Netwerk Rett

nieuwsbrief | nummer 36 | juli, augustus | 2006

Bente

Bente is ons eerste kindje. Ze is geboren op 12 mei 2003 met een gewicht van 2195 gram. En met een mooie bos donker haar! In het begin heeft ze wat moeite gehad zich op temperatuur te houden maar na een kleine week ging ook dat goed. Ze reageerde goed op de borstvoeding.
Ze groeide goed. Maar de fles…. Vergeet het maar. Na een half jaar tobben pakte ze de fles uiteindelijk wel.

• Lees verder op pagina 3

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

PhiladelphiaSupport, Christelijke vereniging voor mensen met een verstandelijke handicap, hun ouders, familie en vrienden
T 030 2363738
www.philadelphiasupport.nl

VOGG, Algemene vereniging van ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap
T 030 2363744
www.vogg.nl

dit Koningskind, Vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun ouders en vrienden
T 030 2363788
www.ditkoningskind.nl

Helpende Handen,
Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten
T 0348 489970
www.helpendehanden.nl

Redactie-adres:
Federatie van Oudervereenigingen
t.a.v. Tamara Stranders
Postbus 85276
3508 AG Utrecht
T 030 2363767
F 030 2313054
t.stranders@fvo.nl
www.rett.nl

ISSN-nummer
ISSN-nummer: 1387-3881

Netwerk nieuws

- **Geslaagde familiedag**
  Op 17 juni vond in Assen de familiedag plaats. Vele positieve reacties en ook volgens de kerngroep was het een geslaagde dag. Voor degenen die niet aanwezig waren of nog eens wat willen nazoeken verwijzen we op pagina 4 en 5 nog eens naar al diegenen die tijdens deze dag hun producten zijn komen laten zien. Namens de organisatie nog eens dank aan al diegenen die hun medewerking hebben verleend aan het welslagen van deze dag!

- **Grote belangstelling deelname onderzoek gedragskenmerken**
  U heeft allemaal een verzoek ontvangen voor deelname aan een onderzoek vanuit de faculteit Sociale Wetenschappen, afdeling Orthopedagogiek van de Universiteit Leiden, naar gedragskenmerken van meisjes met Rett syndroom. Eenzelfde verzoek is gegaan naar ouders van kinderen en volwassenen met Prader-Willi syndroom en CHARGE syndroom. Heel veel ouders (48 van kinderen met Rett syndroom, 67 van kinderen met Prader-Willi syndroom en 14 van kinderen CHARGE syndroom) hebben hun medewerking toegezegd en we hopen dan ook van harte dat het onderzoek niet alleen veel informatie gaat opleveren, maar uiteindelijk ook praktische handreikingen voor het omgaan met die specifieke kenmerken die bij deze syndromen horen. Vooralsnog in elk geval heel hartelijk dank voor de vele positieve reacties!

- **Rett Handboek**
  We brengen het nog maar weer eens onder uw aandacht: het Rett handboek. Leden hebben het handboek allemaal ontvangen, maar misschien is er ook belangstelling bij grootouders, begeleiders, therapeuten enz…
  U kunt het bestellen voor € 12,50 (ledenprijs, exclusief verzendkosten).

Tamara Stranders

Kerngroep netwerk

- Inge Kerkhoven
  Dirklangenstraat 86
  2611 HX Delft, T 015 2128481
  inge.kerkhoven@wanadoo.nl

- AnneMarie Dumitrascu
  Zuidendijk 179
  3314 CT Dordrecht
  T 078 6141584
  dumitrascu@wanadoo.nl

- Gerard en Gea van Otterdijk
  Kanaalstraat 11 A
  5711 ED Someren, T 0493 496919
  gerard.gea@hetnet.nl

- Huib Sneep en Kirsten Houweling
  Tuinlaan 58
  3111 AW Schiedam
  T 010 4263177, F 010 4266021
  k.houweling@planet.nl

- Axel en Leonieke Wiertz
  Evoragroen 13
  2718 EZ Zoetermeer
  T 079 3628890
  wiertz@post.com

Giften aan de Stichting Netwerk Rett Syndroom zijn fiscaal aftrekbaar (KvK Rotterdam: 24286904). Het gironummer van de Stichting is 8116352, Someren.

• **Vervolg van pagina 1**

Fleur en Bente

De ontwikkeling van Bente verliep verder normaal. Ze was een erg makkelijke baby. Wel opvallend was dat Bente sterk transpireerde op handen en voeten. Ook wanneer het koud was of wanneer ze zich niet inspande. Wekelijks gingen we met Bente zwemmen waar ze ontzettend van genoot. Ze kan zich heerlijk ontspannen in het water en blijft heerlijk relaxed op haar rug liggen. Ook viel rond acht maanden op dat veel kinderen motorisch gezien veel verder waren dan Bente. Bij navraag op het consultatiebureau ging alles volgens het boekje. Na elf maanden ging het er anders voor staan. Op veel vlakken bleek Bente zich niet verder te ontwikkelen en een aantal vaardigheden ging achteruit.
Met dertien maanden werden we doorverwezen naar de kinderarts, ook omdat ze zo transpireerde, geregeld scheel keek en in gewicht afnam. Eén van de eerste onderzoeken was een EEG. Daar kwam niets uit.

