NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

juni 2011

Nieuwsbrief 01

Inhoud

1 • Even voorstellen: Emanuela Corcodel
2 • Voorwoord
3 • Rust Roest zeker bij Rett dames!
4 • Gesprek met een Rett vader
5 • Column Mirjam: Contact
6 • Nieuws & tips
7 • Dit houdt mij op de been
8 • Uitnodiging pRETTige dag
9 • Column Aagtje: Ernstige aanvallen
10 • Het Rett syndroom als lesstof
11 • Benefietconcert 'The X-Factor'
12 • Onze zus: Loes Lubbers
• In memoriam: Martine Hulzinga

Agenda

25 juni 2011 pRETTige dag in Heythuysen

Even voorstellen:

Emanuela Corcodel

"Mijn naam is Emanuela Corcodel, ik ben geboren op 9 april 1979 in Roemenië. Ik ben dus nu een meid van 31 jaar. Tot mijn eerste jaar mankeerde er niks aan mij. Toen ik net één jaar was begonnen de verschijnselen. De enkele woorden die ik uit kon spreken waren verdwenen. Ik maakte een onrustige indruk naar de buitenwereld. Mensen om mij heen merkten op dat er iets niet klopte met mij.

Toen ik drie was zijn wij, mijn moeder, 2 broers en zus naar Wenen, de hoofdstad van Oostenrijk verhuisd. Mijn vader was al eerder gevlucht om voor ons verblijf te vinden. Het was met mijn toestand niet mogelijk om in Wenen te blijven. Er was geen zorg en begeleiding op maat voor mij. Daarbij kwam dat het voor iedereen onduidelijk was wat er met mij aan de hand was.
Nadat mijn ouders lucht kregen van het feit dat in Nederland betere zorg en begeleiding geboden kon worden hebben mijn ouders besloten om naar Nederland te verhuizen. Dit gebeurde op 11 december 1984."
"Ik ben Valeria Tamas, de moeder van Emanuela. Kort nadat wij als gezin geëmigreerd waren naar Nederland begonnen de onderzoek naar de beperking van mijn dochter Emanuela. Het werd een zoektocht van jaren. Pas in 1992, Emanuela was toen al 13 jaar, werd de diagnose Rett syndroom vastgesteld. Dit zorgde voor rust omdat we eindelijk wisten wat we voor Emanuela konden

vervolg op pagina 2 →

Vooruitzien naar bijzondere ontmoetingen

Wij zien uit naar de aankomende Rett familiedag, een dag met bijzondere ontmoetingen. Ontmoetingen met jonge maar ook steeds vaker met oudere Rett-dames. In deze editie willen we speciaal aandacht aan hen besteden. We lezen in de verhalen van Emanuela en Lilian en dat ook op oudere leeftijd diagnose soms wordt gesteld. Veel valt dan op de plaats en kan ook bij families van volwassen Rett dames de herkenning dankbaar worden ervaren. Zo hoorde ik in Schotland het verhaal van Peter Watt, vader van 43 jarige Muriel, die recent uit huis gegaan was. Ook hij vroeg zich af wie er later voor haar gaat zorgen. Van deze ontmoetingen leren we dat we vooruit mogen en moeten kijken, vooruitkijken omdat ze ook op volwassen leeftijd bijzondere vragen aan ons stellen. Helaas ervaren we soms hoe onzeker dit later is t.o.v. de vanzelfsprekendheid waarmee onze andere kinderen praten over 'later als ik groot ben'. Wij leven mee en realiseren ons de kwetsbaarheid. Gelukkig voelen wij ons gesteund door mensen die werken aan verbeteren van toekomst van onze dames; onderzoek naar de basis en naar praktische dingen als voeding en zindelijkheid. Hartverwarmend zijn de acties en benefietevenementen met speciale aandacht voor Rett en ook de vrijwillige bijdragen van velen aan ons samenzijn op zaterdag 25 juni. Wij hopen weer velen van jullie te zien

Namens het bestuur,
Mariëlle van den Berg

Voor jullie door jullie

In deze nieuwsbrief staan een aantal spontane bijdrages die we hebben gekregen van mensen die iets interessants te vertellen hebben over hun ervaringen met het Rett syndroom. Wij zijn hier heel blij mee! Het maakt de nieuwsbrief nog leeswaardiger!
We hopen dat iedereen die iets te melden heeft dat anderen kan helpen of inspireren dat ons wil laten horen. We zijn altijd benieuwd naar ervaringen met of van bijvoorbeeld artsen, therapieën of initiatieven om het Rett syndroom op de kaart te zetten.

Bijdrages, tips of reacties kunt u mailen naar:
mirjam.rensink@kpnplanet.nl

→ *vervolg van pagina 1*

Even voorstellen: Emanuela Corcodel

betekenen, maar ook voor angst. We waren niet bekend met deze lichamelijke en verstandelijke beperking. We wisten dat er nog veel tranen en energie voor nodig waren om het voor Emanuela goed te krijgen.
Emanuela ging door de week naar de dagbesteding in Arnhem. In de weekeinden verbleef zij in Konings jacht te Bennekom en Arnhem. Nadat Emanuela 12 jaar lang thuis heeft gewoond ging zij lichamelijk achteruit. Ze viel steeds vaker en haar lach- en huilbuien waren hevig. Ook leed zij aan epilepsie. Zowel overdag als 's nachts had zij de volle aandacht nodig.
Ik heb ook nog 5 andere kinderen die aandacht nodig hadden. Het was dus erg zwaar om voor haar te blijven zorgen. Wij hebben toen besloten om een goede instelling te zoeken voor Emanuela.
In 1992 is Emanuela door haar maatschappelijk werker op de urgentielijst gezet om zo snel mogelijk een plaats te kunnen krijgen in een instelling.
Na 2 maanden kon Emanuela al verhuizen. Ze kreeg en krijgt nog steeds zorg en begeleiding op maat. Ze woont nu al 18 jaar in Koningsjacht en er wordt tot nu toe nog erg goed voor haar gezorgd. Het gaat gelukkig tot op heden erg goed met haar. Ze is en blijft een schat van een meid, mijn mooie meid! Er zijn genoeg leuke dingen aan mijn dochter. Een mannengek is ze! Als ik met mijn zoons bij haar op bezoek komt laat ze mij links liggen. Haar broers! Daar kijkt ze liever naar. Ook als ik haar begeleiders bel voor een afspraak en zij zeggen tegen Emanuela dat ik kom dan kijkt ze hun glazig aan en begint te lachen. Mijn bezoek aan haar maakt haar altijd blij. Ik denk en geloof dat zij meer beseft dan dat zij kan uiten, daar richt ik mij op! En als ik kijk naar hoe gelukkig zij is en hoe goed het met haar gaat dan mag ik trots zijn met haar als dochter. Ik hou van haar!
Dit is in het kort een levensloop van mijn dochter. Ik hoop op 25 juni 2011 naar de Rett familiedag te kunnen komen om zo mensen te leren kennen met gelijksoortige ervaringen."

