Nieuwsbrief Rett syndroom

Uitgave van de Vereniging Federatie van Oudervereningingen

Bureau: Maliebaan 71-H, Postbus 85276, 3508 AG Utrecht, tel: 030 - 363767 nummer 4, mei 1994

Redactioneel

In deze vierde Nieuwsbrief Rett syndroom vindt u veel terug over de studiedagen van november 1993 en maart 1994. We kunnen terugkijken op twee zeer geslaagde bijeenkomsten. Met toestemming van de redaktie nemen we het artikel over dat Marja Kroef schreef voor het maartnummer van KLIK. Dit geeft de essentie van de studiedagen perfect weer.
Lex Krzyzanovski geeft een verslag van de studiedag in Belgie van 23 april.
U vindt een samenvatting van het interview dat Truus Rutter en Willem Cranen (van de videofilm) maakten met professor Rett tijdens het Antwerpse congres afgelopen najaar en een verslag van de familie Keur over de scoliose operatie van hun dochter Janet.

Het samenwerkingsproject tussen de Belgische Rett Syndroom Vereniging, de Federatie van Oudervereningingen en de Stichting Dommelstroom Eindhoven verloopt dermate plezierig dat wij naarstig op zoek zijn naar een vervolg. Het is nodig en nuttig om de krachten te bundelen. Het Rett syndroom wordt nog lang niet altijd onderkent. En ook wanneer ouders en hulpverleners weten dat een meisje het Rett syndroom heeft zijn er rond de begeleiding vaak heel veel vragen. De behoefte aan informatie, aan uitwisseling van kennis en ervaringen en aan het delen in elkaars gevoelens is groot. Ouders en werkers willen leren van elkaar en met elkaar, dat werd zowel in november als in maart ontzettend duidelijk. We willen op die weg verder.

Netwerk Rett syndroom
Mieke van Leeuwen

Rett syndroom: een knik in het bestaan

Dit is de titel van een artikel uit KLIK dat we met toestemming van de redactie van KLIK hier overnemen.

Nog nooit van het Rett syndroom gehoord? Zelfs dan is de kans groot dat je als werker in de zwakzinnigenzorg wel degelijk mensen met dat syndroom kent. Kenmerkend is het voortdurend handen wrijven en/of de handjes in de mond stoppen. Wie zijn ogen goed open houdt herkent snel genoeg die meisjes die almaar hun handen lijken te wassen.
Het Rett syndroom is een aangeboren aandoening die alléén bij meisjes voorkomt. Het werd in 1966 beschreven door de Oostenrijkse neuroloog Andreas Rett. De oorzaak van het syndroom is nog niet vastgesteld. De levensloop van kinderen die eraan lijden vertoont een vast patroon. De baby's ontwikkelen zich aanvankelijk heel gewoon. Na soms een halfjaar, soms wel twee jaar, treedt als donderslag bij heldere hemel eerst stilstand en daarna achteruitgang op. Kinderen die hebben leren lopen, kunnen dat later niet meer. De spraak verdwijnt meestal ook weer. Het is zowel voor ouders als voor de meisjes zelf een hels gebeuren. De plotselinge ommekeer, de verandering van 'gewoon' naar gehandicapt kind, wordt wel 'de knik in het bestaan' van meisjes met het Rett syndroom genoemd. Er kunnen allerlei handicaps gaan ontstaan. Motorische, problemen met ademhalen, epilepsie. Ook in verstandelijk opzicht raken meisjes met het Rett syndroom ernstig achterop. Als ze niet gestimuleerd worden, zinken ze gemakkelijk weg in passiviteit en verliezen ze nog aanwezige of opnieuw aangeleerde vaardigheden.

Heel voorzichtig wordt geschat dat er in Nederland jaarlijks ongeveer 10 meisjes met het Rett syndroom geboren worden. Maar naarmate er méér over bekend wordt, blijken er wellicht ook meer personen met Rett te zijn. De Federatie van Oudervereningingen is aandacht aan het syndroom gaan besteden. Samen met de Belgische Rett Syndroom Vereniging werd een studiedag georganiseerd.
Lex Krzyzanowski, bestuurslid van de Belgische Rett Syndroom Vereniging liet daar een optimistisch geluid horen. Zijn eigen dochter heeft toch weer leren lopen, na tien weken "intensieve fysiotherapie". Door confrontatie met nieuwe situaties of begeleidingsmethodieken kunnen meisjes met het Rett syndroom gestimuleerd worden "hun grenzen te verleggen", concludeert Krzyzanowski. Hij heeft ook ondervonden dat een kind dat niet kan praten, wel degelijk kan communiceren, als je daar als begeleider maar open voor staat. "Een voorbeeld. Samen met mijn dochter zit ik op een bank. Ik lees de krant. Plotseling slaat ze tegen de krant. De wijze waarop ze dat doet, vertelt mij inmiddels veelal wat ze wil zeggen. Dat kan zijn: *Ik zie een interessante foto, laat me eens mee kijken.* Of: *Houd je nu eens met mij bezig,* dan wel: *Ik wil iets anders gaan doen.* Ik speel hierop in door over de foto te vertellen, te vragen wat ze wil gaan doen (naar muziek luisteren, plaatjes kijken), of ook wel eens te zeggen dat ze even moet wachten."

Over- en onderschatting
Meisjes met het Rett syndroom worden nogal eens overschat. Door familieleden en bekenden die zich herinneren hoe het kind vroeger was. Door iederéén omdat het meisje er absoluut niet gehandicapt uitziet, en zelfs vaak de indruk wekt heel slim te zijn.
Anderzijds worden meisjes met het Rett syndroom ook onderschat, heeft logopediste Cecile Boumans van de stichting Dommelstroom ontdekt. "Ze begrijpen vaak heel veel gesproken taal, maar kunnen daar niet op reageren. Van één meisje hebben we bij toeval ontdekt dat ze wel op de hand van de groepsleidster kan slaan als ze *ja* bedoelt, en dat gebruiken we nu. De meisjes kunnen ook op een bepaalde plek gaan staan als ze iets willen. We werken veel met foto's: de kinderen

kunnen een foto aanwijzen van wat ze willen of bedoelen. Wij onderbreken dan wel het stereotiepe handen wrijven, want dan kunnen ze niks anders doen."
Begeleidingsprogramma's zijn vooral gericht op het bevorderen van de zelfredzaamheid van meisjes met het Rett syndroom. Krzyzanowski pleit voor "continue kleine stappen". Belangrijk is dat aan het kind eisen worden gesteld: "Onze dochter moèt doen wat ze kan. In de praktijk betekent dit bijvoorbeeld dat als onze dochter geen broodbeleg kièst, ze ook geen broodbeleg krijgt. Verworven vaardigheden moeten op deze manier steeds worden aangesproken." Krzyzanowski heeft overigens de ervaring, dat de ontwikkelingsmogelijkheden die een kind heeft, worden bepaald door het moment in haar leven waarop 'de knik' optreedt.