Ziekenhuis

Toen Bente ongeveer vijftien maanden was, kwam ze in het ziekenhuis terecht. Ze was teveel afgevallen. De opname werd gecombineerd met een aantal onderzoeken zoals een MRI en ze werd getest op stofwisselingsziekte. Tijdens haar opname werd het er niet beter op. Ze had een virusinfectie opgelopen waardoor ze nog meer afviel. Ook haar bezoekers moesten er aan geloven: één voor één werden we ziek. Na een dag of tien kwam ze thuis, zodat ze toch wat minder kans had om verdere infecties op te lopen.

De onderzoeken bleven doorgaan. . Rond de veertien maanden ging Bente zitten en met vijftien maanden lukte dit zonder steun.
We merkten dat Bente steeds meer in zichzelf gekeerd raakte. Het was moeilijk om oogcontac met haar te krijgen. Ze had wel oog voor pluisjes en draadjes en zat de hele dag aan haar kleding te plukken. Daarom is ze getest op autisme. Daarvan had ze eigenlijk alle kenmerken, maar omdat ze motorisch een grote achterstand had zou er toch meer aan de hand zijn.
Langzamerhand werd het oogcontact weer wat beter. Wel viel het op dat ze ineens totaal afwezig kon zijn (absences) en gebeurde het een aantal keer dat haar lichaam schokte. Na een EEG besloot de neuroloog met depakine te starten.

Eén maal per week gingen we met Bente naar de speel-leergroep. Een initiatief van stichting MEE voor kinderen met een beperking en hun ouders. Na een aantal maanden kwam er een nieuw meisje (Fleur) met haar moeder op de groep. Wat opviel was dat Bente direct oogcontact met haar maakte en andersom was er ook aandacht van haar voor Bente. Verder waren houding en manieren heel herkenbaar.
Op een geven moment vertelde Martine dat ze bij haar dochter het RETT syndroom vermoedden. Bij de omschrijving hiervan was het niet echt herkenbaar voor ons.

Verder onderzoek

Na een aantal genetische onderzoeken werd aangegeven dat we de handicap ‘zonder naam’ moesten accepteren. Daar wilden we ons niet bij neerleggen, dus zochten we op internet nog eens onder allerlei syndromen.. Ons oog viel op het RETT syndroom. Zoveel symptomen waren herkenbaar. De afspraak bij de neuroloog volgde. Het werd duidelijk dat hij toch ook aan het RETT syndroom/het Angelman syndroom dacht. We konden nu weer verder. Het onderzoek werd in gang gezet. In de spannende weken tijdens het wachten op de uitslag zijn we nog bij Dr. Smeets langs geweest. Ook hij bevestigde dat ze alle symptomen van het RETT syndroom had en in oktober 2005 werd dat bevestigd. We waren opgelucht dat we eindelijk wisten we wat er met onze dochter aan de hand was. Nu het duidelijk was gingen we weer een nieuwe molen in. Het aanvragen van allerlei hulpmiddelen voor in en rond het huis. We hebben een statafel, douchestoel, kinderwagen, kinderstoel, autostoel en een hoog-laag bed. Ook zijn we bezig om beneden een ruimte voor haar te creëren waar ze haar eigen slaap- en badkamer krijgt.
Op dit moment gaat het verder met Bente goed. Ze is vrolijk en kan heerlijk zitten ‘geiten’. De huilbuien overdag zijn minimaal. Ze kan zelfstandig zitten en vindt het heerlijk om te liggen. Ze is gek van de muziek van Dirk Scheele en haar favorieten zijn de Teletubbies. Een lot uit de loterij want daarmee kunnen we haar huilbuien doorbreken. Ook gaat ze nu 3 dagen in de week naar een kinderdagcentrum.
Aankomende week wordt voor ons een spannende tijd. Bente zal aan een cyste op haar hoofd geopereerd worden. Deze is afgelopen jaar behoorlijk gegroeid en belemmert haar. Dit uit zich voornamelijk in een lichte verlamming aan haar rechterkant. Er wordt een drain geplaatst die er voor moet zorgen dat het vocht wordt afgevoerd. We hopen dat dit allemaal voorspoedig gaat verlopen en Bente snel weer opknapt zodat ze een paar weekjes daarna kan genieten van de geboorte van haar broertje of zusje.

