NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

pRettpraat 55

JANUARI 2018

Even voorstellen..

JONGENS MET RETT
RETT EXPERTISECENTRUM MAASTRICHT

5E EUROPESE RETT CONGRES BERLIJN
POSITIEVE ONTWIKKELINGEN

OPA VAN COCO
FIETST VOOR RETT

DOSSIER ONDERWIJS
NAAR DE BASISSCHOOL

ADVERTENTIE

De mooiste vakanties beleef je samen!

In de ruime, luxe en aangepaste appartementen van de vakantiehuizen van het Ronald McDonald Kinderfonds zijn alle voorzieningen aanwezig voor een vakantie met het hele gezin. En dat ook nog op de mooiste vakantieplekken van Nederland. Dankzij sponsors en donateurs betaalt u per vier- tot zespersoons appartement slechts € 35 (laagseizoen) of € 50 (schoolvakanties) per nacht. Boek nu uw vakantie of weekendje weg in Friesland, Zuid-Limburg of op de Veluwe via **www.ronaldmcdonaldvakantie.nl**.

Ronald McDonald Kinderfonds Nederland

www.ronaldmcdonaldvakantie.nl *Onbeperkt samen genieten!*

INHOUD

04 Even voorstellen: Coco Heemskerk
06 Durven geloven in onze kinderen
08 Even voorstellen: Marloes Alderliesten
11 Column Aagtje
12 Prof. Dr. Luc Zimmermann stelt zich voor
13 Dossier Rett-jongens
• *Jongens en mannen met MECP2 gerelateerde ontwikkelingsstoornissen*
20 Sponsoracties
21 PGB-Ster
22 Dossier Comunnicatie
• *Tieners, Rett syndroom en geletterdheid, gewoon doen?*
24 Vakantietips!
25 Dossier Wonen
• *Mooi Leven Huis*
• *Zes maanden later*
26 5e Europese Rett syndroom Congres in Berlijn
31 CDKL5 familiedag Nederland
32 pRetty Things
33 Sponsoracties
34 Uitnodiging NRSV symposium 2018
36 Dossier Communicatie
• *Ondersteunende communicatie*
• *Ouderworkshops communicatie*
43 Boomplant
44 24 uur met... Pip en Eline
46 Speeltuinbende
48 Dossier Fysiotherapie
• *Kennis en ervaringen van fysiotherapeuten*
50 pRettige uitstapjes
52 Dossier Onderwijs
• *Jileyna leert mee op de basisschool*
54 Sponsoracties
55 Mijn zus Nova

Even voorstellen..

Coco Heemskerk

Hoi, ik ben Coco en ik ben vijf jaar. Ik woon bij mijn papa en Mila in Leiden en bij mijn mama en Maks in Amstelveen. Ik heb een broertje van drie maanden, zijn naam is Cis. Doordeweeks ga ik vier dagen naar het kinderdagcentrum en één dag per week past er een oma op mij. De ene week is dat oma Elly en de andere week Nonna (oma Mirjam). Dit vind ik erg leuk want ik mag er ook vaak slapen. Ook heb ik twee hele lieve opa's waar ik gek op ben. Ik hou van tv kijken, voornamelijk naar kikker & zijn vriendjes, buiten zijn, mijn knuffel Ollie, onder de mensen zijn, op pad gaan met mijn nieuwe rolstoelbakfietsen (jaja bij beide ouders is/komt er één) en heel hard lachen.

27 januari 2012 werd Coco met 37 weken na een goede zwangerschap geboren. Even een paar minuten wat opstart problemen, maar daarna ging alles voorspoedig. Coco was echt een pracht baby, een meisje zoals iedereen er wel eentje wil hebben. Haar hobby was lachen, de hele dag door. Ze was een makkelijk meisje die je zonder moeite overal mee naar toe kon nemen.
Vlak voor Coco haar eerste verjaardag, begon ze wat scheel te kijken. We hebben gelijk de huisarts gebeld en twee dagen later zaten we bij de oogarts. Mevrouw had +8, een bril was dus noodzakelijk. Op naar de brillenwinkel en een toffe bril uitzoeken. Een paar maanden later op controle bij het consultatiebureau

> *Mevrouw had +8, een bril was dus noodzakelijk.*

bleek dat de motoriek van Coco wat minder was, we werden doorverwezen naar de fysio. Na een oogoperatie (want het scheel kijken werd wel heel heftig, ook met bril op) en maanden fysiotherapie zagen wij een langzame, maar stijgende lijn in haar ontwikkeling en kregen toch een beetje hoop. Coco tijgerde wat door het huis, kon zelf koekjes eten, zei wat woordjes en eindelijk trok ze zichzelf op. Dat was dan eigenlijk ook het laatste wat Coco helemaal zelf kon, vanaf dat moment ging het helaas weer achteruit.

Coco haar ontwikkeling stopte, ze ging rare bewegingen maken met haar hoofd, trilde heel veel, was soms wat afwezig, kreeg stereotype handbewegingen, knarste heel hard met haar tanden, tijgerde niet meer door het huis en ook optrekken lukte niet meer. De fysiotherapeut kon ons niet meer helpen en vroeg een second opinion aan bij een andere therapeut. Nummer twee wist wel raad met Coco. Zij schakelde meteen een revalidatiecentrum in en het balletje ging rollen. Fysiotherapie, logopedie, onderzoeken in het revalidatiecentrum, doorverwijzing naar de neuroloog, bloedonderzoek, rugpuncties, urineonderzoek, MRI-scans, DNA-onderzoeken en nog veel meer van die nare dingen die je een meisje van toentertijd twee jaar helemaal niet aan wil doen.

Van het medisch kinderdagverblijf waar ze op dat moment zat, is ze overgezet naar een kinderdagcentrum. Op het kinderdagcentrum vonden ze Coco behoorlijk op een ander meisje lijken. De begeleiders gaven ons een folder over een syndroom mee of we die even goed wilden doorlezen. De beschrijving over het syndroom was precies onze Coco. Meteen hebben wij contact opgenomen met de klinisch geneticus, want de uitslagen van het neurologisch onderzoek hadden we op dat moment nog steeds niet binnen. Een week later kregen wij na twee jaar onzekerheden, onderzoeken, stress en vragen, niet "gewoon" een ontwikkelingsachterstand, maar de diagnose Rett syndroom. Dit omdat ze, na onze specifieke vraag, gericht naar de mutatie konden kijken in het redelijk vergevorderde DNA-onderzoek. Onze wereld stortte even in. Dat was niet hoe wij ons de toekomst hadden voorgesteld toen we een kindje kregen.

> *Dat was niet hoe wij ons de toekomst hadden voorgesteld toen we een kindje kregen.*

Voor onszelf niet en zeker ook voor haar niet. Toen wij de diagnose van Coco kregen, waren wij al niet meer samen. We hadden toen allebei net een nieuwe relatie, maar konden gelukkig wel veel steun bij elkaar en onze nieuwe partners vinden. Ook zijn onze ouders en familie de

Maks, broertje Cis, mama Silvana en Coco

allerbeste. Coco heeft de allerliefste en fijnste "bonus papa & mama" die er bestaan en geniet ze extreem van haar pasgeboren broertje. Zelfs in de familie van de bonusouders wordt Coco bedolven met liefde en willen de familieleden graag op haar passen.

Coco gaat nu vier dagen per week naar het kinderdagcentrum waar ze (in onze ogen) heel blij en gelukkig is. Ze zit op een fijne groep met leuke begeleiders. We zijn stapjes aan het maken met de spraakcomputer en hopen zo uiteindelijk een middel te hebben waarmee Coco iets kan gaan "vertellen".

Op dit moment is Coco lekker tanden aan het wisselen en heeft ze allemaal vrolijke gaten in haar mond, hierdoor ziet ze er nog schattiger uit. Hier lijkt ze gelukkig zelf helemaal geen last van te hebben. Het is wel bij elke tand weer spannend of we hem op tijd te pakken krijgen of dat ze hem doorslikt.

> *Sinds het moment dat we uit elkaar zijn, hebben wij co-ouderschap.*

Sinds het moment dat we uit elkaar zijn, hebben wij co-ouderschap. Dit gaat ons erg goed af. We overleggen veel, gaan samen naar afspraken en doen wat het beste is voor Coco. In de periode dat Coco even bij de andere ouder is, kunnen wij helemaal opladen waardoor we altijd met goede zin en energie weer voor haar zorgen als ze bij ons is. Zo ontvangt ze vooral heel veel positieve aandacht en dat merken we.

Coco is een mega vrolijke meid die goed slaapt en heel veel lacht. Zij maakt ons (en nog heel veel andere mensen) gelukkig!

Liefs, Olov & Silvana

Papa Olov, Coco en Mila

DURVEN GELOVEN IN ONZE KINDEREN

Mariëlle

JE KUNT ZE OPBOUWEN STEEN VOOR STEEN ALS JE BESCHUTTING NODIG HEBT OF BESCHERMING. JE KUNT ER TEGEN KLAGEN ALS HET EVEN NIET MEER GAAT. JE KUNT ER TEGENAAN LOPEN WANNEER ONBEGRIP EN BUREAUCRATIE JE WEERHOUDEN VAN JE DOEL OF ZELFS MET JE RUG ER TEGENAAN STAAN BIJ ONMOGELIJKE KEUZES. JE KUNT ER TEGEN PRATEN, MAAR ACH.. DAN OOK NET ZO GOED WEER NIET. MAAR SOMMIGE MUREN ZIJN ER OM OMVER GEHAALD TE WORDEN... EN DAT HEBBEN WE GEDAAN!

Door met elkaar te durven geloven in onze kinderen, samen vol te houden, en te strijden voor wat we weten dat goed is.

Dat nu het geloof in het cognitief vermogen van onze kinderen breed gedragen wordt, was nog tot voor kort maar een wens. Nog geen twee jaar geleden waren vooral ouders en slechts enkele professionals overtuigd dat kinderen met Rett kunnen leren. Nu komt er een richtlijn waarin dit verwoord is. En wat betreft jongens met Rett werd tot voor kort vooral geschreven dat het vrijwel alleen bij meisjes voorkomt. En hoewel zeldzaam, wordt bij de 'country updates' bij het congres in Berlijn en uit de bijdrage in deze editie duidelijk dat nu jongens met Rett er net zo bij horen. En ook gaat Rett niet alleen over kleine meisjes. Onze tieners kunnen we ook beter als tiener benaderen.

Bovendien bleek mij bij en recente blik op de ledenlijst dat bijna de helft ouder is dan 18! Terecht was er de laatste jaren veel aandacht voor verandering bij 18+. Hoog tijd misschien ook wel om de benaming 'Rett-meisjes' eens te veranderen. Verandering lijkt soms ondenkbaar, gaat soms steen voor steen en soms met grote sprongen. En als lukt wat je graag wilt, wat is het dan mooi dat het kan gebeuren, dat wie niet met die muur is opgegroeid het alweer vanzelfsprekend vindt dat we zijn waar we zijn.

Namens het bestuur,
Mariëlle van den Berg
Voorzitter van de NRSV

COLOFON

NRSV
www.rett.nl
info@rett.nl

NRSV bestuur
Voorzitter: Mariëlle van den Berg
Secretaris: Barbara Cassenaar
Penningmeester: Ad Linssen

Redactie pRettpraat
Yolanda van Boven
Michèle van Vuuren
Paula van der Laan
Judith van den Berg-Groenen

Opmaak en drukwerk
Basisidee

RETT-LIKE SYNDROMEN

Er zijn een aantal syndromen bekend die veel overeenkomsten hebben met Rett syndroom. Wij hopen dat kinderen met MECP2 duplicatie syndroom, CDKL5 en FOXG1 syndroom zich, samen met hun ouders, verzorgers en behandelaars, erkend voelen binnen de NRSV en de pRettpraat.

RETT-JONGENS

Naast Rett-meisjes, zijn er in Nederland ook een aantal Rett-jongens.

Vanwege de leesbaarheid schrijven we Rett-meisjes/vrouwen, maar uiteraard worden hier ook de Rett-jongens/mannen bedoeld.

ONZE PRETTPRAAT

Via de pRettpraat informeert de NRSV haar leden, donateurs, therapeuten en andere geïnteresseerden over ontwikkelingen op medisch, therapeutisch en communicatief gebied. Over onderzoeken, sponsoracties en nog veel meer zaken.We houden de kosten van dit blad laag, doordat de redactie van het magazine, op vrijwillige basis, door ouders van Rett-meisjes wordt gedaan. Tevens verzorgt Basisidee de opmaak en het drukwerk met korting als ondersteuning van de vereniging. Daarnaast hebben diverse bedrijven de weg naar ons breed gelezen magazine gevonden om een advertentiete plaatsen.
Wij sturen u twee exemplaren, zodat u één pRettpraat kunt weggeven aan de arts, het kindercentrum of uw buurvrouw, zodat steeds meer mensen geïnformeerd raken.
De pRettpraat verschijnt ook digitaal op **www.rett.nl**

ADVERTENTIES

Dit blad wordt mede mogelijk gemaakt door inkomsten van adverteerders. De NRSV draagt echter geen verantwoordelijkheid voor de inhoud van de advertenties.

Wilt u ook adverteren? Neem dan contact op met **info@rett.nl** voor de tarieven en mogelijkheden.

PORTRETT

Het PortRETTenboek is voor € 15,- (excl. verzendkosten) te koop via **www.rett.nl**

VOLG HET RETT SYNDROOM...

Op Facebook **www.facebook.com/RettSyndroomNL**
Op deze open pagina vindt u de laatste Rett nieuwtjes, (sponsor) activiteiten en wetenswaardigheden. We willen graag nog meer volgers, dus nodig al je vrienden uit om onze pagina een 'vind-ik-leuk' te geven. Met dank aan de beheerder Rogier Balk.

Naast deze open pagina heeft de NRSV op Facebook ook een besloten groep. Deze is opgezet voor ouders/verzorgers van Rett-meisjes en Rett-jongens. Het dient als forum en biedt ouders de mogelijkheid om met elkaar van gedachten te wisselen. Wilt u ook toegang tot deze besloten groep meldt u zich dan aan via **info@rett.nl.** Wij danken beheerder AnneMarie Dumitrascu. Via Twitter kunt u ons volgen op **@Rettsyndroom**. Zo blijft u up-to-date van alle nieuwtjes en activiteiten van de NRSV.

YOUTUBE

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging heeft een eigen You Tube kanaal op **www.youtube.com**.
Dit You Tube kanaal is voor iedereen te bekijken als je 'Nederlandse Rett Syndroom Vereniging' intypt en op ons logo klikt.

Op dit kanaal worden filmpjes geplaatst die met Rett Syndroom te maken hebben. Dit varieert van de NRSV clip tot diverse filmpjes gemaakt door ouders van Rett- meisjes, die epilepsie of Rett-toevallen tonen en beelden van meisjes over communicatie, geïnspireerd door het congres of situaties met de oogbesturingscomputer.
Wilt u deze ervaringen ook delen, dan kunt u filmpjes sturen naar **rogier.balk@rett.nl**

RETT CONTACTLIJST

De NRSV heeft voor ouders/verzorgers van rett-meisjes een contactlijst. Middels deze lijst heeft u de mogelijkheid om met andere ouders/verzorgers contact te zoeken om zo onderling informatie uit te kunnen wisselen. Bent u ouder of verzorger van een rett-meisje en wilt u ook op deze contactlijst worden geplaatst, stuur dan een mail naar **info@rett.nl.**

Even voorstellen..

Marloes Alderliesten

Marloes Alderliesten werd op 19 januari 1980 geboren. De zwangerschap verliep normaal en het was een vlotte bevalling. Marloes huilde bijna direct en kreeg goede Apgar-scores. Wij waren heel blij met onze tweede dochter, maar ik zag iets aan haar.. of moest ik gewoon aan haar wennen?

De eerste weken verliepen voorspoedig, wel spuugde Marloes veel. Met een maand of negen kon Marloes zitten in de hoek van de box. We gingen naar de oogarts omdat ze scheel ging kijken en bezochten een orthopeed, omdat Marloes geen poging ondernam om te gaan kruipen of staan. Wat ze wel deed (en vooral ´s nachts) was huilen en nog eens huilen, zo'n 10 maanden lang. De onrust bij ons nam toe, vanwege het huilen, het niet gaan staan, moeizaam eten, scheel kijken en haar praten. Marloes sprak enkele woordjes, maar er kwamen geen nieuwe woordjes bij. Extra bezoeken aan consultatiebureau en huisarts volgden. Marloes leidde iedereen om de tuin door heel lief te lachen. De huisarts maakte zich geen zorgen, hij vond ons overbezorgde ouders en zei dat wij moesten genieten van onze dochters. Wij waren niet gerustgesteld. Kijkend naar Marloes, toen 2 jaar oud, die nog geen enkele vooruitgang in de ontwikkeling boekte, vroeg ik om een verwijzing naar een kinderarts. Het werd de neuroloog en bij het eerste gesprek gaf zij aan dat er een grote achterstand in de ontwikkeling van Marloes was. Zij stelde voor om Marloes op te nemen voor diverse onderzoeken zoals een huidbiopt, spierbiopt en een EEG. De uitslagen van al die onderzoeken waren goed! Wel was er epileptische activiteit aanwezig, maar het werd niet duidelijk wat er met Marloes was.

Wij verwachtten ons derde kindje. Artsen wilden dat het in het ziekenhuis geboren zou worden, omdat zij zeker wisten dat het kindje iets zou hebben! Konden zij dat aan de buitenkant al zien? Wij zijn thuis bevallen en toen onze derde dochter 10 dagen oud was hebben we haar in het ziekenhuis laten zien. We hoefden ons geen zorgen te maken over onze derde dochter. We bleven met Marloes onder controle van de neuroloog en die adviseerde ons, vanwege het niet lopen en de hele lage spierspanning, naar de Adriaanstichting (revalidatie) te gaan. Die arts sprak voor ons de verrassende woorden dat Marloes (nu bijna 3 jaar oud) verstandelijk en motorisch gehandicapt is.

> *Die arts sprak voor ons de verrassende woorden dat Marloes verstandelijk en motorisch gehandicapt is.*

Enerzijds was er opluchting vanwege de erkenning dat er "iets" was met Marloes, anderzijds hadden we gehoopt dat het toch wel mee zou vallen. Een kinderdagcentrum moest worden gezocht, omdat Marloes nooit naar een basisschool zou kunnen gaan. Dat bracht bij ons heel wat teweeg. Marloes kon wel een aantal woordjes zeggen, maar spelen of een opdracht uitvoeren lukte haar niet, hoewel ze heel veel begreep.

