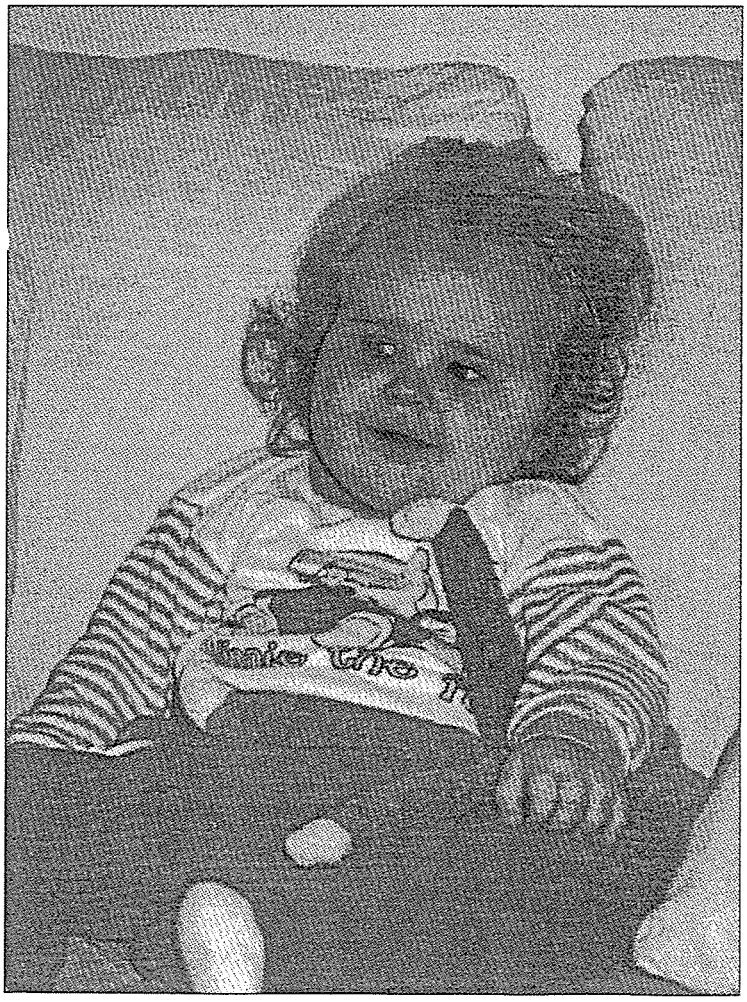
Nieuwsbrief
Rett syndroom Netwerk

nummer 22, september 2001

Sem

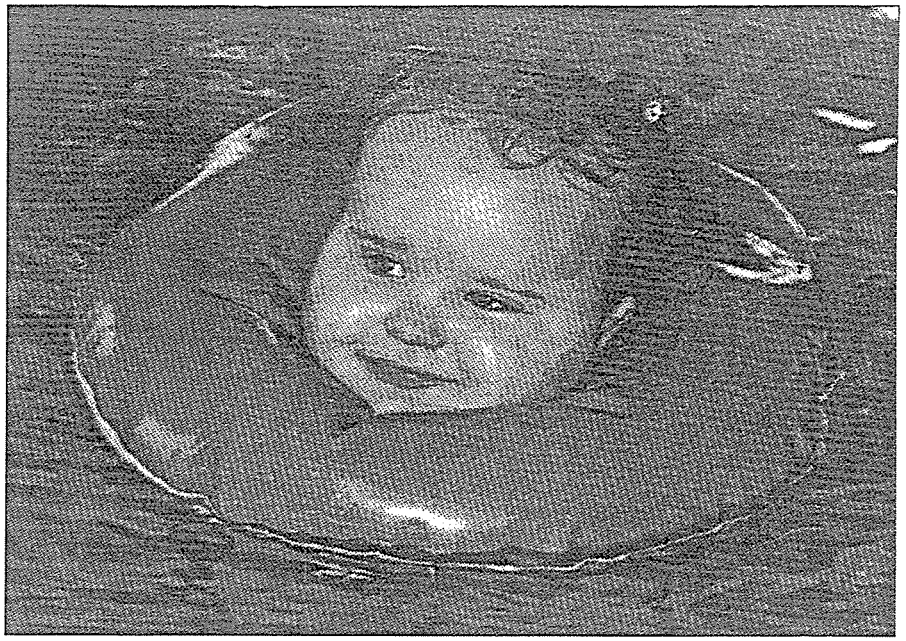
Sem is geweldig, Sem is lief,
Sem hoort bij ons, Sem is ons alles,
Sem heeft Rett.

