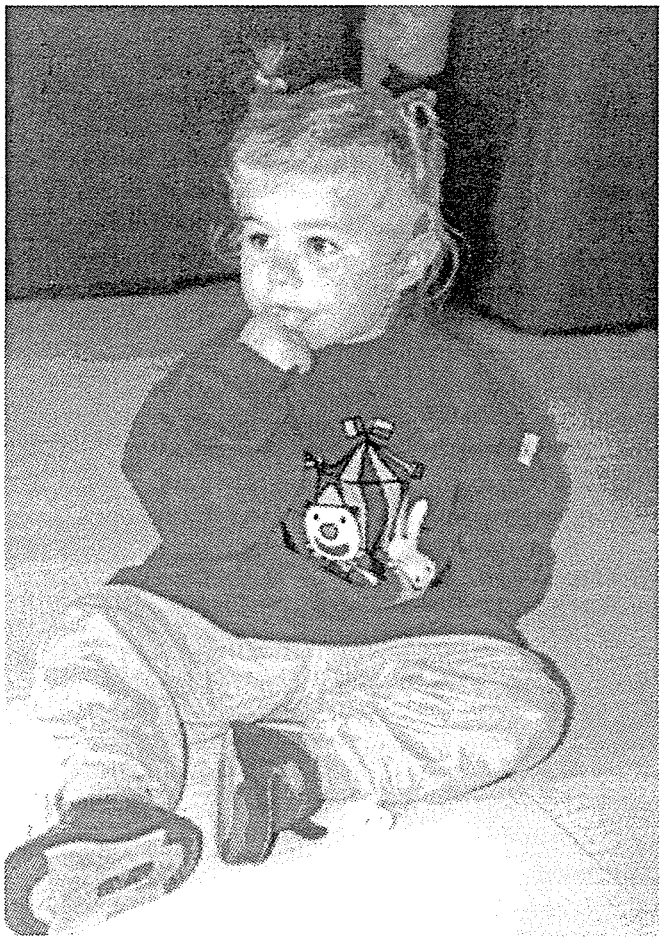
Nieuwsbrief
Rett syndroom Netwerk

nummer 14, mei 1999

Marilou

Dit is Marilou, geboren op 21 augustus 1996. Ze had geen gemakkelijke start. Daarover leest u meer in het volgende stuk, dat wij in 1998 aan vrienden en kennissen stuurden. Het gaat nu redelijk goed.

Marilou is ruim twee en een half jaar. Ze krijgt vanaf haar tweede verjaardag dagelijks Bactrimel (antibiotica). Marilou loopt nog steeds, maar haar rompbalans wordt slechter. Ze valt veel en begint door haar enkels te zakken.
Haar laatste grote epileptische aanval was nu alweer een jaar geleden. Haar hyperventilatie heeft een extreme vorm aangenomen. Ook de stereotype handbewegingen naar haar mond zijn toegenomen. Haar handen vervormen van het speeksel en haar handfunctie is volledig weggevallen. Zeer



Zo klein nog en te moeten vechten
voor dingen die je maar niet kunt.

De eerste stap, het woordje mamma,
het wordt je zo intens gegund.

Heel even soms lijkt het te lukken,
je loopt en steekt je handje uit,

maar vage hoop valt weer aan stukken,
je stopt en maakt alleen geluid.

Wij voelen ons soms leeg van binnen.
Het lijkt een hopeloze nacht.

Hoe kunnen we je liefde winnen?
Je lost het zelf op... je lacht!

Je opa

opvallend zijn haar alerte reacties. Ze is veranderd van een autistisch in een contactzoekend en spontaan meisje. Ze is erg aanhankelijk en wil dicht bij je in de buurt zijn. Haar zusje van vijf jaar kan haar zelfs aan het lachen krijgen. Haar angst voor het onbekende is weg. Dit is een hele opluchting voor haar, maar zeker ook voor ons.

Wisselend

Er zijn duidelijk afwisselende periodes van weken waarin het goed gaat en dan weer slecht. Helaas hebben net een goede periode afgesloten. Ze krijgt nu weer gil- en huilbuien en is erg onrustig. Vaak gaat zo'n periode gepaard met slaapproblemen, die we tot nu toe op kunnen lossen met promethazine (hoestdrank) in een hoge dosering. Het lijkt alsof ze nu toch weer meer haar handen gaat gebruiken. Ze heeft geen last van scoliose. Wel krijgt ze vaker spastische spiertrekkingen. Soms lijkt het alsof ze weer wat woorden kan zeggen, maar dit is niet te controleren, omdat ze het maar één keer zegt. Duidelijk is haar interesse in oudere kinderen, foto's en schilderijen. Ze geniet van een actieve dagindeling, anders gaat ze zich snel vervelen. Vooral de kinderboerderij en het zwembad zijn favoriet.

✳ Marilou groeit nog steeds niet goed. Ze heeft ook een periode slecht gegeten. Bovendien kost de hyperventilatie extra energie. Ze krijgt sindsdien Fantomalt (voedingsuiker) door haar voeding. Ook heeft ze armspalkjes, wat het eten geven vergemakkelijkt. Een ander doel van de armspalkjes is het verbeteren van de handfunctie, maar daar boeken we nog geen resultaten mee.

Rustiger vaarwater

Ze gaat per 1 februari 1999 ongeveer drie dagen per week naar een kinderdagcentrum voor meervoudig gehandicapten en twee ochtenden naar een speciale peuterspeelgroep. In het kinderdagcentrum krijgt zij haar therapieën. Voorheen hebben we zelf alle artsen, therapeuten en hulpverleners bezocht: een hele drukke periode en eigenlijk niet vol te houden. We zijn nu met ons gezin in een rustiger vaarwater terechtgekomen. Alle aanpassingen, zoals bed, kinderstoel, autostoel en buggy zijn bij ons gelukkig soepel verlopen. We hebben zelfs een luiervergoeding en een invalidenparkeerkaart gekregen. We wachten nu op ons nieuwe huis, dat helaas niet is aangepast, omdat we het een jaar geleden hebben gekocht.
We kunnen nu volop genieten van Marilou, ondanks haar beperkingen.