> *Rondom haar derde jaar liep Marloes heel houterig en wijdbeens.*

Rondom haar derde jaar liep Marloes heel houterig en wijdbeens.
Op een terugkom afspraak bij de neuroloog vertelde deze dat hij aan Meta Chromatische Leuko Dystrofie dacht, vooral omdat Marloes zich zo traag ontwikkelde. Marloes zou niet ouder worden dan 15 jaar. De jaren die volgden ging haar ontwikkeling met kleine stapjes vooruit. Een eerste hulpmiddel was een grote buggy en na haar zevende jaar werd dat een rolstoel. In dat jaar kreeg ze er nog een zusje bij en zij was gezond. De thuis situatie was hectisch. Marloes was dwangmatig, zij gilde en huilde veel. Het was moeilijk om onze aandacht over Marloes en haar zussen te verdelen. Wij kregen praktische thuishulp aangeboden via een oudervereniging. Die probeerden met Marloes een activiteit te doen, zoals wandelen en foto's bekijken.

Op een bijeenkomst van de oudervereniging vroeg een moeder om eens samen koffie te drinken. Zij had Marloes gezien en zag overeenkomsten met haar dochter die het Rett syndroom had. Marloes wriemelde immers altijd met haar handen en maakte wrijf bewegingen, net als haar dochter. Zij adviseerde om het boek van Andreas Rett te kopen. En ja, het leek of daar Marloes beschreven stond. Wij wilden zo graag zekerheid en na onderzoek bij het WKZ te Utrecht kwam de conclusie dat Marloes, 15 jaar oud, mogelijk iets van Rett had. Zij zou de schil van de appel hebben en niet het klokhuis (= de kern van het Rett syndroom) . Ze hyperventileerde niet, kon enkele woordjes zeggen en ze kon lopen.

Er was destijds geen zichtbare epilepsie. Al met al nog steeds geen duidelijkheid. Marloes was eigenlijk een heel gezond meisje en ze kon ook heel vrolijk zijn. Zelfs in de nacht werden wij gewekt door lachbuien van Marloes.

> *Zelfs in de nacht werden wij gewekt door lachbuien van Marloes*

De verzorging van Marloes werd voor ons wel zwaar, we moesten haar met bijna alles helpen en konden haar niet uit het oog verliezen. Vanaf haar 17e jaar ging zij

om de 6 weken een week logeren in een logeerhuis. Dat gaf verlichting thuis en zo konden meer aandacht aan de andere kinderen besteden. Uiteindelijk hebben we Marloes ingeschreven voor een plek in een woonvoorziening. We zochten naar identiteitsgebonden zorg, vanwege onze christelijke achtergrond. Op haar 27ste , na vijf jaar wachtlijst, was het dan zover. Het gaf ons heel veel strijd om Marloes uit huis te laten gaan. De zorg voor haar, in combinatie met haar dwangmatige gedrag, werd ons echt te zwaar, maar haar achterlaten in een "vreemd" huis met onbekende bewoners en begeleiding was ook heel moeilijk. Voor Marloes was het duidelijk wennen, de eerste maanden had ze echt heimwee. Dit merkten wij door moeizamer eten en gewichtsafname. Als wij op bezoek kwamen, wilde ze graag mee naar huis....'auto..auto' zei ze! En huilen. Ze woont er nu 10 jaar en het is echt haar thuis. Na een weekend bij ons thuis gaat ze ook weer graag terug. Vier jaar geleden kreeg Marloes epileptische aanvallen. Daarvoor had ze al wel regelmatig absences. De aanvallen namen, ondanks medicatie, in heftigheid toe. Een nieuwe arts van de woonvoorziening vroeg 2,5 jaar geleden of wij akkoord gingen met een bloedtest bij Marloes om op het Rett syndroom te laten testen. In mei 2015 kregen wij de uitslag: Marloes heeft het klassieke Rett syndroom. Na zoveel jaren van onzekerheid is het nu definitief, onze dochter heeft Rett.

> *Na zoveel jaren van onzekerheid is het nu definitief, onze dochter heeft Rett.*

Marloes is nu ruim 37 jaar en wordt wel ouder in haar doen en laten. Ze loopt nog kleine stukjes achter haar rollator, maar laat zich graag rijden in haar rolstoel. Marloes kan ongeveer 60 woorden zeggen. Vooral namen van familieleden en ook auto, ja, stoel, huis, uit, die pakken en zo nog een paar woorden. Ze weet precies wat of wie ze bedoelt. Ze maakt op het DAC (Dag Activiteiten Centrum) gebruik van haar IPad. Ze kijkt naar foto's, familiefilmpjes en picto's. Ze heeft altijd haar pop en wriemelzakje bij zich. Face-timen met zussen, zwagers en neefjes vindt ze prachtig. We zijn dankbaar voor de kracht die we krijgen in de bijzondere zorg voor onze bijzondere dochter!

Cora en Theo Alderliesten

ADVERTENTIE

VERJAARDAG, FEESTDAG OF ZOMAAR...

GENIET VAN DE SPECIALE KORTING TOT 1 MAART 2018

Onze vriendjes van Animal-Riding staan klaar om weer veel kinderen gelukkig te maken.

Animal Riding dieren bieden niet alleen een leuke, maar ook een goede aanvulling op de gezonde en fysieke activiteit en de motorische ontwikkeling bij kinderen. Zoals met vele fitness- apparaten , versterkt het de spieren van de taille, armen, benen, buik en rug. Er is keuze uit 3 kleuren: Wit, bruin en zwart. En voor degene die liever met een ander dier spelen is er op de website een ruime keuze in verschillende dieren te vinden. Er is voor iedereen een passend speelkameraadje in ons assortiment!

Gebruik tot 1 maart 2018 de onderstaande kortingscode bij uw bestelling en u ontvangt dan 10% korting op uw bestelling in onze webshop.

Kortingscode: RETT2018

www.animal-riding.com

Sorgente
20 jaar
Specialist in medische voeding

Aandacht voor voeding

Voeding vraagt extra aandacht bij kinderen met het syndroom van Rett. Het gebruik van medische voeding, zoals drinkvoeding en sondevoeding, kan nodig zijn om ondervoeding te voorkomen. Uw arts of diëtist kan u hiervoor doorverwijzen naar Sorgente.

Gespecialiseerd Team KinderCare

Voor ouders van kinderen tot 18 jaar is er een gespecialiseerd team KinderCare. Onze deskundige medewerkers en diëtisten helpen u graag bij het beantwoorden van vragen over drink- en sondevoeding. Ook kunnen zij u ondersteunen bij het bestellen van medische voeding en toebehoren, die wij vervolgens bij u thuis leveren. Tenslotte bieden wij hulp bij de verlenging van uw vergoeding, hiermee willen we u een deel van de administratieve last uit handen nemen. U kunt ons bereiken via telefoonnummer: 030 - 634 62 64 of e-mail: teamkindercare@sorgente.nl.

Bezoek onze website www.sorgente.nl voor gebruiksadviezen bij verminderde eetlust en kauw- en slikproblemen. Ook vindt u hier diverse recepten om drinkvoeding mee te bereiden, zoals een ijsje of muffin.

WWW.SORGENTE.NL

www.facebook.com/Sorgentebv www.twitter.com/Sorgentebv

DE SPECIALIST *medische voeding*

COLUMN**AAGTJE**

KEUZES MAKEN

Aagtje ten Have is moeder van de 27-jarige Fenna uit Groningen. In deze column deelt ze haar ervaringen over alle aspecten van het Rett syndroom en geeft ons een kijkje in het leven van haar volwassen dochter.

Na een heerlijke zomer, waarin Fenna veel buiten is geweest en heeft genoten van alles wat onze boerderij te bieden heeft, zijn we de herfst ingedoken met de eerste griep- perikelen op de Fenna Heerd. Voor Fenna staat de datum van de jaarlijkse griepspuit al vast, hiermee hopen we dat voor haar de griep ver weg blijft.

Fenna heeft een zomer gehad met weinig problemen. Wel is het duidelijk dat zij in fase 4 van het Rett syndroom is beland. Fenna's energie is behoorlijk verminderd, ze slaapt veel, maar tussen de slaapjes door is ze wel erg blij en maakt heel goed contact met ons. Die momenten zijn kort, maar erg fijn. We moeten nu keuzes maken in wat we gaan doen om deze korte momenten zo prettig mogelijk in te vullen.

De maaltijden zijn heel belangrijk. Fenna geniet van het eten, maar soms lukt het niet. Dan lijkt ze helemaal vergeten hoe ze moet kauwen en blijft het voedsel in haar mond. Anderzijds komt het ook voor dat ze heel veel honger lijkt te hebben en dan werkt ze alles in no-time naar binnen. Ook al heeft ze een PEG-sonde, we laten haar zo veel mogelijk eten via de mond omdat ze daar zo van geniet. Het gevaar van verslikken ligt steeds op de loer. Tijdens de laatste ziekenhuisopname opperde een arts om het eten door de mond te staken en haar alleen nog via de PEG voedsel toe te dienen. Wij hebben hier over nagedacht, maar vinden kwaliteit van leven, door het plezier dat Fenna heeft in eten, belangrijker wegen dan het gevaar van verslikking, waardoor zij opnieuw ziek kan worden.

Ook bewegen is voor Fenna van groot belang. Fenna rijdt nog altijd twee keer in de week op haar paard. Ze doet dit nu liggend op een ligzadel, maar ze vindt het heerlijk en toont ons haar stralende lach als ze maar in de buurt komt van de paarden. Eén keer in de week gaat ze zwemmen.
Voorts is er de ochtendgymnastiek met pappa en de massages. We zorgen voor veel afwisseling in houding: de rolstoel, zitten op het wiebelend waterbed, in haar schommelstoel en elke dag heerlijk in bad. Tijdens het baden bewegen we haar door en als we haar verschonen is dit is ook een vast ritueel.

Het is mooi om te zien hoe Fenna kan genieten van alles en iedereen om haar heen. Ons gezin en de

dieren zijn voor Fenna erg belangrijk. Fenna is een grote dierenvriendin en vindt het heerlijk als de poezen of ons nieuwe hondje even bij haar in het waterbed komen. Het stimuleert haar om soms even een hand op een dier te leggen. We zien dit eigenlijk alleen maar gebeuren in interactie met een dier.

Communiceren is belangrijk. Helaas lukt het met de Tobii spraakcomputer niet meer zo goed. Haar momenten van alertheid zijn eigenlijk te kort. Voor haar ziek zijn (longontsteking en langdurige ziekenhuisopnames) waren we actief met de Tobii en lukte het haar best goed. Ze heeft ons veel laten zien en ze kon duidelijk gevoelens aangeven. Nu is ze te moe om zich lang te concentreren. En gaat het ten koste van de andere activiteiten.

Het is aan ons om de juiste keuzes te maken! Om te variëren tussen al die belangrijke en leuke bezigheden, zodat we haar toch zo veel mogelijk leuke en zinvolle activiteiten kunnen bieden.

Even voorstellen..

Luc Zimmermann

PATIËNTENZORG
RETT EXPERTISECENTRUM MAASTRICHT

Binnen het Rett Expertisecentrum werken verschillende afdelingen van het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+) intensief met elkaar samen. Het betreft specialismen zoals de kindergeneeskunde (hoofd prof. dr. Luc Zimmermann), orthopedie (hoofd prof. dr. Lodewijk van Rijn) en KNO (hoofd afdeling prof. dr. Bernd Kremer). Hier is ook de afdeling Evenwichtsproblemen ondergebracht, waar het onderzoek naar oogbewegingen (eye-tracking) bij het Rett syndroom plaatsvindt. In de vorige pRettpraat van juli 2017 heeft u kennis gemaakt met de leden van het Rett Expertisecentrum die vanuit hun specialisme een bijdrage leveren aan de Rett-polikliniek en betrokken zijn bij de klinische opnames. Vanuit de kindergeneeskunde zijn dit de kinderarts voor Erfelijke en Aangeboren aandoeningen Merel Klaassens en de kinderartsintensivist Dick van Waardenburg. Het hoofd van hun vakgroep Kindergeneeskunde aan het Maastricht UMC+ is professor Luc Zimmermann.

Professor Luc J.L. Zimmermann werd geboren in 1959 in België. Hij behaalde zijn artsendiploma in 1984 en deed zijn opleiding tot kinderarts in Leuven, België (1984-1989). Hij volgde zijn opleiding tot neonatoloog van 1989 tot 1992 in Canada, (Hospital for Sick Children en de universiteit van Toronto). Hij was van 1992 tot 2003 staflid Neonatologie in het Erasmus Medisch Centrum - Sophia in Rotterdam, waar hij hoofd van de afdeling Neonatologie was van 2000 tot 2003.

In 1995 promoveerde hij op een onderzoek naar de regulering van surfactant, een essentieel stofje in de longen wat bij te vroeg geborenen te kort schiet, waardoor zij ademhalingsproblemen vertonen.

In 2003 werd hij staflid Neonatologie in het Academisch Ziekenhuis Maastricht, in 2004 hoogleraar Kindergeneeskunde aan de Universiteit van Maastricht en in 2005 hoofd van de afdeling Neonatologie. In 2006 werd hij hoofd van de afdeling Kindergeneeskunde en tevens opleider. Sinds 2006 is hij ook divisieleider van de divisie Ontwikkelingsbiologie in de onderzoeksschool "Oncologie en Ontwikkelingsbiologie-GROW" in Maastricht.

Vanaf 2012 tot begin november 2017 was hij voorzitter van de European Society for Pediatric Research, een belangrijke Europese vereniging voor neonatologie en kindergeneeskunde met onderzoek als speerpunt. Hij was tevens (mede)organisator van verschillende (inter)nationale bijeenkomsten en congressen. Zijn voornaamste onderzoeksinteresse is de longontwikkeling en gerelateerde longproblemen bij pasgeborenen en vooral te vroeg geborenen.

Zijn belangrijkste taak is het leiden van de vakgroep Kindergeneeskunde aan het Maastricht UMC+ en als dusdanig is hij eindverantwoordelijk voor de patiëntenzorg die door de kindergeneeskunde geleverd wordt. Hieronder vallen de Pediatrische Intensive Care Unit (PICU) en de poli Kindergeneeskunde waar onder verantwoordelijkheid van respectievelijk Dick van Waardenburg en Merel Klaassens de zorg voor kinderen met Rett syndroom geleverd wordt binnen het Rett expertisecentrum. Tevens is hij lid van de Raad van Toezicht van het Gouverneur Kremer Centrum van het MUMC + waarin het onderzoek naar het Rett syndroom zich concentreert.

DOSSIER

JONGENS EN MANNEN MET MECP2 GERELATEERDE ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN

DR. ERIC SMEETS, RETT EXPERTISECENTRUM NEDERLAND, MAASTRICHT MEDISCH UNIVERSITAIR CENTRUM

Rett syndroom is een klinische diagnose. De diagnose wordt gesteld aan de hand van internationaal afgesproken diagnostische criteria. In meer dan 95% wordt deze klinische diagnose bevestigd door het aantonen van een verlies aan functie (mutatie) van het MECP2 gen. Er werd steeds gedacht dat een verlies aan functie van dit MECP2 gen dat Rett syndroom veroorzaakt bij meisjes (46,XX) voor jongens (46,XY) niet verenigbaar was met leven, omdat zij maar één X - chromosoom hebben. Toch is het meer ingewikkeld dan het op het eerste gezicht lijkt.

Eric Smeets

Rett syndroom bij jongens met een normaal mannelijk 46,XY chromosomenpatroon is zeer zeldzaam. Typisch Rett syndroom kan enkel voorkomen bij een jongen met een extra X-chromosoom (met de mutatie in MECP2) in alle lichaamscellen (47,XXY of Klinefelter syndroom) of slechts in een deel van die cellen (somatisch mozaicisme). Door de vooruitgang in de genetica en de DNA-analyse technieken worden tegenwoordig meer MECP2 mutaties gerapporteerd bij jongens. We weten nu dat verlies aan functie in het gen dat typisch Rett syndroom veroorzaakt bij meisjes, bij de jongen die overleeft aanleiding geeft tot een ernstige hersenaandoening (infantiele encephalopathie) met therapieresistente epilepsie vanaf de geboorte. Zijn levensverwachting is beperkt. In vele van deze gevallen is de moeder draagster van de betrokken mutatie.

Er zijn ook andere vormen van neurologische ontwikkelingsstoornissen bij de jongens, die toegeschreven worden aan een MECP2 mutatie. Deze mutaties worden vrijwel nooit teruggevonden bij meisjes met typisch Rett syndroom. Voor sommige van deze mutaties staat nog ter discussie of zij werkelijk de oorzaak zijn van de ontwikkelingsstoornis bij de jongens Deze jongens voldoen niet volledig aan de klinische criteria voor de diagnose van Rett syndroom, terwijl er wel sprake is van aanvankelijk typische ontwikkeling gevolgd door verlies van verworven vaardigheden. Daarom spreekt men bij voorkeur van een MECP2 gerelateerde ontwikkelingsstoornis. Het klinisch beeld van deze jongens en mannen kan zeer uiteenlopend zijn: van verstandelijke beperking met of zonder epilepsie en met neuromotorische uitvalsverschijnselen (spraakmoeilijkheden en neurologische klachten, zoals problemen in motoriek en coördinatie, tremoren) tot psychiatrische beelden (bipolaire stoornis of juveniele schizofrenie, psychosen) met verstandelijke beperking. Naast verlies aan functie van het MECP2 gen (loss of function) kan ook sprake zijn van winst aan functie door een verdubbeling van het MECP2 gen (gain of function of overexpressie van het volledige gen). Overexpressie van MECP2 geeft bij de jongen aanleiding tot het MECP2 duplicatie syndroom en uit zich dan met verstandelijke beperking in combinatie met kenmerken die bij het Rett syndroom voorkomen (epilepsie, aparte ademhaling, autonome stoornissen, etc.) of zelfs als een niet specifieke vorm van verstandelijke beperking met of zonder autisme. Ook hier kunnen moeders asymptomatische draagsters zijn.

DOSSIER

Dat er verschillende verschijningsvormen bij jongens en mannen met MECP2 mutatie zijn, wordt dus verklaard door de aard van de verandering in het gen en vooral door de plaats waar de verandering optreedt in het MECP2 gen. Of men het nu benoemt als mannelijk Rett syndroom of als MECP2 gerelateerde ontwikkelingsstoornis is wellicht een discussie over woorden. Feit is dat er meer jongens gevonden gaan worden met een ontwikkelingsstoornis die veroorzaakt wordt door een verandering in MECP2. Dit is een reden te meer voor de kinderartsen om ook hieraan te denken bij hun zoektocht naar de oorzaak van een klinisch duidelijke ontwikkelingsvertraging bij een jongen.