17 augustus 1999, eindelijk was zij daar, onze Sem. Het geboortekaartje hadden wij zelf ontworpen, met een controversiële tekening van striptekenaar Hein de Kort, die niet bij iedereen in de smaak viel, en met de kreet, 'Born to be wild'.
Achteraf bekeken nog niet eens zo'n slechte keus.
Daarna volgt het verhaal dat je van veel Rett ouders hoort. Het eerste jaar is er eigenlijk niet zo veel aan de hand. Wij genieten van onze meid en alles gaat zoals het gaan moet. Waarom ook niet, het zijn toch altijd andere mensen met dat soort kinderen?



Twijfel
Aangezien Sem zich slecht ontwikkelt, komen wij via de huisarts en kinderarts terecht bij een fysiotherapeut. Ze moet gewoon een beetje geënthousiasmeerd worden. Dit werkt niet. We worden bezorgd. De hele medische hupsakee gaat zich met ons meisje bezighouden: CT-scans, MRI, bloedonderzoek, chromosomenonderzoek, urineonderzoek, gehoortest en zicht-test. Alles is goed, met andere woorden, ze kunnen niets vinden.

Via een collega die weer iemand kent met een Rett-dochter, horen wij voor het eerst van het syndroom. De collega wilde niet vertellen wat het allemaal inhield. "Kijk maar even op internet".
Toch wel heel vervelend wat daar allemaal staat, maar dat kan Semmy niet hebben. Ze heeft geen koude voetjes, ademhalingsproblemen of problemen met eten. De nachtelijke lachbuien en het tandenknarsen komen bekend voor, maar dat zegt toch niets. De veelgenoemde stereotiepe handbewegingen zijn er ook niet. We gaan maar weer verder zoeken.



Toch eerst een telefoontje naar onze neurologe. Zij zegt dat Sem geen Rett kan hebben, aangezien er bij haar geen achteruitgang is, de beruchte knik is niet aanwezig; Sem ontwikkelt zich gewoon erg langzaam. Na een aantal dagen toch maar eens een e-mailtje naar het Rett-netwerk gestuurd. Dezelfde avond worden we gebeld door Leonieke Wiertz. Het kan best zijn dat Sem niet alle klassieke kenmerken vertoont, maar er is nu een specifiek DNA-onderzoek waarmee Rett aangetoond kan worden. Misschien toch maar doen, voor de zekerheid. Dus weer een telefoontje naar onze neurologe. Zij is het niet eens met ons verzoek tot een DNA-onderzoek en vraagt ons te wachten totdat wij bij de klinisch geneticus zijn geweest, over drie maanden. Na een dag besluiten we toch een brief op poten te zetten met het dringende verzoek over te gaan tot het DNA-onderzoek. Met schouderophalen wordt aan dit verzoek voldaan. De resultaten zijn pas over een aantal maanden te verwachten.

Toch Rett?

Dan, drie maanden later, gaat het ineens snel. We verwachten niet echt meer dat Sem ook daadwerkelijk Rett heeft, aangezien ze ook in de achterliggende periode geen kenmerken heeft laten zien. Op maandag 12 februari 2001 hebben wij eindelijk de genoemde afspraak met de klinisch geneticus in het AMC. Hij wordt algemeen beschouwd als een der besten. We zijn nog geen twee minuten binnen of hij begint over Rett. Hij heeft onze brief gelezen, die in het inmiddels lijvige dossier was toegevoegd, en vraagt ons waarom wij aan Rett denken. Na 50 minuten praten zegt hij voorzichtig dat hij ook aan Rett denkt. Hij zal het laboratorium bellen en vragen of zij spoed willen maken met de resultaten.
Donderdag 15 februari 2001. De klinisch geneticus heeft gebeld...

Sem is geweldig, Sem is lief, Sem hoort bij ons, Sem is ons alles, Sem heeft Rett.

De dagen daarna gaat alles ineens heel snel. Sem wordt 's morgens wakker en ligt met haar handjes te spelen. Nachtenlang zitten we wakker bij haar bedje omdat zij soms nauwelijks meer adem kan halen door het vele slijm wat zich ophoopt in haar mondje.