Valeria Tamas, Arnhem
email: valeriatamas@hotmail.com

Wil je ook in de rubriek **Even voorstellen?** Mail naar mirjam.rensink@kpnplanet.nl

De NRSV valt in de prijzen bij de Asduivenparade

Als aan de gemiddelde Nederlander gevraagd zou worden wie de bekendste duif van het land is dan is de kans groot dat 'ome Gerrit' of 'Dollie de Duif' met de eer gaat strijken. In de wereld van de duivenmelkers is echter geen plaats voor fabeltjes, maar gaat het om kracht en schoonheid. Een duif moet grote afstanden af kunnen leggen of juist mooi gebouwd zijn. Een combinatie is natuurlijk ook welkom. In december 2010 hebben de duivenmelkerverenigingen 'De Vliegende Hollander' en 'De Keizer van de Show' in Leudal een internationale duivententoonstelling gehouden, waar de bijna 500 gehamerde doffers werden beoordeeld op kop en oog, vleugel en staart, onderbouw en stuit en tenslotte op indruk en conditie.
De opbrengst van deze tentoonstelling, zo'n € 1000, werd geschonken aan de NRSV.

Rust Roest zeker bij Rett dames!

De oudste Rettvrouw die dr. Eric Smeets in Nederland kent is 56 jaar. Een Belgische patiënte van hem is zelfs 71. Nog ieder jaar wordt de diagnose Rett syndroom bij meerdere oudere vrouwen gesteld.

door Mirjam Rensink

Dr. Eric Smeets

"Het afgelopen jaar heb ik nog een aantal vijftigers gevonden waarvan niet bekend was waaraan zij leden" vertelt dr. Eric Smeets. "Ik word dan gebeld door een instelling of door familieleden van zo'n vrouw met de vraag of zij mogelijk het Rett syndroom kan hebben."
De levensverwachting van iemand met het Rett syndroom is de laatste jaren toegenomen. Dit komt doordat de zorg rondom deze patiënten steeds beter wordt. Een kwart van de patiënten met het syndroom overlijdt plotseling zonder dat er een duidelijke aanwijsbare oorzaak is. Andere redenen van overlijden zijn algemene verzwakking, longonsteking of epilepsie.
"Door de betere behandelingen van bijvoorbeeld scoliose en epilepsie wordt niet alleen de levenskwaliteit van de Rett patiënten beter maar stijgt ook hun levensverwachting. En een ander heel belangrijk punt is de voedingstoestand van een Rett vrouw. Ik kom vaak tegen dat oudere vrouwen, waarvan niet bekend was dat zij het Rett syndroom hadden, in een slechte voedingstoestand zijn. Ze zijn sterk vermagerd, ze geven vaak over en ze zitten slecht in hun vel. Ik adviseer hun familie of de instelling waarin ze verblijven dan direct daar iets aan te doen'' vertelt Smeets bevlogen. Dit soort zaken zijn goed te behandelen en zorgen direct voor een verbetering van de levenskwaliteit van de vrouwen."

Simpel te behandelen

"Reflux is bijvoorbeeld zo'n onderschat probleem. En dat is heel simpel te behandelen, zelfs zonder endoscopie. Ook het plaatsen van een sonde voor het bijvoeden en het geven van extra vocht is prima te doen, ook op latere leeftijd. Het gaat er alleen om of de omgeving van een Rett vrouw dit ziet zitten."

"Weet je wat ik zo jammer vind?" verzucht Smeets. "Dat er nog steeds oudere Rett vrouwen zijn die niet meer behandeld worden omdat de omgeving het niet nodig vindt om ze onder de aandacht te brengen. En er is nog zoveel te winnen als het gaat om de levenskwaliteit van deze mensen.
Ik zoek ook actief naar ouder Rett vrouwen omdat ik graag wil weten waar ze tegenaan lopen en nog belangrijker om ze te helpen om de kwaliteit van hun leven te verbeteren."
Vrouwen met het Rett syndroom blijven tot op hoge leeftijd goed in staat om te communiceren. Ze blijven contact maken met hun omgeving. Maar motorisch gaan ze achteruit. Ze worden stijver en strammer.
"Vaak wordt deze groep dan in bed gelegd maar dat moet juist niet!" zegt Eric Smeets fel. "Juist voor Rett geldt: rust roest. Ze moeten blijven bewegen, blijven zwemmen, blijven paardrijden. En de fysiotherapie moet niet worden afgebouwd op latere leeftijd maar is dan juist zo nodig.

"Vaak wordt deze groep dan in bed gelegd maar dat moet juist niet!"

Ouders zien vaak dat verschillende functies bij hun dochters verdwijnen op latere leeftijd doordat er niet veel meer wordt geoefend. En ook op de scoliose wordt minder gelet als de dames ouder worden. Ze zijn niet meer in de groei zeggen ze dan en dus zal het met de scoliose ook niet meer zo'n vaart lopen. Dat is in het algemeen inderdaad zo maar juist bij het Rett syndroom neemt de scoliose altijd toe, ook al zijn de mensen volwassen."

Een ander probleem waar oudere Rett vrouwen mee kampen zijn gedragsproblemen. Ze gaan schreeuwen of huilen veel. "Ja ik noem dat hersenpijn" zegt Smeets. Er is geen lichamelijke oorzaak voor te vinden maar de vrouwen lijden duidelijk. Ze schreeuwen net als de kleine dames doen net naar de knik. Wij proberen de oorzaak van deze onrust te vinden en daarnaast behandelen deze vrouwen vaak met medicatie."