Tamara en Ronnie van Roden

Familiedag 17 juni 2006

Familiedag in het teken van aanpassingen

De familiedag op zaterdag 17 juni in Assen trok ruim 30 families. Voor sommigen nu eens dichtbij, voor anderen een heel eind reizen. Enkele gezinnen maakten er zelfs een uitstapje met overnachting op de camping van. Het thema van de dag stond deze keer in het teken van aanpassingen: aan de woning, vervoermiddelen, bedden, tilapparatuur en dergelijke.

De Rett meisjes konden deze dag snoezelen, paardrijden, naar de kinderboerderij en zwemmen. Voor de broertjes en zusjes was er een o.a. een springkussen, een spel, een video en ook zij gingen 's middags zwemmen.
Bij ouders van de wat oudere Rett meisjes en (jong) volwassenen was veel van de informatie over aanpassingen natuurlijk al bekend. Maar zij konden daardoor hun ervaringen met allerlei hulpmiddelen doorgeven aan ouders die op het punt staan bepaalde aanpassingen te doen of aan te vragen.
Een video-opname van aanpassingen in twee woningen van ouders uit de kerngroep liet nog eens oplossingen in de praktijk zien.

Hulpmiddelen
Voor degenen die niet in Assen zijn geweest, ziet u op deze en de volgende pagina een greep uit alle informatie die aan bod kwam.

Tillift, type Nova

• *www.tilcentrum.nl*
Het Tilcentrum (www.tilcentrum.nl) Douche- en toiletstoelen, vaste en mobiele tilliften, maar ook kleine hulpmiddelen die het tillen of draaien van kinderen en volwassenen mogelijk maken zijn hier te vinden

Ir. Grootveld gaf in twee groepen een uiteenzetting over de mogelijkheden (en onmogelijkheden) van woningaanpassingen. Een kort citaat uit zijn website (http://woningaanpassing.grootveld.net/index.html):

"Woningaanpassingen zijn kostbaar en ingrijpend....
Het moet functioneel zijn, ook in de toekomst. Maar liever geen 'ziekenhuisje'. Niet alle mogelijkheden voldoen voor iedereen. Mensen, wensen, handicaps en huizen verschillen nu eenmaal....

Het is niet eenvoudig vooraf in te schatten wat in uw situatie het best zal voldoen. Blijven uw ideeën overeind, op weg naar subsidie en vergunningen? De communicatie tussen u en alle instanties kan moeizaam zijn.
Uw gemeente en haar adviseurs

Licht lopende rolstoelfiets, type 0-PAIR® met een geveerd frame voor optimaal comfort.

• *www.barryemons.nl*
Barry Emons (www.barryemons.nl) In de catalogus en op de site van Barry Emons is van alles te vinden: van aangepast spelmateriaal, snoezelruimten, meubilair tot fietsen.

Bedbox, type 1200

• *www.novac.nl*
Novac (www.novac.nl) levert bedden en bedboxen van beukenhout met spijlen en onbreekbaar 'glas'. Er is een groot aantal standaardmodellen, maar ook maatwerk is mogelijk.

hebben vaak onvoldoende ervaring met complexe woningaanpassingen. Die komen nu eenmaal weinig voor. Toch beslissen zij over uw toekomstige situatie. "Goedkoop" blijkt dan niet altijd even "adequaat" te zijn. De indicatiestelling wordt met de komende WMO bovendien strenger en de subsidiemogelijkheden minder.

Wacht uw lot niet af. Op den duur bent u zelf degene, die het meeste belang heeft bij goede voorzieningen. U wordt ouder en de zorgzwaarte neemt misschien toe. Zoek uit hoe u en uw huisgenoten in de toekomst willen wonen. Neem zelf het initiatief in handen en houd dat vast. Omring u met deskundigheid en ga zonodig het gevecht aan. Al zult u niet altijd krijgen wat u wenst, de website van Ir. Grootveld kan u op weg helpen."