Stroomversnelling

Opa's en oma's springen bij en helpen zo veel het kan. We gaan met ons meisje regelmatig het AMC in voor onderzoeken en wekelijkse afspraken met onze (fantastische) ergotherapeute en fysiotherapeute. Ze krijgt medicijnen voor astma en reflux, spalkjes voor haar voeten, een aangepaste stoel voor binnen en één voor buiten, de aangepaste bedbox is besteld, de sta-tafel voor thuis opgemeten. Ineens bevind je je in een wereld waar je het bestaan niet van kende: de wereld van gehandicapten.

We worden zelf ook onderzocht, dit in verband met eventuele volgende kinderen. We zijn beiden geen drager. Weer een afspraak met de klinisch geneticus. Hij vertelt ons dat Sem volgens het DNA-onderzoek het syndroom heeft. Inmiddels is Sem weer helemaal opgeknapt en geniet elke dag weer met volle teugen van haar eigen Sem-wereld.
Sem is inmiddels twee jaar oud. Zij kan nog steeds niet zelfstandig zitten maar ze gaat toch langzaam vooruit. Sem is nu een vrolijke meid, die veel lacht, helemaal gek is van de Teletubbies (ook erg, hè), en haar dag spelend doorbrengt. Ze slaapt de hele nacht door en wordt vrolijk weer wakker. Binnenkort gaat zij bij wijze van proef naar de Lotusbloem in Aalsmeer. We verwachten dat zij dat heel leuk zal vinden.

We redden het wel

Of je ooit helemaal went aan Rett, betwijfel ik. Daarvoor zijn de verwachtingen te onduidelijk, de symptomen te grillig. Maar met heel veel hulp van familie en vrienden redden we het samen wel ... Zoals zoveel Rett-meisjes spreekt Sem met haar ogen. Ze kijkt dwars door je heen en steelt je hart, of je dit nu wil of niet.

Sem is geweldig, Sem is lief, Sem hoort bij ons, Sem is ons alles, Sem heeft Rett.
Nou, en ...

Serge en Jolanda Maesen
Asserring 129
1187 KH Amstelveen

Een PGB voor Marilou

Marilou wordt een deel van de week thuis verzorgd. Dat wordt betaald uit een persoonsgebonden budget.

Wij zijn aan een persoonsgebonden budget (PGB) gaan denken op het moment dat de geboden zorg voor Marilou onvoldoende bleek te zijn. Via de SPD hebben wij een aanvraag ingediend. We stonden anderhalf jaar op de wachtlijst, tot in 2000 de wachtlijst werd aangepakt dankzij de maatregelen van staatssecretaris Vliegenthart.
Na een telefoongesprek met de ouders van Fenna (een Rett meisje) kwam alles in een stroomversnelling. Zij hadden al enige ervaring met een PGB.

Andere oplossing

Bij ons was een derde meisje op komst. Marilou ging al naar het dagverblijf sinds zij anderhalf jaar was. Eerst een dag per week, maar inmiddels ging zij drie dagen.
Met de komst van de baby stonden wij voor de keus om de dagen op het dagverblijf uit te breiden naar vijf of te zoeken naar een andere oplossing. Met twee wagens op stap leek niet haalbaar en de verzorging van een baby en Marilou was moeilijk te combineren voor een moeder alleen. In onze ogen kon het dagverblijf bovendien op dat moment niet de zorg aan Marilou bieden die wij graag wilden.

Wij besloten, net als de ouders van Fenna, om Marilou thuis te gaan verzorgen met hulp. Marilou gaat nu drie dagen naar het dagverblijf en is vier dagen thuis.
Wij zijn gaan nadenken over wie ons kon helpen. Met de mentrix van Marilou's oude peuterspeelgroep hadden wij al een principe-afspraak. Gelukkig toonde zij na twee jaar nog evenveel interesse in het thuis werken met Marilou. Ook hadden wij op dat moment een vrijwilligster als speelhulp, die belangstelling toonde. Dat waren alvast twee personeelsleden voor twee doordeweekse dagen. Nu nog een dagindeling.