In kaart te brengen

Dokter Eric Smeets zal samen met de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging aan de slag gaan om de problemen die oudere Rett vrouwen ondervinden in kaart te brengen. We hopen te horen van hun omgeving waar ze tegenaan lopen zodat we bezig kunnen met het verbeteren van de levenskwaliteit van deze vrouwen.

Gesprek met een Rett vader

Op de vorige Rett dag in Heythuijsen, nu inmiddels bijna twee jaar geleden, ontmoet ik een bijzondere, oudere man; de heer van der Heijden, de vader van Anak, de bij de NRSV oudste bekende Rett dame in Nederland.
De man is alleen op de Rett dag. Deze dag zou te vermoeiend zijn voor zijn dochter Anak Ketjil. De man geniet van het optreden van Willeke Alberti, van de gesprekken die hij met verschillende mensen voert. Hij geniet van de Rett meisjes en -vrouwen die hem doen denken aan zijn dochter in de verschillende stadia van haar leven.

door Gea van Otterdijk

Helaas heb ik deze vader op de familiedag maar kort gesproken en ook Anja Versteeg, de organisator van de Rett dag, heeft slechts een paar woorden met hem kunnen wisselen. We trekken de stoute schoenen aan. Anja maakt een afspraak en samen gaan we op een zomerse avond bij de man op bezoek.
Als vreemden zitten we naast het klaterende fonteintje bij hem in de tuin. Onze dochters geven een verwantschap en een aantrekkingskracht. Wij zijn moeders, onze dochters zijn jonge meiden. Hij is vader, zijn dochter een volwassen vrouw. We praten over de indrukwekkende familiedag, over de mooie foto's die ervan gemaakt zijn. De Rett-roos bloeit weelderig in een grote pot naast de tuintafel. Terwijl de man koffie maakt vertelt zijn zoon, die even kwam kijken hoe zijn vader het maakt, over zijn jonge jeugd met zijn oudere zus. Als het gesprek eenmaal op gang is, gaat de zoon weer weg. De oudere man vraagt naar onze dochters. Ze hebben elk hun eigen verhaal. We vertellen het kort. Op elke anekdote springt de man in. Als we vragen naar de diagnose bij zijn dochter, is het verhaal net als van ieder ander. Maar het vervolg is geheel anders. De man vertelt en vertelt.

Levensverhaal

Het koelt af. We gaan binnen zitten. Een vergeeld fotoalbum ligt op de ronde tafel in de woonkamer. Het verduidelijkt de eerste jaren van het levensverhaal van zijn oudste dochter. Zij is geboren in april 1957 en krijgt de naam Isabella. "Voorovergebogen over de wieg van ons pasgeboren meisje sprak ik haar toe met 'Anak Ketjil'. Het is maleis, uit de tijd dat ik als militair in Indië was", verduidelijkt de man. "Anak betekent 'kind' en Ketjil staat voor 'klein'. Mijn vrouw hoorde het en vond het prachtig. Daarna hebben we de naam Isabella nooit meer voor haar gebruikt."
We bladeren verder door het fotoboek. We zuchten diep als we denken aan al die katoenen luiers die er gewassen moesten worden. We lachen hartelijk als hij vertelt over de, voor die tijd, dure kinderwagen die makkelijk in te klikken was op de bijrijdersplek van zijn deux-chevaux. Anak Ketjil kon er tot een jaar of acht in zitten, samen met haar vijf jaar jongere zusje tegenover zich. "Zo leverde de kinderwagen zijn geld wel op."

Eénmaal per maand

We hangen aan zijn lippen als de man vertelt over de anekdotes wanneer zijn dochter op jonge leeftijd uit huis gaat. Onze mond valt open van verbazing als we horen dat het gezin een strippenkaart kreeg voor de bezoekregeling. Slechts éénmaal per maand mochten ze hun dochter bezoeken. Hopende op een stralende zondag zodat ze, de tweeënhalf uur durende bezoektijd, niet door hoeven te brengen met de andere dertig kinderen en hun bezoekers in de kleine aula van de instelling...

We zijn verbijsterd wanneer we horen dat het meisje vastgebonden ligt in bed na de scoliose operatie, die zij op jonge leeftijd onderging. Om recht te blijven liggen, is het meisje vastgebonden aan het bed middels schroeven die in haar schedel zaten geboord. Het meisje ligt zo'n zes maanden in het ziekenhuis en haar ouders kunnen haar niet dagelijks bezoeken. Vreselijk moet dat zijn geweest. Ik denk aan de periode die wij, nog niet lang geleden, achter onze rug hebben. Twaalf dagen lag ons Margo in het ziekenhuis. Continue was één van ons bij haar. Wat

Speravi doneert 270 euro

Vrijwilligersorganisatie 'Speravi', dat letterlijk 'hoop' betekent, heeft besloten de opbrengst van de, tijdens de Paasviering gehouden collecte, volledig ten goede van de NRSV te laten komen. De oma van Rett tiener Margo van Otterdijk is vrijwilliger bij deze stichting uit Leudal, die zich ten doel stelt mensen met een lichamelijke handicap te ondersteunen. Ze was dan ook heel trots en ontroerd dat het bestuur de nominatie van de NRSV honoreerde.

een verschil. "Gelukkig maar!" De man vertelt dat het een tijd is, waar hij liever niet aan wil terugdenken.

Speling der natuur

We bladeren de fotoalbums door. Het schuine handschrift beschrijft de gebeurtenis die afgebeeld is op het gekartelde plaatje. Alle beelden laten ons ongelooflijk veel herkenning zien. De blik in de ogen, de wringende handen en de gehele lichaamshouding is het duidelijke beeld van het Rett syndroom. Destijds kreeg het gezin te horen dat hun dochter zwakzinnig zou zijn. Wetende dat dit niet de terminologie van deze tijd is, noemt hij zijn dochter nog altijd zo. Zo was het namelijk tegen hun gezegd. Zo hebben zij het ook beleefd.
Pas in 2006 werd bij Anak Ketjil het Rett syndroom vastgesteld. Haar moeder was juist overleden. Zijn echtgenote heeft nooit geweten wat er precies met haar dochter aan de hand was. Dat het een speling van de natuur is en dat zij er geen schuld aan heeft, zou haar een opgelucht gevoel hebben gegeven. Het ontroert de man, dat zijn vrouw daar niet meer van op de hoogte is geweest.