Verrassende reacties
Begeleiders in dagverblijven en woonvoorzieningen zijn er natuurlijk vooral op uit, de mogelijkheden van meisjes met het Rett syndroom te ontdekken, zo mogelijk uit te breiden, en in elk geval alle aanwezige capaciteiten te benutten. Het ontdekken is vaak niet eenvoudig. Meisjes met het Rett syndroom kunnen 'heel verrassend' reageren, betoogde psycholoog Rob Veth op de studiedag. "Emoties bepalen sterk hun gedrag. Bovendien kunnen zij vaak noch woorden noch hun handen gebruiken om hun bedoelingen duidelijk te maken. Zoals zoveel andere meervoudig gehandicapte kinderen zijn ze de gevangenen van hun eigen lichaam. Ze zijn vaak niet in staat hun wil in daden om te zetten."
Muziek blijkt een goed middel te zijn om contact te krijgen met de meisjes. Op de dagverblijven van de stichting Dommelstroom in Eindhoven, waar Rob Veth werkt, gebeurt dat dan ook veel. Op de studiedag gaven twee muziekagogen van deze stichting daarvan een beeld. De aanwezigen konden ervaren dat muziek ook heel onplezierig kan zijn. De meesten, ouders en begeleiders van meisjes met het Rett syndroom, denken dat harde muziek niet prettig is voor het kind. Rustgevende zang en instrumenten, zoals gitaar, spreken meer aan. Dat je geen al te hoge verwachtingen moet hebben van de respons, verwoordde muziekagoge Marieke Kooistra van kinderdagcentrum Moniek scherp: "Ik probeer niets te verwachten. Ik kijk wat er gebeurt. Misschien dat zo'n meisje op een keer op het bekken slaat. Ik probeer dingen uit te lokken, maar ik hoef niet per se een reactie te zien."
"het gaat om heel basale dingen", vult collega Walter van der Sande aan. "Er is wèl muziek of er is géén muziek. Als ik *Advocaatje ging op reis* speel, gaan de meisjes rondlopen. Als ik stop met spelen lopen ze naar mij toe, en soms slaan ze op mijn gitaar: *"Speel maar door."*

Kijken is belangrijk
Kijken is heel belangrijk voor de meisjes. Walter van der Sande heeft een nummer waarbij hij zogenaamd vuurwerk maakt. "Ze volgen dan met hun ogen precies wat ik aan het doen ben." Dit speelt bovendien in op wat de meisjes zelf goed kunnen. Walter maakt het vuurwerk door hard in zijn handen te wrijven, de kenmerkende, vaak dwangmatige handeling van meisjes met Rett syndroom.
Ook bij muziek, concluderen Walter en Marieke, "ben jijzelf het belangrijkste instrument. De sfeer, de aandacht en de initiatieven komen van jou." Daarnaast spelen toevalligheden een grote rol. Ligt een meisje dat Walter komt halen, dan gaat hij met zijn hoofd op haar liggen en zingt zo wat liedjes. Ligt er een voetbal in het lokaal, dan gaat hij daar tegenaan trappen. "Alles staat of valt met je eigen kunnen: hoe flexibel, inventief en creatief ben je op dat moment."

Andreas Rett zelf noemt muziektherapie als belangrijkste trainingsmiddel bij de meisjes die aan het door hem omschreven syndroom lijden. Daarna komt fysiotherapie. Het gaat er volgens Rett bij muziektherapie vooral om, dat het kind leert de handen uit elkaar te houden en de vingers te gebruiken. Piano of keyboard is daar natuurlijk een prima middel voor.
Een overdaad aan prikkels is meestal heel slecht, want meisjes met het Rett syndroom kunnen prikkels moeilijk verwerken. Hun tempo ligt vaak erg laag. Als begeleider moet je hen ruim de tijd geven om te reageren. Op een videofilm die in opdracht van de Federatie van Oudervereningingen is gemaakt, is te zien hoeveel tijd een meisje nodig heeft om over een drempel heen te stappen. Dat is niet alleen motorisch lastig voor haar, zo'n overgang van de ene naar de andere ruimte is ook geestelijk moeilijk. Veranderingen in de ogelijkse gang van zaken zijn eveneens lastig te hanteren en moeten met ma aangebracht worden; "continuïteit is het sleutelwoord", aldus Rob Veth.

Marja Kroef
KLIK , maart 1994, pagina 20 en 21.

Interview met Andreas Rett

Truus Rütter en Willem Cranen (Woord en Beeld) hebben op 9 oktober 1993 een intervieuw met dr. Rett op video vastgelegd. Hier volgt een vertaling daarvan.

Hoe komt 't dat u zo gefascineerd bent door meisjes met het Rett syndroom?
Over de hele wereld heb ik deze meisjes gezien. En het zijn allemaal zulke mooie kinderen. Het duitse woord "lieblich" is volstrekt op hen van toepassing. Je ziet hen de handicap niet aan. En ze hebben allemaal glanzende, stralende ogen. Dat is het belangrijkste kenmerk van deze kinderen: de ogen. Enige jaren geleden heb ik hierover een artikel geschreven onder de naam "het mysterie van de ogen". Hun ogen zijn fascinerend. Als je weet dat overal, over de hele wereld, al deze meisjes op elkaar lijken, dat ze dezelfde kenmerken hebben, ja daardoor ben ik gefascineerd. En het is nog steeds een mysterie. Het mysterie van het syndroom is nog even groot als in de tijd van mijn eerste publikatie erover. De details zijn verder uitgewerkt, maar het raadsel blijft.