Vast programma

Wij hebben de dagindeling van het dagverblijf aangehouden en aangepast. De hulpen werken van 08.30 uur tot 17.30 uur. In de ochtend halen zij Marilou uit bed, kleden haar aan en geven haar ontbijt met haar medicijnen. Dan volgt er een binnenactiviteit of therapie, waarna er rond 10.00 uur iets wordt gedronken en gegeten. Daarna gaat de hulp met Marilou zwemmen op het dagverblijf of wandelen naar de kinderboerderij.
Om 12.00 uur eten we samen met de andere kinderen. Daarna rust Marilou.
In de middag is er weer een buitenactiviteit, zoals fietsen in de fietskar of een boodschap in de supermarkt, waarna er fruit gegeten wordt. Na de binnenactiviteit of een therapie gaat Marilou een uur in bad. Om 17.00 krijgt ze eten met haar medicijnen. Om 17.30 uur gaan de hulpen naar huis en nemen wij de zorg over.

De ene hulp werkt een halve dag en de andere anderhalve dag. De buitenactiviteiten bestaan uit zwemmen, fietsen, wandelen, lopen, bezoek aan kinderboerderij enz. De binnenactiviteiten bestaan uit snoezelen, verven, voorlezen, kleien, bellenblazen, masseren, muziek maken, gitaar spelen enzovoort. De activiteiten worden aangepast aan een bepaald thema bijvoorbeeld lichaam, winter en zomer.We hebben twee therapeuten in dienst, een fysiotherapeut en een muziektherapeut. Ongeveer eens in de maand hebben we een overleg tussen ons, beide hulpen en de therapeuten.
De verzorging en therapieën

• **vervolg op pagina 6**

Redactioneel

In deze nieuwsbrief een impressie in foto's (gemaakt door Harry van der Kraats) van de zeer geslaagde familiedag van 30 juni in Rosmalen. In de volgende nieuwsbrief zullen we verslag doen van deze dag.

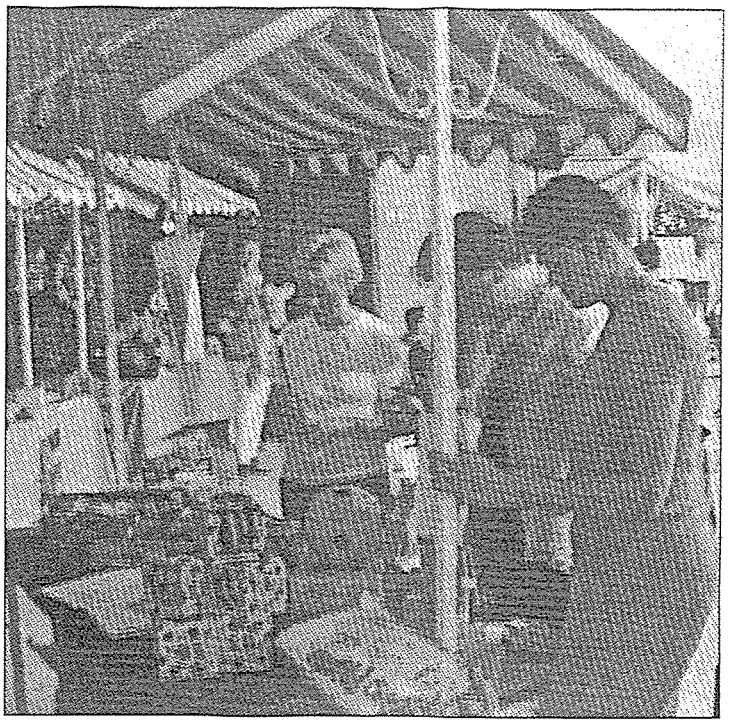
Een uitgebreidere selectie foto's komt binnenkort op de site. Weet u het adres nog: www.rett.nl!

Daar treft u ook een verwijzing naar een gloednieuwe site over Rett syndroom, met veel informatie, beeldmateriaal en verhalen van ouders. Een bezoek meer dan waard.