Wat betreft de atypische varianten van Rett syndroom staat het onderzoek ook niet stil. Naast mutaties CDKL5 en FOXG1 zijn er reeds meer dan 60 andere genen bekend die een Rett-like beeld geven zowel bij jongens als bij meisjes. Hoewel ontwikkelingen snel gaan door de verbeterde analysetechnieken en nieuwe inzichten ontstaan, blijven nog veel zaken onopgehelderd en is de nood aan kennis hoog.

Smeets EE. *et al.. Neurodevelopmental disorders in males related to the gene causing Rett syndrome in females (MECP2).* ***Eur J Paediatr Neurol.*** *2003;7(1):5-12.*
Moog U. *et al. MECP2 mutations are an infrequent cause of mental retardation associated with neurological problems in male patients.* ***Brain Dev.*** *2006 Jun;28(5):305-310.*
Reichow B,*. Brief report: systematic review of Rett syndrome in males.* ***J Autism Dev Disord****. 2015 Oct;45(10):3377-83. Ehrhart, F et al.. Current developments in the genetics of Rett and Rett-like syndrome. Current Opnion in Psychiatry, 2018, vol. 31*

DYLAN WANINK

Dylan Wanink is 17 jaar. Sinds zijn geboorte voelden zijn ouders dat er iets mis was, maar wat? Een jarenlange zoektocht heeft drie jaar geleden eindelijk een diagnose opgeleverd. Een bijzondere, namelijk MECP2, oftewel Rett syndroom.

Dylan is 18 dagen te laat geboren. De bevalling moest worden ingeleid, omdat deze niet vanzelf op gang kwam. Dylan leek in eerst instantie gezond. Het eerste half jaar bleef hij echter liggen en sliep hij alleen maar. Zowel bij het consultatiebureau, als bij de huisarts heb ik aan gegeven dat ik mij zorgen begon te maken, want Dylan was geen normale baby. Maar ik hoefde mij geen zorgen te maken. Het consultatiebureau zei dat kinderen tot twee jaar allemaal hetzelfde doen. Ook de huisarts vond dat ik mij geen zorgen hoefde te maken. Zo hebben we tot zijn eerste verjaardag maar wat aan geklungeld.

Tijdens onze vakantie was Dylan erg verkouden en werd hij ook benauwd. We zijn daar naar de huisarts gegaan en Dylan kreeg pufjes. Gelukkig werkten deze wel. Na onze vakantie zijn we door een plaatsvervangend huisarts toch doorgestuurd naar het Medisch Spectrum Twente in Enschede. Voor de benauwdheid, maar ook omdat het leek of Dylan epilepsie had gekregen. De kinderarts liet Dylan vrij snel opnemen. Dylan is door de MRI-scan geweest en heeft een EEG gehad. Uit de MRI-scan bleek dat Dylan een hersenbeschadiging heeft die de epilepsie veroorzaakt. Dylan kreeg medicatie, maar desondanks ging de epilepsie niet weg.

VECHTEN VOOR EEN DIAGNOSE

Er werd ons verteld dat Dylan niks zou kunnen door de hersenbeschadiging. Toch leek hij zich wel wat te ontwikkelen. Dylan leerde kruipen en heeft toen hij zes jaar was zelfs een half jaar aan de hand gelopen. Dat kan hij nu niet meer. Er zijn bij Dylan allerlei onderzoeken gedaan, we zijn zelfs met hem naar het WKZ in Utrecht geweest. Het was moeilijk om een diagnose te vinden. Onze kinderarts werkte ook niet mee. Hij vond dat Dylan een normale jongen met een beperking was en wij dat moesten accepteren, maar dat konden wij als ouders niet. Op een dag gaf een vriend ons een tip om naar Nijmegen te gaan. Met een omweg hebben we een handtekening van de kinderarts gekregen, want hij vond het niet nodig om ons door te verwijzen. Gelukkig begreep Prof. Willemsen in Nijmegen ons wel. Toch moesten we nog een jaar wachten om uiteindelijk een groot chromosomen onderzoek te laten doen bij Dylan. Een half jaar later kregen wij een brief uit Nijmegen en werden we gebeld door Dr. Kleefstra. We dachten niet dat er nu iets uit zou komen, Dylan was inmiddels al 14 jaar. Al die tijd zijn we, als ouders, blijven zoeken en vechten om een diagnose te vinden. Die kregen we nu eindelijk, na zoveel jaar.
Dylan heeft het Rett syndroom, maar wel een hele bijzondere variant, want Dylan zou niet levensvatbaar zijn. Dit komt omdat hij maar 1 X chromosoom heeft, die ook nog verstoord is. Maar Dylan is een bijzonder mannetje en hij is een vechter. Ik, zijn moeder, ben ook drager van het Rett syndroom. Onze 15 jarige dochter Manou is kerngezond. Zij zal zich in de toekomst ook kunnen laten onderzoeken of zij geen drager is.

> ‘Uit de MRI-scan bleek dat Dylan een hersenbeschadiging heeft die de epilepsie veroorzaakt’

> ‘Ik, zijn moeder, ben ook drager van het Rett syndroom’

ACHTERUITGANG

Dylan is nu 17 jaar. Hij woont sinds 2014 niet meer thuis, hij heeft zijn plek gevonden bij Estinea in Aalten. Hier heeft hij ook dagbesteding. Hij heeft veel last van zijn epilepsie en soms heeft hij ook zware toevallen waar hij zelf niet altijd uit komt. Dan heeft hij Diazepam nodig. Dylan slaapt met een CPAP-masker, omdat hij slaap-apneus heeft. Helaas neemt zijn vermoeidheid daarmee niet af en slaapt hij, ook overdag veel. Dylan ligt vaak in de bed-box in de woonkamer van het woonhuis. Omdat Dylan zich vroeger vaak verslikte in het eten had hij veel longontstekingen. Hij heeft inmiddels een PEG-sonde waardoor hij sondevoeding en medicatie krijgt. Dylan is rolstoelafhankelijk, hij kan niet meer lopen of kruipen. We merken dat Dylan, zowel lichamelijk als geestelijk achteruit gaat. Hij weet nog wel wie papa, mama, Manou en oma zijn.

MAX VERSTAPPEN

Dylan heeft ook hobby's, één ervan is TV kijken. Hij vindt Kabouter Plop, Piet Piraat en Pipi Langkous erg leuk. Hij is ook weg van Formule 1 en Max Verstappen. Daarom heeft hij van de Jumbo in Aalten de Max Verstappen pop gekregen. Daar is hij erg blij mee.

Han, Marije, Dylan en Manou Wanink

DOSSIER

JELLE BARTELS

Hallo, ik ben Jelle Bartels en ik ben nu 8 jaar oud. Ik woon in Heerlen bij papa Jean, mama Jolanda en mijn broertje Joep van 4 jaar. Ik hou van fietsen, zwemmen, bowlen en dieren knuffelen. Ook ga ik graag naar de bioscoop of de CliniClowns. Sinds twee jaar ga ik dagelijks met de taxibus naar de Mytylschool in Valkenburg. Daarvoor ging ik twee jaar met veel plezier naar medisch kinderdagverblijf 'het Knoevelhöfke'. Op school krijg ik iedere week drie keer ergotherapie en twee keer logopedie.

Ik ben op 2 september 2009 geboren en mijn start ging niet helemaal vanzelf. Tijdens de geboorte had ik weinig zuurstof en kwam ik helemaal blauw ter wereld. Gelukkig ging het snel beter met me en mocht ik al gauw met mijn mama mee naar huis. De eerste anderhalf jaar waren er weinig bijzonderheden en verliep eigenlijk alles zoals je het mocht verwachten.

In 2011 begonnen mijn papa en mama zich zorgen te maken over het feit dat ik nog niet ging praten en ze meldden dit op het consultatiebureau. Maar overal waar mijn papa en mama kwamen, werden hun zorgen niet serieus genomen. Uiteindelijk is het wel gelukt om een speciale gehoortest te krijgen, om uit te sluiten dat er iets met mijn gehoor zou zijn. Daarna werd ik

'Werden hun zorgen niet serieus genomen'

doorgestuurd voor een taaltest. Uiteindelijk is er een ontwikkelingsonderzoek gedaan en kwam er naar voren dat mijn intelligentie niveau rond een IQ van 50 lag. Toen geloofde ze eindelijk wat mijn papa en mama al jaren vertelden, namelijk dat er iets niet helemaal klopte. Nu was natuurlijk alleen de vraag hoe dit nu kwam. Na vele onderzoeken en specialisten kwam ik op een speciaal spreekuur in het AZM (Academisch ziekenhuis Maastricht) waar de klinische genetica, de kinderarts en de kinderneuroloog aanwezig waren. Die laatste zag binnen een kwartier dat er iets niet helemaal goed ging in mijn hoofd. Zij omschreef het als een gordijntje dat af en toe open en dicht ging, waardoor ik niet alles mee kreeg. Daarna ben ik in Kempenhaeghe verder onderzocht voor de epilepsie. Na meerdere EEG's was al snel duidelijk dat de kinderneuroloog gelijk had, ik had ongeveer 120 absences per uur, met pieken tot 160 absences per uur. Er werden verschillende witte stof afwijkingen geconstateerd in mijn hersenen; 'Ernstige symptomatische epilepsie, focaal op basis van een peri-ventriculaire witte stof afwijking', heet dat. Niemand begrijpt hoe deze ontstaan is.

'Ik had ongeveer 120 absences per uur, met pieken tot 160'

GEN-ONDERZOEK

Toen is er besloten om een uitgebreid GEN onderzoek te starten om een naam achter mijn verhaal te vinden. In het AZM werd bloed afgenomen van mijn ouders en van mijzelf. Na 9 maanden wachten werden wij gebeld. Er is bij mij een denovo pathogene mutatie in het MECP2 gen gevonden (naam van de mutatie: C.1415_1416 del; P-Glu472Glyfs*14). De mutatie is bij mijzelf ontstaan (denovo). Aangezien er nog geen jongens bekend waren met deze MECP2 gen afwijking, werd er niet over Rett syndroom gesproken, maar gaven ze er de volgende

DOSSIER

DOSSIER - RETT-JONGENS

naam aan: een jongen met een non specifieke X-gebonden verstandelijke beperking op basis van een mutatie in het MECP2 gen. Daarnaast heb ik epilepsie.

RETT KENMERKEN

Naar aanleiding van deze uitslag ben ik onder behandeling gekomen van Dr. Smeets in het AZM en ben ik op de Rett-poli geweest. Dr. Smeets heeft mij de diagnose Rett syndroom gegeven. In Kempenhaeghe ben ik nog steeds onder controle voor mijn epileptische activiteit. Daarnaast ben ik bekend bij de kinderarts(neuroloog) en de revalidatiearts. De kenmerken die bij mij duidelijk wijzen naar het Rett syndroom, zijn de stereotypische handbewegingen, een klein hoofd, eet en-slaapproblematiek en een sterk afwijkend EEG. Voor de epilepsie gebruik ik tweemaal daags medicatie. Daarnaast slik ik Melatonine om lekker te gaan slapen. Ik ben een bezig bijtje zonder rem, zoals Dr. Smeets altijd zei. Ik ben de hele dag druk met van alles en nog wat en heb moeite om mij een langere tijd ergens op te concentreren.

'Ik ben een bezig bijtje zonder rem'

Ik leef in het hier en nu en alles wat is geweest, noem ik gisteren. Daarom is het wel eens moeilijk om mij te kunnen volgen in wat ik aan het vertellen ben. Ik kan niet lezen en schrijven en zal dit waarschijnlijk ook nooit gaan doen. Ik functioneer op een leeftijd van ongeveer 3,5-4 jaar en ben vaak afwezig en in de war door de 120 absences per uur. Ik kan zelfstandig lopen en me verstaanbaar maken. Mijn kracht is dat ik altijd vrolijk en opgewekt ben en ik overal van geniet. Op het eerste gezicht zal je dan ook niets vreemds aan mij ontdekken.

'Op het eerste gezicht zal je dan ook niets vreemds aan mij ontdekken'

MIJN SCHOENEN

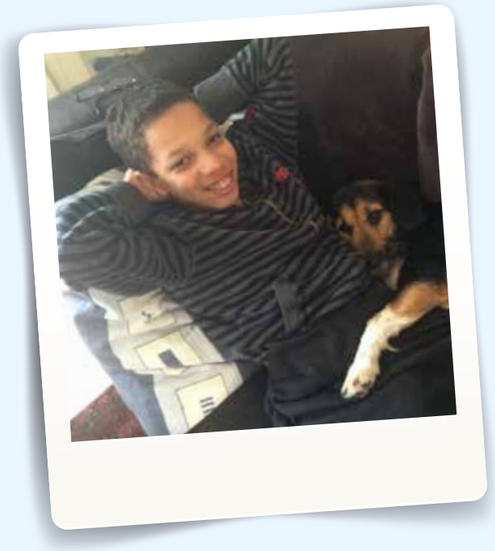
Toen ik begon met lopen had ik semi orthopedische schoenen, maar sinds twee jaar draag ik gewone, stevige schoenen met inlegzool, die worden gemaakt door de orthopedisch schoenmaker. Hierop kan ik goed lopen, al slof ik nog wel vaak. Buiten de Mytylschool ga ik naar de naschoolse opvang. Ik doe wekelijks mee met de sportinstuif en oefen op woensdagmiddag voor de musicaluitvoering. Op zaterdag ga ik met veel plezier naar de NSO om mijn papa en mama wat rust te gunnen.

Hoe mijn toekomst eruit gaat zien, weet eigenlijk niemand, maar er zijn een aantal dingen wel duidelijk. Ik zal altijd hulpbehoevend zijn en structuur is belangrijk om goed te kunnen functioneren. Ik hoop nog lang bij mijn papa, mama en Joep te kunnen wonen. Ook blijf ik graag nog heel lang logeren bij mijn opa's, oma's en tante Corrine.

Groetjes, Jelle Bartels

TIMOR

Timor is 13 jaar. Timor is een vrolijke jongen met beperkte mogelijkheden. Hij ging naar het bijzonder onderwijs en kon zich, met extra begeleiding, toch wat ontwikkelen. In de zomer van 2016 stortte hij in en in de zomer van 2017 kreeg hij de diagnose Rett syndroom.



Timor was een vrolijk jongetje, die zich in zijn eerste levensjaren schijnbaar normaal ontwikkelde. Wel bleven zijn motoriek en spraak altijd wat achter. Daarvoor kreeg hij fysiotherapie en logopedie, allebei met matig succes. Vanaf zijn vijfde jaar kwam hij in het speciaal onderwijs terecht. Het viel op dat hij niet op eigen initiatief tot actie kon komen. Het was moeilijk voor hem om doelgericht met Lego of Playmobil te spelen. Hij speelde het liefst alleen, de omgang met andere kinderen vond hij moeilijk. Er was altijd een begeleider nodig om tot spelen te komen.

Omdat we ons zorgen maakten over zijn passiviteit hebben we kinderartsen geraadpleegd. Er is onderzoek gedaan naar het syndroom van Recklinghausen en naar Fragiel X-chromosoom. Beide uitslagen waren negatief. Erg veel zorgen maakten we ons niet. We zagen Timor als een lief, vrolijk en gelukkig jongetje met beperkte mogelijkheden.

‘Een lief, vrolijk en gelukkig jongetje met beperkte mogelijkheden’

NEERGAANDE LIJN

Vanaf zijn geboorte tot zijn twaalfde jaar liet Timor een geleidelijk neergaande ontwikkelingslijn zien. Zo deed hij steeds een stapje terug qua onderwijs, totdat hij in het ZMLK terechtkwam. School viel hem steeds zwaarder. Hij heeft wel leren rekenen tot 10 en hij kan grote letters lezen. Hij kan woordjes (na)schrijven. Ook lichamelijk vonden er onverwachts grote veranderingen plaats. Van een jongetje met een steviger postuur, werd hij zo mager als een talhout en er was geen gram meer aan te krijgen. Vanaf zijn zesde tot zijn tiende jaar heeft hij zwemles gehad, met het A en B diploma als resultaat. In deze periode heeft hij ook op een driewieler leren fietsen. Zonder intensieve begeleiding was dit niet gelukt.

Vorig jaar augustus werd Timor, tijdens onze vakantie in Frankrijk, plotseling heel angstig en inactief. Hij wilde niet meer naar het zwembad waar hij anders zo gek van is en zat alleen nog maar passief in een stoel. Hij had zelfs waanideeën. Thuis werd hij in het ziekenhuis opgenomen met ernstige obstipatie problemen. Ook lukte het hem niet meer om te plassen en hij kreeg zelfs een katheter. Timor was volledig ingestort, had psychoses, hij praatte ongeveer vier maanden niet meer.

‘Timor was volledig ingestort’

Hij herkende zijn omgeving en de weg naar huis niet en zag ‘vreemde’ kleuren. De schapen in de wei maakten hem heel bang. We moesten wel concluderen dat hij niet kon herkennen wat hij visueel waarnam. Een MRI-scan en bloedonderzoek leverden niets op. Wel werd er een tijdelijke verhoging van het glutaminezuurgehalte in het bloed geconstateerd, maar daar konden we verder niks mee.

DOSSIER

DOSSIER - RETT-JONGENS

GEN-ONDERZOEK

We kwamen bij de kinderpsychiater terecht. Zijn werkhypothese voor Timor was de diagnose; ‘Katatonie met schizofrenie en/of psychose’. Hij schreef hem, op basis van die veronderstelling de volgende medicijnen voor; om te slapen 2 mg Lorazepam en tegen de onrust en het trillen 0,5 mg Risperidon. De kinderpsychiater heeft ook het GEN-onderzoek in gang gezet om toch tot een definitieve diagnose te kunnen komen.
In juli 2017, een klein jaar na de ineenstorting, kwam daar tot ieders verrassing het syndroom van Rett uit. De omschrijving van de mutatie luidt als volgt. MECP2; ChrX(GRCh37): g.153296860→A; NM _004992.3:c.419C→T (p. (Ala140Val)); hemizygoot.

Voor ons was het een totale verrassing dat onze kleinzoon Timor, waarover wij als grootouders voogd zijn, het syndroom van Rett heeft. Wij waren al bekend met Rett, omdat ons buurmeisje het Rett syndroom heeft, maar bij onze Timor zijn de verschijnselen heel anders.

OUD JONGETJE

Van een lief, vrolijk en gelukkig jongetje met beperkte mogelijkheden is onze kleinzoon nu een jongen met Rett syndroom, wat hem ernstig beperkt in al zijn mogelijkheden. Omdat hij kan praten, kan hij ons vertellen hoe hij zich voelt. Hij zegt vaak; ‘ik ben een oud jongetje’. Hij heeft last van een soort van spasticiteit en kan bij tijd en wijle behoorlijk trillen. Hij voelt zich altijd ziek en heeft pijn in zijn benen, in zijn buik en de maagstreek. Verder is het druk in zijn hoofd en heeft vaak hoofdpijn.