'Folder'

Vlak na de diagnose hebben wij een soort 'folder' geschreven, waarin ook het syndroom wordt samengevat. Inmiddels hebben we er al zo'n 250 stuks verspreid. Nog elke dag zijn wij blij met idee. We merken dat het voor de mensen in onze omgeving veel makkelijker is om ons aan te spreken. Vele schriftelijke en andere steunbetuigingen hebben wij mogen ontvangen. Ook voor de hulpverleners die het syndroom niet kennen is het een handig middel. We geven deze 'folder' ook aan vriendjes en vriendinnetjes die voor het eerst bij ons komen spelen. Misschien een idee voor andere ouders.
Als u vragen hebt, kunt u altijd contact met ons opnemen.

Axel, Leonieke, Anouk en Marilou Wiertz

Brief over Marilou

23 oktober 1998

Beste familie, vrienden, kennissen en bekenden,

Marilou is geboren op 21 augustus 1996. De zwangerschap is afgebroken door een inleiding met ongeveer 37 weken. De bevalling eindigde na 15 uur in een keizersnede in verband met een aangezichtsligging. Marilou had het moeilijk. Nadat haar maag was leeggepompt en zij zuurstof kreeg toegediend, knapte zij snel op. Ze hield een flinke deuk in haar voorhoofd over van de bevalling, waarvoor zij pijnstillers kreeg.
Ze bleek een heerlijke lieve baby. Het viel ons wel op dat zij veel sliep en weinig huilde. Ze dronk slecht en groeide niet goed. Met tien maanden werd ze astmatisch en ziekelijk. Ze werd behandeld met flexotide, serevent en meerdere antibiotica-kuren.

Verpletterend was het bericht op 16 oktober van het deskundigenteam van de speciale peuterspeelgroep 'Kiekeboe'. Ze hadden een verklaring gevonden voor de problemen en de stagnerende ontwikkeling van Marilou: het Rett syndroom. Marilou heeft zich ondanks de vaak voorkomende ziekteperioden, 'normaal' ontwikkeld tot ze tien maanden oud was. Haar motorische ontwikkeling was 'volgens het boekje'. Het was een zeer tevreden en makkelijk kind. Een echte schat, een kind uit duizenden waar we erg veel van houden. Met tien maanden kreeg zij oorbuisjes geplaatst en werd haar neusamandel gepeld vanwege de steeds terugkerende oorontstekingen en verkoudheden.

Op vakantie in Italië (Marilou was toen 13 maanden) kreeg zij twee kleine epileptische aanvallen. Eenmaal thuis was op een EEG niets te zien van epilepsie. Onze ongerustheid groeide. Na

enige tijd begon ze voortdurend te gillen, verloor haar spraak en gedroeg zich in zichzelf gekeerd. Nog altijd heeft ze last van nachtelijke lach- en gilbuien die heel lang kunnen aanhouden.

Op ons verzoek werden wij doorverwezen naar een kinderneuroloog. Marilou was toen 20 maanden. In een week volgden vele onderzoeken, waaronder een tweede EEG In die week zette zij haar eerste stapjes los. Aan het einde van deze week kreeg zij plotseling een grote epileptische aanval als gevolg van een virusinfectie. De ambulance bracht ons naar het ziekenhuis. Daar kreeg zij een tweede aanval die met valium en zuurstof werd onderbroken. Hierop volgde een opname van bijna twee weken vol met onderzoeken en observaties. Het eerder in de week gemaakte EEG bleek afwijkingen te vertonen, die op epilepsie duidden. Een derde EEG volgde. Ook deze bleek afwijkingen te vertonen.

Marilou heeft wonder boven wonder leren lopen tijdens haar opname. Zes weken na het verblijf in het ziekenhuis werd een dagopname gepland met de volgende onderzoeken: MRI (hersenscan), ruggemergpunctie, netvliesonderzoek, bloedonderzoek. Bovendien werden voor de tweede maal oorbuisjes geplaatst. Een onzekere periode volgde.

Op 7 juli kregen wij de uitslagen van alle onderzoeken. De artsen hadden buiten de afwijkende EEG's geen oorzaak voor de ontwikkelingsachterstand kunnen vinden. Marilou was toen bijna twee jaar en functioneerde op een leeftijd van een baby van zes maanden. Marilou werd geplaatst op de speciale peuterspeelgroep 'Kiekeboe' voor ongeveer vier dagdelen in de week. Tevens werd begonnen met kinderfysiotherapie.

Intussen ging het met Marilou steeds slechter. Ze kreeg last van ademhalingstoornissen (hyperventilatie). Ze begon de hele dag met haar handen te 'spelen' en stopte ze constant in haar mond. Daarbij was ze erg onrustig, vertoonde stereotype gedrag en had onverklaarbare huilbuien. De andere problemen zijn te veel om op te noemen. Opvallend is dat haar contact met de buitenwereld enorm verbeterde.

Op dat moment kregen wij van het deskundigen team van 'Kiekeboe' het bericht, dat zij dachten aan het Rett syndroom. Overigens een fantastisch team! Wij zijn het team dan ook heel dankbaar voor hun observaties. We weten nu dat we nog een lange weg te gaan hebben met zijn allen. Marilou zal de rest van haar leven een grote continuïteit van zorg nodig hebben. Gelukkig hoeven wij deze 'last' niet alleen te dragen en staat er altijd een grote groep mensen voor haar klaar, en zeker ook voor ons. Dat hebben wij ook gemerkt tijdens haar eerste opname.

Wij hopen ook in de toekomst op jullie te mogen rekenen, nu we het nog harder nodig zullen hebben. Zo kunnen wij haar samen een zo goed mogelijk leven geven. Je kunt ons het beste helpen, door te luisteren naar ons op het moment dat wij over Marilou willen praten. Wij vragen begrip voor de momenten waarop we niet altijd even vrolijk en aardig zijn. Vraag gerust hoe het met Marilou gaat, ook al zal het antwoord niet altijd positief zijn. Marilou zal zeer waarschijnlijk nooit leren praten. Probeer toch een manier te vinden om met haar te communiceren op haar eigen niveau, maar laat je niet ontmoedigen als het niet het gewenste resultaat oplevert. Wij begrijpen als de besten dat het moeilijk is. Vooral het communiceren gaat veel makkelijker met Anouk, maar vergeet Marilou niet. Anouk weet alles en begrijpt veel van wat er met haar zusje aan de hand is. Voor kinderen zijn de woorden 'Marilou is anders dan andere kinderen' vaak al genoeg.