Stralende glimlach

De man vertelt, met in gedachten zijn vrouw, hoe hij nu alleen zorgt voor het welzijn van zijn kind. Hoe hij wekelijks voor haar zingt als hij met haar een wandeling maakt. Hoe hij, weliswaar gesteund door zijn twee andere kinderen, moeilijke beslissingen moet nemen over de lichamelijke gesteldheid van zijn oudste kind. Hij wordt hierbij gevoed door de blik en de stralende glimlach van zijn liefdevolle dochter. Hij vertelt hoe hij alles geregeld heeft omdat hij bang is dat zijn dochter hem overleeft. Daarmee vertelt hij over zijn ervaringen als curator en bewindsvoerder en komen er verbazingwekkende verhalen boven tafel.
De tijd vliegt. Het is al laat als we naar huis gaan. De heer van der Heijden bedankt ons voor de komst. Hij heeft een geweldige avond gehad. Maar dat is geheel wederzijds. We zijn er van doordrongen dat we het goed hebben met de 'vanzelfsprekende' dagelijkse, inmiddels onmisbare zorg, voor onze jonge dochters. Maar we hebben ook gehoord dat het écht blijft. Die liefdevolle glimlach en stralende, alleszeggende blik van onze Rett dochters waar we onze kracht uit putten.

Column Mirjam

Mirjam Rensink (37) is journaliste en moeder van Annabel van negen, Willemijn van zeven en Frédrique van vier. Ze is de spin in het web van alle zorg, administratie en organisatie rond Willemijn

Contact

Soms zou ik willen dat ik geen lid was van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Dat ik geen andere Rett meisjes en dames zou kennen. Dat ik nooit andere ouders zou hebben ontmoet die in hetzelfde schuitje zitten. Dat ik geen verhalen zou kennen van de pijn en het verdriet van de meisjes. En dat ik dan zelfs de glimlach en de stralende ogen van de andere meisjes en vrouwen nooit had gezien.
Ik zou op mijn eilandje zitten met ons eigen Rett meisje. Niet wetend wat ons nog te wachten staat aan pijn en ellende. Genietend van haar en hopen dat het voor altijd zou zijn.
Het was gezellig vandaag, we hebben een lekkere lange winterwandeling gemaakt. Willemijn geniet van de takken die bewegen en van haar zusjes die voor uit rennen. Thuis gekomen open ik de brievenbus en ik zie een rouwkaart. Met bevende vingers open ik hem en ik lees dat Martine Hulzinga plotseling is overleden, een Rettdame van 36 jaar oud. Ik zie haar lieve gezicht voor me en de gezichten van haar fantastische ouders, sterke mensen, inspirerende mensen. Ouders die al 36 jaar lang door het vuur gaan voor hun dochter en toch altijd straalden.
De glans is van de dag af, ik huil om Martine, een engel die nu is weggevlogen. 's Avonds kruip in nog even bij Willemijn in bed, met haar handen voelt ze mijn gezicht af zoals iedere avond. En ik huil, geluidloos maar ze merkt het. Ik trek haar tegen mij aan en zeg ik dat haar niet kwijt wil, nu niet, maar ook over dertig jaar niet.
Ik weet dat mijn dochter nooit beter zal worden en dat de dag van haar overlijden een keer komt. Maar ik wil niet elke dag leven met die gedachte, ik wil van haar genieten.
Een rouwkaart krijgen is het ergste wat er is als je andere Rett ouders kent. Maar toch ben ik blij dat ik andere Rett ouders heb leren kennen. Dat we samen kunnen lachen om de mooie dingen die er zijn, dat wij elkaar woordeloos begrijpen, dat we elkaar kunnen steunen en inspireren.
Ik ben blij dat ik Martine Hulzinga en haar ouders Gosse en Froukje heb leren kennen. Hun verhaal was zo anders dan ons verhaal. Zij moesten hun dochter op zes jarige leeftijd al achterlaten in een tehuis. En in die tijd mocht je de eerste zes weken niet terugkomen omdat het kind moest wennen.
Gosse vertelde van het spoor van tranen dat achterbleef in de sneeuw toen ze terugliepen naar hun auto zonder Martine. Ook de medische zorg was in die tijd heel anders. Gelukkig had Martine lieve ouders, lieve zussen en een lieve broer die er altijd voor haar waren.
Lid zijn van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging betekent dat je samen met andere ouders heel veel kan bereiken om de zorg voor onze kinderen beter te maken. Samen hebben we de meiden en dames een stem gegeven. Pioniers zoals Gosse en Froukje zijn ons voorgegaan.
En vrouwen als Martine hebben laten zien dat ze ondanks hun beperkingen iedere dag genoten.

Rust zacht Martine.

Nieuws & tips

Hersenstamonderzoek

Op dit moment vindt er nog geen hersenstamonderzoek plaats in Maastricht. Alle benodigde apparatuur is inmiddels aanwezig en ook de mensen zijn geschoold om de apparatuur te kunnen bedienen. Maar het functioneert allemaal nog niet precies zoals het hoort. Binnenkort kunnen de eerste patiënten individueel bekeken worden maar het bekijken van grotere groepen patiënten is op korte termijn nog niet mogelijk. Dit komt niet door financiële problemen maar door technische problemen.

Zomerse schoenen

Voor de dames met orthopedisch schoenen die in de zomer ook wel eens iets koelers aan willen is het een kleine moeite om bij de orthopedisch schoenmaker een paar zooltjes in sandaaltjes te laten plakken. Dit geeft niet de gebruikelijke stevigheid, maar benaderd het heel aardig. In Robin's geval: wandelen doet zij op haar OS (orthopedisch schoenen), maar staan gaat heel goed op haar aangepaste teva's getuige de foto's.
Voor de zooltjes is normaliter wel een voorschrift nodig, vergoeding even checken bij uw verzekeraar.