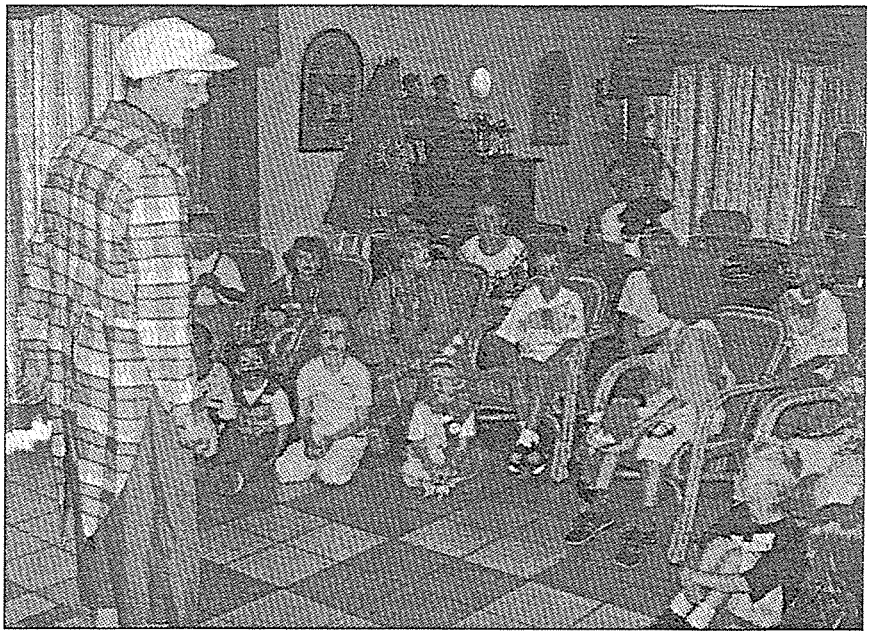
We ontvingen het droevige bericht van het overlijden van Maud Simons. Maud is op 22 augustus plotseling overleden. Ze was vijftien jaar. We leven mee met haar ouders en haar broer en willen hen heel veel sterkte toewensen.

Kerngroep Rett syndroom

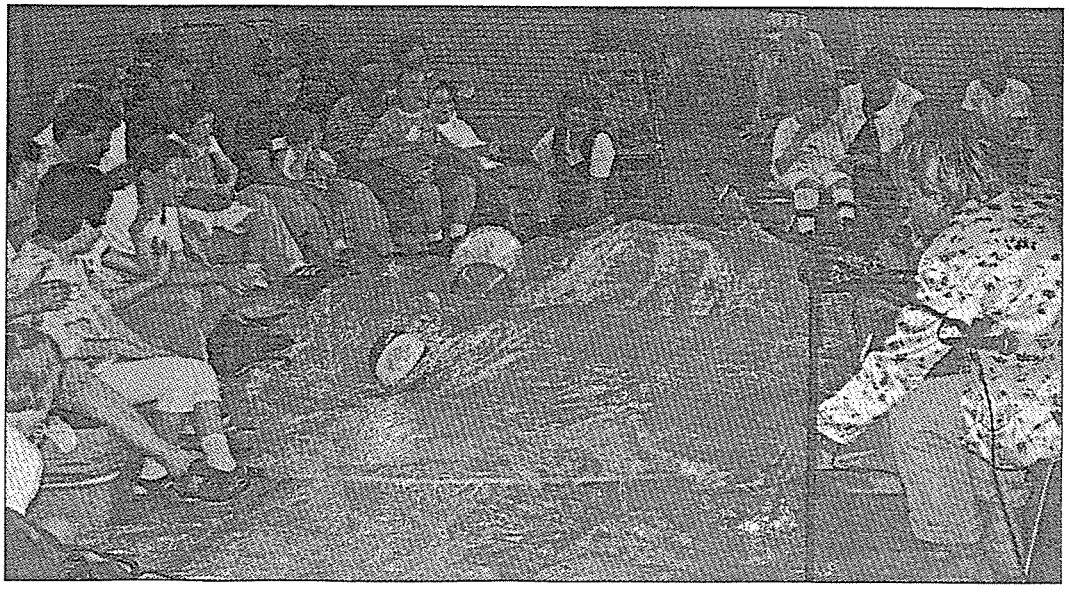
Ouders bezoeken een rijkelijk gekleurde en gevulde speelgoedbeurs...



... en ondertussen genieten de brusjes van clownerie.



Muziekspektakel verzorgd door de muziektherapeut.



Onze jaarlijkse traditie: de paarden van Ed...

...en ontspannen uitproberen van zwemmateriaal.

• vervolg van pagina 3

vinden zoveel mogelijk plaats in de kamer van Marilou.. Die is niet bijzonder groot, maar wel voorzien van alle benodigheden, zoals een extra kinderstoel, hoog-laagbed, ballenbad en snoezelapparatuur.