Hoe kwam u ertoe het Rett syndroom te beschrijven?
Ik had al voor 1964 twee meisjes gezien, die bij mij in de wachtkamer op me wachtten en beide meisjes hadden de handen in elkaar en maakten dezelfde bewegingen. De ouders haalden de handen los, maar ik vroeg ze dat niet doen en meteen gingen de handen weer in elkaar. Ik vroeg aan mijn secretaresse of we niet nog andere kinderen gezien hadden met van die "wasbewegingen" en toen noemde ze me er nog een paar. Daarna heb ik die kinderen met elkaar vergeleken en daarbij vielen me twee dingen op: "het zijn alleen meisjes" en "ze lijken precies op elkaar". Dat was de reden dat ik ze beschreven heb. Alleen heb ik dat gedaan in een klein Oostenrijks tijdschrift en dat is toen niet opgevallen. Enige jaren later heeft professor Hagberg deze publikatie opgemerkt. En hij bracht het naar Amerika onder de naam Rett syndroom en vanuit Amerika is het over de hele wereld bekend geworden.

Denkt u dat men de oorzaak kan opsporen?
De details van het Rett syndroom, de kenmerken afzonderlijk, kan men intensief besturen en dat gebeurt ook, maar

waarom het is zoals het is dat weet nog geen mens. Ik hoop dat men de oorzaak nog ontdekt tijdens mijn leven. Maar ik weet niet of men wel ooit de oorzaak vindt van deze ziekte, waarom het zo ineens inslaat in een familie. Ik weet het niet, ik hoop erop.

Waar moet men zoeken?
Zelfs dat weet ik niet. Ergens in de hersenen. De hersenen zijn een groot veld, maar ergens daar moet het te vinden zijn. Nogmaals ik hoop daarop.

Vanaf het vliegveld Brussel op weg hier naar Antwerpen zag ik grote borden langs de weg staan met daarop de tekst "een kind verandert je leven". Deze ziekte verandert een kind en verandert het leven van een kind en van haar familie totaal. Voor de omgang met hen zijn er twee pijlers, de ene is "liefde" en de andere is "nederigheid". Men moet erkennen dat er een groot probleem is met deze meisjes, dat we veel niet weten en niet begrijpen. Het is een levenstaak om daaraan te werken.

Wat is de betekenis van onderzoek naar het Rett syndroom?
Ik heb dat over de hele wereld gezien en ik zie dat steeds opnieuw. Deze conferentie maakt het ook weer duidelijk. De details, de afzonderlijke kenmerken, worden prachtig uitgewerkt, maar wat erachter ligt, welke betekenis er is voor het kind zelf, dat weten we niet. Zoals de handwasbewegingen, waarom doet ze dat, welke betekenis heeft dat gedrag voor het meisje? Of de hyperventilatie, het sterke ademen, wat betekent dat? We weten het niet.

Komt het Rett syndroom echt alleen bij meisjes voor?
Er is op de hele wereld geen enkele jongen. Er zijn alleen meisjes met dit syndroom. Dat wil zeggen dat het X-chromosomaal is gebonden. Het is gebonden aan het geslacht. De jongens die men mij in de loop van de jaren heeft laten zien, die hadden wat anders. Die hadden een andere ziekte.

Zijn er ook andere syndromen, die erop lijken?
Nee die zijn er niet. Het is uniek. Er is niets vergelijkbaars. En het is over de hele wereld hetzelfde. We zien het zo bij blanken, bij negers, bij indianen, bij de eskimo's. Het heeft overal in de wereld dezelfde vorm en het verloopt ook overal op dezelfde manier. Dat wil zeggen een normale zwangerschap, een normale geboorte, de eerste levensmaanden verlopen volkomen onopvallend en dan plotseling komt de terugval, de regressie.

Wat verwacht u van de wetenschap?
Van de medische wetenschap verwacht ik eigenlijk niet zoveel. Behalve op het gebied der details. Ik verwacht eigenlijk méér van de filosofie. Ik zie veel van deze kinderen. En het is steeds hetzelfde verhaal. Er is steeds weer dezelfde beleving van de ouders en dezelfde levensgeschiedenis van het kind. Daarbij heb ik sterk het gevoel dat ik niet méér kan doen dan de ouders vertellen wat hun kind heeft. Het medische onderzoek houdt zich bezig met de afzonderlijke kenmerken. Bijvoorbeeld op het terrein van de epilepsie. Maar het waarom moet blijven liggen. Waarom heeft 60 procent van deze meisjes epilepsie en 40 procent geen epilepsie. Dat weten we niet.

Hoe denkt u over samenwerking tussen wetenschap, therapeuten en ouders?
De samenwerking met ouders is enorm belangrijk. De Belgische Rett Syndroom Vereniging houd ik voor een van de beste van de wereld. Het is een organisatie van ouders, artsen spelen slechts een rol aan de rand. Ouders zijn de drijvende kracht en de verbindende factor. De ouders hebben met het hele kind te maken, alle anderen zien alleen de details. Niet alleen artsen en ouders moeten samenwerken, maar alle hulpverleners die met een meisje te maken hebben.

Wat kunt u zeggen over behandeling van meisjes met het Rett syndroom?
Er is geen specifieke behandeling. Er is namelijk geen behandeling van de oorzaak mogelijk, alleen behandeling van de kenmerken en deze komt neer op fysiotherapie, hydrotherapie, ademtherapie en muziektherapie. Heel duidelijk moet zijn, dat de ziekte niet te genezen is. Men moet zich dus instellen op een levenslange therapie en behandeling, want dat is enorm belangrijk. Maar men mag zich geen verkeerde voorstelling maken van de daarmee te behalen resultaten. Begrijp me niet verkeerd. Er zijn bijzondere en wonderbaarlijke resultaten te bereiken. Dat wordt alleen bereikt na lange en moeizame arbeid.

Wat bedoelt u dan precies?
Dan bedoel ik dat een meisje met het Rett syndroom leert lopen, dat een meisje zelf leert eten, dat een kind zich kan bewegen en dat een kind reageert. Dat zijn voor mij wonderen. Dat dit lukt, ondanks de geweldige stoornis in de hersenen.