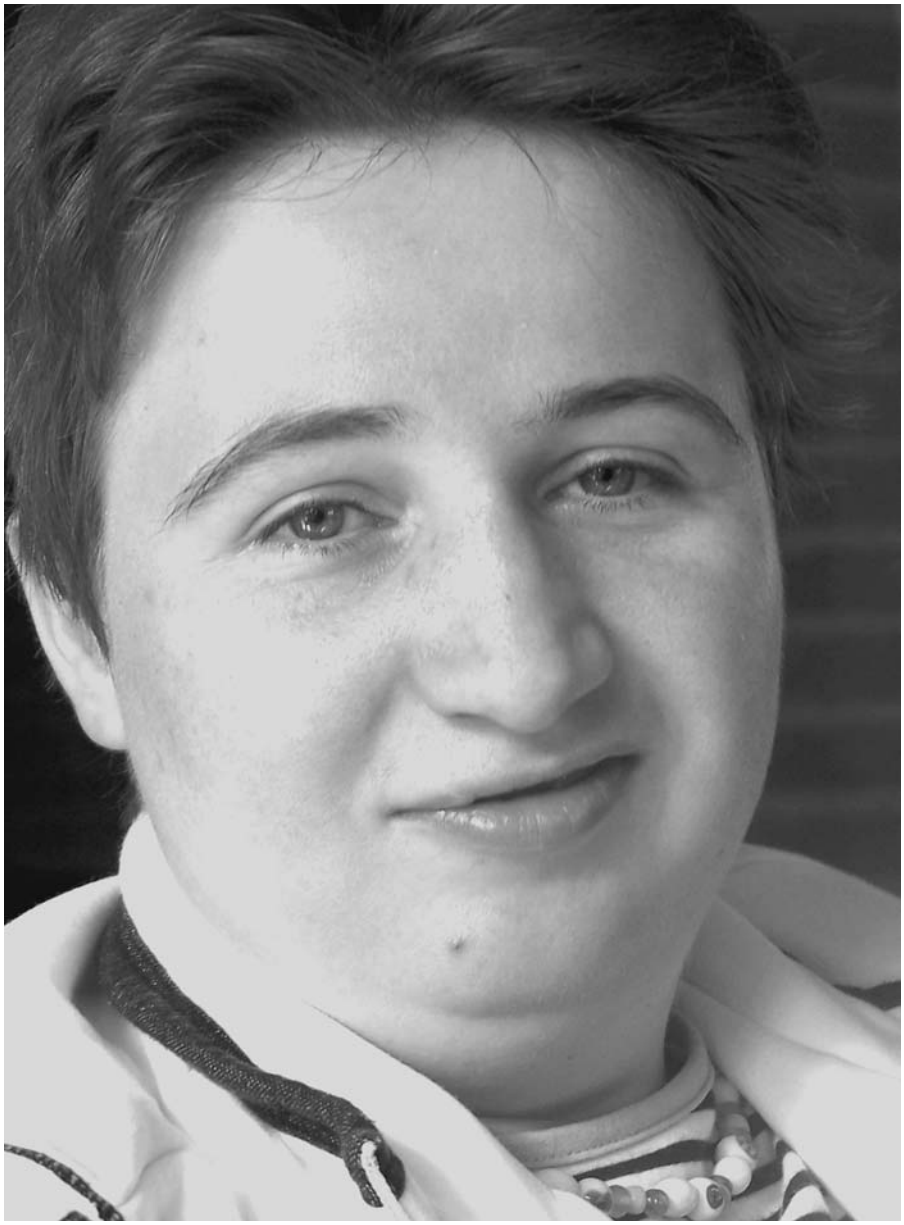
Al met al een enerverende dag met héél erg veel informatie en daarnaast voldoende tijd voor onderlinge contacten.

Tamara Stranders

Gebruik van computer

• *http://woningaanpassing.grootveld.net/index.html*

Hoe kun je als ouder je kind thuis hetzelfde bieden als wat het op school doet? Veel uitgeverijen, al dan niet educatief, richten zich met informatie over hun producten op kinderen. Vaak is 'gewone' software heel geschikt voor een kind met een beperking. Er komt elke dag nieuwe, educatieve en ontspannende software bij op de markt, al dan niet aangepast, maar meestal leuk of leerzaam.



Nicoliene, 1 september 1976 - 14 januari 2006

Nicoliene

Nicoliene was een schattig meisje met lieve blonde haartjes en mooie blauwe oogjes.
Haar ontwikkeling verliep traag. Toen zij vier jaar was werd zij opgenomen in het ziekenhuis. De vele onderzoeken brachten niets bijzonders aan het licht. Wel werd er een achterstand in haar verstandelijke ontwikkeling geconstateerd, maar verder was zij kerngezond.
In het jaar 1986 werd eindelijk de diagnose gesteld; Nicoliene heeft 'Rett syndroom'.
Ze had vaak een epileptische aanval.

Nicoliene ging naar een medisch kinderdagverblijf en had het daar prima naar haar zin. Zij genoot vooral van het wekelijkse zwemmen en het snoezelen, en had een enorme liefde voor muziek. Haar voorkeur ging toen vooral uit naar Barbara Streissand, Woman in Love, en ABBA: 'The winner takes it all'. Ook vele jaren later bleef haar belangstelling voor ABBA.

Nicoliene kreeg in juli 1979 een zusje en in 1983 een broertje.
Door de jaren heen hebben zij een speciale band met hun zusje opgebouwd. Ons gezin draaide op volle toeren en Nicoliene hoorde er helemaal bij. Het oogcontact met haar was iets heels bijzonders, hiermee kon zij toch goed aangeven hoe zij zich voelde en hoe tevreden zij was.

Op de leeftijd van 17 jaar ging zij naar een dagverblijf voor volwassenen. Nicoliene liet merken dat ze moeite had met die overgang door erg onrustig en verdrietig te zijn. Maar samen met de mensen die haar daar gingen verzorgen, hebben we haar vertrouwen weten te winnen. Haar groepsgenootjes vonden haar lief en lieten dit op veel manieren aan haar weten.