Voor en tegen

Natuurlijk hebben wij op deze twee dagen een deel van onze privacy moeten inleveren. Goede afspraken zijn hier wel bij nodig. Maar we kunnen nu bepaalde activiteiten met alle kinderen samen doen en ook activiteiten met de kinderen apart. Op deze manier blijft er voldoende tijd en aandacht over voor onze andere kinderen.
Marilou heeft vaak ziekelijke perioden; dan werkt deze oplossing met PGB prima. Wij bepalen zelf de zorg voor Marilou en de wijze waarop de zorg gegeven wordt.

Nadelig aan het PGB zijn de administratieve activiteiten, het zoeken en vinden van personeel en vervanging bij ziekte van de personeelsleden.
Wij zijn nog op zoek naar een logopedist en een ergotherapeut, maar deze willen vaak niet aan huis werken, terwijl ditt voor ons een voorwaarde is. De relatieve onbekendheid van het PGB en de manier hoe wij het besteden werkt in ons nadeel.
In de toekomst willen wij gaan uitbreiden naar drie dagen PGB. Maar wij moeten het kostenplaatje goed in de gaten houden. Het PGB is geen vetpot. De dagen op het dagverblijf willen wij zeker behouden in verband met de sociale contacten voor Marilou. Het kringetje wordt anders wel erg klein.

Wij zijn zeer positief over het PGB en de mogelijkheden die het ons biedt. Dankzij de combinatie van persoonlijke begeleiding thuis en sociaal contact op het kinderdagverblijf is Marilou met sprongen vooruit gegaan. Ze straalt overduidelijk als een hulp of therapeut binnenkomt. En daar doen we het tenslotte voor.

Axel en Leonieke Wiertz

Meer over PGB

Steeds meer ouders kiezen voor een persoonsgebonden budget. In het kader van de wachtlijstaanpak zijn de mogelijkheden daartoe verruimd. Ook werkt staatssecretaris Vliegenthart aan een vereenvoudiging van de huidige Regeling persoonsgebonden budget.

✳ De gezamenlijke oudervereningingen kennen een netwerk van budgethouders. Voor *f* 15,- per jaar kunnen leden van de ouderverengingen zich hierbij aansluiten. Zij ontvangen dan vier keer per jaar de nieuwsbrief. Een keer per jaar is er een landelijke dag over PGB.

De folders 'Persoonsgebonden budget. Iets voor u?', bestelnummer 16004 en 'Weg met de wachtlijst', bestelnummer 28005 zijn gratis op te vragen bij de FvO.
De brochure 'Al uw vragen over persoonsgebonden budget', bestelnummer 16003 kost *f* 14,- voor leden en *f* 20,- voor anderen en is ook bij de FvO te bestellen.

Met concrete vragen over het persoonsgebonden budget kunt u ook terecht bij de hulp- en advieslijnen van de oudervereniging waarvan u lid bent.

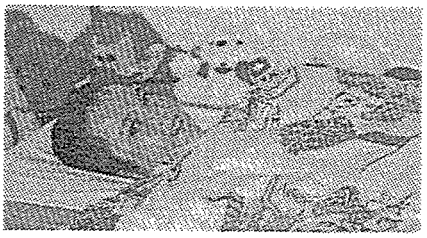
Jij zo onbezorgd
wij met onze zorg...
door jou hebben wij een andere wereld leren kennen...

Woensdagavond is plotseling overleden
onze lieve bijzondere dochter en mijn kleine zus