Wat gebeurt er, als de diagnose (nog) niet is gesteld?
Meestal wordt dan gedacht dat ze autistisch zijn. In de Verenigde Staten is dit onderzocht. Daar bleek dat bij 95 procent van de meisjes vóór de diagnose Rett syndroom de diagnose autisme was genoemd. Bij oppervlakkig kijken heeft het Rett syndroom autistische trekjes, maar het verschil met autisme is groot. Zo is een van de belangrijke kenmerken van kinderen met autisme dat ze veel met dingen "bezig" zijn, ze manipuleren met snoertjes, draadjes, stofjes, enzovoort. Ze bewegen veel met hun handen, ze fladderen, friemelen en noem maar op. Dit staat lijnrecht tegenover de onmacht in de "handpraxis" van meisjes met het Rett syndroom. Zij kunnen juist zo weinig met hun handen.

Zijn deze meisjes ongelukkig?
Dat geloof ik niet. Hun innerlijk gevoel tonen ze, denk ik, met hun ogen. Ik denk trouwens dat ze meer zien en horen dan wij vaak denken of voor mogelijk houden. Ik geloof dat een meisje met het Rett syndroom dat liefdevol wordt opgevoed heel gelukkig zijn kan. Ja op hun manier, in hun vorm, binnen hun mogelijkheden zijn ze gelukkig.

Hoe oud kunnen deze meisjes worden?
Dat hangt van de verzorging af. De levensverwachting is goed. Er zijn mensen van 40, 50 en 60 jaar, waarbij men het syndroom nog herkennen kan. Vroeger werden ze vaak niet oud. Ze stierven toen vaak aan een longontsteking (waar nog geen medicijnen tegen waren), maar ik geloof niet dat het Rett syndroom een "nieuwe" ziekte is.

Hoeveel meisjes met het syndroom heeft u gezien?
Ik heb ongeveer 1.000 meisjes gezien in de loop van de jaren. De meeste heb ik in de Verenigde Staten gezien. Daar is indertijd, nadat het syndroom bekend werd, de sterkste "bloei" geweest in de diagnostiek. Er was onder andere een televisie-uitzending over meisjes met het Rett syndroom. Het was een heel emotionele belevenis om tijdens die uitzending reacties van ouders te horen als: "Dat is mijn kind." en "Mijn kind is precies zo." Daar achteraan kwam dan: "Nu zijn we niet meer alleen, nu weten we wat ons kind heeft". Dit "weten" is iets heel belangrijks.

[Ouders die de duitstalige videoband met het originele interview willen zien, kunnen deze opvragen bij Mieke van Leeuwen (FvO, tel: 030 - 363767). Tegen vergoeding van de portokosten kan de band worden geleend.]

vertaling: Mieke van Leeuwen

Een Rett studiedag in het Giels Bos, 23 april 1994

De Belgische Rett Syndroom Vereniging heeft voor deze studiedag twee gastsprekers uitgenodigd. Dr. P. Davies van het Royal National Orthopeadic Hospital Stanmore Middlesex te Londen spreken gedurende de ochtendsessie over scoliose.
's Middags gaat dr. S. Budden van het Oregon Health Sciences University - Oregon (USA) uitgebreid in op de begeleiding van Rett syndroom patiënten.

De belangrijkste boodschap van dr. Davies is dat operatief ingrijpen alleen te adviseren is wanneer de curve van de wervelkolom 40 à 45 graden (vlgs. de meting van Cobb) of meer bedraagt. Het gaat immers om een zware operatie die in uiterste noodzaak dient te worden overwogen en uitgevoerd (op een van de vragen uit de zaal om preventief te opereren is zijn antwoord heel duidelijk: "No!"). Ook komt naar voren dat een operatie op grond van louter esthetische argumenten in dit centrum niet zal worden uitgevoerd. Inmiddels zijn in Stanmore met succes een groot aantal meisjes met het Rett syndroom geopereerd. Davies bracht naar voren dat de ouders (of begeleiders) een zeer belangrijke rol spelen bij de opvang en "revalidatie" na de operatie. "Maar, zo stelt hij, deze operatie gaat je ook als ouder niet in de koude kleren zitten."
Na de operatie heeft hij geconstateerd dat zijn patiënten zich beter bewegen en met name beter en met meer plezier eten.

Dr. S. Budden is werkzaam in het child-development rehabilitation centre sinds 1979 en betrokken bij een programma dat kinderen met een hersenverlamming behandelt en volgt.
Binnen dat programma loopt sinds enkele jaren een speciaal project rondom het Rett syndroom. Budden heeft inmiddels een 'expertise centrum' opgebouwd voor meisjes met het Rett syndroom en wordt door vele ouders met dochters met het Rett syndroom geraadpleegd.

Budden stelt: "onze vooruitzichten en filosofie bij de behandeling van meisjes met het Rett syndroom zijn de laatste tien jaar optimistischer geworden. Klinische ervaringen met meer dan 65 meisjes met het Rett syndroom inzake diagnostische evaluatie en behandeling alsook het volgen van deze patiënten heeft ons doen inzien dat, hoewel er verlies optreedt in taal-, motorische en sociale vaardigheden bij deze meisjes, er toch een brede waaier van vaardigheden is die ontwikkelt kunnen worden (bijv. zichzelf voeden en kleden, uitdrukkingsvermogen en zindelijkheid).

Budden is gewend om een strak opleidings/begeleidingsplan per patiënt op te stellen (dit is overigens wettelijk verplicht in de USA). Dit programma is sterk gericht op zelfredzaamheid en het ontwikkelen van communicatieve vaardigheden.
Opvallend daarbij is dat men veel

- "gecontroleerd flexibele" spalken toepast om verbeterde handfuncties, houdings- en mobiliteitsverbeteringen te kunnen bewerkstelligen;
- gebruik maakt van hulpapparatuur zoals spraakmachines of communicatieapparatuur (de patiënt toetst een woord in dat vervolgens op een "display" is te lezen);
- toepassingen zoekt waarbij toetsen/schakelaars zijn in te zetten om "keuzes" te kunnen aangeven.

Budden geeft de indruk, zowel bij haar lezing als bij de door haar getoonde videobeelden dat zij, met haar team, probeert uit de meisjes met het Rett syndroom "te halen wat er in zit" en dat er gepresteerd moet worden.
In een persoonlijk gesprek met haar wordt dit door haar bevestigd (een parallel met de boodschap zoals die tijdens de studiedagen in Vught naar voren komt!).