‘Timor gaat al meer dan een jaar niet meer naar school’

Timor gaat al meer dan een jaar niet meer naar school, sinds september 2016 zit hij thuis op de bank en onderneemt zelf niets. Hij kijkt veel televisie. Soms doen we wat kleine beweegoefeningen met hem. Van de thuiszorg komt er een paar keer per week een mevrouw die dingen met hem onderneemt, een spelletje doet, wandelen of met hem naar de winkel gaat.

Naar school gaan zit er niet in, Timor is bij het minste geluid overprikkeld, waarbij hij dan nog drukker wordt in zijn hoofd en ook erger gaat trillen. Eigenlijk zijn alle bezoekjes, feestjes of bijeenkomsten teveel voor hem. We zijn nog in gesprek met de deskundigen over toekomstige dagbesteding voor Timor. Een onzekere toekomst, met heel veel vraagtekens.

Opa Hans en oma Lena

Om de privacy te waarborgen zijn de namen fictief.

Na deze diagnose voor Timor is er inmiddels ook een einde gekomen aan de zoektocht naar een diagnose voor onze dochter Hanna. Zij heeft van jongs af aan ontwikkelingsachterstanden en sinds de geboorte van Timor last van psychoses. Na jarenlang onderzoek door erfelijkheidsdeskundigen en neurologen blijkt Hanna geen PPD-NOS, maar een MECP-2 afwijking te hebben. Door voortschrijdend inzicht en via de diagnose van haar zoon blijkt Hanna dezelfde zeldzame Rett variant als Timor te hebben. Wij hopen in het Expertisecentrum in Maastricht meer inzicht te krijgen in Rett syndroom en daarmee in het leven van onze dochter en kleinzoon.

SPONSOR**ACTIES**

OPA ARIE FIETST VOOR RETT

Rett-meisje Coco heeft een sportieve opa. Opa Arie fietst iedere zondag vanuit Amstelveen, samen met de tourploeg AGD uit De Kwakel, een tocht door Nederland. Een tocht van 100 kilometer is gebruikelijk, maar met wind mee staat er wel eens 170 kilometer op de teller.

Een opvallend ploegje, want met hun gesponsorde shirts maken ze reclame voor het Rett syndroom. Opa Arie legt maar al te graag uit wat Rett syndroom voor zijn kleindochter Coco inhoudt. En op de foto's ziet u dat zij zich ook aansluiten op Rett evenementen, zoals 62 uur tennissen voor Stichting Terre en het Hockey sponsorevent voor de NRSV.

Wat een prachtige manier om op deze sportieve en originele wijze bekendheid te geven aan het Rett syndroom. Opa Arie en ploeggenoten, wij wensen jullie nog vele mooie en informatieve kilometers toe.

PGB-STER *Roos den Herder*

Ik ben Roos, 22 jaar en net afgestudeerd als sociaal pedagogisch hulpverlener. Tijdens mijn eerste stage bij de Maxima Manege in den Dolder leerde ik Linde kennen. Een klein meisje met prachtige krullen en twee bruine kijkers waar ik spontaan verliefd op werd.

Linde kreeg op deze manege iedere week logopedie op het paard en ik maakte hier deel van uit. Haar moeder vroeg mij op een dag of ik het leuk zou vinden, zo nu en dan op Linde en haar grote broer Stan te passen. Op dit aanbod ben ik ingegaan en naarmate de jaren verstreken, ben ik steeds meer betrokken geraakt bij het gezin. Inmiddels kom ik geregeld bij hen over de vloer en ben ik afgelopen zomer zelfs mee geweest op vakantie naar Oostenrijk! Dit was een ervaring om niet te vergeten. 's Morgens vroeg filmpjes kijken in bed, met een treintje door het bos en 's avonds een bord vol spaghetti leegslurpen in een restaurant, Linde genoot hier zo van!

Eén van Linde haar favoriete bezigheden is zwemmen en dat doen we dan ook regelmatig

samen. In het water is ze helemaal in haar element en altijd druk aan het duiken en spetteren. Ook de stroomversnelling slaan we niet over, want voor een beetje actie zijn we altijd in. Ondertussen sjanst Linde met de badmeester of een bejaarde dame, genoeg aanspraak dus!

Sinds kort werk ik ook twee middagen per week op het kindercentrum waar Linde naartoe gaat, om met haar spraakcomputer te oefenen. Het is een meisje met een sterke eigen wil en ze kan soms lekker eigenwijs zijn, daar houd ik van! Door middel van de spraakcomputer kan Linde beter aangeven wat ze wel en niet wil en dat levert veel leuke en mooie momenten op. Laatst waren we bijvoorbeeld een werkje aan het doen en toen zei ze voortdurend 'makkelijk', ze keek er ook enorm verveeld bij, waardoor ik erg moest lachen.

Stan heeft mij weleens gevraagd of ik de grote zus van hem en Linde zou willen zijn en daarmee sloeg hij wat mij betreft de spijker op zijn kop! Want ondanks dat ik geen bloedband met hen heb, voelen Stan en Linde als een broertje en zusje voor mij. Ik geniet enorm van alle leuke momenten met hen en voel me een bevoorrecht mens dat ik PGB'er van dit gezin mag zijn.

Roos den Herder

DOSSIER

TIENERS, RETT SYNDROOM EN GELETTERDHEID, GEWOON DOEN?

AUTEUR: GERNA SCHOLTE, MA, WWW.RESPONSE-ABLE.NL

Geletterdheid en autonome communicatie, daarover wordt veel gezegd en geschreven. Rett-meisjes hebben ondanks al de fysieke uitdagingen en beperkingen mogelijkheden! Het is aan ons om die mogelijkheden te benutten en soms een stapje achteruit te doen om de situatie te overzien en opnieuw te kijken naar wat zo gewoon geworden is. Een van mijn collega's, Ans Cornel, zit barstensvol ideeën als het gaat over opnieuw kijken naar wat gewoon is geworden en heeft mij ook geholpen om verder te kijken! Graag kijk ik samen met jou naar de kansen die alledaagse activiteiten geven aan tieners met Rett.

Gerna Scholte

Veel Rett-tieners worden 24 uur per dag ondersteund. Ik zie dat de meeste ouders gewoontes hebben ontwikkeld, waarbij iedereen goed functioneert en het gezin blijft draaien. Fijn! Ongemerkt worden in die situatie veel keuzes voor het meisje gemaakt, waardoor geen communicatie meer nodig is. Iedereen doet dit met de beste bedoelingen, maar kunnen wij echt bedenken wat zij vandaag graag aan wil doen of wil lezen? Laten we even afstand nemen. Hoe doen andere tienermeiden dit? Menig tiener staat lange tijd voor haar kledingkast om uiteindelijk in de derde outfit naar school te fietsen. Vervolgens is er wellicht een gesprek over de kledingstukken die in de kamer bleven slingeren en de vraag waarom de eerste twee outfits niet goed genoeg waren. Alle kleding in haar kast is immers mooi, past en is schoon. Toch kiest ze niet de eerste en ook niet de twee outfit. Het voelt gewoon niet goed, voor die dag.

Krijgt uw tiener met het Rett syndroom de mogelijkheid om elke dag zelf haar kleding uit te kiezen? Zo ja, mooi! Vraag je je nog af of het de inspanning waard is? Bedenk dan dat kleding meer is dan een functionaliteit. Kleding communiceert iets over wie wij zijn en wat we belangrijk vinden. Iemand met het logo van de Nederlandse Spoorwegen op haar jas benaderen wij als we op zoek zijn naar het juiste perron. Op eenzelfde manier schatten we op basis van de vrijetijdskleding in wat voor iemand het is, haar lievelingsmuziek, haar lievelingswinkels, hoe zij graag haar zaterdagmiddag besteedt, welke tijdschriften ze graag leest, etc. Niet alle tieners hebben een zeer uitgesproken voorkeur, wel herkennen we verschillende groepen. Immers, was je zelf vroeger ook niet deel van een bepaalde 'stroming'? Soms denken we: "Oh, ik had niet verwacht dat zij dat leuk zou vinden..." of "Ik denk dat zij zo'n schoolagenda kiest." Naast kleding zijn ook de keuze van het kaftpapier, multomappen, de schoolagenda en het hoesje voor een mobiele telefoon een uiting van haar persoonlijkheid. Recent vroeg ik een groep professionals welke agenda hun cliënt zou kiezen als ze de mogelijkheid kreeg. Het was een nieuwe vraag, iets waar zij niet eerder over hadden nagedacht. Toch konden ze voor iedereen een inschatting maken: "Die blauwe met sterren! Ze is wel zo'n meisje-meisje" en voor een ander "De Loesje-agenda, ze houdt wel van flauwe grapjes!". Deze keuzes hielpen om op een andere manier naar de tiener met Rett te gaan kijken. "Leuk! Zo heb ik nog niet eerder over haar nagedacht!".

DOSSIER

Denk eens na over wat andere tieners doen, waar zij van houden en waar zij daardoor komen, bijvoorbeeld: concerten, specifieke cafés, restaurantjes, winkels en feestjes. Bedenk dan nu: waarvan houdt de tiener waar jij voor zorgt? Gezelligheid, samen zijn, muziek, lekker eten? Waar wordt zij blij? Kun je haar eens meenemen of kan zij iets ondernemen met een PGB'er? Als we de dingen die andere tieners doen gewoon eens doen met een Rett-meid, dan ontstaan er hopelijk veel plezierige momenten. Het zijn de gewone momenten die bol staan van kansen voor communicatie en (beginnende) geletterdheid. Hieronder een aantal voorbeelden:

- **Een tijdschrift kopen.**
  Terwijl je dat doet is er de mogelijkheid om te praten over de verschillende soorten tijdschriften, het onderwerp, wat er op de kaft staat etc.. Je kunt direct de ondersteunende strategieën 'Beste ja' of 'Partner Ondersteund Scannen' gebruiken voor een belangrijk doel; een tijdschrift selecteren dat zij mee naar huis mag nemen. De ervaring in de supermarkt of boekwinkel geeft daarnaast ook weer stof om over te praten, want het is leuk om na het weekend op het KDC of op school te vertellen wat je hebt gedaan en het tijdschrift zegt iets over de interesses van de tiener.

- **Iets drinken in een café.**
  In een cafétje is het leuk om zelf drinken te bestellen en daar kun je je mening geven over de sfeer, kun je napraten over wat er onderweg allemaal gebeurde en de barman een complimentje geven die de bestelling op komt nemen. Vaak schrijft de barman iets op, dit is het moment om aandacht te hebben voor wat er opgeschreven wordt, welke letters daarvoor nodig zijn en op een later moment kun je er nog eens op teruggrijpen als je in het café of onderweg een foto/filmpje hebt gemaakt.

- **Winkelen voor kleding.**
  In een kledingwinkel of webshop kun je samen kleding bekijken en praten over wat mooi of lelijk is. Als de Rett-tiener gebruik maakt van een oogbestuurde computer kan met behulp van 'Windows Control' de muis door de Rett-tiener bediend worden om kleding aan te wijzen die zij vreemd, tof of juist lelijk vindt. De namen van de kledingstukken kunnen daarna worden opgeschreven, "ik wil een trui, ik wil een jas". De zin] moet natuurlijk ook voorgedaan worden op de spraakcomputer. Tot slot kun je de plaatjes van de kledingstukken printen en samen een moodboard maken!

Als je tijdens de activiteit foto's maakt, wellicht een leuke selfie, kun je er op een later tijdstip op terugkomen en zullen ook anderen rondom de Rett-tiener sneller met haar in gesprek gaan over haar ervaringen en interesses. In de spraakcomputers van Tobii Dynavox (Sono Flex in Communicator 4 of 5), SmartBox (Grid 3) en Jabbla (Mind Express met PODD) zitten standaard verschillende paginasets om je mening te geven, te praten over mode, lezen, winkelen en koffiepauzes. Je kunt direct aan de slag.

Veel plezier!

VAKANTIE TIPS!

WAAR GAAN WE DIT JAAR NAAR TOE OP VAKANTIE?

Eric van den Berg gaf in onze besloten Facebookgroep een aantal rolstoel toegankelijke vakantietips in Frankrijk. In de Provence, aan de Middellandse zee liggen de 4 sterren campings La Pascalinette www.var-camping.eu en Camping Port Pothuau www.campingportpothuau.com. Deze beschikken over aangepaste chalets en een zwembadtillift. Meer dan 2000 aangepaste Franse campings zijn te vinden op www.camping.hpaguide.com/t42.camping-handicap.php.

LA PASCALINETTE

***ZWEMBAD** ILE D'OLERON*

***ROLSTOELSCHOMMEL** ILE D'OLERON*

***ZWEMBAD** LA PASCALINETTE*

***CAMPING** PORT POTHUAU*

Een andere tip is het populaire Nederlandse vakantiepark L'Accolade op het Franse eiland Ile d'Oléron. Dit park is gespecialiseerd in de ontvangst van mensen met een lichamelijke- of meervoudige beperking www.l-accolade.nl.

Eric en zijn familie bezoeken ook regelmatig de prachtige stad Parijs. Deze hoofdstad is gemakkelijk met een rolstoel te verkennen, doordat alle stadsbussen een uitschijfbare verlaagde entree hebben. Wil je er ook overnachten, dan beschikt het Novotel over rolstoeltoegankelijke kamers met grote douche. In de zomervakantie is Parijs goed te bezichtigen, omdat de Parijzenaren dan zelf buiten de stad op vakantie zijn. Het centrum is dan goed bereikbaar en de auto kun je parkeren op de vele gratis gehandicapte parkeerplaatsen.

PARIJS

MOOI LEVEN HUIS

In de Gelderse Vallei wordt een bijzonder project opgezet. Harry en Angelique van de Kraats zijn initiatiefnemers van het Mooi Leven Huis, de toekomstige woonplek van hun 21-jarige dochter Nathalie. U kunt meelezen met alle facetten die meespelen bij het opzetten van dit wooninitiatief, waar 24 jongeren met een meervoudige beperking een appartement zullen betrekken.

ZES MAANDEN LATER
OP ONZE WEG NAAR HET MOOI LEVEN HUIS

Vanwege zijn militaire uitzending naar Afghanistan was Harry de afgelopen zes maanden niet in staat om als voorzitter van de Stichting Mooi Leven Huis Ede van dichtbij leiding te geven aan de realisatie van het huis. Gelukkig was Paul van Dalfsen van Nabij Netwerk bereid om tijdelijk deze rol over te nemen. Onder zijn leiding zijn er weer een paar stappen vooruit gezet.

Het bestuur heeft hard gewerkt aan het verder invullen van de samenwerking met Philadelphia. Onlangs is een intentieovereenkomst getekend tussen de Stichting Mooi Leven Huis Ede en Philadelphia. Behalve de intentie om te gaan samenwerken is hierin ook vastgelegd dat beide partijen elkaars visie en kernwaarden ondersteunen en respecteren. Philadelphia wordt de zorgaanbieder voor het Mooi Leven Huis en heeft tevens toegezegd dat zij borg staan voor het leegstandrisico. De komende tijd werken we verder aan de invulling van onze samenwerking met als doel een volledige samenwerkingsovereenkomst.

Inmiddels hebben we 26 aanmeldingen ontvangen voor de 24 appartementen in het Mooi Leven Huis, dit betekent dat we al gestart zijn met een bescheiden wachtlijst. Bij een analyse van de huidige lijst met aanmeldingen is gebleken dat bij de geplande start van het huis in 2019, ongeveer een derde van de bewoners nog jonger is dan achttien jaar. Deze groep heeft daarmee geen recht op een Wajong uitkering en huurtoeslag. Bij een financiering via PGB en sociale huur zouden de woonlasten voor deze groep betaald moeten worden door de ouders. Ondersteund door specialisten van Philadelphia hebben we de afgelopen maanden verder gezocht naar een oplossing voor deze situatie. Uiteindelijk heeft dit geleid tot de beslissing om over te stappen naar financiering via zorg in natura (ZIN). Het besluit tot deze ingrijpende koerswijziging was niet makkelijk, omdat we ons daarmee grotendeels afhankelijk maken van de zorgaanbieder en er geen sprake meer is van gescheiden wonen en zorg. Echter de afgelopen maanden heeft het bestuur alle vertrouwen gekregen in de goede intenties van Philadelphia, die letterlijk hebben gezegd dat zij er alles aan willen doen om de Stichting een onafhankelijke positie te geven. Zo zal er sprake zijn van volledige transparantie over de financiën en komen besparingen als gevolg van participatie door ouders en vrijwilligers weer ten goede aan het Mooi Leven Huis. Het blijft natuurlijk spannend en onzeker hoe ver we hierin uiteindelijk kunnen gaan.

De geplande locatie in Bennekom is nog steeds onzeker, al zijn we inmiddels wel dichter bij definitieve zekerheid. Het perceel is op dit moment nog eigendom van 's Heeren Loo en de verkoop werd vertraagd door allerlei bureaucratische regeltjes. Bovendien was er de afgelopen zomer sprake van krakers die hun intrek hadden genomen in het gebouw dat er nog staat. De krakers zijn gelukkig vertrokken en we staan op het punt om samen met Philadelphia een voorlopige huurovereenkomst te tekenen met de projectontwikkelaar. Daarna gaan we aan de slag met het ontwerp. Het is de bedoeling hiervoor het proces 'Het Huis van Philadelphia' te volgen. Hierbij worden toekomstige bewoners, ouders en ook de buurt zoveel mogelijk betrokken bij het vaststellen van de eisen en wensen. We hopen dat we zo spoedig mogelijk kunnen gaan starten met deze nieuwe en uitdagende fase

Harry en Angelique van de Kraats

5E EUROPESE RETT SYNDROOM CONGRES

2-4 NOVEMBER 2017, BERLIJN

"TO CONNECT PEOPLE – TO SHARE KNOWLEDGE"

ROBERT KORTEKAAS

Na het eerste Europese Rett Syndroom Congres in Milaan ('09), het tweede in Edinburgh ('10), het derde in Maastricht ('13), en het vierde in Rome ('15), vond het vijfde Europese congres plaats in Berlijn. Vorig jaar in Wenen was tevens een congres naar aanleiding van het 50-jarig "bestaan" van het Rett syndroom. De locatie was het Hotel en Congrescentrum Andel's iets ten oosten van het centrum van de stad (fig. 1). Een groot modern gebouw, zoals gebruikelijk voor dit soort congressen, met zalen en zaaltjes, en een grote hal voor de nodige koffie, hapjes, lunch en conversatie.