Wij zouden het op prijs stellen als ook de kinderen in haar omgeving op de hoogte worden gebracht. Ook Marilou speelt straks buiten. Probeer ons ondanks onze beperkingen als een gewoon gezin te zien. Vragen over het Rett syndroom kun je altijd stellen. Jullie kunnen gebruik maken van onze informatie: folders, teksten van Internet en met name een videoband van andere kinderen met het Rett syndroom. We weten nu waar we in de toekomst rekening mee moeten houden. Excuses voor deze formele manier van uitleg. De reden is dat het voor ons erg moeilijk is om aan iedereen op ieder moment het hele verhaal te vertellen, terwijl we dat wel graag willen, maar nog volop bezig zijn met verwerken van de diagnose. We vragen jullie om eventuele steunbetuigingen zoveel mogelijk schriftelijk te doen, zodat we deze op moeilijke momenten er nog eens bij kunnen pakken. De vele kaarten, brieven en bloemen die wij de afgelopen maanden mochten ontvangen zijn voor ons nog elke dag een grote steun. Ook de persoonlijke hulp, zoals de opvang van Anouk, was hartverwarmend. Wij zijn iedereen hiervoor heel dankbaar.

Axel, Leonieke, Anouk en Marilou Wiertz

Mieke van Leeuwen

Rett-team

Omdat gewone artsen en specialisten zeldzame syndromen hooguit een enkele keer in hun beroepsleven zien, herkennen zij deze onvoldoende. Het gevolg is dat ouders soms (te) lang op een definitieve diagnose wachten en dat, wanneer deze is gesteld, het maar de vraag is of hun kind de best mogelijke zorg krijgt.

Wanneer er beperkingen zijn op veel verschillende gebieden, is het jammer dat er niet vanuit verschillende disciplines tegelijk een breed en compleet behandelings- of begeleidingsadvies wordt gegeven. Ook kun je niet vooruitlopen op problemen omdat het 'normale' ontwikkelingspatroon onvoldoende bekend is. We weten nu bijvoorbeeld dat veel Rett-meisjes later een scoliose (ruggengraatverkromming) krijgen. Misschien kan vóór het zover is door fysiotherapie, of paardrijden ingegrepen worden om de narigheid te beperken.

Landelijk team

Vanuit het oudernetwerk Rett syndroom wordt al enige tijd gepleit voor een landelijk consultatieteam voor dit syndroom, enigszins vergelijkbaar met de Down Syndroomteams. Dit moet *landelijk*, omdat er in Nederland jaarlijks maar ongeveer 10 meisjes met Rett syndroom geboren worden. De specialistische kennis die nodig is, kan niet worden opgebouwd door afzonderlijke kinderartsen/neurologen/revalidatieartsen. Het netwerk pleit voor een *consultatie*team, omdat het niet de bedoeling is om reguliere behandelaars te vervangen.

De wens van het oudernetwerk Rett syndroom is om eerst bij de diagnose, en daarna bijvoorbeeld eens per twee jaar een consult bij dit team te kunnen bespreken. Alle behandelingsgevens worden meegenomen en het team geeft dan als geheel een beoordeling van de gezondheidstoestand, gaat in op specifieke vragen van ouders/behandelaars en geeft een (be)handelingsadvies.

Proef

Het is nu gelukt om in 1999, bij wijze van proefproject, een aantal team-consultatiebijeenkomsten te gaan houden. Dit kan dankzij de medewerking van het revalidatiecentrum De Hoogstraat, enkele specialisten uit het Wilhelmina Kinderziekenhuis/Academisch Ziekenhuis Utrecht en de Stichting Dommelstroom in Eindhoven, waar al jaren belangstelling bestaat voor de begeleiding van meisjes met Rett syndroom. In januari 1999 was de eerste teamconsultatie. In totaal kunnen 18 meisjes met Rett syndroom aan dit project meedoen.
Na afloop wordt door de diverse specialisten, de ouders en de behandelaars geëvalueerd wat de meerwaarde is. Op basis daarvan wordt besloten over de vorm van een (eventueel) definitief consultatieteam.

Belangrijk

Bij de evaluatie zijn voor de oudervereniging drie overwegingen belangrijk.
- Bekort het de zoektocht van ouders?
- Kan het goede zorg bevorderen doordat er meer bekend wordt over het 'normale' ontwikkelingspatroon?
- Geeft het een aanzet tot meer en gerichter onderzoek?

Redactioneel

Het heeft even geduurd, maar nu is hij er weer: een extra dikke nieuwsbrief, met veel ervaringsverhalen en veel informatie.

We wensen u veel leesplezier en tot ziens op de familiedag op 19 juni.

Migiel van Lier
Mieke van Leeuwen

Scoliose-onderzoek bij het Rett syndroom

De bedoeling van dit onderzoek naar scoliose is het bepalen van het succes van verschillende behandelingsmethodes, zoals fysiotherapie, het korset en de operatie onder een brede groep vrouwen.*

** Dit artikel is afkomstig uit het lentenummer 1998 van de Newsletter van de International Rett Syndrome Association.*

Er werden ongeveer 300 vragenlijsten verstuurd naar ouders en verzorgers van Rett meisjes bekend bij de Internationale Rett Syndrome Association (IRSA). Er kwamen 107 lijsten terug, 84 van de vrouwen hadden typisch Rett, 22 a-typisch en bij één was de diagnose onbekend. De verzamelde gegevens werden in een database gestopt en statistisch geanalyseerd.