Lex Krzyzanowski

De video-productie

"Een knik in je bestaan"

Marja Kroef in KLIK:
" "Een knik in je bestaan" is een videofilm over het Rett syndroom, gemaakt door Truus Rütter en Willem Cranen in opdracht van de Federatie van Oudervereningingen en in samenwerking met de Belgische Rett Syndroom Vereniging en de Stichting Dommelstroom Eindhoven.
Er komen verschillende ouders en therapeuten aan het woord. In vraaggesprekken en commentaren krijgt de kijker veel informatie over het Rett syndroom. Een mooie boeiende produktie."

Tekst video

In de Nieuwbrief kunnen we de inhoud niet weergeven. Wat we wel kunnen geven is de commentaartekst.
Misschien dat hierdoor de beelden weer tot leven komen.

" Al in 1966 beschreef de Oostenrijkse neuroloog Andreas Rett voor het eerst een progressief ziektebeeld, dat uitsluitend lijkt voor te komen bij meisjes.
Het Rett syndroom is daarna nog lang vrij onbekend gebleven. Pas toen in 1983 een internationale studie werd gepubliceerd, kwam het syndroom in de bekendheid. Naar het ontstaan van het Rett syndroom is sindsdien heel wat onderzoek gedaan maar tot dusverre is geen duidelijke oorzaak gevonden.
Men neemt aan, dat de stofwisseling binnen het centrale zenuwstelsel niet goed verloopt ten gevolge van een fout in het X-chromosoom.
De statistieken hebben uitgewezen, dat ongeveer 1 op de 10.000 meisjes het syndroom krijgt.

Bij de geboorte is nog niet te zien, dat een meisje het Rett syndroom heeft. Ouders vertellen, dat hun dochter als een gewone baby op de wereld is gekomen en dat zij zich tijdens de eerste levensmaanden goed heeft ontwikkeld (kinderfoto's Annika).
In de loop van enkele weken tot maanden treedt er een stilstand in de ontwikkeling op, gevolgd door een periode van snelle achteruitgang. Dit staat bekend als de 'knik' in de ontwikkeling. Kenmerkend zijn de ritmische bewegingen van de handen. Op jonge leeftijd stoppen de meisjes nogal eens de handen in de mond.

Vroegtijdige onderkenning is moeilijk omdat de terugval in ontwikkeling niet bij elk meisje op precies dezelfde leeftijd begint en ook de snelheid ervan kan voor elk kind verschillend zijn. Het grootste probleem blijft echter de onbekendheid met het Rett syndroom. Daardoor kan het jaren duren voordat ouders zekerheid krijgen over wat er met hun dochter aan de hand is.
Een behandeling om deze kinderen te genezen is er niet. Wel is het heel belangrijk om de kinderen van jongs af aan te stimuleren in hun ontwikkeling, zodat nog aanwezige vaardigheden behouden blijven en nieuwe ervaringen worden aangeboden. Nogmaals, een meisje met Rett syndroom moet worden gestimuleerd, anders verzinkt het in passiviteit.

Sara is acht jaar en een van die vele meisjes, die niet kunnen lopen. Zelfs het omrollen, het kruipen of zitten zonder steun beheerst zij niet. Met deskundige begeleiding kan de motoriek gestimuleerd worden.
Een fysiotherapeut werkt bij meisjes met het Rett syndroom o.a. aan de balans van hoofd en romp zodat zij gemakkelijker kunnen communiceren met hun omgeving. Door zowel de linker- als de rechterzijde te activeren kan scoliose zoveel mogelijk voorkomen worden.

Ans en Roos, elk acht jaar, zijn een eeneiige tweeling en wonen in 'n gezin van vijf kinderen. Beide hebben zij het Rett syndroom. Fases van terugval, van afzondering en verwarring hebben ze doorlopen.
Opvallende onregelmatigheden in de ademhaling komen in de een of andere vorm voor bij vrijwel alle meisjes met het Rett syndroom. Hyperventilatie, ademhappen of de adem inhouden zijn hier voorbeelden van.

Het Rett syndroom als zodanig is niet te behandelen. De begeleiding moet er daarom op gericht zijn de gevolgen zoveel mogelijk te beperken. Daarom is het van groot belang de meisjes in contact te houden met hun omgeving en er via spel en therapie aan te werken, dat ze de vaardigheden die ze bezitten vasthouden en dat deze zo mogelijk uitgebreid worden. Hier is een goede samenwerking tussen ouders en beroepskrachten van groot belang.

Myke, hier in beeld, is dertien jaar en gaat dagelijks naar een dagverblijf. Hier is men erop gericht om samen met de ouders te werken aan haar ontwikkeling.

In dezelfde groep zit Lonneke, een meisje dat eveneens het Rett syndroom heeft.
Na een periode van afzondering, waarbij het contact nagenoeg is weggevallen, tonen meisjes met het Rett syndroom 'n duidelijke gerichtheid op mensen. Ze zoeken oogcontact en glimlachen je toe. Lichamelijke nabijheid schuwen ze niet. Integendeel, ze stellen het vaak op prijs en genieten ervan. De wil tot communiceren is aanwezig, maar de mogelijkheid om zich te uiten is zeer beperkt.
Hier kiest Myke tussen twee foto's, die elk verwijzen naar een activiteit. Myke voelt zich het meest aangetrokken tot het plaatje met de dia. Door zo op een aangename manier bezig te zijn, wordt tevens haar concentratie-vermogen en vormherkenning gestimuleerd. Via een aanpassing van de apparatuur is ze zelf in staat het volgende plaatje voor te zetten.

Zowel bij Myke als bij Lonneke zien we hoeveel moeite ze hebben met het controleren van hun handen. Door gerichte oefeningen blijft het mogelijk voor hen om hun handen functioneel te gebruiken. Hierdoor wordt voorkomen, dat ze hun greep op de wereld zowel letterlijk als figuurlijk verliezen en kan vermeden worden dat ze al te zeer gevangen raken in hun eigen machteloosheid.
De angst om het evenwicht te verliezen is altijd aanwezig. In het dagelijks leven van de meisjes is dat goed te zien. Zodra ze van plaats moeten veranderen, verkrampt hun houding. Op een oneffen bodem of bij het overstappen van drempels hebben ze het natuurlijk helemaal moeilijk. Soms lukt het na veel aarzelen, soms moeten we een handje helpen.
Behandeling en begeleiding van een fysiotherapeut kan in deze een goede ondersteuning zijn voor meisjes met het Rett syndroom.