Tot november 2001 heeft Nicoliene bij ons gewoond. Eerder waren wij er als gezin niet aan toe om voor Nicoliene een andere woonvorm te vinden. Nicoliene had het al snel naar haar zin in haar nieuwe woning 'de Grote Beer' in Waddinxveen. Zij had een eigen slaapkamer, die we voor haar met het hele gezin zo gezellig en vertrouwd mogelijk hadden aangekleed en ingericht. Wij, als ouders, zus en broer, hadden er meer moeite mee. Haar loslaten is voor ons zó moeilijk geweest.
Nicoliene kon gelukkig wel naar de voor haar zo vertrouwde omgeving van het dagverblijf blijven gaan.
Het ritje met het busje was altijd een groot plezier voor haar.
Helaas kreeg Nicoliene naarmate de maanden verstreken wel meer met epilepsie te maken.

De aanvallen waren regelmatig zo erg dat zij vele malen opgenomen moest worden in het ziekenhuis.

Ernstig ziek

In april 2004 sloeg het noodlot wel heel erg toe. Een begeleidster had tijdens het verzorgen van Nicoliene een harde schijf ontdekt in haar linkerborst. Na enkele dagen kwam de uitslag van een echo en een punctie: Nicoliene had een agressieve vorm van borstkanker. Deze uitslag sloeg in als een bom. Hoe is dit nu mogelijk? Wat moet onze dochter en onze zus hier nu mee, hoe moet een meisje als Nicoliene met het Rett syndroom hier nu mee omgaan? Intens verdrietig waren we. Uiteindelijk is zij geopereerd. De tumor was groot, dus moest het een borstamputatie worden en ook de lymfeklieren onder de oksel zijn weggehaald. Wij zijn geen moment van haar zijde geweken, en hebben haar met al onze liefde bijgestaan. Hoe moest het anders? Er goed met haar over praten konden we niet, al hebben we dit wel geprobeerd. We hebben haar voorzichtig verteld dat ze heel ziek was en dat we haar door dik en dun zouden steunen.
Het oogcontact met Nicoliene was heel goed en intens; uit onze ogen was te lezen hoe wij ons voelden. Zij vertrouwde op ons, haar ouders, zus en broer en zijn vriendin. Een paar keer was zij, vooral in de nacht, erg verdrietig. Maar er sliep altijd iemand van ons bij haar om haar te kunnen troosten.Vrij snel na de operatie mocht Nicoliene naar huis, naar haar eigen vertrouwde wereldje.
In overleg met de chirurg hebben we besloten om Nicoliene niet verder te behandelen met chemokuren en bestralingen. Dit konden we haar niet aandoen, vreselijk ziek en moe worden van de kuren en niet voldoende stil kunnen liggen voor de bestralingen.

Bewondering

Nicoliene fleurde helemaal op en liet zien dat zij een sterke persoonlijkheid had. Wat hebben we haar enorm bewonderd, zoals zij de draad van haar leventje weer oppakte. Wel viel ons op dat zij veel meer vermoeid was. De epilepsie bleef haar toch weer regelmatig parten spelen. Maar over het algemeen waren de dagen toch plezierig voor haar. Toch maakten wij ons wel eens zorgen. Er waren ook wel eens van die kleine signaaltjes van Nicoliene waar we eigenlijk geen raad mee wisten. Het was niet goed thuis te brengen wat er nu was, maar je er niet helemaal prettig bij voelen. De leiding was ook die mening toegedaan. Samen probeerden we naar een oplossing te zoeken.

Verdrietig en radeloos

Tot dat er in oktober 2005 weer een telefoontje van de Grote Beer kwam. Nicoliene was zo verdrietig en zo radeloos. Er was iets met haar aan de hand. In het ziekenhuis werden een echo en een longfoto gemaakt. Er bleken uitzaaiingen te zijn op de lever, en de foto laat zien dat er ook een uitzaaiing zit op de rechter long.
Wat er toen door ons heen ging, is niet te beschrijven. Intens verdriet, woede, alles tegelijk. De wereld om ons heen leek in te storten.
Er moest nog een CT scan genomen worden en ondertussen kreeg Nicoliene morfine om zo de pijn iets bij haar weg te nemen.

Vanaf dit moment hebben wij geprobeerd om het leven voor Nicoliene zo normaal mogelijk te laten verlopen. Ze zou nog een half jaar of zoveel langer of korter kunnen leven. We vroegen ons af hoe Nicoliene dit zou kunnen verwerken? Wat als zij veel pijn krijgt? Hoe gaat het met de epilepsie? Zoveel vragen en zo ontzettend moeilijk om hier mee om te gaan. In november kreeg Nicoliene weer een ernstige epilepsie aanval. Een opname in het ziekenhuis was noodzakelijk. Gelukkig reageerde zij op de medicatie via het infuus en kwam zij er goed uit. Tijdens die ziekenhuis opname is er bij haar operatief een Porto Cath geplaatst. Dit is een apparaatje dat via een operatie vlak onder de huid geplaatst wordt onder het schouderblad en dat staat direct in verbinding met een bloedvat. Nu hoefde zij niet meer vele malen geprikt te worden, voordat men het juiste bloedvat te pakken had. En zo kon ook een infuus makkelijker aangekoppeld worden.