Conclusies

Uit deze analyse kwamen de volgende conclusies:

- Bij 72.9% was formeel de diagnose scoliose vastgesteld, daarvan had 51% ten tijde van de enquête een operatie ondergaan. Bij alle ondervraagden was dat 37.2%. De scoliose werd bij lopers en niet-lopers vastgesteld.
- De mate waarin de scoliose voorkwam, met de noodzaak voor een operatie, bleek direct gerelateerd aan de mate waarin er motorische vaardigheden behouden waren of weer verworven. Hoe hoger het niveau waarop de patiënten functioneerden hoe minder er scoliose als wel operaties voorkwamen.
- Bij vergelijkingen van het niveau van de motorische vaardigheden van de typische en a-typische Rett vrouwen bleken scoliose en operatief ingrijpen bij de laatste aanzienlijk minder voor te komen. Dit kwam ook overeen met de beter bewaarde motorische vaardigheden bij de a-typische groep.
- Het begin en de progressie van de scoliose varieerde nogal tussen individuen onderling. Gemiddeld werd er een scoliose gediagnosticeerd op een leeftijd 11,2 jaar met een hoek (Cobb) van 29,4 graden. De gemiddelde toename van de kromming was 13,9 graden per jaar. De progressie bleek met het verstrijken van de jaren sterker te worden.
- Geen van de verschillende manieren om scoliose te behandelen zoals fysiotherapie, het dragen van een korset of het aanleggen van gipsverbanden bleek in staat de progressie van de kromming van de scoliose te stoppen. Van alle behandelingsmethoden bleek fysiotherapie de progressie van de kromming het meest te remmen, maar de standaardafwijking in de gegevens bleek vrij groot.
- Chirurgisch ingrijpen bleek de enige definitieve manier om progressie van de kromming van de scoliose te stoppen en de ruggengraat te corrigeren. De meest gebruikte methode hierbij was het via de rug fuseren van de ruggengraat met instrumenten. De gemiddelde leeftijd was 13,9 jaar. De gemiddelde hoek van Cobb voor de ingreep was 65 graden en 29 graden na de ingreep.
- In 7 van de 29 gevallen traden er na de operatie complicaties op, waarbij de meest voorkomende complicaties infectie en longfunctie waren.

Vergelijking

Vergelijking van de gegevens uit het onderzoek met die van eerdere onderzoeken, bleken veel overeenkomsten op te leveren, met name wat betreft:

- leeftijd en begin;
- gemiddelde jaarlijkse toename van de hoek van Cobb met ongeveer 14 graden,;
- een snelle progressie gedurende de adolescentie;
- scoliose bij zowel lopers als niet-lopers;
- orthodoxe behandelmethoden zijn weinig effectief;
- hoge effectiviteit van opereren als een manier om progressie van de kromming van de scoliose te stoppen en te corrigeren.

Aanbevelingen

Hoewel uit de gegevens van dit onderzoek niet definitief geconcludeerd kan worden dat orthodoxe behandelmethoden de progressie van de kromming veranderen, is de duidelijke relatie tussen het niveau van de motorische vaardigheden en de scoliose een reden om te pleiten voor een actief en langdurend fysiotherapieprogramma dat op jonge leeftijd begint en er op gericht is om motorische vaardigheid op te bouwen, vast te houden en terug te krijgen.

De gegevens lieten ook zien dat het korset een minder effectieve behandelwijze was dan fysiotherapie. Dit zou te verklaren kunnen zijn door het afnemen van de spierspanning en evenwichtsgevoel door het lang dragen van een korset. Als dit het geval is, dan zou het advies kunnen zijn om het gebruik van het korset en een actieve fysiotherapie methode te integreren, waarbij het korset gedragen wordt tijdens de periodes van inactiviteit.
Een definitieve vaststelling van de voordelen van zo'n programma moet worden overgelaten aan andere onderzoeken. Gezien de snelle progressie van de kromming van de scoliose die in deze studie wordt opgemerkt, verdient regelmatig orthopedisch onderzoek, waarbij de curve van de kromming wordt bepaald, aanbeveling. In vergevorderde gevallen van scoliose moet een operatie als een mogelijke en effectieve manier worden beschouwd om de progressie van de kromming van de scoliose te stoppen en te corrigeren.

Stichting Netwerk Rett Syndroom opgericht!

Het bestuur van het oudernetwerk heeft in het najaar van 1998 de Stichting Netwerk Rett Syndroom opgericht. Het doel van de stichting is het financieel ondersteunen van het collectief van ouders met een meervoudig gehandicapt kind in het algemeen en de ouders met een dochter met syndroom van Rett in het bijzonder.

De stichting is nadrukkelijk gericht op het collectief van ouders. Het is dus niet mogelijk om individuele financiële ondersteuning bij de stichting aan te vragen.

De stichting tracht haar doel te bereiken door vooral díe activiteiten van het Rett syndroom oudernetwerk te gaan ondersteunen die ten goede komen aan de ouders als collectief, zoals:
- het organiseren van nationale en regionale ouder/familiecontactdagen,
- het organiseren van meer nationale en regionale studie- en therapiebijeenkomsten, waarbij internationale deskundigen uitgenodigd worden,
- het verzorgen van een elk kwartaal uitkomende nieuwsbrief,
- het ondersteunen van het multi-disciniplinaire medische team,
- het verder uitbouwen van het documentatiecentrum en de vertaling van buitenlandse artikelen,
- het verder professionaliseren van de eigen internet-site,
- het op termijn in Nederland organiseren van een Rett Medisch Wereldcongres,
- het voor groepen ouders mogelijk maken om buitenlandse zusterorganisaties, zoals die in Engeland en Zweden te bezoeken,
- het onderzoeken welke mogelijkheden er zijn om kleinschalige woonvormen met 24-uursverzorging op te zetten voor meervoudig gehandicapten,
- het in kaart brengen van het Rett syndroom in Nederland,
- het stimuleren van het onderzoek naar het Rett syndroom in de breedste zin denkbaar.

Giften aan de stichting zijn door de belasting aftrekbaar gesteld (instelling aangemerkt zoals bedoeld in artikel 24, lid 4 van de successiewet). De stichting is gevestigd te Schiedam en ingeschreven in de Kamer van Koophandel te Rotterdam onder nummer 24286904.
Het gironummer van de stichting is 8116352, te Walk 6, 6093 GT Heythuysen.

Het bestuur van het netwerk verwelkomt stortingen, giften en donaties natuurlijk van harte.