Voedingsonderzoek

De resultaten van het tweede deel van het voedingsonderzoek van dr. Nicky Halbach zijn bekend. Net als bij het vorige onderzoek lijkt het erop dat de aanmaak of het transport van creatinine een belangrijke rol speelt bij het Rett syndroom. Het komende jaar wordt dit nog verder onderzocht.
Er wordt dan weer bloedonderzoek gedaan, nu ook naar o.a. de waardes van $C0_2$ en PH in het bloed.
Het onderzoek wordt uitgevoerd onder 15 meisjes die eerder zijn onderzocht in Zweden.
Nicky Halbach hoopt in de loop van volgend jaar te kunnen komen met resultaten en met concrete adviezen die voortvloeien uit dit onderzoek

Gebitsproblemen beter behandeld

Het Academisch Ziekenhuis Maastricht is bezig om tandproblemen bij mensen met het Rett syndroom aan te pakken. Samen met een aantal andere academische ziekenhuizen wordt gewerkt aan een protocol dat moet zorgen voor een betere behandeling van gebitsproblemen van vrouwen en meisjes met het Rett syndroom.
Zo wordt er bijvoorbeeld gekeken naar het plaatsen van kapjes om de tanden om erosie door tandenknarsen tegen te gaan. Ook kan er sinds kort een prothese geplaatst worden als een tand helemaal is verdwenen.
Informatie kunt u krijgen bij dr Eric Smeets van het AZM tel: 043 387 58 55

Botox

Botoxinentingen worden al een aantal jaren gebruikt om hoge spierspanning in de kaak tegen te gaan. Door het tandenknarsen hebben mensen die lijden aan het Rett syndroom soms zo'n pijn in hun kaak dat behandeling nodig is.

Sinds kort worden Botoxinentingen ook gebruikt om vergroeiingen van de voet te verhelpen. Deze behandeling wordt onder andere gedaan door dr. Jongerius van de St Maartenskliniek in Nijmegen. Ook in het Maxima Medisch Centrum in Veldhoven wordt deze behandeling gegeven.
De kuitspieren worden tijdelijk verlamd door deze Botox inentingen.
Gemiddeld zijn er zo'n zes inentingen nodig per been. Dit is net zo pijnlijk als een andere inenting en kan eventueel ook onder narcose worden gedaan.
Na de inenting blijven de spieren ongeveer zes weken slap. In de periode worden de voeten voor een aantal dagen of weken ingegipst. Nadat het gips is verwijderd worden de voeten intensief doorbewogen door een fysiotherapeut en de ouders of verzorgers. Hierna krijgt de patiënt een spalk waardoor de voeten recht blijven staan.
De eerste resultaten van deze behandeling zijn hoopvol.

Onze levensvisie is:
"Van elke dag een mooie dag maken
en geniet van het leven en van Lilian!"

Terwijl ik dit opschrijf denk ik terug aan de afscheidsviering van Rettmeisje Martine Hulzinga. Martine overleed 27 januari jongstleden plotseling aan een hartstilstand en was nog maar 36 jaar. Onze dochter Lilian is 5 februari 35 jaar geworden. En ik moet er niet aan denken dat dit haar ook overkomt.
Ondanks haar handicap kunnen we haar nog lang niet missen.
Elke keer als ik haar zie en ze begroet ons met stralende ogen en een gulle lach.
En als ze dan mama en papa zegt dat is de dag helemaal oké voor ons!

Dit houdt mij op de been

Lilian is 5 februari 1976 geboren en precies twaalf jaar later werd bij haar het Rett syndroom gediagnosticeerd. We hoorden toen dat we nog een lange weg te gaan hebben en dat Lilian de rest van haar leven een grote continuïteit aan zorg nodig zou hebben.
Nu denk ik wel eens hoe hebben we dit allemaal volgehouden? Hans en ik hadden onze uitlaatklep in de sport. Hans ging volleyballen en ik ging tenissen. Zo sloegen we de ellende eruit. We moesten wel om de beurt gaan omdat er altijd iemand bij Lilian moest zijn.

Op haar vijfde jaar ging Lilian een keer in de zes weken een weekend naar Het Zorgcentrum Het Bouwhuis. Daarnaast ging ze ook nog drie weken per jaar voor een vakantieplaatsing. Zo konden we met haar broer en zus andere leuke dingen doen. De weekendopvang werd langzaam uitgebreid naar een per maand tot later elk weekend. En zo zijn we langzaam naar het moment toegegroeid dat Lilian uit huis ging. Hans en ik hebben altijd gezegd dat we net als bij de andere kinderen Lilian thuis wilden verzorgen tot ze volwassen zou zijn. En dat is gelukt!

Loslaten

Maar het loslaten van de dagelijkse zorg voor Lilian was niet gemakkelijk. Je denkt hoe kun je de zorg voor jouw lieve kind uit handen geven? Maar het is goed gekomen! Ze woont nu 14 jaar in een kleine woonvoorziening bij Van de Bentstichting in Oldenzaal. En dat gaat prima. Ze voelt zich daar helemaal thuis. Niet alles heb ik losgelaten. We doen de bezoeken aan artsen zelf en haar kleding, de kapper etc. verzorgen we ook nog zelf. En als ze ons nodig hebben bij diverse activiteiten zijn we ook altijd bereid om te helpen.

Gelukkig hebben we deze 'last'niet alleen hoeven dragen. Mijn vader en moeder stonden altijd klaar om bij te springen bij diverse calamiteiten, zoals artsen bezoeken en poliklinische onderzoeken. Het K.D.C. De Zonnestraal hielp ons tot Lilian 21 jaar werd en nu helpt het D.A.C. De Marke waar ze elke dag naar te gaat. Ook hier staat een grote groep mensen voor haar klaar maar ook voor ons.

Normaal gezin

Lilian is een heel innemend meisje(dame) en op iedereen die haar goed kent en voor haar zorgt kan ze verrassend reageren. Ook haar broer en zus hebben een geweldige invloed op haar gehad. Ze zijn altijd beschermend en geduldig geweest.
We hebben geprobeerd een normaal en actief gezin te zijn. We behandelen Lilian als een normaal persoon en proberen haar een zo goed mogelijk leven te geven. We vragen begrip voor de momenten dat we niet altijd vrolijk en aardig kunnen zijn. Maar ondanks alle beperkingen hebben we ons als een gewoon gezin gezien en alle leuke dingen in het leven samen gedaan.

Door de zorg voor onze Lilian hebben we een hele andere zorg leren kennen en dat heeft ons leven wel verrijkt.

Kitty Hulsink

Wil je ook in de rubriek
Dit houdt mij op de been? Mail naar
mirjam.rensink@kpnplanet.nl

Uitnodiging pRETTige dag 2011

Op zaterdag 25 juni 2011 organiseert de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging (NRSV) voor de tweede keer een evenement waarbij ontspanning, plezier en speciale momenten centraal staan. Het is de uitdrukkelijke doelstelling van de NRSV om op deze dag de meisjes en vrouwen met het Rett syndroom, hun ouders en verzorgers, een bijzondere ervaring mee te geven. Bijzonder vanwege de onverwachte ontmoetingen, bijzonder vanwege het samen delen van ervaringen, bijzonder vanwege de goede muziek, het aangename eten of eenvoudig, vanwege het even 'samen zijn'.