Hier zien we de zeventienjarige Suzan op een Dagverblijf voor Volwassenen. Ze draagt een helm omdat ze, zoals vele meisjes met het Rett syndroom, epilepsie heeft en bij een aanval haar hoofd zou kunnen verwonden.
Meisjes met het Rett syndroom houden over het algemeen veel van muziek. Soms kan een vertrouwd melodietje hen tot rust brengen.
Suzan kan van slag raken als er onverwachte dingen gebeuren of als ze haar bedoelingen niet duidelijk kan maken. Nadat Suzan de ruimte heeft gekregen om even in alle rust bij zichzelf te zijn staat ze weer open voor een rustige toenadering.

Ook op wat oudere leeftijd blijft aandacht voor zintuiglijke stimulering van belang en dat is voor Suzan daarom een vast onderdeel van haar weekprogramma.

We zien dat de bij haar opgeroepen belangstelling voor de omgeving een weg kan zijn terug naar het contact met die ander.
En later zien we dan, dat Suzan weer kan genieten van het kringspel, waarvan bewegen en muziek de belangrijkste onderdelen vormen.
Meisjes als Annika, Sara, Ans en Roos, Myke, Lonneke en Suzan hebben het niet gemakkelijk. Het is een hele worsteling om te leren omgaan met zoveel beperkingen. Dat geldt voor de meisjes, maar niet minder voor hun ouders.

Gezien de zeer speciale zorg die meisjes nodig hebben en de druk die deze legt op het gezin, zal ieder ouderpaar voor de vraag komen hoe de toekomst van hun dochter er uit zal zien. "

De videoproduktie "Een knik in je bestaan" is te bestellen bij de Federatie van Oudervereniging en (telefoon 030-363767).
De prijs is f 75,- exclusief verzendkosten.

Oproep

Graag willen we ouders van meisjes met het Rett syndroom, die deze "Nieuwsbrief Rett syndroom" onder ogen krijgen, uitnodigen om een bijdrage te leveren aan de inhoud. Er gaat niets boven direct contact van ouders met ouders. Niet iedereen vindt altijd dit contact. Via deze Nieuwsbrief kunnen ouders iets van hun ervaringen met hun dochter aan andere ouders doorgeven.

Stuur uw bijdrage naar:
Mieke van Leeuwen,
Federatie van Oudervereniging en,
Postbus 85276,
3508 AG Utrecht.

Ervaringen: "Onze kerst van 1993"

De kerst van 1993 hadden we ons wel anders voorgesteld.
Een week voor de kerstdagen krijgen wij thuis een onverwacht telefoontje van prof. Verbout (= orthopeed), die ons meedeelt, dat onze oudste dochter Janet opgenomen kan worden voor haar scoliose-operatie.

De eerste reactie is natuurlijk de schok op zich, maar al gauw komen bij ons de vragen naar boven of alles wel goed zal gaan met Janet. Zal zij na deze operatie wel weer zo opgewekt zijn en bovendien de hamvraag of ze de operatie überhaubt zal overleven....

Ondanks alle goede uitleg van alle doktoren rijden wij maandagochtend in alle vroegte gespannen richting Utrecht. De enige die opvallend kalm is is Janet. Maar gelukkig weet zij niet wat haar de komende dagen te wachten staat.
Bij aankomst krijgt ze meteen een spuitje om rustig te blijven en om langzaam in slaap te vallen. Toch heeft zij goed door waar ze is en dat dat niet veilig in haar eigen bedje thuis is. Ze wordt naar de operatiekamer gereden, wat voor ons een moeilijk moment is. Wij krijgen te horen, dat we beter naar huis kunnen gaan dan in het ziekenhuis te blijven wachten.

Die maandagmorgen zullen we niet snel meer vergeten.
De tijd gaat heel erg langzaam en om 15.00 uur houden we het dan ook niet meer uit en rijden we weer naar het Academisch Ziekenhuis in Utrecht. Janet is net naar de 'recovery' gebracht, nou ja, Janet...

Lichamelijk is ze aanwezig, weliswaar met een enorm litteken op haar rug weten we, maar ze is er. Geestelijk is Janet ruim drie dagen van de aarde verdwenen. Er is totaal geen reactie te zien en hoewel je weet dat zoiets door de zware narcose komt, blijft het moeilijk om te aanvaarden. Dat beeld zal ons dan ook ons hele leven bijblijven. Na die dagen lijkt ze ons langzaam te gaan herkennen en dat ondanks de nog steeds aan haar toegevoegde morfine en andere medicijnen om zo min mogelijk pijn te voelen.

Ze heeft volgens ons niet zo heel veel pijn, maar de hele toestand in zo'n ziekenhuisbed met de nodige slangetjes wordt haar al snel te veel.
Janet wordt druk en begint om zich heen te slaan wat erg vervelend is voor het in haar hals bevestigde infuus. Gelukkig wordt ze hartstikke goed getroost door de verplegers, maar vooral door haar moeder, die al die tijd aanwezig mag zijn (ze mag blijven slapen in een familiekamer). Na anderhalve week mag Janet alweer naar de ziekenzaal op de Hartekamp om verder te revalideren.

Het lopen wordt haar voor zes weken nog moeilijker gemaakt, omdat ze direct aan haar spitsvoet geopereerd is en haar linker voet dus in het gips zit. Ondanks dat loopt ze heel goed. Als het gips eraf gaat heeft ze daar iets meer problemen mee, maar op dit moment begint Janet langzaam maar zeker haar evenwicht terug te vinden en voorzichtig alleen te lopen. Janet is weer even opgewekt als dat ze was voor de operatie (en soms even vervelend!). Alleen is ze nog een beetje snel moe en heeft duidelijk behoefte om even op bed gelegd te worden.

Eigenlijk zouden wij met deze brief, of liever gezegd verslag, prof. Verbout willen bedanken voor de goed geslaagde operatie en ook zeker niet te vergeten al het ontzettende lieve personeel van het AZU, dat Janet maar ook ons op ieder moment hebben opgevangen. Jullie zijn echt een enorme steun geweest!