Migiel van Lier

Hagberg-Santavuori disease

De ziekte Hagberg-Santavuori is genoemd naar de twee artsen, prof. dr. Bengt Hagberg (Zweden) en dr. Pirkko Santavuori (Finland) die deze ziekte voor het eerst beschreven.*

Hagberg-Santavuori disease, ook wel I-NCL (Infantile Neuronal Ceroïd Lipofuscinosis) genoemd, is een vroeg kinderlijke variant van 'ceroïd lipofuchsinose'. Bij deze ziekten worden de stoffen ceroïde en lipofuchsine opgestapeld in de cellen van het centrale zenuwstelsel, de ogen en in de cellen van andere weefsels. Binnen de cellen hopen zij zich op tot karakteristieke vormen die goed te zien zijn met een electronenmicroscoop. Sommige zien eruit als halve maantjes, andere als vingerafdrukken. Deze opeenhoping wordt waarschijnlijk veroorzaakt doordat het eiwit dat deze stoffen normaal gesproken in het lichaam afbreekt niet of onvoldoende werkzaam in het lichaam aanwezig is. Het is nog onduidelijk hoe de beschadiging en verlies van de cellen door de opeenstapeling van ceroïde en lipofuchsine ontstaat. Om welk eiwit het gaat is tot dusver nog niet bekend.

✳ De ziekte komt vooral voor in de Scandinavische landen en dan met name in Finland (Finland: 114; Nederland: 3 bekend).

Verwisseld

De ziekte wordt in aanvang vaak verward met het Rett syndroom vanwege de vele gemeenschappelijke kenmerken; vooral door de zo typerende stereotiepe handbewegingen die in die vorm eigenlijk alleen bij I-NCL en Rett voorkomen.
De eerste ziekteverschijnselen ontwikkelen zich meestal voor het tweede jaar, tussen de 12 en 18 maanden. De vroege ontwikkeling is bij deze kinderen meestal normaal: 78% van de patiëntjes leert om los te staan, 61% komt zover dat ze enkele woordjes spreken, slechts 33% heeft voor aanvang van de ziekte losgelopen.

Kenmerken

Voordat ook maar enig duidelijk symptoom zichtbaar wordt, valt ouders vaak op dat kinderen wat apathisch zijn, weinig initiatief vertonen en wat minder actief zijn dan andere kinderen.
De vaardigheid tot praten verdwijnt meestal als eerste. Een deel van de kinderen ontwikkelt een ernstig autistiform gedrag. Daarbij verliezen ze het contact met de omgeving volledig en er ontstaan nogal eens stereotype bewegingen van de handen. Korte tijd later beginnen kinderen andere belangrijke verworvenheden te verliezen, zoals het staan, het zitten en het omrollen. Ze worden opvallend slap (atonisch). In deze periode krijgen alle kinderen ook korte hevige spiertrekkingen (myoclonieën). Vervolgens raken de kinderen nagenoeg het vermogen om te zien kwijt.
Het hoofdje groeit het eerste jaar normaal. Vanaf het begin van de ziekte stagneert de groei van het hoofd en neemt de hoofdomtrek relatief af. De meeste kinderen zijn tot nu toe voor hun veertiende jaar aan de gevolgen van deze ernstige aandoening overleden. Helaas is voor deze ziekte geen therapie bekend.
Deze ziekte kan zich ook later, op kleuterleeftijd of lagere schoolleeftijd openbaren en in een andere vorm zelfs nog in de puberteit.

Achtergrond

Het is een progressieve autosomaal recessieve ziekte. De ziekte ontwikkelt zich als het kind van beide ouders elk één defectief gen krijgt. Als beide ouders een defect gen dragen, is de kans dat het kind I-NCL ontwikkelt 25%. De kans dat het kind één defect gen ontvangt van de ouders is 50%. Het is daarmee drager geworden en kan, zonder dat het de ziekte zelf ontwikkelt, het gen doorgeven aan zijn of haar kinderen. Kort geleden is aangetoond dat deze erfelijke informatie bij de patiënten die tot nu toe zijn beschreven is gelegen op het eerste chromosoom.

Onderzoek

De MRI-scan speelt momenteel een zeer belangrijke rol bij het bepalen van de ziekte. Met name het sterk gelijkende syndroom van Rett kan hiermee worden uitgesloten. De MRI geeft bij Rett een normale ontwikkeling te zien, in tegenstelling tot die bij I-NCL, waar specifieke afwijkingen (atrofie en extreem donkere thalamus) al in een vroeg stadium zichtbaar zijn, zelfs al voordat ziekte zich klinisch openbaart.

✳ Prenataal onderzoek is in Finland al veel gedaan. Daarbij wordt een combinatie toegepast van electronenmicroscopie en een DNA-test. Tot nu toe is dat in alle gevallen nog juist geble-

ken. Voor andere dan de Finse mutatie ligt de zaak op DNA-niveau moeilijker. Recentelijk is er een enzymbepaling (afwezigheid van het enzym PPT) ontwikkeld aan de Erasmus Universiteit waarmee een duidelijk I-NCL kan worden vastgesteld.

Slaap

Veel I-NCL kinderen hebben inslaap- en slaapproblemen. Meestal wordt het slapen rond het derde jaar wel wat beter. De oorzaak van de slaapproblemen is gelegen in het slecht functioneren van de thalamus. Dit is een soort 'doorschakelstation' van allerlei impulsen van en naar de hersenen. Door het slecht functioneren worden die impulsen onvoldoende geremd tijdens het inslapen en het slapen. Dit is ook te zien omdat het GABA gehalte (gamma-amino boterzuur: een signaal onderdrukkende neurotransmitter) vaak veel te laag is.
Men probeert dit probleem te behandelen door het toedienen van GABA-bevorderende middelen, eventueel aangevuld met middelen die de neurotransmitters beïnvloeden die de signalen tussen de zenuwcellen regelen.

* Opvallend is dat I-NCL kinderen over het algemeen heel mooi vol haar hebben. Veel zintuigen (horen, voelen, ruiken) blijven tot het eind toe functioneren. Ze vinden bepaalde smaken heel lekker, ook nog als ze inmiddels sondevoeding krijgen. Ze genieten van muziek. Ook het gezichtsvermogen blijft enigszins functioneren.