Thuis

Langzaam ging Nicoliene achteruit. Nadat ze nog weer een paar dagen in het ziekenhuis werd opgenomen met complicaties in de darmen, besloten we om Nicoliene verder thuis te verzorgen. Twintig december kwam Nicoliene naar huis met een infuus met vocht en ook kon hierdoor de medicatie voor de epilepsie toegediend worden.
Iedere morgen kwam er iemand om het infuus te verzorgen en ’s avonds deed onze schoondochter het, omdat zij verpleegkundige is.
In de extra verwarmde garage hadden wij een douchebrancard staan en een til-lift. Wij hebben Nicoliene iedere morgen kunnen douchen en zij vond het heerlijk. Nicoliene bracht steeds meer de dag slapend door. Als pijnbestrijding kreeg zij morfine-pleisters en paracetamol zetpillen om het voor haar zo comfortabel mogelijk te maken.
Eerste kerstdag hebben we nog geprobeerd om haar in de rolstoel te zetten, maar dit ging niet meer. Het werd ook steeds moeilijker om haar nog te laten eten. Onze Nicoliene die zo van lekker eten hield, weigerde heel stellig om nog te eten. Was dit het teken van haar, ‘nu hoeft het niet meer, het is goed zo.’?

Dankbaar dat zij de kerstdagen en de jaarwisseling nog zo dicht bij ons was, is Nicoliene in de nacht van 14 januari 2006 in haar slaap overleden. Alles rond het overlijden, van het maken van de kaart tot haar afscheid hebben we zelf gedaan.
Op 20 januari hebben wij, verdrietig, maar met veel bewondering voor haar, tijdens een bijzondere ceremonie, afscheid genomen van onze lieve dochter en ons lieve zusje.
Wij missen onze Nicoliene ontzettend.

Teun en Hanneke Hooftman,
Martine, Ivor en Elize

Rett syndroom

Vanuit de duisternis in de schijnwerpers

Dit artikel is een samenvatting van een vertaalde versie (Johan Delaere van Rett Gazet) van 'Rett syndrome, From Obscurity to Scientific Limelight' van Monica Coenraads in The RSRFlash (het blad van de RSRF), winter 2005/2006

In oktober 1998 kreeg mijn dochter de diagnose Rett syndroom. Ze was net twee jaar geworden. Ik had al maanden het vermoeden dat het om Rett syndroom ging, maar het gen was toen nog niet ontdekt en er was nog geen bloedtest voorhanden. En dus moest ik lijdzaam afwachten terwijl de gevreesde Rett symptomen zich begonnen te ontwikkelen.

De maanden kropen voorbij en mijn gevoel van paniek nam toe naarmate Chelsea zich meer in haar eigen wereld terugtrok en Rett haar beetje bij beetje aantastte. Uiteindelijk bevestigden de artsen wat mijn intuïtie al lang wist.

Rett onderzoek

Wat volgde was een periode van uitgebreid zoeken naar de stand van zaken in de research rond de stoornis die mijn dochter gevangen hield. Het onderzoek was – terecht- gefocust op het vinden van de verantwoordelijke mutaties in het gen. Bemoedigend was dat die zoektocht plaatsvond in een handvol prominente laboratoria, maar dat het al veertien jaar duurde was erg deprimerend.

Behalve het zoeken naar het gen, viel er erg weinig activiteit te bespeuren in het veld. Het voelde als twee keer een stomp in m'n buik: de eerste keer bij de diagnose en daarna bij het besef hoe weinig bekend het Rett syndroom nog was en hoe weinig mensen zich actief bezig hielden met deze stoornis. Ik zocht uitgebreid advies over manieren om de aandacht van de wetenschappelijke wereld op Rett te richten.

De suggesties die ik zes maanden lang verzamelde leidden tot een ondernemingsplan. Op 30 september 1999 kondigde Huda Zoghbi op een persconferentie in Houston aan dat de mutaties in het MECP2 gen verantwoordelijk waren voor Rett. Dat bracht een revolutie teweeg in de Rett research. Het was in die opwindende periode dat ik, gedreven door de wil om de wetenschap vooruit te stuwen, samen met vijf gelijkgestemde ouders de Rett Syndrome Research Foundation (RSRF) heb opgericht.