Maud Simons

Zwolle, 29 maart 1986 *Zwolle, 22 augustus 2001*

Yvonne en Martin
Bram



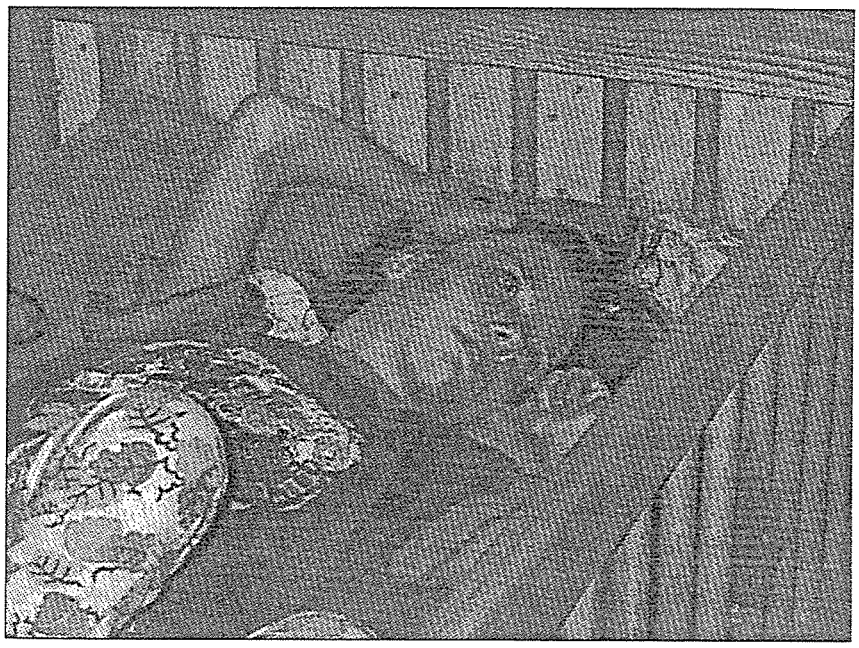
Beverveld 5
8017 LA Zwolle

Maud is thuis, bezoek: zaterdag tussen 15.00 - 16.00 uur

Maandag 27 augustus om 16.00 uur komen wij samen rondom Maud in de aula van Crematorium Kranenburg, Kranenburgweg 9, (afslag) Zwolle-Noord.

Na de bijeenkomst nodigen wij u uit in de koffiekamer.

Annika



18 juli
Het ging gisteren lekker met Annika. Ze heeft veel geoefend in de rolstoel die nu voorlopig is aangepast op haar rug. Thuis krijgt ze een nieuwe rolstoel. Haar fysiotherapeute Reinata en groepsleider Fokke kwamen vanmiddag. Reinata kwam even overleggen over de rolstoel en de overdracht na het ziekenhuis. Fokke was gewoon nieuwsgierig. Onze dame vond het wel leuk om hen te zien. Ze zat ze met grote ogen aan te kijken. Gisteravond was Annika behoorlijk moe, maar ze had dan ook veel gedaan. Vanmorgen vroeg zijn er weer foto's gemaakt van de rug. En ja hoor, morgen mag ze naar huis! Als haar aangepaste bed er dan tenminste is. Dus ik ben nu druk bezig om dat allemaal te regelen.

Yes, het is zover, Annika mag naar huis. Haar bed en matras zijn staan klaar. Annika en Anja worden rond 11 uur met de ambulance naar huis gebracht, omdat het lang zitten in een hobbelende auto niet goed is voor de rug. Morgen rond het middaguur zijn ze weer thuis. Het gaat dus lekker met Annika. Dokters tevreden, verpleging tevreden, wij tevreden, en Annika hopelijk ook tevreden.
We hebben tot nu toe echt geweldig veel reacties gekregen van familie, vrienden, bekenden en collega's. Erg bedankt allemaal. Ze hebben allemaal op de ramen en muren van Annika's kamer gehangen. Vanaf morgen hangen ze op Annika's kamer thuis.

19 juli
Annika en Anja zijn even na 12.30 opgehaald door een ambulance en lekker luxe naar huis gebracht. Zo'n ambulance gaat heel hard. Ik reed vooruit en werd halverwege Drachten ingehaald door iets geels dat voorbij zoefde. Door een openstaande brug kon ik hen uiteindelijk weer inhalen.
Annika was thuis heel alert, keek goed rond en herkende alles en iedereen. Ze genoot overduidelijk van alle aandacht en van de bekende omgeving. Ze ligt nu lekker te slapen. We gaan nu hard aan het werk om haar verder te laten herstellen. We zijn er nog lang niet.

4 augustus
Annika is nu ruim twee weken thuis. Met onze dame gaat het langzaam de goede kant op. Ze heeft inmiddels al een aantal keren gezwommen in het zwembad van het dagverblijf, onder begeleiding van haar fysiotherapeute. Annika heeft er lol in, ze geniet van het warme water en ze kan voorzichtig wat stappen.
De wond is volledig gesloten en ziet er minder rood en vurig uit. De verzorging wordt langzaam vertrouwder, dus alles gaat wat meer ontspannen. Het blijft wel energie vreten, want je moet bij iedere beweging met haar nadenken of het wel kan of dat je het beter anders kunt aanpakken. Daarom duurt de verzorging langer dan vroeger.
Over een maand moeten we op controle bij de orthopeed. We hopen dat dan de nieuwe rolstoel er bijna is, want op dit moment blijft het improviseren met de oude stoel. We moeten opletten, want ze heeft na enkele uren zitten steeds een rode drukplek op een van haar billen, ondanks een antidecubitus-kussen. We proberen te voorkomen dat het een wondje wordt, want dan hebben we een probleem.