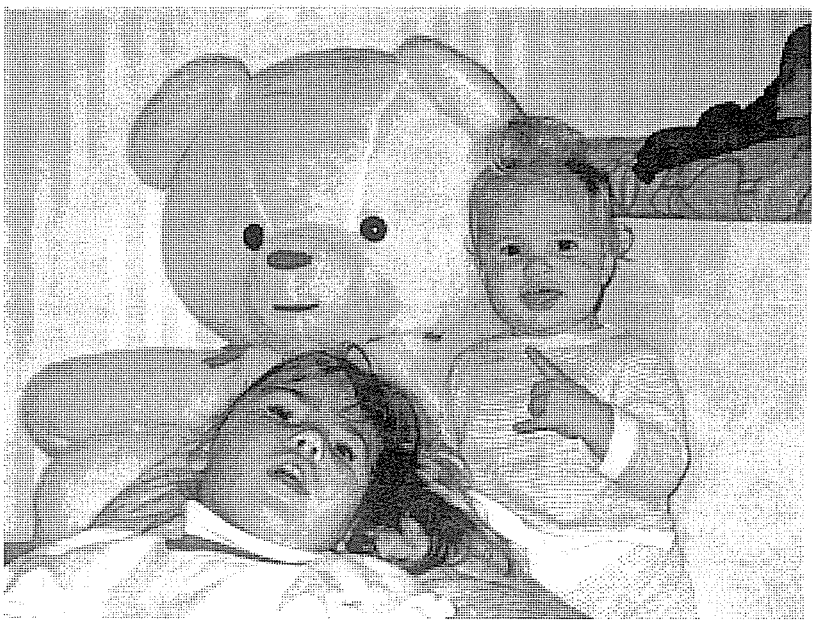
** Samenstelling: Migiel van Lier*
Diverse bronnen.

Kim

Kim is onze oudste dochter van nu net zes jaar. Ze was een heerlijke baby, die goed groeide en ontwikkelde. Ze was vlot met spelletjes en altijd even vrolijk.

Toen Kim elf maanden was, verhuisden wij van een flat naar een eengezinswoning. Daar begon ze ineens slecht te slapen, ze was in bed echt angstig. Wij gaven de schuld aan de verhuizing, het alleen boven liggen en de stilte was vast iets waar ze aan moest wennen. Ze stond ook wat stil in haar ontwikkeling en ze was ook niet meer dat vrolijke grietje. Maar ja, als je 's nachts niet goed slaapt, ben je overdag moe en heb je ook geen zin om nieuwe woordjes te leren.

Kim, 4 jaar, met zusje Michelle, ongeveer 11 maand.



Overbezorgd?

Toen ze 19 maanden oud was, kreeg ze koorts en maakte een rare beweging met haar armpjes. Ze zei inmiddels ook geen woordjes meer en ze kon nog steeds niet goed loslopen. Toen ben ik naar de huisarts gegaan, nog denkend dat hij me wel weer zo'n overbezorgde moeder zou vinden. We konden via hem nog diezelfde dag nog terecht bij het Sophia Kinderziekenhuis. Daar gooiden ze het door die armbewegingen meteen op epilepsie. Er kon wel meer aan de hand zijn.

Ze werd opgenomen en ging door de medische molen. Alle uitslagen waren goed en Kim had het daar naar haar zin. Ze liet spontaan m'n hand los en liep tien passen los. Een paar dagen later pakte ze haar oor en zei 'oor'. Wij dachten dus

dat het allemaal wel mee zou vallen. Alleen de CT-scan toonde wat veel vocht aan en haar hoofdomtrek was wat klein.
Toen ze net twee jaar was, ging ze ineens erg hard achteruit: in een week of tien kon ze ineens van lopen, kruipen, zitten ineens niet eens meer haar hoofd ophouden. Ze ging rare handbewegingen maken en contact was er nauwelijks meer. Toen kwam al snel de diagnose: Rett syndroom.

Laatste schoolfoto, mei 1998, nu beide met de ziekte.

Weinig informatie

Er was toen nog weinig informatie, alleen een telefoonnummer uit België. Daar kregen we veel informatie en herkenning. Kim gaven we voor twee dagen op bij een kinderdagcentrum; dat gaf ons wat lucht.
Langzaam maar zeker begonnen we aan een tweede kindje te denken. We begrepen dat zover ze wisten het niet erfelijk was. Toen zijn we vol goede moed aan de tweede begonnen. Ze schatten in die tijd de kans op herhaling op 1%.
Toen ik zwanger bleek hebben we een vruchtwaterpunctie laten doen. Niet dat Rett te testen was, maar op eventueel andere ziektes, want twee gehandicapte kindertjes zou te zwaar worden.
Alles bleek goed, en we kregen toen Kim bijna vier jaar was een tweede dochter: Michelle. Kim was inmiddels een stuk rustiger en gaf zelfs weer iets meer contact. Maar we zagen geen functies terug komen.

Bloedonderzoek

Toen Michelle zes maanden oud was kreeg Kim een enorme epileptische aanval waar ze pas na vijf dagen intensive care weer uit kwam. Ze vroegen om een huidbiopt en een MRI-scan te mogen doen. De scan wees sterke achteruitgang van de hersenen uit. Er was veel meer vocht bijgekomen. Een week of acht later moesten we samen bij de neuroloog komen. Ze hadden daar het stukje huid 80.000 keer laten vergroten; en daarin konden ze zien dat Kims cellen langzaam zwart werden, en dat zou zo haar hele lichaam doorgaan. Dit beeld kwam voor bij een Finse stofwisselingsziekte en was in Nederland nog onbekend. Kims bloed ging naar Finland om daar het foutje op te sporen dat in het eerste chromosoom hoort te zitten. Ruim vier maanden later hadden ze het nog niet gevonden. Het bleek dus een atypisch geval van deze ziekte te zijn, net nog weer anders dan bij de Finnen.