'Samen zijn'

Als thema voor dit evenement is daarom dan ook gekozen voor 'Samen zijn'. Meisjes en vrouwen met Rett hebben vaak een intensieve verzorging en begeleiding nodig. Voor veel ouders een haast onmogelijke taak. Samen met anderen, zoals vrijwilligers, verzorgers, artsen, therapeuten en sponsoren 'retten' ze het wel. Samen hebben al deze mensen één doel en één ding gemeen; liefde en zorg bieden aan 'hun' Rett meisje. Als kleine waardering voor deze niet aflatende inzet nodigt de NRSV u van harte uit om op zondag 25 juni 2011 aanwezig te zijn op Buitengoed 'De Gaard', gelegen aan de Walk 6 te Heythuysen, en te genieten van zang, dans, dieren, sport, hottubs, muziek, culinaire hoogstandjes, bekende- en minder bekende Nederlanders, uw kinderen of van de omgeving.

Aanmelden

Indien u lid bent van de NRSV dan heeft u een uitnodiging voor deze bijzondere dag ontvangen. U kunt zich inschrijven door gebruik te maken van het daarbij gevoegde inschrijfformulier of door u on-line in te schrijven via www.rett.nl.
Op de pagina over de familiedag treft u de link naar het formulier aan. Aan deelname zijn geen kosten verbonden.

Nog een inzamelinsactie

Met kerst vorig jaar heeft de klas van Jasper van de Kraats de aftrap gegeven om geld in te zamelen voor de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. De brugklas is heel actief geweest: sponsorloop, maar ook ludieke acties, zoals worstenbroodjes en pannenkoeken verkopen in de pauze op school. Op woensdag 16 februari kwam de ambassadeur Bartho Braat naar Ede om de cheque in ontvangst te nemen.
Na een aantal toespraken ontvingen Bartho en Nathalie (de zus van Jasper) de cheque met een fantastisch bedrag van € 2.615,30.

Eva opent de beurshandel in Amsterdam

Op 17 mei jongstleden opende Eva samen met haar vader, bestuurslid, Marc van Gemert, namens de NRSV de beursdag van de Amsterdamse beurs Euronext. Op uitnodiging van het bestuur van de beurs, mocht de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging met de traditionele gongslag de handelsdag openen.

Eva nam met verve en veel plezier de honeurs waar. Hierdoor kon opnieuw aandacht worden gevraagd voor het Rett syndroom en specifiek het streven van de vereniging naar de vestiging van een multidisciplinair en landelijk Rett Expertise Centrum in Nederland.
Bekijk ook de website van de vereniging voor een link naar de registratie van de ceremonie.

Column Aagtje

Moeder Aagtje ten Have van de nu 20-jarige Fenna uit Groningen wil ons in deze column het verhaal vertellen van haar dochter.
Ze heeft als moeder van een inmiddels volwassen Rett vrouw veel ervaring met alle aspecten van het Rett syndroom en die wil ze graag met andere ouders delen

Ernstige aanvallen

In de vorige Nieuwsbrief vertelde Aagtje dat Fenna niet meer naar haar dagopvang kon. Het taxibedrijf wilde haar niet meer vervoeren omdat ze steeds meer insulten kreeg en de groep waarin Fenna zat was veel te groot voor haar.

"Met ons PGB konden we zelf een goede begeleidster kiezen, iemand die bij Fenna past, maar ook bij ons gezin. Thuis deden we veel meer met Fenna, dan er op het dagverblijf gebeurde. We communiceren veel met haar d.m.v. plaatjes en door gewoon tegen haar te praten. Fenna lijkt dit te begrijpen. Er werd met haar gelopen, voortdurend werd er geprobeerd haar iets te eten aan te bieden, want ze had grote problemen met eten i.v.m. slechte slikfunctie etc.

Aanvallen

Tijdens de ernstige aanvallen werd ze direct in een veilige omgeving neergelegd. Door de heftige spartelingen tijdens een aanval beschadigde ze zichzelf in haar rolstoel.
Fenna's toestand verslechterde sinds 1996 behoorlijk. De aanvallen die eerst een minuut duurden, duurden inmiddels een uur of uren en uiteindelijk halve dagen. We maakten vele ritjes in de ambulance naar het ziekenhuis, omdat de aanvallen erg heftig waren en Fenna helemaal blauw werd. In 1999 had Fenna elke dag aanvallen. Meestal begon ze de dag nog redelijk en tegen 11.00 uur was er de eerste aanval. Vaak kwam ze pas om 17.00 uur weer bij, want na elke aanval raakte ze bewusteloos en konden we haar niet meer wekken. We zaten samen hele dagen aan haar bed, bang dat we haar zouden verliezen. In die jaren heeft ze meerdere malen in het ziekenhuis gelegen, soms weken lang. In 1998 werd ze opgenomen, omdat ze ondervoed en uitgedroogd was. Er werd toen een PEG sonde geplaatst. De PGB begeleiders en wij werden opgeleid om zelf de PEG sonde te vervangen en te verzorgen en geleerd hoe om te gaan met de voedingspomp. In 1999 deelde het UMCG ons mee, dat we niet meer hoefden te komen tijdens een aanval, want zij konden niets meer voor Fenna doen en we moesten er op rekenen, dat ze nog ongeveer 3 maanden zou leven!

Zware jaren

Dit was een hele schok, we waren helemaal op ons zelf aangewezen. Gelukkig hadden we een hele fijne huisarts, die ons steunde, maar toch moesten we veel zelf doen.
Na 3 maanden leefde Fenna nog steeds!! Alleen was het een leven van aanvallen. Ze had er 100 of soms nog meer per maand.
En intussen ging ons leven gewoon door. Het akkerbouwbedrijf moest gewoon doordraaien, anders hadden we immers geen inkomen, onze andere 2 kinderen vroegen hun aandacht.
Het waren zware jaren!
Als ouders konden we leven met de gedachte dat Fenna niet oud zou worden, maar zoals het leven er op dat moment uitzag, was het geen mooi leven!
Elke dag en nacht die aanvallen, elke dag zagen we de paniek in Fenna's ogen.
Ze besefte wat er met haar gebeurde en wij moesten machteloos toezien. Onze grote wens was, dat Fenna's leven wat prettiger voor haar zou zijn zonder aanvallen.
Wij konden niet langer machteloos toezien!