Vandaag de dag ziet het landschap van Rett research er totaal anders uit. Onderzoekers van de meest uiteenlopende disciplines zoals kanker en schizofrenie, kennen tegenwoordig het Rett syndroom. En hoewel ze er misschien niet elk detail van begrijpen, hebben ze toch een werkbare kennis van de recente ontwikkelingen. Topwetenschappers, elitetijdschriften en vooraanstaande wetenschappelijke bijeenkomsten besteden nu aandacht aan het syndroom.

Hoe is dat zo gekomen?

Eén van de belangrijkste redenen is het feit dat Rett syndroom een stoornis is van een enkelvoudig gen en dat dit gen bekend is. Wetenschappers vinden er het vertrekpunt van de waterval van symptomen en kunnen daardoor het stroomschema uitwerken van hoe mutaties in het MECP2 de schade veroorzaken. Het belang van muismodellen die de menselijke stoornis accuraat nabootsen kan niet overschat worden. Deze modellen maken het mogelijk de aanvang en het verloop van de ziekte te bestuderen door de analyse van wat er zich op cellulair niveau voordoet in de hersenen van deze dieren.

Onderzoekers kunnen dan verschillende behandelingen uittesten en de resultaten ervan bestuderen. Momenteel zijn er drie muismodellen die onafhankelijk werden gegenereerd door de laboratoria van Bird, Jaenisch en Zoghbi. Mede dankzij de financiering van deze muizenkolonies door de RSRF, worden ze wereldwijd ter beschikking gesteld aan wetenschappers. De 'Rett muizen' behoren inderdaad tot de meest gevraagde van alle beschikbare diermodellen en kunnen gevonden worden in honderden laboratoria verspreid over de hele wereld.

MeCP2-eiwit

Gedurende de laatste twee jaar is het duidelijk geworden dat het MeCP2-eiwit een cruciale rol speelt in de volgroeiing van de hersenen van een kind. Het is een complex proteïne dat waarschijnlijk diverse functies heeft en, afhankelijk van de plaats in de hersenen, een veelheid van activiteiten kan vertonen. Voor mij zijn het heel opwindende momenten wanneer wetenschappers me opbellen met de mededeling dat ze, tijdens hun studie naar een eiwit van hun interesse, onverwacht op MeCP2 stuiten. Zo verschuift het middelpunt van hun onderzoek geleidelijk of schoksgewijs naar Rett. Dit gebeurt steeds vaker. En niet zelden is het de basis voor een doorbraak en een belangrijke reden voor de aandacht die Rett opwekt. Kort na de ontdekking van het gen werd het duidelijk dat MECP2 mutaties heel wat meer veroorzaken dan al-

leen Rett. Bepaalde mutaties liggen aan de basis van uiteenlopende postnatale ontwikkelingsstoornissen zoals autisme, een verstandelijke beperking, leerstoornissen, bipolaire stoornissen en schizofrenie. Onderzoekers vermoeden dat mutaties in het MECP2 veel vaker voorkomen dan ooit werd vermoed.

Modelsysteem
Rett is een modelsysteem geworden dat een beter inzicht geeft in andere neurologische ziekten. Rett zal een verhelderend licht werpen op communicatiestoornissen zoals autisme en op bewegingsstoornissen zoals Parkinson. Deze links vormen een andere reden voor het op de voorgrond treden van het Rett onderzoek. Een bijkomend motief voor de groeiende belangstelling voor Rett is het feit dat MeCP2 functioneert op het kruispunt van twee gebieden die elk op zich een speerpunt geworden zijn van het moderne neurologisch onderzoek. Het eiwit in kwestie beïnvloedt het complexe proces van hoe omgevingsfactoren onze genen beïnvloeden en wijzigingen aanbrengen in de wijze waarop zenuwcellen tot expressie komen. Het beïnvloedt tevens de rijping van zenuwcellen doordat het een rol speelt in de ingewikkelde communicatie tussen een synaps (de basiseenheid van de cel voor het leren en het geheugen) en de celkern (het controlecentrum van de cel).

Anti-epileptica en botproblemen

Een korte samenvatting van een artikel uit Transmissie, mei 2006, het tijdschrift van de Epilepsie Vereniging Nederland, van de hand van Margot ten Have.

Mensen met epilepsie en gebruikers van anti-epileptica hebben een verhoogde kans op botproblemen zoals osteoporose en osteomalacie. Osteoporose is een aandoening aan de botten waarbij de totale botmassa is afgenomen bij een normale verhouding van mineralen (mineralisatiegraad). Bij osteomalacie is er sprake van een verminderde mineralisatiegraad van nieuw gevormd bot bij volwassenen, veroorzaakt door onder meer vitamine D gebrek. De totale botmassa blijft hierbij normaal. In beide gevallen worden de botten minder sterk. Door een botbiopt (onderzoek van een stukje bot) kunnen beide vormen van elkaar worden onderscheiden. Mensen met epilepsie hebben met name een verhoogd risico op osteomalacie.