Fig. 1 - Hotel Andel's, Berlijn

Zoals U weet, heeft Berlijn een bijzondere geschiedenis. Er zijn dan ook bezienswaardigheden waar we tijd aan hebben mogen besteden *(fig. 2)*. Immers, ooit is de stad gespleten geweest met als scheidslijn een betonnen muur. Deze was opgericht in 1961 om de vlucht van Oost-Duitsers naar het westen tegen te houden en het Oost-Duitse socialisme tegen het westerse kapitalisme te beschermen. Over de muur zong Harry Jekkers in zijn liedje: de vogels vliegen van Oost- naar West-Berlijn. Maar als een mens er overheen wilde, werd

Fig. 2 - De Brandenburger Tor

Fig. 3 - Hier heeft de muur gestaan.

hij neergeschoten. We denken ook aan David Bowie die in zijn Berlijnse periode in de jaren '70 zong, dat we helden konden zijn, al was het maar voor één dag. We zijn opgegroeid met deze muur, die vaststond als een feit en waar we niet voorbij en niet over konden. Toch is de muur omvergeworpen in 1989 en vind je er nog slechts resten en monumenten van *(fig. 3)*. Het land en de stad zijn daarna herenigd.

Fig. 4 - Kaufman: een van de sprekers met baanbrekend nieuws.

We zijn ook opgegroeid met de gedachte dat het Rett syndroom niet te genezen is, dat de dames alleen maar achteruitgaan en jong sterven. We zijn ook opgegroeid met de gedachte dat ze diep cognitief beperkt zijn en niet kunnen communiceren. Toen in 1983 Bengt Hagberg zijn doorslaggevende artikel publiceerde over het syndroom, wist nog niemand dat de muur zou gaan vallen. Niemand wist toen nog, dat ook de mogelijkheden voor mensen met het Rett syndroom revolutionair zouden kunnen veranderen. Maar in 2017 hebben verschillende sprekers baanbrekend nieuws gemeld *(fig.4)*.

Wie was er?

De organisatie was in de handen van de Duitse oudervereniging genaamd Elternhilfe für Kinder mit Rett Syndrom. Zie ook hun website www.rett.de. Deze vereniging is in 1987 opgericht door prof. dr. Hanefeld in samenwerking met de ouders. Het oogt als een goed lopende organisatie. Omdat Duitsland een groot land is, is de vereniging onderverdeeld in 9 regionale secties. Zij worden inhoudelijk gesteund door prof. Wilken *(fig. 5)* uit Kassel en diplomatiek door Leslie Malton *(fig. 6)*, actrice en zus van een 58-jarige Rett vrouw.

Het congres is zoals altijd bedoeld voor artsen, wetenschappelijk onderzoekers, therapeuten, ouders en verzorgers. Deze groepen waren allen goed vertegenwoordigd en onherkenbaar gemengd. Zoals altijd was ook een klein aantal Rett meisjes aanwezig om ons te herinneren aan het doel van deze bijeenkomst.

Fig. 5 - Prof. Wilken

Fig. 6 - Leslie Malton

Nederland was vertegenwoordigd door mensen van:

- het Rett Syndroom Expertise-centrum in Maastricht: Prof. Leopold Curfs, Eric Smeets, Gill Townend, Gerna Scholte, Nasim Bahram, Friederike Ehrhart, Hanneke Borst.
- het Erasmus MC: dr. Joost Gribnau.
- het VUMC: Lisa Hinz
- de Stichting Terre: Rob van der Stel.
- de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging: voorzitter Mariëlle van den Berg (mijn eega) en penningmeester Ad Linssen.
- verder waren er diverse bekende en nieuwe ouders, die ik niet allen bij naam kan noemen.

Wat wisten we al?

In 1966 beschreef dr. Andreas Rett voor het eerst een groep meisjes met de karakteristieke verschijnselen. Bengt Hagberg publiceerde in 1983 internationaal een artikel waarbij het klinisch beeld werd beschreven. Hij schonk de eer aan dr. Rett en noemde het beeld het Rett syndroom. In 1999 werden het MECP2 gen ontdekt als oorzaak van het syndroom door het lab van Huda Zoghby in de VS. In het lab van Adrian Bird (UK) is aangetoond dat het bij muizen mogelijk om de verschijnselen van een gebrek aan MeCP2-eiwit teniet te doen.

Het MECP2-gen codeert voor het MeCP2-eiwit, dat een belangrijke rol speelt bij de regulatie van andere genen. Door een mutatie in het gen heb je minder werkzaam eiwit en daardoor een gestoorde regulatie van die genen die belangrijk zijn bij het besturen van de zenuwcellen in het brein. Dit leidt tot onvoldoende uitrijping van de zenuwcellen, waardoor het brein minder goed werkt. Hierdoor ontstaan de symptomen.

Het MECP2-gen ligt op het X-chromosoom, hetgeen er toe leidt dat het Rett syndroom vrijwel

alleen bij meisjes voorkomt en maar zelden bij jongens. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Bij Rett syndroom één X met een intact gen en één X met een gemuteerd gen. In elke lichaamscel is een van beide X-chromosomen geïnactiveerd en de ander dus actief. Het hangt van het toeval af of het intacte gen actief is of het gemuteerde gen. De verschijnselen zijn mede daarom in wisselende mate aanwezig met grote verschillen per individu.

Het onderzoek heeft zich de laatste jaren gericht op het X-chromosoom, het gen, het eiwit, de werking van het zenuwstelsel en de gevolgen. Hiervoor worden in het algemeen experimenten gedaan met laboratorium-muizen, waarbij kunstmatig het Rett syndroom is geïnduceerd. Verder wordt er veel onderzoek gedaan op het gebied van fysiotherapie, communicatie, scoliose en epilepsie bij Rett meisjes. Internationale samenwerking wordt hierbij van groot belang gevonden en bevorderd. Zie ook verslagen van eerdere congressen op www.Rett.nl: volg de link: www.rett.nl/over-rett-syndroom/congressen.html.

Inhoud van het congres

Het programma gaf een gevarieerd aanbod, waarbij alle aspecten van de huidige wetenschappelijke aandacht aan bod kwamen.
Zie voor het programma: rett2017.berlin/program.
Ik denk dat we de inhoud kunnen samenvatten in 4 onderdelen: te weten:

1. Basale wetenschap

In mijn ogen de belangrijkste en verreweg meest enerverende sessie was op zaterdagochtend: "New treatment options". Hier werd belangrijk nieuws gemeld. Immers, er is veel vooruitgang in het onderzoek naar gentherapie, X-chromosoom-inactivatie en

Fig. 7 - Een deel van de Nederlandse delegatie. v.l.n.r. Prof. Curfs, Friederike Ehrhart, Nasim Bahram, Eric Smeets, Gill Townend, Rob van der Stel, Hanneke Borst, Mariëlle van den Berg, Gerna Scholte.

MeCP2-suppletie. De kennis hieromtrent neemt dus met rasse schreden toe. De toepassing bij Rett meisjes is nog wat verder weg. Walter Kaufman is echter aardig optimistisch (fig. 4). Naar zijn mening zal het eerste gentherapie-onderzoek bij mensen in 2018 van start gaan. Bovendien zal een onderzoek starten naar het gebruik van het medicijn Trofinetide, dat verbetering kan geven in de werking van het zenuwstelsel en dat al veelbelovende resultaten heeft laten zien. Andere medicijnen worden onderzocht, maar zijn minder hoopgevend.

We moeten ons realiseren dat heel veel onderzoek plaatsvindt met muizen. Bij deze kleine vriendjes is al heel wat mogelijk. En de resultaten bij muizen tonen goed de beperkingen aan, die nog verder moeten worden uitgewerkt. Maar hoe de vertaling naar het gebruik bij mensen uitpakt, is nog hoogst onzeker. Dus is het zaak om realistische verwachtingen te hebben. Het zal nog lang duren voordat dit onderzoek de vruchten zal afwerpen, die we willen; nl. een werkzame therapie voor onze meisjes. Ik zou mijn geld zetten op het proces van X-inactivatie, omdat het in mijn ogen de beste kanshebber is voor een succesvolle therapie. Dit onderzoek wordt onder andere uitgevoerd in het Erasmus MC te Rotterdam onder leiding van dr. Joost Gribnau *(fig. 8)*.

Fig. 8 - Joost Gribnau over X-inactivatie.

De **Bottomline** is: er is veel basaal onderzoek gaande. Waar het allemaal toe leidt is onzeker.
Vaak eindigde een voordracht met: "We need more research". Maar ja, heb je een wetenschapper ooit iets anders horen zeggen?
De oude Prof. Hanefeld sloot ongewild de sessie af met een welgemeend advies aan de wetenschappers: "You always want better research, better protein, better vectors. Come back in a few years and tell us the job is done".

2. Communicatie

Op eerder congressen hebben we gezien dat Rett meisjes wel degelijk de vermogens hebben om te communiceren. Immers, ze hebben leervermogen, ze hebben de sociale interesse en de behoefte om met mensen de interactie aan te gaan en ze hebben goed werkende ogen. Dit heeft ertoe geleid, dat communicatie met de ogen de standaard is geworden bij het Rett syndroom, al of niet met high tech apparatuur met oogbesturing.

Op dit congres werd verder aannemelijk dat Rett-meisjes kunnen leren lezen en schrijven. Het is belangrijk om de communicatiepartners van het Rett meisje te motiveren en te scholen. Gill Townend besprak de internationale richtlijn over communicatie bij Rett Syndroom, die in de maak is. Gerna Scholte toonde een moderne manier om op video vast te leggen hoe de communicatie en de training ervan verloopt.
Voor de meerderheid van de Rett meisjes is Eye Gaze de beste manier om tot zinvolle taalexpressie te komen. Het advies wordt om direct na de diagnose hiermee aan de gang te gaan. Deskundigen waren het over eens, dat de C-serie van een bekend Eye Gaze-merk oud en achterhaald is en derhalve niet meer gebruikt dient te worden. De I+-serie is veel beter en up-to-date. De beste equipment op dit moment is in mijn ogen de Eye mobile plus die gebruikt maakt van een Microsoft Surface tablet. Deze combinatie is tevens beduidend goedkoper.

3. Gezondheid, beweging en "Transition"

In verschillende sessies was er aandacht voor het behandelen van epilepsie, scoliose, osteoporose, bewegen en volwassen worden met

Fig. 9 - Prof Hanefeld, de mede-oprichter van de Duitse oudervereniging.

Rett. Eigenlijk is dit de dagelijkse zorg die we hebben voor onze dames en derhalve een belangrijk onderwerp.

Voor de behandeling van epilepsie werd het belang benadrukt om onderscheid te maken tussen 'Rett-aanvallen' en epilepsie.
Voor gezonde botten blijkt opnieuw belasten en bewegen het belangrijkst. Prof. Meir Lotan liet ook hier inspirerende beelden zien van verbeterde motoriek door zeer intensief oefenen.
Vanuit het Rett Expertisecentrum sprak Hanneke Borst over de relatie tussen bewegingsvaardigheden (gross motorscale) en de positie en vormafwijkingen van de voeten.
Eric Smeets vertelde over ouder worden met Rett. De overgang van kinderleeftijd naar volwassenheid geeft met name in de organisatie van de zorg uitdagingen.

Verder waren er nog diverse voordrachten over botten, spieren, scoliose, voeding, ademhaling en volwassen worden.
Goed dat het wordt gepresenteerd, maar helaas geen schokkend nieuws.

4. Internationale samenwerking

In de **"country updates"** werd door vertegenwoordigers uit 25 Europese landen een posterpresentatie gehouden over de belangrijkste activiteiten van de oudervereniging en over mogelijkheden en zorgen die men heeft. Elk land heeft een oudervereniging die tot doel heeft om ouders te steunen, informatie te verspreiden en bijeenkomsten te organiseren. Het ledental varieert van 2 in IJsland tot 2000 in de UK. In Rusland zouden enkele duizenden Rett meisjes moeten zijn, maar die zijn lang niet allen bekend.
De Europese oudervereniging zijn overkoepelend gebundeld in Rett Syndrome Europe, die helpt bij het organiseren van internationale initiatieven zoals dit congres.
De Europese oudervereniging vertegenwoordigen gezamenlijk

Fig. 10 - De Nederlandse poster. v.l.n.r. Mariëlle van den Berg, Prof. Curfs, Ad Linssen.

meer dan 5000 mensen met het Rett syndroom, waaronder minstens acht jongens. In acht landen zijn Rett centra. Eigenlijk overal werken de verenigingen samen met experts aangaande zorg, behandeling en onderzoek. Alle verenigingen hebben een website. Vrijwel alle verenigingen organiseren familiebijeenkomsten, symposia voor ouders en professionals. Sommigen zijn ook actief in de politiek om de zorg te bevorderen. Dat zoveel organisaties activiteiten ontplooien om professionals te scholen, toont aan hoe groot de wens is naar meer bekendheid en kennis bij de professionals.

Fig. 11 - De vertegenwoordigers uit Europa bij elkaar.

Andere wensen en doelen van de verenigingen zijn: steun geven, expertisecentra opzetten, onderzoek naar genezing, bekendheid geven aan de cognitieve vermogens, richtlijnen opstellen en bevorderen, internationale samenwerking, en last but not least: participatie van de Rett vrouw in de samenleving. Ga daar maar eens aan staan!

In het **"World Café"** kwamen de congresgangers bij elkaar om in groepjes te discussiëren en ideeën uit te wisselen. Het hele publiek werd door het toeval verdeeld in 6 groepen en ging naar een ondergrondse zaal. Elke groep verdeelde zich over vier tafels. Op elke tafel werd steeds in 12 minuten een van vier onderwerpen besproken. Het publiek was nu even niet het publiek, maar de experts. Samenvattingen werden geschreven op gekleurde kaartjes *(fig. 12)*. De onderwerpen waren epilepsie (geel), slaap- en ademhalingsstoornissen (groen), communicatie (rood) en "transition" (blauw). Na alle discussie werd het geheel samengevat in een plenaire nabespreking. Er was zeer actieve participatie. Hier bleek ook veelvuldig dat de situatie nogal verschilt per land in Europa. Tijdens het **"Galadiner"** met aansluitend jaren '80 feest kon iedereen in ontspannen sfeer elkaar nog eens ontmoeten. Er waren optredens, een goochelaar, een coole zanger en veel te grote glazen rode wijn. Iedereen werd bedankt die een rol heeft gehad bij de organisatie. Tussen de gangen door werd van alles internationaal "geregeld". Ook dit diner was een uiterst zinvolle bijeenkomst.

Fig. 12 - Gezamenlijke plenaire nabespreking van het World Café.

Besluit

Het was een zeer geslaagd congres. De internationale Rett gemeenschap heeft elkaar gevonden en verbindingen gelegd en er is heel veel kennis gedeeld. Precies zoals het doel was van de organisatie.

"TO CONNECT PEOPLE – TO SHARE KNOWLEDGE".

De Berlijnse muur is gevallen. Zal ook het Rett syndroom verslagen worden? We kijken uit naar de volgende bijeenkomst.

Robert Kortekaas
Wateringen, november 2017

CDKL5 FAMILIEDAG NEDERLAND

Op 4 november werd er voor de vierde keer de familiedag voor de CDKL5 gezinnen georganiseerd door dokter Eveline Hagebeuk en ouder Pam Baauw.

Het CDKL5 syndroom heeft veel overeenkomsten met Rett syndroom, maar heeft ook een aantal unieke symptomen. De groep is veel kleiner dan die van mensen met Rett, omdat deze zeldzame afwijking pas in 2004 is ontdekt. In Nederland zijn er ongeveer 25 patiënten bekend in de leeftijd van 1-30 jaar en wereldwijd zijn dat er ongeveer 2000 mensen met CDKL5. Ieder jaar komt een groot deel van de Nederlandse families samen bij het SEIN in Zwolle om ervaringen uit te wisselen.

Dr. Hagebeuk gaf een update over de ontwikkelingen van CDKL5. Zo is er bijvoorbeeld in Australië een onderzoek gedaan over de impact van CDKL5 op het gezin. De conclusie is dat het de families erg raakt en dan met name, omdat 90% van de patiënten slaapproblemen hebben. Ouder Pam Baauw heeft het International CDKL5 Congres in juni in Rome bezocht. Hier komen elk jaar onderzoekers, artsen en ouders samen. De CDKL5 community is zeer actief en heeft het geluk dat ze een hele goede sponsor heeft. Deze sponsor doneert veel geld aan diverse universiteiten in Europa en Amerika voor onderzoek. Ook wordt er gewerkt aan een internationale database waarin zoveel mogelijke gegevens van patiënten komen te staan. Een moeder van een volwassen CDKL5-patiënt vertelde hoe zij het hebben georganiseerd toen hun dochter uit huis ging. Samen met andere ouders hebben zij een huis opgericht.

Na een gezellig lunch, was er voor ieder gezin de mogelijkheid om kort te vertellen hoe het met hun dochter of zoon gaat. Het was een geslaagde dag met soms een traan, veel herkenbare verhalen en nuttige tips. Wilt u meer weten of contact zoeken met de community, ga dan naar de website www.cdkl5.nl

Pam Baauw

PRETTY THINGS!

Tips, kleding en speelgoed die juist voor onze Rett-meiden leuk of juist praktisch zijn in gebruik. De redactie verzamelt de leukste producten van internet en van ouders en professionals. Heb je een tip? Mail ons deze naar info@rett.nl

MIAUW

Deze prachtige katten hebben een heerlijk zachte vacht en kunnen spinnen en miauwen. Ze lijken net echt, ze zijn 45 cm lang en door de ingebouwde sensoren reageren ze op aaien, knuffelen en beweging (€255,- bij **dementie-winkel.nl**).

KONIJNTJE

Dit schattige pluchen konijn reageert op slechts een kleine knuffel. Dan krijgt het konijn met de mooie pluimstaart een rustgevende gloed en het kalmerende ritme van een hartslag. Ook in te stellen met een timer (€39,95 bij **dementiewinkel.nl**).

HAGEDIS

Verzwaringsknuffels, zoals de Manimo Hagedis, helpen kinderen dankzij de diepe druk, prikkels te reguleren. Doordat kinderen hun eigen lichaam beter voelen en ervaren, kan Manimo helpen om ze te kalmeren en te ontspannen. (€49,95 bij **hetknuffelkontje.nl**).

PS IK HOU VAN JOU

Kinderkamer accesoires of een postkadootje met mooie pompom's naar je jarige pgb'er. Mooie kinderspulletjes en meer... (**psikhouvanjou.nl**).

KNETTERSNOEP

Dat is gek, de snoep in je mond begint meteen te knetteren en te kriebelen op je tong. Lekker en een heel grappige ervaring. Ook leuk als traktatie of uitdeelkadootje (€0,50 bij **candyonline.nl**).