Zweden

Daarom gingen wij op zoek naar een arts, die ons misschien kon helpen. Zoekende op het internet vonden we het Rett-Center in Zweden. Het centrum voor kinderen met het Rett syndroom. We mailden met de behandelend arts dokter Engerstrom. Zij zei, dat Fenna naar Zweden kon komen voor onderzoek.
Dat leek ons een prima idee.
En zo reisden wij dus in november 1999 af naar het Rett-Centrum in Zweden."

Het Rett syndroom als lesstof

NLT (Natuur, Leven en Techniek) is een profielkeuzevak voor de natuurprofielen havo en vwo, dat wordt afgesloten met een schoolexamen. Het wordt gegeven in de vorm van modules over onderwerpen waarbij de vakken natuurkunde, wiskunde, scheikunde, biologie en aardrijkskunde worden gecombineerd. Op het Don Bosco College bieden we NLT aan in de 5e en de 6e klas van het vwo. Eén van de modules die worden behandeld is 'Bioinformatica'. De leerlingen krijgen bij de start van de module de volgende casus voorgeschoteld:

door Henk Heuvelmans, docent wiskunde van het Don Bosco College in Volendam

Wat is er mis met baby Stefanie?

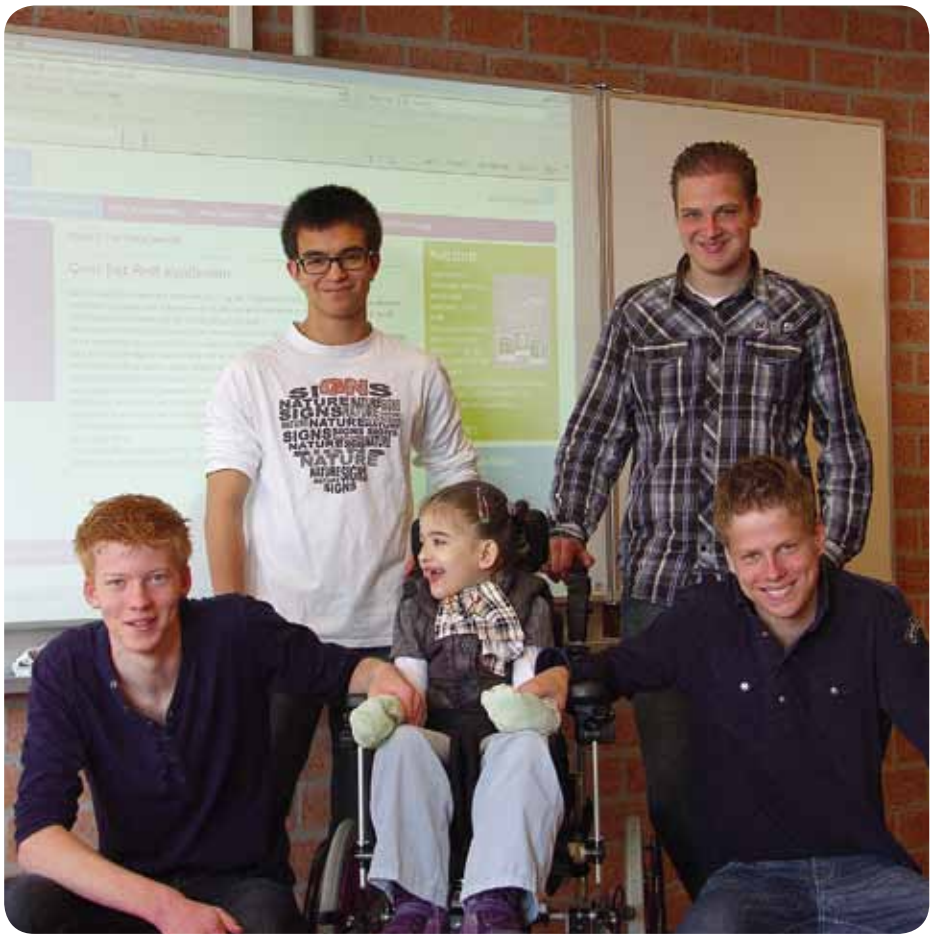
Frank en Eva Jansen zijn heel blij met de geboorte van hun tweede kindje. Het is een meisje, ze noemen haar Stefanie. De eerste twaalf maanden ontwikkelt Stefanie zich zoals elke baby: ze lacht, ze begint te kruipen en ze reageert leuk op haar oudere broertje. Maar vlak na haar eerste verjaardag verandert haar gedrag plotseling. Ze heeft geen interesse meer in haar speelgoed. Vaak zit ze urenlang angstig en handenwringend om zich heen te kijken. Na uitgebreid medisch onderzoek wordt vastgesteld dat Stefanie lijdt aan het Rett syndroom, een zeer ernstige ziekte waardoor zij zowel geestelijk als lichamelijk gehandicapt zal zijn. Frank en Eva krijgen te horen dat dit syndroom veroorzaakt wordt door een afwijking in het DNA.
Zij vragen zich af hoe dat kan, want zijzelf hebben nergens last van, hun zoontje mankeert niets en ook in beide families komt de ziekte niet voor.
En wat als ze nog een derde kindje krijgen, zal dat dan gezond zijn?
Voor het beantwoorden van de vragen die Frank en Eva zich stellen is bioinformatica nodig. De oorzaak van de ziekte van Stefanie is ook gevonden met behulp van bioinformatica.

In deze module krijgen de leerlingen eerst kennis aangereikt over de bouw en de werking van DNA. Ze leren hoe een DNA-onderzoek in een laboratorium gebeurt en hoe de bioinformatica vervolgens met de resultaten van dit onderzoek aan de slag gaat.
Met de verworven kennis krijgen ze opheldering over de oorzaak van de ziekte van Stefanie en bepalen ze zelf van een ander ziektebeeld de erfelijke achtergrond.

