitet von charakteristischen Handstereotypien, epileptischen Anfällen, Atemregulationsstörungen und kognitiven Einschränkungen.

Derzeit existiert keine kausale Heilung des Rett-Syndroms; die Therapie ist überwiegend symptomorientiert und erfordert einen multidisziplinären Ansatz. Dazu zählen antiepileptische Medikamente, Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie sowie eine gezielte Behandlung von Begleiterscheinungen wie Skoliose oder Ernährungsproblemen. In den letzten Jahren haben jedoch molekulargenetische und neurobiologische Erkenntnisse neue therapeutische Perspektiven eröffnet. Experimentelle Ansätze umfassen Gentherapien, die Wiederherstellung der MECP2-Funktion, sowie pharmakologische Strategien zur Modulation nachgeschalteter Signalwege. Diese innovativen Therapien befinden sich überwiegend noch in präklinischen oder frühen klinischen Entwicklungsphasen, geben jedoch Anlass zu vorsichtigem Optimismus für zukünftige kausale Behandlungsoptionen.

10:55 Pause

10:00 Christiane Dieckmann, Sonderpädagogin, Schulleiterin, LUK – Kommunikationspädagogin, GesUK – Fachreferentin

Wege der Unterstützte Kommunikation am Beispiel einer Person mit Rett - Syndrom

Wege der Unterstützen Kommunikation sind immer individuell. Die besonderen Begleitumstände, die das Rett-Syndrom mit sich bringen, stellen Eltern, Therapeuten, Pädagogen und UK - Fachpersonen immer wieder vor besondere Herausforderungen. Anhand einer "UK - Lebenswegbeschreibung" werden in diesem Vortrag verschiedene Stationen beleuchtet und Anregungen für die eigene Wegfindung gegeben. In diesem Vortrag lernen die Teilnehmer:innen wichtige Aspekte zum Rett–Syndrom kennen, die bei der Entwicklung individueller UK–Konzepte berücksichtigt werden sollten. Anhand vieler praktischer Beispiele wird der Weg der „Unterstützten Kommunikation“ von den ersten Schritten, über Symbolsysteme bis hin zum Talker mit Augensteuerung aufgezeigt. Es werden die Hürden der verschiedenen Übergänge beleuchtet und Einblicke in das „Leben auf einer familiären Großbaustelle“ gegeben.

12:oo Pause

logbuk

Programm

13:00 Dr. Jennipher Mathieu, akad. Sprachtherapeutin, Promotion Sonderpädagogik

Schriftspracherwerb - Ein Weg zu mehr Partizipation

Während Schriftspracherwerb für die meisten Kinder ein selbstverständlicher (Bildungs-)Meilenstein ist, werden in Deutschland immer noch nur wenige Mädchen mit Rett-Syndrom an die Schriftsprache herangeführt. Doch was wäre, wenn Schriftsprache ein relevantes Puzzleteil zu mehr Teilhabe ist? Diese praxisorientierte Präsentation stellt zentrale Erkenntnisse aus der Dissertation „LITRETT - eine explorative Einzelfallanalyse“ vor, in der vier Vorschulkinder mit Rett-Syndrom über mehrere Monate hinweg systematisch in ihrer emergenten Literalität gefördert wurden. Im Fokus stehen konkrete Förderansätze, die zeigen, wie Literacy auch bei schwer beeinträchtigten Kindern aufgebaut werden kann: mit Symboltafeln, elektronischen Hilfsmitteln mit und ohne Augensteuerung, dialogischen Bilderbuchangeboten und der aktiven Einbindung von Eltern und Peers. Teilnehmende erhalten praktische Impulse für die eigene therapeutische Arbeit im Bereich Unterstützter Kommunikation – und Perspektiven auf Schriftsprache als Türöffner für Kommunikation, Selbstwirksamkeit und Teilhabe.

14:00 Pause

14:15 Sabine Weith, Lehrerin

Mehr sehen als die Diagnose – Unterstützte Kommunikation und schulische Teilhabe aus der Perspektive einer Mutter

Kinder mit Rett-Syndrom werden im schulischen Alltag häufig zuerst über ihre Einschränkungen wahrgenommen. Doch wenn Unterstützte Kommunikation als selbstverständlicher Bestandteil von Lernen und Alltag verstanden wird, können Kinder zeigen, was sie verstehen, denken und mitteilen möchten.

Der Vortrag verbindet persönliche Erfahrungen aus der Perspektive einer Mutter mit Einblicken in den schulischen Alltag. An konkreten Beispielen wird deutlich, wie Unterstützte Kommunikation dazu beitragen kann, Fähigkeiten sichtbar zu machen und Kindern echte Beteiligung zu ermöglichen. Dabei spielt nicht nur die Methode eine Rolle, sondern vor allem die Haltung gegenüber dem Kind: die Bereitschaft, ihm etwas zuzutrauen, zuzuhören und seine Ausdrucksformen ernst zu nehmen.

Gleichzeitig werden Herausforderungen im Schulalltag angesprochen – etwa unterschiedliche Erwartungen, begrenzte Erfahrung mit UK oder strukturelle Rahmenbedingungen. Der Vortrag lädt dazu ein, Kinder stärker in ihrem Potenzial zu sehen und Kommunikation als Schlüssel für Entwicklung, Lernen und Selbstbestimmung zu verstehen.

15:15 Pause

15:30 Romana Malzer, Kommunikationspädagogin

Rett-Chatt: Unterstützte Kommunikation mit Rett-Syndrom-Kindern/Jugendlichen/Erwachsenen

Der Vortrag zeigt, wie Unterstützte Kommunikation (UK) spielerisch in Alltagssituationen von Familie, Schule und Einrichtungen integriert werden kann. Mit einfachen Hilfsmitteln, digitalen Technologien und kreativen Ideen aus der Praxis einer Rett-Familie werden Kommunikationsanlässe geschaffen – etwa durch angepasste Spiele, sprechende Tasten, Symbolkarten oder Kopf- und Augensteuerung. Im Mittelpunkt steht die Haltung, dass jedes Kind kommunizieren will, auch auf ungewohnten Wegen. Geduld, Flexibilität und kreative Methoden eröffnen Menschen mit Rett-Syndrom neue Möglichkeiten der Teilhabe. Der Vortrag verbindet theoretische Grundlagen mit praxisnahen Beispielen und gibt Impulse für Fachkräfte und Angehörige, Kommunikation mutig, kreativ und mit Freude zu fördern.

16:15 Resümee & Verabschiedung

Für dieses Symposium werden für Therapierende Fortbildungspunkte gemäß Rahmenemfpehlung vergeben.