HAPPY SENSO

Dit is een nieuwe variant op de bekende knetterzeep. De gel kun je voelen, ruiken en zien. Het knettert en bubbelt op je hand en het voelt verkoelend. Verkrijgbaar in drie geurvarianten (€8,99 bij **hetknuffelkontje.nl**).

SPONSORACTIES

OPBRENGST COLLECTE NSGK NOVEMBER 2017

Tijdens de landelijke collecteweek, van 13-18 november 2017, liepen er 13 collectanten voor de NSGK/Rett syndroom Vereniging. Totaal hebben zij ruim 1700,- opgehaald. De helft van dit bedrag is zoals ieder jaar bestemd voor de NRSV. Wij bedanken iedereen die met de collectebus langs de deuren is geweest. Heb je volgend jaar november een paar uurtjes over en wil je je inzetten voor kinderen en jongeren met een beperking? Neem dan contact op via info@rett.nl. Je kunt je opgeven als coördinator en dan ben je de spil van de collecte in je eigen wijk of woonplaats of zet je in als collectant en lever een belangrijke bijdrage aan het werk van de NSGK.

DONATIE €475,- VAN FAMILIE SCHERMER VOOR DE RETT FAMILIEDAG 2018

We mochten een donatie ontvangen van € 475,- van de familie Schermer. De opa van Rett-meisje Marjolein Schermer is onlangs overleden. De wens van Opa Willem Schermer en de familie was, om in plaats van bloemen een donatie te doen aan de NRSV. Hartelijk dank hiervoor. Dit bedrag zal ten goede komen aan de Rett familiedag op 9 juni 2018.

EMBALLAGE-ACTIE LEVERT €214,50 OP!

Familie Buddingh, de ouders van Rett-meisje Senna, uit Eindhoven had de NRSV opgegeven bij de lokale Albert Heijn als goed doel voor de emballage-actie. Veel AH-bezoekers lazen de oproep tijdens het inleveren van de flessen en hebben hun bonnetje vervolgens in de collectebus gestopt. Deze mooie actie leverde maar liefst €214,50 op. Enorm bedankt allemaal!

UITNODIGING **NRSV SYMPOSIUM 2018**

"RETT BEWEEGT"

VRIJDAG 19 OKTOBER 2018

VAN DER VALK HOTEL HOUTEN

SPREKERS: O.A. PROF. MEIR LOTAN EN PROF. LODEWIJK VAN RHIJN

Netherlands RETT EXPERTISE CENTRE

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

ADVERTENTIE

Yasmine
'Het allerleukste is om tussen de muziek door te lopen, want dan komt het geluid van alle kanten'

Yasmine glundert en geniet!

De 8-jarige Yasmine heeft het Rett Syndroom en is dol op klassieke muziek. Zij komt ogen te kort bij het privéconcert dat Make-A-Wish speciaal voor haar heeft georganiseerd. Bij iedere muzikant staat ze even stil, erg onder de indruk van de mooie muziek. Na het eerste nummer loopt Yasmine langzaam naar de muzikanten toe. Het allerleukste is om tussen de muziek door te lopen, want dan komt het geluid van alle kanten. Ze geniet, en haar familie ook!

Make-A-Wish Nederland vervult de liefste wens van kinderen met een ernstige ziekte. Dat doen we omdat het vervullen van een wens zowel het kind als zijn of haar omgeving kracht en energie geeft voor de toekomst. Alle kinderen tussen de 3 en 18 jaar met het Rett Syndroom komen in aanmerking voor een wensvervulling.

Elke dag horen gemiddeld 3 families in Nederland dat hun kind een ernstige, soms zelfs levensbedreigende ziekte heeft. Het gezinsleven verandert in één klap totaal. Die impact is moeilijk voor te stellen. Make-A-Wish Nederland wil al deze jonge patiënten een positieve boost meegeven. Een ervaring die ze sterker maakt. Dat doen we door samen hun liefste wens te laten uitkomen.

Geef óók de kracht van een wens en meld een kind aan!

Voor vragen en/of aanmelden van een kind, bel gerust 035 2035 350 of kijk op www.makeawishnederland.org

www.makeawishnederland.org

MAKE-A-WISH Nederland

DOSSIER

ONDERSTEUNDE COMMUNICATIE

EEN AANDACHTSGEBIED VAN HET RETT EXPERTISECENTRUM NEDERLAND

In deze bijdrage van het Rett Expertisecentrum leest u over de ontwikkelingen binnen het Netwerk Rett syndroom en Logopedie en krijgt u een samenvatting van de Nederlandse bijdragen over Communicatie in het 5e Europese Rett Congres in Berlijn.

Door Gill Townend en Gerna Scholte *Onderzoekers Rett Expertisecentrum Nederland*

HET NETWERK RETT SYNDROOM EN LOGOPEDIE

In de laatste editie van de pRettpraat (juli 2017) hebben we informatie gedeeld over de eerste bijeenkomst van het landelijke Netwerk Rett Syndroom en Logopedie. Dit netwerk is het resultaat van een samenwerking van het Rett Expertisecentrum Nederland, de NRSV, Stichting Terre en de Nederlandse Vereniging voor Logopedie & Foniatrie (NVLF). De activiteiten van het netwerk worden gecoördineerd door Gill Townend en Gerna Scholte.

De missie van het Netwerk:
We brengen logopedisten, die werken met personen met het Rett syndroom, met elkaar in contact om de behandelcompetentie en capaciteit in Nederland te vergroten, zodat zij lokaal de voorwaarden kunnen creëren voor succesvolle communicatie en deelname aan de maatschappij door personen met Rett syndroom.

Sinds de oprichtingsbijeenkomst in maart 2017 is het netwerk verder gegroeid. Lees hierover in de pRettpraat nr. 54. Sindsdien zijn er twee webinars gegeven en de tweede landelijke bijeenkomst van het netwerk heeft plaatsgevonden op 6 oktober jongstleden.
Tijdens het eerste webinar op 30 juni presenteerden Gerna en Gill vier informatiebladen over communicatie. In de 'Beste Ja', 'Keuzes Aanbieden', 'Partner Ondersteund Scannen' en 'Modelleren' staan praktische tips voor het implementeren van deze strategieën. De deelnemers konden vragen stellen en de informatiebladen downloaden. Op 8 september werd het tweede webinar gehouden en de informatiebladen over 'Lezen' en 'Schrijven' gepresenteerd. Een van de netwerkleden, Renske Mutsaers gaf een presentatie over haar ervaringen op dit gebied. *(zie ook pRettpraat nr.54).*

Tijdens de tweede landelijke bijeenkomst van het Netwerk in Nieuwegein stond het delen van ervaringen en inzichten centraal. Aan de hand van casussen zijn de 25 aanwezige leden met elkaar in gesprek gegaan. Tevens was er een vooruitblik naar het Europese Congres in Berlijn.
Het model voor het netwerk dat in het afgelopen jaar is ontwikkeld, de combinatie van webinars en studiedagen, en het delen van informatie tussen de netwerkleden, blijkt erg succesvol en wordt in 2018 voortgezet. Gill en Gerna zullen opnieuw studiedagen organiseren en regelmatig webinars geven.

Netwerk Rett syndroom en Logopedie
Tweede bijeenkomst, 6 oktober 2017

DOSSIER

DOSSIER - COMMUNICATIE

Het projectteam Richtlijn Communicatie *L-R: Gill Townend, Anna Urbanowicz, Helena Wandin, Theresa Bartolotta, Leopold Curfs*

WORKSHOPS ONDERSTEUNDE COMMUNICATIE AAN OUDERS EN VERZORGERS

Als deel van de samenwerking tussen het Rett Expertisecentrum en de NRSV zijn Gerna en Gill ook bezig om de ontwikkelingen binnen hun aandachtsgebied Ondersteunde Communicatie door te geven aan ouders en assistenten. Op 13 september hebben zij voor deze doelgroep een webinar gegeven met de titel "OC en Rett syndroom – Strategieën voor ondersteuning". Ook nu werden de informatiebladen voor communicatie gepresenteerd en beschikbaar gesteld als download.

In november werden er twee ouderworkshops over ondersteunde communicatie gehouden. De eerste workshop op 11 november in Ermelo telde 9 deelnemers en de tweede workshop op 17 november in Gorinchem kende 18 deelnemers. Tijdens beide dagen hebben Gill en Gerna informatie gedeeld, praktische adviezen en een terugkoppeling over de conferentie in Berlijn gegeven. Lees hierover meer in het verslag van deelnemer Mariëlle van den Berg.

De reacties op zowel het webinar, als de workshops waren zeer positief. Daarom zullen Gerna en Gill hier in 2018 ook een vervolg aan gaan geven. Via de pRettmail zullen data en onderwerpen bekend worden gemaakt.

De informatiebladen en/of de link naar de opnames van de webinars kunnen worden opgevraagd door een e-mail te sturen naar:
rettexpertisecentrum@maastrichtuniversity.nl
en zullen in de toekomst ook gepubliceerd worden op de website van het Rett Expertisecentrum.

EUROPEES RETT CONGRES BERLIJN

Tijdens het 5e Europese Rett Syndroom Congres in Berlijn was er veel aandacht voor communicatie in de vorm van een aparte 'track' welke werd samengesteld door Gill Townend en Claudia Petzold (AKUK, Duitsland). De track bevatte twee sessies met speciaal uitgenodigde sprekers, een sessie met 'free papers' die grotendeels gewijd werden aan communicatie en aandacht voor communicatie als deel van het World Café en de zogenaamde 'Round Table discussions'.

RICHTLIJN COMMUNICATIE

In de eerste sessie was **Gill Townend** een van de sprekers over de **"International guidelines for meeting and managing the communication challenges and possibilities of Rett syndrome".** Hieronder volgt in het kort de update over het project **Richtlijn Communicatie**. Het internationale project rondom de ontwikkeling van de klinische richtlijn voor de beoordeling, interventie en

DOSSIER

behandeling van communicatie bij personen met Rett syndroom is gefinancierd door Rettsyndrome.org en wordt geleid door het Rett Expertisecentrum Nederland. Leden van het projectteam zijn: Gill Townend (Rett Expertisecentrum Nederland), Prof. Theresa Bartolotta (Monmouth University, New Jersey, VSA), Helena Wandin (Zweedse Rett Centre, Frösön, Zweden) en Dr. Anna Urbanowicz (Queensland Centre for Intellectual and Developmental Disability, MRI-UQ, University of Queensland, Australië).

Het project is gestart in februari 2016 en probeert informatie en ervaringen vanuit zoveel mogelijk landen bijeen te brengen. De definitieve richtlijn zal in het voorjaar 2018 gepubliceerd worden.

ONDERZOEK NAAR DRAAGBARE EYE TRACKER

In de tweede sessie met genodigde sprekers, hield Gerna Scholte een presentatie met de titel **"Realtime video registration of communication through eye gaze devices in girls with Rett syndrome".**

Gerna Scholte stelde voor om 'out of the box' te denken en nieuwe assessment tools te zoeken en te ontwikkelen voor personen met het Rett syndroom. Immers de onderzoeksmethodes die tot nu toe gebruikt worden om het communicatief en cognitief functioneren van personen met het Rett syndroom in kaart te brengen, zijn hiervoor niet goed geschikt. Met de beschikbare testen kan geen betrouwbaar oordeel gegeven worden over het functioneren, omdat de meeste testen uitgaan van verbale of motorische reacties en dat is nu juist zo moeilijk. Het is dan ook niet verwonderlijk dat de uitkomsten van veel traditionele testen niet overeenstemmen met de observaties van ouders en anderen die nauw betrokken zijn bij de ondersteuning van personen met het Rett syndroom.

Gerna ging in haar voordracht in op twee nieuwe werkwijzen, waarbij gebruik werd gemaakt van video-opnames in combinatie met het vastleggen van de blikrichting. Bij de eerste manier van werken werd de individuele communicatie tussen het meisje met het Rett syndroom en een of meerdere volwassenen vastgelegd. In totaal betrof het opnamen bij 13 meisjes. Gebruik werd gemaakt van Gaze Viewer van Tobii Dynavox en drie camera's rondom het Rett-meisje en de communicatiepartners. De opnames bieden de mogelijkheid om 'per frame' vele belangrijke aspecten van de communicatie nauwkeurig te bekijken: focus op symbolen op de spraakcomputer (warmtekaart uit Gaze Viewer), oogcontact, blikrichting op objecten, gezichtsuitdrukkingen, vocalisaties, bewegingen/verstilling, reiken en grijpen. Alle 13 meisjes maakten gebruik van de oogbestuurde computer, voor communicatie, om hun meningen te geven, de aandacht op zich te richten, interactie te initiëren op het moment dat de volwassenen met elkaar in gesprek waren, etc.

Bij de tweede manier van werken werd de communicatie van 1 meisje met het Rett syndroom vastgelegd met een draagbare eye tracker, Glasses 2 van Tobii Pro en een externe camera. Deze wearable eye tracker is nog niet eerder bij Rett-meisjes gebruikt en geeft voor het eerst de mogelijkheid om door haar ogen de wereld te bekijken. De wearable eye tracker biedt ons nieuwe mogelijkheden voor het observeren van het kijkgedrag van personen met het Rett syndroom in alledaagse situaties, bijvoorbeeld terwijl zij haar favoriete film of tv-programma's bekijkt of het gesprek tussen een van de ouders en een broer of zus volgt. De voordracht van Gerna inspireerde de toehoorders om nieuwe wegen verder te verkennen.

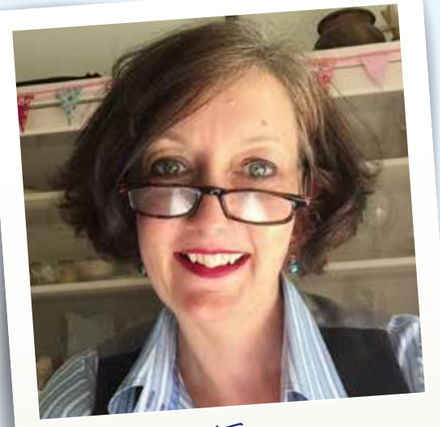
De hand-outs van de communicatie sessies kunnen opgevraagd worden door een e-mail te sturen naar: ***rettexpertisecentrumnederland@maastrichtuniversity.nl***

Gerna Scholte

DOSSIER

OUDERWORKSHOPS COMMUNICATIE

Als vervolg op het symposium "Praten doe je met je ogen" in 2012 en RettEducation NL in 2016, organiseren de NRSV en het Rett expertisecentrum een ouderworkshop. Gerna Scholte en Gill Townend delen op twee locaties hun nieuwste inzichten en bieden de mogelijkheid om vragen te stellen over Ondersteunde Communicatie.



Gill Townend

Zowel in Ermelo als in Gorinchem zijn ouders en PGB'ers bijeen gekomen. Allereerst praat Gill ons bij over het Rett Congres in Berlijn. Mooi om te horen dat communicatie bij Rett zoveel ontwikkelingen doormaakt. Daarna blijkt deze dag een echte workshop te zijn met een praktische insteek en gaan we zelf aan de slag met de tips en tricks. We beginnen met een cadeautje, een Ja/Nee kaart, die makkelijker en in meer situaties inzetbaar is dan de Ja/Nee, onder het ABC-flipboek. We krijgen ook de vertaalde

versie van een recente Rett-UK folder over communicatie. De 15 aanwijzingen voor communicatiepartners (uit de samenvatting van RettEducation NL door Aukje-Tjitske Dieleman-Hovinga, zie ook pRettpraat 53) worden nogmaals uitgedeeld met het advies deze verder te verspreiden. Hang ze op in de keuken, de wc en op het KDC of school. Om zo een geheugensteun te zijn binnen het gezin en om alle communicatiepartners op de hoogte te stellen hoe ze kunnen communiceren met iemand met Rett.

Na de introductie met low tech communicatie hebben we onder leiding van Gerna geoefend met de App 'Sticky' om de woord-volgorde van een eenvoudige zin samen te vinden. Hiervoor kun je een App, maar ook gewoon post-its of picto's gebruiken met een ja-nee partner ondersteund antwoord. Zoals we geleerd hebben bij Rett Education, oefenen we om een combinatieopdracht te maken die cognitief moeilijk en daarbij motorisch makkelijk uitvoerbaar is.

DOSSIER

We hebben ook geoefend met het samen lezen van tienertijdschriften. Dat blijkt moeilijker dan het lijkt. We stellen onze vragen te direct en we willen als communicatiepartner te snel. En soms is het lastig om als gebruiker te zoeken naar de gewenste picto. In zelfgemaakte communicatiepagina's is dit makkelijker dan in bestaande pagina's, zoals Sonoflex. Ook kijken we nog even naar Snap& CoreFirst; een weldoordacht taalsysteem waarvan een proefversie gratis is te downloaden. Ik ben recent voor een CoreFirst workshop naar London geweest en ben er zeer enthousiast over. Ik geloof dat als wij nu zouden beginnen, het beslist met dit systeem zou zijn en dus wellicht overstappen zodra in het Nederlands verkrijgbaar is. Maar het systeem lost nog niet de uitdaging op een goede communicatiepartner te zijn.

Het was daarom fijn op film nog eens te zien hoe Susan Norwell dit deed bij RettEducation NL. Zij maakt eerst contact en bevestigt dat de Rett-dames best slim zijn en zich dus niet hoeven te bewijzen. We zagen ook filmpjes van enkele individuele sessies waarin we de reactie van dames zien op deze bevestiging. Pas bij deze filmregistratie zien we soms slimme reacties die we in eerste instantie misten. Deze beelden heeft Gerna ook op het congres in Berlijn getoond.

Gelukkig komt "presume competence", wat mij betreft een voorwaarde voor communicatie en onderwijs, terug in de richtlijn die wordt ontwikkeld in een mooie internationale samenwerking. Voor deze richtlijn zijn op basis van wetenschappelijke artikelen vele stellingen geformuleerd. Bij voldoende instemming van experts en ervaringsdeskundigen worden deze stellingen tot richtlijn. Lees meer in de bijdrage van Gill elders in de pRettpraat.

Aan Gill en Gerna mijn complimenten; het was een leerzame en inspirerende workshop die wat mij betreft voor herhaling vatbaar is.

Mariëlle van den Berg

Het leven is fluisterzacht

en als je goed luistert

dan hoor je haar in de verte zingen,

omdat ze je toelacht,

maar dan moet je de gelukjes

wel leren herkennen.

Instagram: Stinkletters

ADVERTENTIE

NIEUW IN NEDERLAND: CLOUDCUDDLE

Veilig slapen buitenhuis
Op vakantie, uit logeren bij opa en oma of gewoon even een weekendje weg. Voor veel ouders met een zorgintensief kind is dat een probleem. De bedbox die thuis staat, is immers niet mobiel. De CloudCuddle is een supersterke mobiele 'bedtent' die op ieder standaard 1-persoons matras past. CloudCuddle bestaat uit een opblaasbaar frame in combinatie met supersterke stoffen en is lichtgewicht (3,5 kg) en compact.