Tenslotte willen wij de ouders van alle meisjes met het Rett syndroom, die ook met scoliose belast zijn, zeggen, een dergelijke operatie nooit uit te stellen omdat je kind er echt op vooruit gaat. Ouders moeten hun angsten toch opzij zetten en aan hun kind denken.
Wij weten best dat zoiets makkelijk te zeggen is, maar wij hebben onze bezwaren ook, achteraf gezien gelukkig, opzij gezet en Janet haar rug stond behoorlijk scheef!!

familie Keur
Bennebroek 05202-46868

Impressie 26 november 1993

Op vrijdag 26 november was het dan zover. Een studiedag over het Rett syndroom, waarbij allerlei verschillende facetten rondom het syndroom werden belicht. Een unieke situatie doordat zowel ouders als hulpverleners, beide vanuit een andere invalshoek maar met hetzelfde doel, informatie konden opdoen en tevens de gelegenheid kregen ervaringen uit te wisselen. De belangstelling voor deze dag was dan ook groot.

Het programma was gevarieerd.
De ochtend werd geopend door dhr. Klapwijk, waarna dhr. drs. Veth zijn ervaring als psycholoog in het werken met kinderen met het Rett syndroom weergaf. Waarbij hij o.a. het ontdekken en benutten van de mogelijkheden van deze kinderen aanhaalde.
Dhr. A. Krzyzanowski gaf een heldere uiteenzetting van zijn ervaring als vader van een meisje met het Rett syndroom en gaf hierbij het belang aan van de kernbegrippen; observeren, communiceren en stimuleren in de omgang en opvoeding van je eigen kind.
In een overtuigend betoog van mw. H. Melis van de Brande, werd het boek 'Rett syndroom: een praktische handleiding voor ouders, begeleiders en therapeuten' gepresenteerd. De vertaling van het boek, waar een aantal ouders zeer intensief mee bezig is geweest, werd hierdoor dan ook bekroond.

Na de presentatie volgde de videofilm 'Een knik in je bestaan'. In deze film, van hoogstaande kwaliteit, werd de doelgroep in de breedte belicht. Ouders en hulpverleners werden geinterviewd en gaven hun ervaringen. Tevens werd er een beeld gegeven van het kind in zijn dagelijkse omgeving.
Een video waarbij het kind met het Rett syndroom heel herkenbaar naar voren komt en die tegelijkertijd elk kind als uniek erkent.

Na de voortreffelijk verzorgde lunch volgden in de middag de workshops. De workshops bestonden uit verschillende thema's waar de disciplines ieder vanuit zijn of haar vakgebied, een invulling aan gaf. Deze thema's waren muziek, communicatie, zelfstandigheid, haptonomie, fysiotherapie, spelbegeleiding en de medische aspecten.

Ieder werd de gelegenheid geboden twee workshops te volgen. In de workshops kwam duidelijk naar voren dat er nog veel onbeantwoorde vragen leefden onder zowel de hulpverleners als de ouders.
Vragen die soms gemakkelijk, maar soms ook moeilijk te beantwoorden waren, door ieders specifieke ervaring met het desbetreffende kind en haar mogelijkheden.
Het uitwisselen van ervaringen en tips, gaf een verrijking aan de geboden informatie.

Uitgaande van de realiteit dat we nog maar aan het begin staan van een lange weg, heeft deze studiedag een grote bijdrage geleverd aan het vergroten van de kennis en pedagogische hulp rondom kinderen met het Rett syndroom en is de doelstelling van deze dag dan ook optimaal bereikt!

Lisette van Spaandonk,
deelneemster studiedag "Stimulerende begeleiding"

Informatie

Van twee van de workshops van de studiedag "Stimulerende begeleiding van meisjes met het Rett syndroom" is een samenvatting te verkrijgen:
- "Communicatie" door Cecile Boumans logopediste orthopedagogisch dagcentrum Monique te Eindhoven.
- "Forte en pianissimo" door Marieke Kooistra en Walter van der Sanden, muziekagogen Stichting Dommelstroom te Eindhoven.

De tekst van de inleidingen van Lex Krzyzanowski en Rob Veth is eveneens beschikbaar.

Hebt u interesse? Laat dit weten.
Federatie van Oudervereniging en.
Mieke van Leeuwen
Postbus 85276, 3508 AG Utrecht
tel: 030 - 363767

Impressie 11 maart 1994

Vrijdag 11 maart jl. is er een studiedag georganiseerd over het Rett syndroom te Vught.
Daar ik in mijn afstudeerperiode zit van de opleiding van de HBO-V (verpleegkunde) en een scriptie schrijf over het Rett syndroom, leek het mij de moeite waard om naar deze studiedag te gaan. En het was inderdaad de moeite waard; ik heb veel informatie gekregen waar ik erg veel aan heb gehad.

De ochtend werd gevuld met een aantal lezingen van diverse mensen die zelf veel te maken hebben met meisjes met het Rett syndroom. Naast informatie werden er ook ervaringen verteld, zodat de lezingen bleven boeien.
Tijdens de lunch was er gelegenheid om met elkaar van gedachten te wisselen. Je zag dat daar dankbaar gebruik van werd gemaakt; ouders wisselden ervaringen onderling uit, begeleiders onderling en ouders met begeleiders. Ik heb ook met verschillende ouders en begeleiders gepraat en zo hoor je steeds weer andere verhalen. Hieruit blijkt dat het Rett syndroom niet eenduidig te definiëren is en een complex syndroom is.

Na de lunch kon je een aantal workshops bezoeken. Ik had de workshops muziek en haptonomie; allebei erg interessant.

De muziekagoog gaf ons voorbeelden hoe hij met meisjes met het Rett syndroom omgaat en wat voor effecten dat teweeg brengt bij de meisjes.

De haptonoom liet ons door bepaalde oefeningen merken hoe het aanvoelde als je bewegingen bij anderen uitvoerde zonder erbij na te denken en zonder er gevoel bij te gebruiken. Je werd hierdoor weer met de neus op de feiten gedrukt hoe het dus **niet** moet.
Het was erg jammer dat je niet meer workshops kon bezoeken.

Als afsluiting van de dag was er een informeel samenzijn waar weer informatie met elkaar uitgewisseld werd en contacten werden gelegd. Ik heb een aantal ouders ontmoet die mij verder willen helpen als ik iets te vragen heb.

Ook heb ik begeleiders ontmoet van een instelling die een meisje met het Rett syndroom hebben en waar ik een keertje mag komen kijken om het meisje te observeren. Het geheel was ook allemaal goed opgezet en erg goed georganiseerd.