Oorzaken
Zowel medicijngebruik als de epilepsie zelf kunnen de oorzaak zijn van botproblemen. Anti-epileptica kunnen de opname van calcium in de darmen verstoren, hetgeen een negatief effect heeft op de botopbouw. En sommige anti-epileptica hebben een stimulerend effect op de lever enzymen, waardoor niet alleen het medicijn, maar ook vitamine D sneller kan worden afgebroken. Met als gevolg een tekort aan vitamine D en osteomalacie. Ook andere medicijnen kunnen dezelfde nadelige invloed hebben.
Door de (ernstige) epilepsie zelf zijn mensen vaak minder mobiel en komen daardoor minder buiten in het zonlicht. Ook dat heeft invloed op de opname van mineralen.

Risicofactoren op een rij
Er is een aantal risicofactoren waar u weinig of niks aan kunt veranderen maar er zijn ook factoren waar u samen met u arts op kunt letten en waarvoor u naar alternatieven kunt zoeken. De nu bekende risicofactoren voor botproblemen bij anti-epilepticagebruik zijn:
- hoge doseringen en meerdere typen anti-epileptica
- lange duur van de behandeling
- lage inname van vitamine D en beperkte blootstelling aan zonlicht
- beperkte lichamelijke activiteit
- aanvullende behandeling of ketogeen dieet
- medicatie met effect op leverenzymen.

Wat kunt u zelf doen?
Anti-epileptica staan de laatste tijd erg in de belangstelling en er wordt veel onderzoek naar verricht. Ondanks dat zijn er nog veel vragen niet beantwoord. En stoppen met de medicatie is meestal geen optie natuurlijk. Wat kunt u dan wel zelf doen?
In elk geval alert zijn op zowel 'onverklaarde' als wel verklaarde botfracturen. De effecten op het bot zijn zeker aanleiding voor verder aanvullend onderzoek, zoals bloed- en botmineraaldichtheidsonderzoek. Zeker als er in de familie vaker osteoporose voorkomt. Hoewel er nog geen duidelijke richtlijnen zijn voor onderzoek en behandeling is voorkomen toch altijd beter dan genezen. En er zijn meerdere medicijnen die botmineraaldichtheid kunnen verbeteren. Denk hierbij aan vitamine D (maar let op: vitamine D mag u niet, net als de meeste andere vitaminen, ongelimiteerd gebruiken) en dan vooral aan de actieve vorm daarvan: calcitriol, in combinatie met calcium. De neuroloog en internist kunnen bekijken wat de beste behandeling is in uw situatie.

Bertien

Bertien is een meisje met het syndroom van Rett. Dit betekent in haar geval dat ze niet kan praten, lopen en geen handenfunctie heeft.

Bertien woont in Norg, samen met vader, moeder, broer Karst en zusje Marike.
Haar school is de Arkel in Assen. Dit is een kinderdagcentrum van De Leite. Hier heeft ze het prima naar de zin op groep Vis. Er wordt gesnoezeld, naar muziek geluisterd, gezwommen en nog veel meer. De groepsleiding heeft het hoofdzakelijk druk met het verzorgen van de kinderen.

Genieten
Bertien is een heerlijk kind, ze kan zo genieten als je voor haar zingt of gezellig tegen haar kletst. Dan hebben we veel oogcontact. Wat er dan in haar hoofdje omgaat, weten we niet. De laatste jaren gaat het goed met Bertien, maar we hebben ook zware tijden gehad, waardoor ze veel in het ziekenhuis heeft gelegen. We gaan ieder weekend zwemmen in Norg, waar het goed aangepast is voor gehandicapten in het bad. Of heerlijk wandelen in de bossen met Bertien in de rolstoel.
In huis staat de muziek altijd aan, Kinderen voor Kinderen en K3 zijn toch wel de favorieten van Bertien, want dan komt er een grote glimlach te voorschijn. Wij proberen nu of ze Jan Smit ook leuk vindt, maar hier moet ze nog erg aan wennen. Dus jammer voor Jan Smit, maar dit heeft niet Bertien haar voorkeur.

Woonvorm
Bertien is nu 18 jaar. We hoorden deze zomer dat er een woonvorm was gerealiseerd in Roden op kleine schaal en dit sprak ons enorm aan. We hebben contact opgenomen en wat bleek: er is nog een plekje vrij. En zo dicht bij Norg. Bertien is er al twee keer op Toermalijn (zo heet de woonvorm) geweest om even rond te kijken. Ze heeft al op het waterbed gelegen in de ruime woonkamer met lampjes boven haar. Dat is natuurlijk wel kicken. We zijn heel benieuwd hoe Bertien het gaat vinden, want het is een heel grote stap voor ons allemaal. Er zijn nog wat hobbels te gaan, maar we hopen dat Karina, Jaap, Yacintha, Chris en Toon het leuk zullen vinden dat Bertien in februari 2006 bij hen is komen wonen.

Hans en Roelie Karsten,
ouders van Bertien