GRATIS OP PROEF
Interesse? De CloudCuddle mag u uitgebreid testen. U kunt uw aanvraag plaatsen via de website: www.cloudcuddle.comof per mail: info@cloudcuddle.com.

Ook Hoogvlieger worden?

Onvergetelijk avontuur
Een dag zonder zorgen, ziekte of handicap?
Een dag waarop je boven jezelf uit stijgt en meer dan bijzonder bent?
Een dag om nooit meer te vergeten?
Stichting Hoogvliegers maakt die dag mogelijk!

Zieke of gehandicapte kinderen (van 6 t/m 17 jaar) beleven met onze hulp een onvergetelijk avontuur: we sturen ze de lucht in en ze zijn voor één dag piloot!

Als dat nodig is dan halen we ze soms zelfs thuis op om ze naar het dichtstbijzijnde vliegveld te vervoeren.

Hoogvlieger worden
We vliegen met kinderen, het hele jaar door, vanaf elk vliegveld in Nederland.
Piloten, veelal beroepsvliegers, stellen hun vrije tijd, vliegtuig of helikopter daarvoor beschikbaar.

Als je Hoogvlieger wilt worden dan gelden de volgende regels:
- je hebt een ernstige ziekte of bent (verstandelijk of lichamelijk) gehandicapt, én;
- je valt in leeftijdscategorie tussen 6 t/m 17 jaar, en;
- je hebt nog niet eerder gevlogen met of dankzij Stichting Hoogvliegers (je bent al Hoogvlieger).

Meld je aan als je ook hoogvlieger wilt zijn!

www.stichtinghoogvliegers.nl

STICHTING HOOGVLIEGERS

Boomplant Tanja Jess

Ondanks een blessure aan haar arm en schouder stak Tanja Jess de handen uit de mitella en plantte een Rett-roze hortensia voor de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Ze nam uitgebreid de tijd om contact te maken met Menina Versteeg en gaf Rett syndroom aandacht in een vlog die ze tijdens haar verblijf in Limburg maakte.

02-06-2017

PRETTPRAAT PER E-MAIL

Schrijf u in voor de digitale versie van de pRettpraat. Wij willen onze mooie pRettpraat graag breder verspreiden. Hoe meer bekendheid van het Rett syndroom, hoe meer begrip, hulp enzovoorts.

Geef uw e-mail adres(sen) door aan redactie@rett.nl en wij zorgen voor de verzending van de tweejaarlijkse pRettpraat per e-mail.

De digitale versie is ook online te vinden op **www.rett.nl/pRettpraat**

24 UUR MET *Pip en Eline*

Eline en Pip, onze mooie, lieve meiden. Eline is 10 jaar. Ze gaat naar het regulier onderwijs, ze is cognitief sterk, al zien we wel dat ze sociaal-emotioneel erg inlevert. Ze verlies nog steeds motorische functies en spraak. Ze lijkt de wereld anders te beleven.

Pip is onze pleegdochter, ze is nu 5 jaar en kwam als baby van 10 maanden bij ons.
Behalve te klein en een flinke ontwikkelingsachterstand, was er niets bekend. Pip kreeg haar regressie vrij snel nadat ze bij ons kwam, we hebben haar nooit 'gezond' gezien. Pip heeft a-typisch Rett en heeft daarnaast veel lichamelijke afwijkingen.

00.00 UUR:
Onze nachtuiltjes slapen, ook wij slapen, voor zolang het kan en duurt. Al een paar jaar is ons motto, slapen doen we 's nachts, als het uitkomt.

4.15 UUR:
Gekuch en gepruttel, we horen meteen dat het Pip is. Snel naar haar toe, we helpen haar door een aanval heen en daarna kleden we haar om. Haar aanvallen gaan gepaard met heel veel zweten en de nodige ontlasting. Alleen denkt Pip nu dat de dag is begonnen. Ze mag in het grote bed in de hoop, maar vooral tegen beter weten in, dat ze nog wat slaapt. Ze is wel heel gezellig.

6.00 UUR:
Eline rommelt, ze klinkt erg vol, geeft aan pijn te hebben in haar benen en zwabbert als ze loopt. Ook Eline verhuist naar het grote bed, wat beide dametjes erg gezellig vinden. Ze krijgen hun flessen en medicijnen. Ondertussen kleden wij ons aan en vertrekt René naar zijn werk.

8.00 UUR:
Beide dametjes zijn aangekleed beneden. Tijd voor koffie. Pip krijgt nog een portie sondevoeding en Eline eet haar boterham. Eline heeft het zwaar en ik bel school af. Dit is niet wat we willen, maar het lukt vandaag niet. Ze wil terug naar bed. De dames gaan weer naar boven en kijken een Barbiefilmpje. Ondertussen masseer ik benen en ruggetjes, als we dan toch thuis zijn, maken we er wat gezelligs van.

10.00 UUR:
Ik heb wat huishoudelijke klusjes afgewerkt en bestellingen van medicijnen en sondevoeding gedaan. Tijd om de dametjes in beweging te krijgen, we gaan naar beneden. We gaan een rondje lopen met Joris, onze teckel. Pip gaat in de rolstoel en Eline laat ik het (kleine) rondje lopen. Het kost haar moeite, maar het lukt. Daarna mogen de dames even rusten.

12.30 UUR:
René is vroeg terug, want vanmiddag mogen we naar de CliniClowns in Almere. We hebben het nog niet verteld, we weten namelijk nooit zeker of we iets echt kunnen doen. Met twee dames is er ook twee keer zoveel kans op uitval. Gelukkig lijken ze inmiddels allebei goed te pas en kunnen we gaan. De tassen staan al klaar en na het riedeltje van jassen en rolstoelen zitten we in de bus.

14.00 UUR:
De 'dagtocht' naar Almere is goed verlopen, toch blijven we het altijd een beetje spannend vinden. Gelukkig zijn we met zijn tweeën en dat scheelt. Pip is in opperste staat van hyper, alles beweegt en van enthousiasme weet ze niet waar ze met haar ademhaling heen moet. Eerst maar naar buiten om te kalmeren.

Eline vindt het echter heel spannend. Ze wordt timide en trekt zich terug, het kost ons moeite om haar bij de les te houden. Ze blijft diep weggekropen in haar rolstoel zitten.

Als de groepjes zijn ingedeeld en we op weg gaan naar de bakkerij, genieten ze alle twee. Het is de 'laagniveau' voorstelling, die wordt klein en rustig gehouden. Dat is heel fijn voor Pip, maar inmiddels ook voor Eline.

16.00 UUR:
Na wat drinken en sondevoeding, een rondje verschonen en weer het riedeltje met tassen, jassen en schoenen zitten we weer in de bus. We rijden op ons gemak terug. Eline wil graag naar de grote M, dat vinden we voor vandaag o.k. Maar.... ze zijn alle twee knock out, dus rijden we rustig door naar huis.

18.30 UUR:
De dametjes hebben gegeten en gaan in bad. Samen in bad gaat echt niet meer, dat vinden ze beiden erg jammer. Het is hard werken, haren wassen, tanden poetsen en

pyjama's aan. Tot groot plezier van de dames gaan we nog even naar het grote bed, voorlezen, laatste flessen en medicijnen. We nemen we de dag nog even door en de CliniClown muizen gaan mee naar hun eigen bedden. Als ze alle twee ondergestopt achter de hekjes liggen, is het tijd voor koffie.

20.00 UUR:
We drinken koffie en nemen de dag door. We maken een planning voor de komende dagen en handelen nog wat administratieve rompslomp af. Ik wil de Tobii nog even wat bijwerken, maar met een piep en blauw scherm komen we niet ver. Ik ben moe en het roept ergernis op. Dan ga ik maar vast alles voor morgenochtend klaarzetten.

21.00 UUR:
Wie horen we daar? Pip is vandaag de vroege nachtuil, na nog een uurtje beneden, slaapt ze weer. René draagt haar weer naar boven. We vragen ons af hoe lang gaat dat nog lukken?

22.00 UUR:
We kijken toch nog even naar de mail van de gemeente over de uitbouw die we willen realiseren. Het is allemaal niet vanzelfsprekend en we zijn te moe om daar nu nog op door te gaan. We besluiten om op tijd naar bed te gaan. René laat Joris uit en ik ruim nog wat op.

23.30 UUR:
En weer is er eentje wakker, dit keer Eline, de flinke onrust die ze laat zien zorgt ervoor dat ze bij mij in het grote bed mag slapen. Geborgenheid helpt haar. René vertrekt naar de logeerkamer, niet gezellig, maar gelukkig hebben we de ruimte. Morgen is er weer een nieuwe dag....

René en Barbara Cassenaar

IN EEN TOEGANKELIJK BOS KUN JE STRUIKELEN

Oeps!, daar struikelt Fleur over een wortel.
'De wortel moet weg!', gillen de meiden om haar heen.
'Mmm', zeg ik, 'de wortel moet weg, dat vindt die boom vast niet leuk.'
Het is even stil. 'Nee, maar Fleur struikelt er over!'
Fleur staat stilletjes te luisteren.
'Fleur', vraag ik, 'is het erg om te struikelen in het bos?'
'Nee, niet zo heel erg.'
'Wat helpt dat je niet zo vaak struikelt?'
'Dat de andere kinderen me waarschuwen en me helpen?'
Opgelucht struint het groepje verder.
Ze lopen richting een spannende klimbult.
Een meisje brengt het nieuwe inzicht gelijk in de praktijk:
'Kom Fleur, we lopen er omheen, dat is makkelijker.'
Fleur staat stil. Ik zie aan haar dat ze dat eigenlijk niet wil. Maar het andere meisje trekt aan haar mouw. Ik roep: 'Fleur, wil je wel de makkelijke weg?'
'Nee', zegt ze, 'die is niet leuk. Ik wil ook de bult op.' En daar gaan ze, duwend en struikelend en lachend met z'n allen de bult op. Wat een prachtig moment.
Voor Fleur die ontdekt dat het veel leuker is om samen te klimmen en struikelen dan alleen en dat het belangrijk is dat je zelf aangeeft wat je wil.
Voor de andere meiden die ontdekken dat echt helpen alleen kan als je aan je vriendinnetje vraagt wat ze wil.

Maakt samen spelen mogelijk

de Speeltuin bende

Dit is waar samen spelen om draait. Om mee te kunnen doen hoeft er niet altijd een nieuw toestel of ingrijpende aanpassing gedaan te worden. Op een andere manier om je heen kijken kan het verschil maken. De sfeer, het gevoel welkom te zijn en jezelf te kunnen zijn zijn misschien wel de belangrijkste elementen om iedereen op avontuur te laten gaan. Bij samen spelen draait het om mensen. Wanneer jullie op het grasveld staan en met elkaar zeggen: dit is ons grasveld, hier kan iedereen, met of zonder handicap, gewoon spelen, dan is het dat. Door het te willen gaat het zo zijn, doordat jullie er samen werk van maken.

OOK SAMEN WERK MAKEN VAN SAMEN SPELEN?

Word lid van de Speeltuinbende! De Speeltuinbende is een testteam van kinderen met en zonder handicap en hun ouders/begeleiders. De Speeltuinbende test speelplekken op toegankelijkheid en mogelijkheid tot samen spelen en geeft advies aan beheerders hoe het beter kan. De Speeltuinbende wil dat alle kinderen in Nederland gewoon in hun eigen buurt, samen met andere kinderen, buiten kunnen spelen.

www.facebook.com/Speeltuinbende - www.speeltuinbende.nl

ADVERTENTIE

20% korting tot en met 30 april 2018 met code "rett2018" - alleen via www.terapy.eu

Comfort ligsysteem

24uurs houdingsmanagement

Dag én nacht een goede houding is van groot belang voor een hoge kwaliteit van leven. Een goede houding zorgt immers voor een ontspannen en uitgerust lichaam/geest. Helaas is dat niet voor iedereen vanzelfsprekend. Bij een lichamelijke beperking moet het lichaam soms een beetje worden geholpen.

Wij hebben de eer vaak onderdeel te mogen zijn van het verbeteren van de lichaamshouding van mensen die daar hulp bij nodig hebben. Deze mensen zien wij op verschillende plekken en in verschillende situaties. We kunnen daarbij putten uit jarenlange kennis en ervaring op het gebied van houdingsmanagement.

Iedereen heeft recht op een goede nachtrust!

Meespelen in plaats van aan de zijlijn staan!

Acheeva

Onze kennis en hulpmiddelen kunnen worden ingezet bij problematiek zoals:

- ✓ Houdingsafwijkingen
- ✓ Contracturen
- ✓ Spasticiteit/hoge spierspanning
- ✓ Huiddefecten
- ✓ Onrust/ ongemak
- ✓ Pijnklachten

INNOCARE

Ringoven 43
6826 TP Arnhem

Postbus 4088
6803 EB Arnhem

026 388 35 98
026 388 39 36

info@innocare.nl
www.innocare.nl

DOSSIER

KENNIS EN ERVARINGEN VAN FYSIOTHERAPEUTEN

IN HET WERKEN MET PERSONEN MET RETT SYNDROOM IN NEDERLAND

Inmiddels krijgt het netwerk Rett syndroom en logopedie onder de bezielende leiding van Gill Townend en Gerna Scholte goed vorm (zie elders pRettpraat). Derhalve tijd om onze aandacht te richten op een andere belangrijke discipline voor onze kinderen en wel de fysiotherapie. Inmiddels zijn de kontakten met de beroepsverenigingen fysiotherapie gelegd en wordt gewerkt aan het opzetten van een platform voor de fysiotherapeuten die daadwerkelijk in de weer zijn met de personen met Rett syndroom. Hanneke Borst, kinderfysiotherapeut is een van de mensen die zich, vanuit het Rett Expertisecentrum en de instelling Gemiva waar zij werkt, actief bezig gaat houden met het platform fysiotherapie. Zij hield in Berlijn een voordracht over afwijkende voetstand en sta- en loopvaardigheid.

PRESENTATIE OVER AFWIJKENDE VOETENSTAND EN STA- EN LOOPVAARDIGHEID

Bij meisjes met Rett syndroom is vaak sprake van afname van loopvaardigheid als ze ouder worden. Daarnaast zien we bij meisjes met Rett syndroom vaak veranderingen in de voetenstand: de stand van de voeten wordt meer afwijkend in de loop van de jaren. Door de stoornissen in spierspanning kunnen vergroeiingen in gewrichten ontstaan zoals scoliose, een platvoet of een spitsstand van de voeten.

Hanneke Borst

De mate van voorkomen van een afwijkende voetenstand en beperkingen in de bewegelijkheid van de enkel bij meisjes en vrouwen met Rett syndroom was niet bekend, noch de relatie hiermee tot het staan en lopen. De verwachting is dat een afwijkende voetenstand, verminderde bewegelijkheid in de enkels, de noodzaak tot ondersteuning van de voeten (aangepast schoeisel of spalken), een afwijkende belasting van de voeten en asymmetrische belasting van de benen een negatieve invloed heeft op sta- en loopvaardigheid.

Dit leidt tot de onderzoeksvraag:
Wat is de relatie tussen musculoskeletale stoornissen in de voeten en sta- en loopvaardigheid bij het syndroom van Rett?

Het onderzoek werd uitgevoerd onder 45 fysiotherapeuten die werken met meisjes met Rett syndroom. De groep fysiotherapeuten bestond uit leden van de kenniskring Fysiotherapeuten voor mensen met ernstig meervoudig beperkten (EMB) van de Vereniging Gehandicaptenzorg Nederland, leden van de Nederlandse Vereniging voor Fysiotherapie bij Verstandelijk Gehandicapten (NVFVG) en fysiotherapeuten die bekend zijn bij de NRSV. De vragenlijst bestond uit allerlei vragen over de vaardigheden en beperkingen van hun cliënten, maar ook over hun eigen ervaringen en hun kennis over Rett. Dat laatste gedeelte gaat gebruikt worden bij het opzetten van een landelijk netwerk voor fysiotherapeuten. Er zijn 40 vragenlijsten volledig ingevuld over 59 meisjes en vrouwen met Rett syndroom vanaf 2 jaar tot boven de 50. De meerderheid van de personen met Rett syndroom had een afwijkende voetenstand. Bij meer dan 80% van de populatie was er sprake van een afwijkende voetenstand,

DOSSIER

DOSSIER - FYSIOTHERAPIE

waarbij vooral een spitsvoet en een soepele platvoet frequent voorkwamen. Bijna 80% had ondersteuning van de voeten in de vorm van schoeisel of een orthese, waarbij orthopedisch schoeisel het meeste voorkwam. Ook semi-orthopedisch schoeisel en enkel-voetortheses werden veel gezien. Meer dan 40% van de meisjes en vrouwen belastte de voeten niet volledig in stand op blote voeten, maar steunde vooral op bijvoorbeeld de tenen, de laterale voetrand of de hiel. Meer dan 70% van de meisjes en vrouwen belastte de benen niet symmetrisch, maar steunde meer op één van de benen. Ruim een kwart van de populatie (32%) kon zelfstandig zitten op de grond, 19% kon zelfstandig staan gedurende 3 seconden en een kleiner percentage (14%) kon 10 stappen lopen zonder steun.

Er zijn geen verbanden gevonden tussen loopvaardigheid en de voetenstand, de bewegelijkheid van de enkels of ondersteuning van de voeten. Er is wel een significant negatief verband gevonden tussen een afwijkende belasting van de voeten en de subschaal Standing and Walking. Dit houdt in dat meisjes met een afwijkende belasting van de voet, zoals op de tenen, de buitenrand of de hiel staan in plaats van op de volledige voetzool, vaak minder loopvaardigheid hebben. Ook de symmetrie in stand hangt samen met loopvaardigheid, waarbij meisjes die het gewicht asymmetrisch verdelen in plaats van symmetrisch over beide benen, minder loopvaardigheid hadden.

Het is van belang om de voetenstand en de bewegelijkheid van de enkel in de gaten te houden. Als een meisje alleen nog maar op de tenen loopt en staat of als er een spitsstand ontstaat, is het goed om aangepast schoeisel of een orthese in te zetten. Dat lijkt namelijk te compenseren voor de slechte voetenstand. Overleg dus met de fysiotherapeut en/of revalidatiearts over wat uw dochter kan helpen om de loopvaardigheid te behouden of te verbeteren.

Het onderzoek is geaccepteerd voor publicatie in een medisch wetenschappelijk tijdschrift.

NF-WALKER 2

De nieuwste generatie NF-WALKER 2 biedt uitstekende mogelijkheden om het zelfstandig bewegen van het kind te ontwikkelen in een rechtopstaande positie.