Vol vragen

Daar zaten we dan zonder informatie en als enige in Nederland, dus contact met andere ouders was er ook niet bij. In Finland zijn veel gevallen bekend, maar ik zag corresponderen niet zitten.
We wisten nu wel dat mijn man en ik beide drager moesten zijn, en dat daarom de kans op herhaling 25% was. Dat wij elkaar gevonden hebben was heel bijzonder. Er werd gezegd dat de kans op een hoofdprijs in de loterij groter is. Michelle werd dus onze tweede grote angst. Ze was wel een veel fellere baby, dus we hadden goede hoop. Maar toen ze een jaar was ging ik naar de oogarts voor een lui oog. Ze bleek staar te hebben (troebel worden van de lens) en werd binnen drie weken geopereerd, en kreeg een nieuwe lens. Ze moest daarvoor links praktisch blind geweest zijn.

Achteruit

Na de operatie knapte ze niet op, stond ook stil in haar ontwikkeling, greep dingen mis en liep ook niet meer los. "Niets aan de hand", zeiden ze in het ziekenhuis. "Ze moet opnieuw leren diepte inschatten". Dus wij naar fysiotherapie. Inmiddels was bloed van Michelle ook opgestuurd naar Finland. Toen ze 19 maanden oud was, kon ze ineens niet meer kruipen. Wij wisten toen wel wat er aan de hand was. Onze neuroloog belde met de mededeling dat ze in Michelle's bloed niets gevonden hadden, ook niet de eigenschappen die ze toen in Kims bloed gevonden hadden. Mijn reactie was: 'ze heeft het wel'. Onze neuroloog heeft haar onderzocht en ook zij werd erg ongerust over de toestand. Michelle is inmiddels hard achteruit gegaan, en kan nu alleen nog maar op haar knietjes zitten en contact is er ook praktisch niet meer.

✳ Sinds een paar maanden is bekend dat er nog een gezin is in Nederland met een meisje

van ruim twee jaar met deze ziekte. Verder kregen we een paar weken geleden een telefoontje van onze neuroloog met de mededeling dat ze in Nederland een goede test ontwikkeld hadden, om deze ziekte (ziekte van Hagberg-Santavuori) gemakkelijk en gewoon in Nederland te kunnen testen. Ze hebben het bloed van beide meisjes nagekeken en ze blijken beide een enzym te missen in het eerste chromosoom.
Het enige lichtpuntje is dat ze het nu bij een eventuele zwangerschap met een vlokkentest kunnen bepalen of het kindje gezond is.

Onbekend
Wij houden veel van onze twee meiden en hopen dat we ze tot het eind zelf thuis kunnen verzorgen. Deze kinderen overlijden gemiddeld tussen de negen en dertien jaar.
We willen niemand met dit verhaal bang maken, maar in de meeste ziekenhuizen wordt op deze ziekte nog niet getest, omdat ze nog niet eens van het bestaan afweten. Vooral als je nog meer kinderen wil, kan het je een hoop ellende besparen, vooral ook omdat je in de Finse informatie leest dat ze het beeld in het begin vaak verwarren met het Rett syndroom. Vooral als er *geen* functies terugkomen bij je kind, is het misschien verstandig om je arts over deze ziekte te informeren. Onze enige troost is dat we ervan overtuigd zijn dat ze geen pijn hebben en het gelukkig zelf ook niet beseffen.

Ronald en Hanneke de Groot
Bonte Craystraat 45
3151 RB Hoek van Holland

Een persoonsgebonden budget

** Dit artikel van Debora Korporaal is eerder geplaatst in nieuwsbrieven van andere syndromen.*

Sedert enkele jaren kunnen cliënten in plaats van zorg in natura soms een persoonsgebonden budget krijgen. Het komt er op neer dat een zorgvrager de beschikking krijgt over een jaarlijks bedrag dat hem of haar in staat stelt de benodigde zorg in te kopen.*

De houder krijgt het geld niet zelf in handen. De Sociale Verzekeringsbank verzorgt het beheer en de administratie.
Er bestaan twee regelingen voor het persoonsgebonden budget: één voor verpleging en verzorging en één voor de verstandelijk gehandicaptenzorg.
De regelingen zijn afgelopen jaar geëvalueerd. Daaruit blijkt dat de meeste budgethouders positief zijn, maar ze vinden wel dat de regeling eenvoudiger moet.
Er is al veel voorlichting gegeven, maar het blijkt dat nog veel mensen niet weten hoe het PGB werkt. Daarom vindt u op deze pagina meer informatie en tips.

Budgethoudersnetwerk
De samenwerkende oudervereningingen kennen ook een netwerk van PGB-houders. Leden van de oudervereningingen kunnen voor een klein bedrag tevens lid zijn van dit netwerk. Het netwerk heeft een eigen nieuwsbrief, vier keer per jaar, voor leden gratis.
Vorig jaar zijn 14 avonden georganiseerd her en der in het land, ten behoeve van informatie en uitwisseling.
Daarnaast waren er in enkele regio's projecten van de Federatie rond PGB.

Informatie en advies
De brochure 'Een persoonlijk budget' wordt elk jaar aangepast aan de wijzigingen in de regeling. Het bestelnummer is 16000, het besteladres, de FvO vindt u in de colofon van dit blad. Leden van de oudervereningingen betalen *f* 3,90, anderen *f* 4,90, beide inclusief verzendkosten.
Er is een telefonische PGB-helpdesk bij de FvO. U kunt bellen op maandag tot en met donderdag tussen 10.00-12.00 uur en 14.00-16.00 uur.
Leden van de oudervereningingen kunnen natuurlijk ook bij hun eigen vereniging terecht met persoonlijke vragen. De gegevens daarover vindt u steeds op de service-pagina's van de bladen van de verenigingen.

Andere informatie over PGB
- Zorgverzekeraars Nederland, de koepel van de zorgkantoren, brengt ook dit jaar weer een modelfolder in omloop. De folder informeert de ouders kort en bondig over de hoofdzaken van de PGB-regeling. U kunt de folder opvragen bij uw zorgkantoor.
- Vanuit de Ziekenfondsraad verscheen een nieuwe handleiding, aangepast aan de regeling voor 1999. In deze

handleiding staat de procedure van aanvraag tot toekenning stapsgewijze beschreven. Handig bij de uitvoering van de regeling. Ook bevat het een modeldossier met formulieren die de zorgkantoren kunnen gebruiken. Hierin zit een model voor de aanvraag van een budget (het 'aanmeldingsformulier'), een formulier voor het indicatie-advies, een beschikking (voor toewijzing of afwijzing) en een overeenkomst tussen zorgkantoor en budgethouder. Wanneer u hiervoor belangstelling heeft, kunt u tegen betaling een kopie opvragen bij de FvO.