Onze vaste hulpen zijn weer in beeld. Zij ondersteunen ons bij de verzorging van Annika. Dat gaat goed. We hebben het zelfs al aangedurfd om een dagje de verzorging helemaal aan hen over te laten, zodat we Opa konden verrassen met zijn verjaardag.
Al met al hebben we onze handen vol, maar het gaat meer ontspannen. Annika doet het goed en we hopen dat ze over een tijdje weer naar het dagverblijf kan. Misschien eerst nog voor een paar dagdelen om te wennen.

Hans Biemans

De nieuwsbrief Rett verschijnt enkele malen per jaar onder verantwoordelijkheid van het Rett Syndroom Netwerk Nederland.
Het netwerk wordt ondersteund door de samenwerkende oudervereningingen:

- *Philadelphia, Protestants Christelijke vereniging voor mensen met een verstandelijke handicap, hun ouders, familie en vrienden*
  Maliebaan 71l
  Postbus 85278
  3508 AG Utrecht
  Telefoon (030) 236 37 38

- *VOGG, Algemene vereniging van Ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap*
  Maliebaan 71h
  Postbus 85274
  3508 AG Utrecht
  Telefoon (030) 236 37 44

- *Dit Koningskind, Vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun ouders en vrienden*
  Maliebaan 71m
  Postbus 85275
  3508 AG Utrecht
  Telefoon (030) 236 37 88

- *WOI, Werkverband van Ouder- en familieverenigingen in Instellingen voor mensen met een verstandelijke handicap*
  Maliebaan 71k
  Postbus 85272
  3508 AG Utrecht
  Telefoon (030) 236 37 22

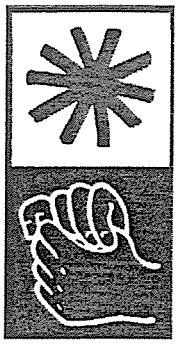
- *Helpende Handen, Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten*
  Houttuinlaan 7
  Postbus 404
  3440 AK Woerden
  Telefoon (0348) 48 99 70

Redactie-adres:
Federatie van Oudervereningingen
t.a.v. Mieke van Leeuwen
Postbus 85276
3508 AG Utrecht
Telefoon (030) 236 37 67
Telefax (030) 231 30 54
E-mail adres:
utrecht@fvo.nl
Internetadres: www.fvo.nl

Internetadres netwerk:
www.rett.nl

ISSN-nummer: 1387-3881

Kerngroep netwerk



Petra en Ed Arnst
Salvialaan 33
2343 XA Oegstgeest
Telefoon (071) 517 22 61
E-mail: e.arnst@zonnet.nl

Migiel van Lier en
Marjon van Vlijmen
Populierendreef 900
2272 HS Voorburg
Telefoon/fax (070) 386 06 76
E-mail: lier05@zonnet.nl

Huib Sneep en Kirstain
Houweling
Tuinlaan 58
3111 AW Schiedam
Telefoon (010) 426 31 77
Fax (010) 426 60 21

Anja en Bas Versteeg-Peters
Walk 6
6093 GT Heythuysen
Telefoon (0475) 49 56 43
E-mail: bversteeg@wish.net

Axel en Leonieke Wiertz
Hemelsblauw 2
2718 JX Zoetermeer
Tel. (079) 362 88 90
E-mail: wiertz@post.com

BRSV
Belgische Rett Syndroom vereniging VZW
Lil 26, 2450 Meerhout, België
Telefoon 0032 50 550268
E-mail: brsv@rettsyndrome.be

GIFTEN
Giften aan de Stichting Netwerk Rett Syndroom zijn fiscaal aftrekbaar (KvK Rotterdam: 24286904).
Het gironummer van de Stichting is 8116352, Walk 6, 6093 GT Heythuysen.

Kijktips

Kijk op internet op

www.rett.nl

voor een gloednieuwe site met veel (stilstaand) beeldmateriaal over kinderen met Rett syndroom.

Op 29 september is er een uitzending van AVRO's

'Vinger aan de pols'

over Rett syndroom.

De uitzending is op Nederland 1 om 21.30 uur.