Zoals blijkt uit mijn verhaal heb ik veel aan deze studiedag gehad en ik ben dan ook erg blij dat ik naar deze dag ben geweest.
Misschien dat het Rett syndroom door zulke dagen meer en meer bekendheid krijgt.

Karen de Louwere,
deelneemster studiedag stimulerende begeleiding

Ontmoetingsdag Assen 26 maart 1994

Op 26 maart 1994 vond in het kinderdagverblijf 'De Arkel' te Assen voor het eerst een bijeenkomst plaats voor ouders en begeleiders van meisjes met het Rett syndroom in Noord-Nederland. Er waren ruim 50 ouders en begeleider(ster)s aanwezig. Daarnaast waren er ook twaalf meisjes met hun ouders meegekomen.
's Ochtends sprak dr. Begeer, kinderneuroloog uit Groningen, over de bevindingen tijdens het medisch wereldcongres over het Rett syndroom in Antwerpen in oktober 1993.
's Middags vertelde Anja Biemans, moeder van Annika, over voedingsproblemen en mogelijkheden bij Rett meisjes.
Na afloop bleek er grote eensgezindheid onder de aanwezigen: de dag was een succes en zeker voor een (jaarlijkse) herhaling vatbaar. Mede dankzij de medewerking van het personeel van 'De Arkel' en de hulp van vier vrijwilligsters die op de meisjes pasten, mag deze ontmoetingsdag daarom geslaagd genoemd worden.

Dirk en Ankie van Dijk, Hattem
Hans en Anja Biemans, Leeuwarden

Scriptie

"Het Rett syndroom: Een zoektocht naar logopedische aspecten langs ongebaande wegen".
Franka van Bockxmeer
november 1993.

Deze scriptie is met name geschreven voor logopedisten die in aanraking komen met meisjes met Rett syndroom. In deze scriptie worden de volgende twee vragen behandeld:
- Wat is het Rett syndroom?
- Wat is de taak van de logopediste bij de behandeling van patiënten met het Rett syndroom?

De logopedische stoornissen die bij de meisjes voorkomen, worden beschreven en de behandeling die daarbij gegeven kan worden komt aan bod. Er is uit de literatuur weinig bekend over logopedisch onderzoek en behandeling. Deze scriptie kan daarom voor veel collega logopedisten een zeer welkome bijdrage aan de behandeling van meisjes met het Rett syndroom zijn.

De scriptie kost f 30,—
en is te bestellen bij de auteur:
Franka van Bockxmeer
Grote Noord 12
1621 KJ Hoorn
tel. 02290-12561

Contactouders

Ouders die contact zoeken met andere ouders met een dochter met het Rett syndroom, die informatie willen over het syndroom of gewoon eens hun verhaal kwijt willen, kunnen terecht op onderstaande adressen:

de heer J.H.C.M. Biemans
Holdingastate 63
8926 MD Leeuwarden
tel: 058 - 664390

de heer A.J. Krzyzanowski
Hostalaan 18
5582 BB Waalre
tel: 04904-18522

Hans Biemans en Lex Krzyzanowski zijn zowel voor de Belgische Rett Syndroom Vereniging als voor de Nederlandse Oudervereniging de contactouders. Zij zullen voor ouders die dat willen een zoveel mogelijk "passend" contactgezin zoeken.

Colofon:

De vereniging Federatie van Oudervereniging is een samenwerkingsverband van:

Dit Koningskind, Vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun Ouders en Vrienden
Maliebaan 71M
Postbus 85275, 3508 AG Utrecht
telefoon 030 - 363788

Helpende Handen, Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten
Houttuinlaan 7
Postbus 404, 3440 AK Woerden
telefoon 03480 - 20390

Philadelphia, Protestants Christelijke Vereniging van ouders, familie en vrienden van mensen met een verstandelijke handikap
Maliebaan 71L
Postbus 85278, 3508 AG Utrecht
telefoon 030 - 363738

VOGG, Vereniging van ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap
Maliebaan 71H
Postbus 85274, 3508 AG Utrecht
telefoon 030 - 363744

WOI, Vereniging landelijk Werkverband van verenigingen van Ouders rond Internaten
Maliebaan 71K
Postbus 85272, 3508 AG Utrecht
telefoon 030 - 363722

Rett Syndroom

Een praktische handleiding voor ouders, begeleiders en therapeuten van Rett-kinderen

"Dit boek is speciaal geschreven voor mensen die veel te maken hebben met meisjes met het Rett Syndroom zoals ouders, begeleiders en therapeuten. Mijn bedoeling is geweest om zoveel mogelijk met deze mensen te bereiken. Met dit als uitgangspunt heb ik geprobeerd de complexe problematiek rondom deze meisjes op een eenvoudige en begrijpelijke wijze te verwoorden. Natuurlijk wordt het boek nog toegankelijker, wanneer het in de eigen taal kan worden gelezen. Daarom vind ik het erg fijn dat het boek nu ook in het Nederlands verschijnt.

De Belgische Rett Syndroom Vereniging wil ik danken voor het vertaalwerk en de verspreiding. Ik hoop dat deze uitgave een zinvolle weg naar vele lezers zal vinden. Het boek verschaft een diep inzicht in wat het Rett Syndroom betekent voor de meisjes in hun dagelijks leven. Het geeft daarnaast praktische richtlijnen bij de begeleiding van deze meisjes.

Hoewel ik zo uitvoering mogelijk ben geweest, dient men één aspekt bij het lezen steeds mee te nemen. Dat zijn de mogelijkheden van het individuele meisje. Elk meisje is uniek. Ondanks het feit dat Rett-meisjes veel gemeen hebben, dient de begeleiding dan ook "maatwerk" te zijn."

Dit is de tekst van Barbrö Lindberg, de schrijfster van het boek op de achterflap van de overigens keurig verzorgde vertaalde uitgave.

Het boek kost f 25,- voor ouders van meisjes met het Rett syndroom en f 30,- voor anderen. (exclusief verzendkosten: f 6,-). Het is te bestellen bij de Belgische Rett Syndroom Vereniging door overmaken van het juiste bedrag op bankrekening: 46.43.89.291 ten name van dhr. A.J. Krzyzanowski, Hostalaan 18, 5582 BB Waalre onder vermelding "Rett-syndroom boek".