INFORMATIE VAN DE SVB

- Vanaf 1 januari is de Wet Flexibiliteit en Zekerheid van toepassing. Deze wet kan de verhouding tussen werkgever en (tijdelijke) werknemers ingrijpend veranderen. De wet regelt ontslag, recht op uitkering, proeftijd en opzegtermijn, doorbetaling bij ziekte en aansprakelijkheid. De modelovereenkomsten van de Sociale Verzekeringsbank zijn aangepast, waar nodig. De budgethouders met arbeidsovereenkomsten waarop de nieuwe wet van invloed is, zijn reeds door de Sociale Verzekeringsbank geïnformeerd. Wilt u er meer over weten? Dan kunt u een gratis brochure aanvragen bij het Ministerie van Sociale Zaken en Werkgelegenheid, telefoon (0800) 9051.
- De Sociale Verzekeringsbank gaf in december voor het eerst een Nieuwsbrief uit met wetenswaardigheden rondom de budgetadministratie. Het ligt in de bedoeling dat zij dit maandelijks zullen doen.
- Een adreswijziging: de Sociale Verzekeringsbank heeft een nieuw postbusnummer geopend. Het nieuwe nummer is: Postbus 8064, 3503 RB Utrecht. Het telefoonnummer is (030) 230 78 78.

Annika

Hallo allemaal,

Het is al weer een tijdje geleden dat ik iets van me heb laten horen, maar ja, soms is het een beetje druk en dan komt het er niet van. Weet je wat er laatst gebeurd is? Ik hoor nu bij de tieners! Ik ben tien jaar geworden! En een leuk feest joh, prachtig. Ze zongen allemaal liedjes voor me en ik kreeg van iedereen cadeautjes en zelfs een nieuwe stereo-installatie van pappa en mamma. Nu kan ik weer cd's laten draaien, want op dat oude ding lukte dat niet meer zo best.

Ondertussen zijn ze begin februari begonnen met het verbouwen van het dagverblijf. We krijgen allemaal grotere en mooiere lokalen. Dat werd tijd, zeg.
Nu zitten we een tijdje in een oude school. Wel lekker, want we zitten nu met zes of zeven kinderen, twee groepsleiders en een stagiaire in een groot lokaal waar vroeger wel twintig kinderen in moesten. Wat een ruimte.

Wat minder leuk is, is dat mijn grote vriendje op het dagverblijf, Kris, net na die verhuizing plotseling is overleden. Pappa kon altijd lekker boksen met hem en dan moesten hij en ik altijd heel hard lachen. Ik ben mee geweest naar de begrafenis en ik was zo onder de indruk dat ik heel lang heel stil ben geweest!

Wat heel gek is, is dat ik de laatste tijd meer en meer last krijg van die gekke stressbuien. Ik begin dan te hyperventileren en zit te trillen in mijn rolstoel. Ik krijg dan hele grote pupillen, mijn hart gaat als een razende tekeer en ik krijg allemaal rode vlekken op mijn romp. Maar ik blijf pappa en mamma wel heel goed aankijken. De aanvallen gaan meestal na een tijdje vanzelf over. Volgens de deskundigen, die pappa en mamma de laatste tijd ook via internet en met e-mailtjes bereiken, hoort het erbij, maar vervelend is het wel. Na zo'n aanval ben ik altijd hartstikke moe, dus ga ik snel een dutje doen.

Nou, ik heb al weer een heleboel verteld. De rest horen jullie de volgende keer wel weer. Tot ziens allemaal, en de groetjes van

Annika

De nieuwsbrief Rett verschijnt drie- tot viermaal per jaar onder verantwoordelijkheid van het Rett Syndroom Netwerk Nederland.
Het netwerk wordt ondersteund door de samenwerkende oudervereningingen:

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

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

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

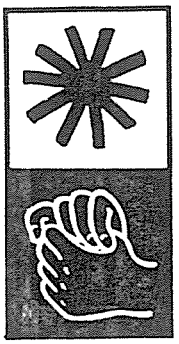
- *WOI, Werkverband van Ouder- en familieverenigingen in Instellingen voor mensen met een verstandelijke handicap*
  Maliebaan 71K
  Postbus 85272
  3508 AG Utrecht
  Telefoon (030) 236 37 22

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

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

ISSN-nummer: 1387-3881

Contactouders



Petra en Ed Arnst
Salvialaan 33
2343 XA Oegstgeest
Telefoon (070) 517 22 61

Migiel van Lier en
Marjon van Vlijmen
Populierendreef 900
2272 HS Voorburg
Telefoon/Fax (070) 386 06 76

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

Anja en Bas Versteeg-Peters
Walk 6
6093 GT Heythuysen
Telefoon (0475) 49 56 43

Overige adressen:

Rett Syndroom Steunpunt
Jo Pinxt
Mgr. Swinkelsstraat 1
5623 AP Eindhoven
Telefoon (040) 244 54 80

Belgische Rett Syndroom vereniging VZW
Lil 26, 2450 Meerhout, België
Telefoon 0032 50 550268

Familiedag zaterdag 19 juni 1999!

De jaarlijkse familiedag van het oudernetwerk wordt gehouden op zaterdag 19 juni, bij de voorzittersfamilie Kirstain Houweling en Huib Sneep thuis.
Het huis, vroeger in gebruik als bejaardenhuis, ligt aan een park en aan de rivier de Schie. Er is dus ruimte genoeg voor iedereen.

Het programma:

14.00 - 14.30 uur	- ontvangst met Schiedamse specialiteiten
14.30 - 17.00 uur	- varen
	- spoortocht
	- speeltuin
17.00 - 19.00 uur	- barbecue met Indische specialiteiten

Deelname is kostenloos.
Meld u aan vóór 5 juni met bijgevoegd antwoordformulier.

Ons adres is Tuinlaan 58, Schiedam.
Op verzoek sturen wij een routebeschrijving.