Made for Movement neem voor meer informatie contact met ons op

+31 (0)252 664 630

info.nl@madeformovement.com

www.madeformovement.com/nl

made for movement

PRETTIGE UITSTAPJES

DE SNOEZELBUS

De meeste kinderen vinden het heerlijk om in een snoezelruimte te ontspannen. Veel scholen hebben zo'n fijne relaxruimte, maar is het niet fantastisch om thuis ook te kunnen genieten van een mooie snoezelruimte?

Dat kan, door het huren van de snoezelbus. In deze bus bevindt zich een volwaardige snoezelruimte, bestaande uit een bubble-unit, Fiberglow, waterbol

en twee blacklight-aquaria. Op de fotowand worden de jaargetijden prachtig in beeld gebracht. Lekker relaxen op het waterbed of de massagestoel terwijl je andere zintuigen geprikkeld worden door de speciale geurkokers of met een heerlijk handmassage. Vele kleine snoezelmaterialen maken deze snoezelervaring compleet.

De bus is voor mensen in een rolstoel bereikbaar via een oprijplaat. Via het plafond-tilliftsysteem JANE kan men (indien men al in een tilzak zit) de diverse plekken in de bus bereiken.

De snoezelbus is te huur voor €98,- per uur. Kijk op: **www.stichtingdesnoezelbus.nl** voor meer informatie.

FLOORTJE NAAR HET CLINICLOWNS COLLEGE

Wij zijn al jaren vaste bezoekers van de Cliniclowns Tour en genoten ieder jaar weer van de bijzondere voorstelling. Vol bewondering, met een lach om de grappige effecten en een traan om de prachtige liedjes. Dit jaar heb ik ons aangemeld voor het college, een uitje gericht op het gezin. En we mochten komen, gewoon, zomaar!!

Ons gezin werd vriendelijk welkom geheten door de conciërge van de clowns-school. Juf Blos en Clown Pien hebben ons een vrolijke rondleiding gegeven. Clown Pien had goed opgelet op school, want ze maakte heel veel leuke grapjes, maar was ook super lief voor Floortje. Er was een goede 'klik', bevestigd door heel veel oogcontact en lieve lachjes over en weer. Juf Blos wilde wel dat Floor haar broer en zus kwamen stage lopen op school. Verder leerden we 'vreemde loopjes', keken in de toverspiegel, bakten een cake en hadden we een fotoshoot. En als afsluiting aten we heerlijke pannenkoeken die de conciërge voor ons had gebakken. Wat een bijzondere ochtend, zo'n warm welkom voor ons gezin. Alles aangepast aan het tempo van Floortje en perfect aansluitend op haar mogelijkheden. Dankzij de voorbereidingen vanuit de Cliniclowns was het als of ze ons al een beetje kenden. En dat voelde prettig en vertrouwd.

Rob, Floortje, Emiel, Femke en Yolanda

Meer weten? Neem een kijkje op de site: **www.cliniclowns.nl/wat-doen-we/evenementen/cliniclowns-college**

Het College is het meest geschikt voor kinderen met een verstandelijke leeftijd vanaf 3 jaar. Zij zijn tot 18 jaar welkom en het bezoek is geheel kosteloos. Het gebouw in Amersfoort is volledig rolstoelvriendelijk en voorzien van faciliteiten, zoals een verschoningsruimte, invalidentoilet en een hoog-laag bed. Het CliniClowns College is te bezoeken met maximaal 6 personen.

ADVERTENTIE

logopedie - equitherapie
stap4stap

Logopedie/Equitherapie voor bijzondere mensen met bijzondere resultaten!

Judith Akkerman
Julie Vermeulen
Laura van der Horst

www.stap4stap.nl

Wegbereiders in communicatie
milo

RETT-kinderen zijn ernstig beperkt in hun communicatie. Het is voor RETT-ouders vaak moeilijk om hun kind te begrijpen.

Met communicatie ondersteunende hulpmiddelen kunnen de mogelijkheden van uw RETT-kind optimaal worden benut. En dat vergroot de zelfredzaamheid. Stichting Milo is specialist in ondersteunde communicatie.

Kijk voor onze programma's op www.stichtingmilo.nl. U vindt er ook praktijkverhalen over de RETT-meisjes Anne en Annika.

Voor meer informatie:
- Telefoon 073 - 73 70 287
- E-mail info@stichtingmilo.nl

www.stichtingmilo.nl

ALARMEREN • BEDIENEN • COMMUNICEREN

Grid 3 Smartbox

Communicatie - Omgevingsbediening
Actie-Reactie - Interactief leren

QuoVadis Nederland (QVN) zorgt voor implementatie van hulpmiddelen voor het compenseren van lichamelijke, cognitieve en spraak handicaps, waarbij de MENS centraal staat.

QuoVadis
www.QVN.nl
035 - 548 87 01

DOSSIER

JILEYNA LEERT MEE OP DE BASISSCHOOL

Marcella van Herk, de moeder van Jileyna (8 jaar) vertelt over haar dochter die sinds september 2017 vier dagen per week een uurtje meedoet op een reguliere basisschool. "Jileyna gaat naar de Openbare basisschool Prins Willem Alexander (PWA), in Nieuwerkerk a/d IJssel. Dit is een reguliere basisschool, waar ze met open armen wordt ontvangen. De school zit in hetzelfde gebouw als het KDC waar ze naartoe gaat. Hier gaat ze altijd met veel plezier naar toe, maar we misten daar een stukje onderwijs (over de start van twee rett-klassen volgt meer informatie in de volgende pRettpraat). Thuis waren we met Jileyna al begonnen met letterherkenning en woordbeelden (leespraat), maar het gevoel 'eigenlijk doen we maar wat' bleef groot en ik vond het zonde om zoveel tijd en energie te steken in het bedenken van de beste manier en volgorde om dit Jileyna aan te leren, terwijl er binnen het onderwijs al zo'n goede manier bestaat voor het leren lezen en schrijven".

Na het NRSV congres vorig jaar in november heb ik de stoute schoenen aangetrokken en contact gezocht met de PWA school. Ze waren verbaasd over de vraag of er misschien mogelijkheden zouden zijn om Jileyna aan de leesles mee te laten doen, maar hun interesse was ook gewekt. De enthousiaste interne begeleider van de school had ook meteen de overtuiging dat elk kind, dat leerbaar is, ook de kans verdient om tot ontwikkeling te komen en te kunnen leren. Na een aantal gesprekken bleek de rest van de school hier ook achter te staan en gelukkig stond ook de leerkracht hier voor open. Ze zijn bij Jileyna op het KDC langs geweest om te kijken wat ze nu precies konden verwachten bij een Rett-meisje als Jileyna. Ik vond dit reuze spannend, omdat ik er zelf niet bij was en haar vaste begeleidster van het KDC er die dag ook niet was, maar Jileyna heeft zelf haar beste beentje voor gezet. Ze stond open voor contact en ze heeft meteen even laten zien hoeveel ze kan vertellen met haar Tobii. Iedereen was enthousiast, dus we konden het plan concreet gaan maken. Omdat we thuis vooral erg zoekende waren met de manier van het aanleren van de letters, hebben we gezamenlijk besloten dat ze zou starten met het meedoen van de taalles in groep 3. Zo kunnen we thuis bij het schoolsysteem aansluiten en krijgt ze daar dagelijks input over. Het is voor beide partijen een kwestie van uitproberen.

Jileyna in de klas

'Iedereen was enthousiast, dus we konden het plan concreet gaan maken'

Jileyna staat niet ingeschreven op de basisschool, maar mag als gastleerling meedoen. Er zijn voor haar geen voorzieningen nodig, omdat ze maar een beperkte tijd meedoet en ze wanneer nodig, tussendoor gebruik zou kunnen maken van alle voorzieningen op het KDC. De tijd dat ze in de klas zit, wordt ze begeleid door een pgb'er, zodat de meester gewoon zijn les kan geven en Jileyna toch geholpen kan worden bij het gebruik van de Tobii en het meedoen in de les. Op de woensdagochtend is er geen taalles, maar heeft haar klasje gym. In deze tijd oefent Jileyna 1 op 1 met haar pgb'er zodat ze de lesstof van die week nog even kan herhalen. Ze vindt het tot nu toe ontzettend leuk! Haar klasgenootjes reageren erg leuk op haar, ze willen haar graag helpen en zijn steeds ontzettend benieuwd hoe ze het doet. In het begin moest Jileyna wel echt even wennen, aan het moeten werken, maar vooral ook aan alle drukte om haar heen. Niet zo gek als je al jaren in een groep met maximaal zeven kinderen zit en je nu ineens 25 enthousiaste druk kletsende en lopende kinderen om je heen hebt. Na 40 minuten was Jileyna helemaal op en ging ze eerder de les uit, maar ondertussen geniet ze vaak van de aandacht en houdt ze het de gehele tijd goed vol. In de herfstvakantie was ze zelfs boos dat er geen school was.
Ze vertikte het om naar het KDC te lopen en liep richting de PWA school. Daar ging ze demonstratief op de grond zitten toen we haar opnieuw vertelden dat er geen les was en alle kindjes thuis waren. Ze vindt het leuk en is zelf ook ontzettend trots op alle nieuwe dingen die ze daar heeft geleerd. Ondanks het hoge tempo pakt ze het goed op en zien we echt vooruitgang in haar ontwikkeling. En misschien wel het leukste van alles is dat ze er al helemaal bij hoort. Zo mocht ze buiten de taalles ook gewoon mee op de klassenfoto en vonden de kindjes dit ook niet compleet zonder haar, dat is zo mooi om te zien!

'In de herfstvakantie was ze zelfs boos dat er geen school was'

Chantal de Rijk, intern begeleider op openbare basisschool Prins Willem Alexander, deelt haar ervaring over de start van Jileyna op deze basisschool. *"Vorig schooljaar ben ik benaderd door de moeder van Jileyna. Ik had mij tot die tijd nooit verdiept in kinderen met het Rett syndroom. Na het lezen van een aantal artikelen werd mij duidelijk dat het voor deze kinderen moeilijk moet zijn om niet te kunnen praten en ook motorische vaardigheden te verliezen. Wat een mogelijkheden zou het ze bieden als zij leren lezen en door middel van de Tobii woorden kunnen maken. Dan wordt communiceren een stuk gemakkelijker!"*

Na een aantal gesprekken ben ik met de leerkracht van groep 3 bij Jileyna gaan kijken. Jileyna zette letterlijk haar beste beentje voort, want ze kwam lopend naar ons toe. Samen met de begeleidster van het KDC liet zij ons zien hoe ze de Tobii kon gebruiken. Eerlijk gezegd was dat voor ons best lastig om in te schatten, want wat zij wilde doen ging behoorlijk snel en flitste op de Tobii voorbij. Wij zijn eigenlijk uitgegaan van de gesprekken met de ouders en de beschrijving van de begeleidster van Jileyna.

Wij hebben met de ouders afgesproken dat Jileyna lessen mag volgen in groep 3 en dat wij zoveel mogelijk materiaal gescand aan ouders aanleveren, zodat dit op de Tobii kan worden gezet. Daarnaast is er bij iedere les een persoonlijk begeleidster aanwezig. Na de zomervakantie kwam Jileyna best gespannen naar de basisschool om kennis te maken en hield zij het, door alle indrukken, nog niet zo lang vol. Haar begeleidsters hielden dit goed in de gaten en ze spraken met de leerkracht af dat ze, na de instructie, een stukje van de verwerking deden met een klein groepje kinderen op de gang. De leerlingen stonden in de rij om met Jileyna en haar begeleidster op de gang te mogen werken. Vanmorgen was ik een half uurtje in groep 3 voor coöperatief leren. Tijdens de werkvorm Mix en Ruil, waarbij kinderen de letter op elkaars kaartje moesten noemen en daarna het kaartje ruilen, werd Jileyna volledig betrokken. Met een stralend meisje tot gevolg! Bij de evaluatie van de werkvorm stonden de kinderen in tweetallen. De leerkracht maakte de kring iets groter, zodat Jileyna en haar begeleidster er ook tussen konden zitten *(zie foto)*.

Na afloop heb ik kort met de begeleidster gesproken. Zij gaf aan dat Jileyna al een aantal klanken kent zoals de v, ee, i en o. Het maken van woordjes is nog wat lastig. Dit geeft aan dat Jileyna het op eigen tempo doet en dat dit langzamer gaat dan het tempo van de groep. Wat ons betreft hoeft dit geen probleem te zijn en mag Jileyna leeslessen blijven volgen op de PWA.

Wij zijn blij dat wij haar dit kunnen bieden en dat de kinderen op onze school haar zien als een groepsgenoot!

PGB'er ondersteunt Jileyna met haar Tobii

SPONSOR**ACTIES**

SAMEN STAAN WE STERK!

“Feestjes moet je vieren” is het motto van de familie Bandstra uit Lemmer en dat dat hebben ze eind december groots gedaan. Ibo Bandstra, de heit (vader) van Rett-dochter Silke gaf op 29 december 2017 thuis een feest ter ere van zijn 50e verjaardag.

Op de uitnodiging stond vermeld dat hij in plaats van een kado, graag een enveloppe wilde ten behoeve van de Rett vereniging. De gasten gaven daar massaal gehoor aan, zodat Ibo het geweldige bedrag van €1,500,- mocht ontvangen. Het is de wens van de familie dat dit bedrag aan de Rett familiedag 2018 wordt besteed. “Een mooi feest voor de meiden die ons zoveel hebben gebracht”, aldus Ibo, Nelly, Silke en Julisa.

De NRSV bedankt alle gulle gevers en de familie Bandstra voor deze prachtige donatie.

DONATIE €750,- VAN DE WILLEM ALEXANDERSCHOOL IN WOERDEN

Willem Alexanderschool
Christelijk basisonderwijs

We ontvingen een geweldige donatie van € 750,- van de Willem Alexanderschool te Woerden. Op deze school zit Mees Otto. Zijn zusje Eva heeft het Rett syndroom. Dat was voor de school reden een sponsoractie op te zetten voor de NRSV. Dit prachtige bedrag is onder meer bijeengebracht door de kerstcollecte. We danken ouders, leerlingen en andere personen die een bijdrage hebben geleverd.

Nova MIJN Zus

Hallo iedereen,

Mijn naam is Spencer. Ik ben 15 jaar oud. Ik woon samen met mijn zusje Nova en vader en moeder in Nesselande. Nova heeft natuurlijk het Rett syndroom en hierbij vertel ik graag mijn ervaring met Nova en het Rett syndroom. We kwamen erachter dat Nova anders was dan anderen toen ze ongeveer 1,5 jaar oud was. Toen ze 3,5 jaar was, wisten we dat ze Rett had. Ik was toen 8 jaar en beschouwde Nova niet als ‘anders' dan anderen, ze is immers gewoon mijn zusje Nova.

Ondertussen is ze alweer 9 jaar en in die 9 jaar is er veel veranderd. Ze wandelde bijvoorbeeld de hele tuin door en we moesten zelfs op de tweede verdieping van ons toenmalige huis een hekje voor de trap doen. Maar dat is nu anders. Ze werd steeds ‘angstiger’ met lopen, ze verstijfde en trilde. Ze ging moeilijk ademen en had vaak een angstige blik. Ze kan nog wel lopen, samen met papa of mama, maar niet meer zoals toen. Daarom zijn we ook verhuisd naar een appartement waar geen trappen in huis zijn, maar wel een lift om naar buiten te gaan. Ook hebben we een aangepaste bus moeten aanschaffen met een lift.

Voor de rest is Nova heeeel ondeugend en vindt ze zelf dat ze de baas is in huis. Als de tv niet snel genoeg aangaat, geeft ze een schreeuwtje. En als ze iets niet lekker vindt, kijkt ze met een geïrriteerd hoofd en laat het uit haar mond vallen. Als wij al klaar zijn met eten en Nova is nog bezig en mijn vader pakt bijvoorbeeld chocola en zij ziet dat, dan laat ze haar eten ook gewoon uit haar mond vallen. Ze weigert dan om verder te eten, totdat ze ook een stukje chocola heeft gekregen.

Ik mis het eigenlijk niet dat we met zijn allen geen actieve dingen ondernemen, zoals met z’n vieren een weekendje weg of naar een pretpark toe. Wij doen dat op een andere manier. Ik hecht aan een middagje met z’n vieren thuis evenveel waarde als ‘iets actiefs doen’. Wij gaan met z’n allen even snacken op zondagmiddag of iets dergelijks. Ook vind ik het leuk als ik, als één van de weinigen, kusjes krijg van Nova.

Kortom, Nova is een heel lief, aardig meisje met een eigen wil en ik ben blij dat zij mijn zusje is.

Spencer Bakker

UITNODIGING **NRSV SYMPOSIUM 2018**

"RETT BEWEEGT"

VRIJDAG 19 OKTOBER 2018

VAN DER VALK HOTEL HOUTEN

SPREKERS: O.A. PROF. MEIR LOTAN EN PROF. LODEWIJK VAN RHIJN

GEVRAAGD!

Wil je ook je dochter of zoon voorstellen, vertellen over je zus of over een therapie.
Deel je vragen, ideeën of weetjes met ons. Ken of ben je een sponsor of adverteerder?

Neem contact met ons op via **redactie@rett.nl.**

AGENDA 2018

- **9 juni 2018**
  Rett familiedag in Utrecht
- **19 oktober 2018**
  NRSV congres in Houten

RETT FAMILIEDAG ZATERDAG 9 JUNI 2018

Noteer 9 juni alvast in uw agenda, want dan organiseert de NRSV weer een gezellige familiedag voor alle leden, Rett-meisjes en jongens, papa's, mama's, broertjes en zusjes, opa, oma's en pgb'ers. De voorbereidingen zijn in volle gang en het belooft een fantastisch dag te worden.

Dit keer in het midden van het land, namelijk op de biologische boerderij Geertjeshoeve in Utrecht. Tussen de geitjes, varkens en konijntjes zetten we een grote tent neer, waar iedereen kan genieten van hapjes, drankjes en entertainment. Kinderen kunnen zich uitleven in de kleine speeltuin of in de strobaan. We mogen de geitjes knuffelen en het boerenleven ontdekken. Ook voor de oudere broers of zussen zijn er spectaculaire activiteiten. We willen nog niet alles prijsgeven, maar een ritje met een huifkar, fierljeppen, snoezelen in een snoezelwagen en een heerlijke massage zijn alvast een paar tipjes van de sluier.

Tot 9 juni!

DONATEUR WORDEN VAN DE NRSV?

U kunt eenmalig een donatie storten op rekeningnummer NL02 INGB 0004566841 ten name van: Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Of u doneert jaarlijks minimaal €35,- en krijgt vervolgens twee keer per jaar ons informatieve magazine pRettpraat toegestuurd. Aanmelden kan via **www.rett.nl**