Er wordt gebruik gemaakt van internetsites, bijvoorbeeld om het DNA van Stefanie te vergelijken met dat van een gezond persoon en om DNA-strengen te vertalen naar eiwitten. De site van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging wordt gebruikt voor aanvullende informatie. En dit jaar heb ik uit de Nieuwsbrief 02 van december 2010 het artikel "De onbekendheid is nog heel groot" toegevoegd aan de module.

Huisbezoek

Bij elke module zoeken wij iets bijzonders voor onze leerlingen om de module mee af te sluiten. Met het Rett meisje Marjolein in onze familie lag de keuze bij deze module voor de hand. De eerste keer is Marjolein met haar moeder in de klas geweest. Nu gaan wij met een kleine groep leerlingen op huisbezoek. Elke keer zijn de leerlingen weer enorm onder de indruk. Ze maken een Rett meisje van heel dichtbij mee en zien wat de gevolgen zijn voor het gezin en de leefomgeving. De lesstof van de module krijgt ineens veel meer betekenis. Het Rett syndroom wordt op deze manier weer wat bekender en wellicht dat hierdoor de studiekeuze van een leerling wordt beïnvloed!



Marjolein in de klas

Benefietconcert 'The X-Factor' 27 maart 2011

Op 27 maart jl vond in Schaijk (NB) een benefietconcert plaats t.b.v. het Rett-syndroom en het Fragiele X-syndroom.

Wilmien, moeder van Floor met het Rett syndroom, had samen met de drummer Bart van hun band Just4Fun, het initiatief genomen om een keer te gaan optreden en wilden daar graag een goed doel aan koppelen. Bart heeft een nichtje met het Fragiele X syndroom en al snel werd het idee geboren om het benefietconcert "The X-Factor" te noemen omdat beide syndromen een defect hebben, gelegen op het X-chromosoom.
Het 1e doel was om zoveel mogelijk te regelen voor zo weinig mogelijk geld, zodat (vrijwel) alle opbrengsten naar beide patiëntenverenigingen konden gaan.
Er werden medeartiesten gevraagd, de band Tulsa Time deed mee, een rock/funk coverband met bandleden die allemaal werken met verstandelijk gehandicapten. Ook het koor VoiceMill, waarin Geertje, moeder van Floor, zingt, verleende graag hun medewerking.

Er werd een loterij georganiseerd waarbij er langs vele deuren van winkeliers en ondernemers uit Mill en Schaijk werd gegaan die massaal gratis prijzen hiervoor ter beschikking gaven.

Veel vrijwilligers hielpen mee bij het versieren van de zaal, de verkoop van lootjes, begeleiding bij de kinderspelen en grabbelton, presentatie loterij, 'oberen', enz. Tijdens het concert werd er een presentatie getoond via de beamer om wat extra uitleg te geven van beide syndromen. Het concert werd druk bezocht, ondanks het mooie weer waren er ongeveer 250 bezoekers, en onder het genot van een drankje zong het enthousiaste publiek uit volle borst mee.
Het benefietconcert heeft ruim € 2600,00 opgebracht mede dankzij enkele ludieke acties en alle donaties, groot en klein. De organisatie werd aangenaam verrast door een flinke donatie van de Lions land van Cuijk en Overmaze, die meer dan de helft van het opgebrachte bedrag hebben geschonken.

Wilmien en Floor kijken terug op een gezellige en geslaagde middag en zijn terecht heel trots op het resultaat.

Onze Zus

Broers en zussen over hun zus/ zusje met het Rett syndroom

Deze keer: Loes Lubbers, twintig jaar, uit Albergen door de ogen van haar broers Ralf van vierentwintig en Coen van tweeëntwintig

"Loes is onze vrolijke zus van twintig. Wij hebben een hele goede band met haar. Natuurlijk hebben we een hele andere band met haar dan met een 'normaal' zusje of broertje. Je benadert haar anders en je gaat ook anders met haar om.
Loes vindt het heerlijk om met ons tv te kijken of muziek te luisteren. En ze wordt helemaal vrolijk wanneer wij met haar knuffelen. Eigenlijk vindt ze alles leuk als je haar maar aandacht geeft.
Ja uiteraard hebben wij een andere jeugd gehad dan andere leeftijdsgenoten omdat Loes ziek is. Loes staat altijd centraal in ons gezin. Het schema en de planning worden vaak op haar aangepast. Loes is het beste te pas als ze in haar normale ritme zit. Als we iets willen gaan ondernemen dan moet er voor de tijd altijd heel veel geregeld worden.
We zijn, denken wij, ook eerder volwassen geworden omdat we een zusje als Loes hebben. Je helpt toch automatisch mee met de verzorging van haar. Maar daar hebben wij verder geen hinder van. We zijn er mee opgegroeid."

De broers kijken nuchter en met vertrouwen naar de toekomst. "Ja haar gezondheid zal natuurlijk beetje bij beetje achteruitgaan en haar lichamelijke beperkingen zullen toenemen, waardoor de verzorging van haar nog intensiever zal worden. En er zal een keer komen dat onze ouders haar niet meer kunnen verzorgen en dan zal ze waarschijnlijk uit huis worden geplaatst. Maar onze rol is het helpen bij de verzorging van Loes en dat zal ook zo blijven.
Loes is een bijzondere zus. Ze is bij veel mensen geliefd, ze lacht veel en ze is erg snel tevreden. Ze zal zich ook niet snel laten horen. En dat maakt ons trotse broers!"

God heeft mij gemaakt van top tot teen
Iemand zoals ik, nee, zo is er niet een

Trots op wie zij was en dankbaar voor alles wat zij ons heeft gegeven, delen wij u mee dat is overleden onze bijzondere dochter, lieve zus en tante

Martine Hulzinga

* Enschede, 27 mei 1975 † Losser, 27 januari 2011

Gosse en Froukje Hulzinga - Knol
Nancy en Robert
Sam, Isa
Lineke en Ernst
Lynn, Myrne
Chiel. Marjolein, Lotte
Maarten

froukjehulzinga@home.nl

Wil je ook in de rubriek **Onze Zus?** Mail naar mirjam.rensink@kpnplanet.nl

Colofon

NRSV
www.rett.nl
info@rett.nl
voorzitter: Mariëlle van den Berg
secretaris: Lilian ter Doest
penningmeester: Marc van Gemert
lid: Anja Versteeg-Peters
Redactie: Mirjam Rensink
mirjam.rensink@kpnplanet.nl,
Henk Trimbach
Opmaak: Ed Handstede
Drukwerk: Imago