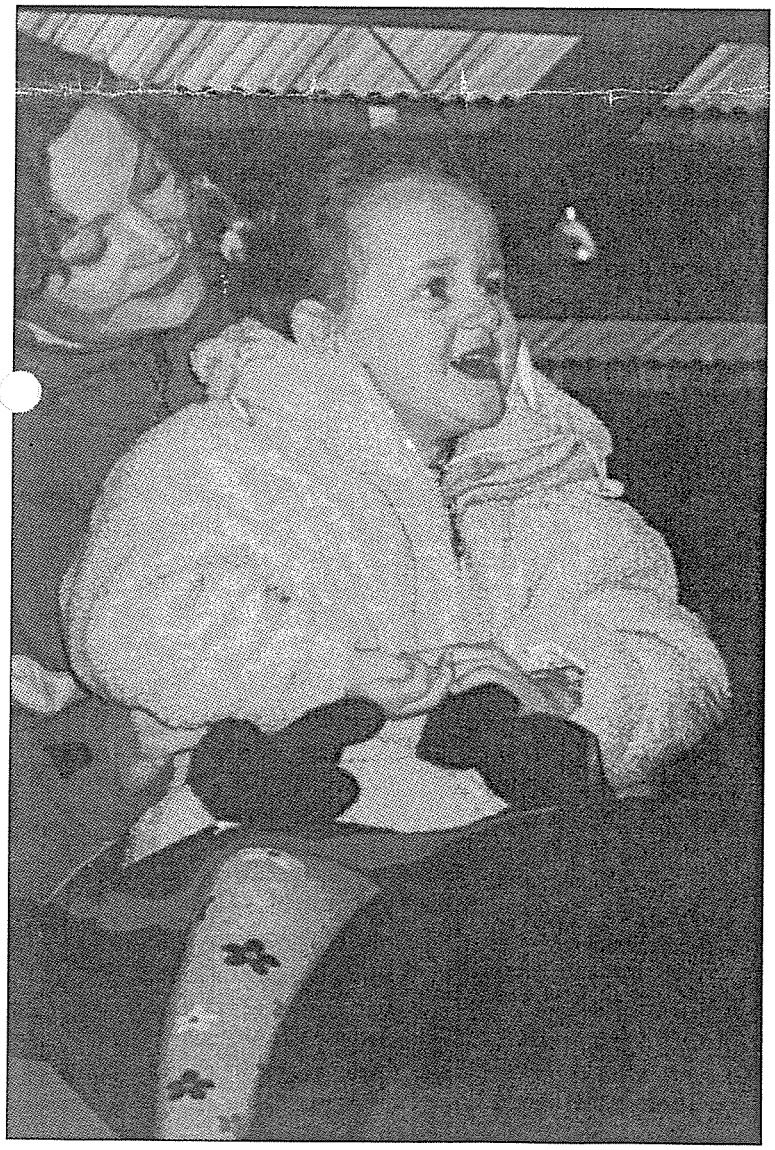
Nieuwsbrief
Rett syndroom Netwerk

nummer 20, maart 2001

Wies

"We houden van haar zoals ze is"



Onze Wies kwam ter wereld na 30 weken zwangerschap. Dit kwam omdat ik last had van het HELLP syndroom. Door de zwangerschapsvergiftiging kreeg ik zo'n hoge bloeddruk dat Wies met de keizersnede gehaald moest worden, omdat er teveel risico was voor mijzelf.
Ik had geen gezellige kraamtijd. Ik lag als patient in het ziekenhuis, met een kind in de couveuse. Maar aangezien onze zoon ook op die manier was geboren, dachten wij dat het na enkele maanden wel goed zou komen met haar ontwikkeling, net zoals bij haar broertje.

Achterstand

Wies kon na drie maanden nog steeds haar hoofd niet rechtop houden en na zes maanden deed ze nog steeds geen poging tot rollen. Toen wisten we dat ze een flinke achterstand had in haar ontwikkeling. We zijn begonnen met fysiotherapie, maar dat mocht niet baten. Toen ze negen maanden was, deed zich iets vreemds voor. Ze kon plotseling haar flesje

niet meer zelf vasthouden, de stukjes brood kon ze niet meer zelf in haar mondje stoppen en het tijgeren was afgelopen. Ze speelde alleen nog met een rammelaar die ik absoluut niet mocht afpakken, want dan krijste ze het uit. Achteraf gezien was dat haar enige houvast in 'de wereld die om haar heen wegviel'. Ze begon net iets te begrijpen en plotseling was dat afgelopen. In die tijd kreeg ze steeds vaker spuugbuien en ontroostbare huilbuien. Ook had ze vaak oorontsteking.

Koud om het hart

We zijn bij een neuroloog terechtgekomen. Nadat we ons verhaal vertelden van het friemelen met de handjes, de reflux, de hyperventilatie, zei hij dat het waarschijnlijk het Rett syndroom was. Ik heb wel eens gelezen: het werd ons koud om het hart. En zo was het; het is precies uitgedrukt zoals wij ons voelden. Het zat helemaal fout. Een steen in mijn maag, geen verwachtingen meer. Wat een tegenslag, eerst zulke zwangerschappen en ook nog een dubbelgehandicapt kind. Waarom?

Verwondering

Nu, vier jaar later kunnen we zeggen dat we gewend zijn geraakt aan de situatie. Ook al blijft het ons hele leven een zorg, we zien dat Wies het naar haar zin heeft. Ze is een blij kind, we hebben contact met elkaar. Ze houdt van gezelschap, wandelen, zwemmen en muziek, net zoals de meeste Rett meisjes. Ze heeft het niveau van een kind van zes maanden. Ze kan vreselijk hard lachen als ze het naar haar zin heeft.
Het lijkt alsof ze elke keer opnieuw wordt geboren, door de verbazing die ze laat zien wanneer er iets gebeurt op haar kinderdagcentrum of thuis. Ze blijft zich verwonderen over de wereld om haar heen.

✳ Wies heeft, ondanks alles, ons leven verrijkt, omdat we nu enorm kunnen genieten van alle 'gewone' dingen die voor ons niet vanzelfsprekend meer zijn. We redden het wel. Het is alleen ontzettend jammer voor haarzelf. Ze moet heel veel dingen missen die haar broertjes wel kunnen en mogen beleven.
Er zal een moment komen dat we 'afstand' van haar zullen moeten doen wanneer we de verzorging niet meer kunnen opbrengen. Als ik daaraan denk, word ik weer heel verdrietig. We hopen dat het nog heel lang zal duren voordat dat moment komt.

Margreet van Baar en
Harry Steenvoorden
Voorschoten

Redactioneel

** Het lukt toch steeds weer om de publiciteit te vinden. Na mooie artikelen afgelopen jaar in regionale kranten stond op 2 februari een goed artikel over Rett syndroom in het Algemeen Dagblad. Wie het graag lezen wil: stuur even een berichtje naar Mieke.*
** Op zaterdag 28 april 2001 houdt de Belgische Rett Vereniging haar jaarlijkse Familiedag in het Gielsbos. Houd deze datum vrij. Nadere info volgt.*
** Uit het netwerk kwam de vraag om eens een 'openbare vergadering' van de kerngroep te houden. Zo kunnen meer mensen meedenken met de kerngroep. We vinden dit een prima suggestie. Alle ouders zijn welkom op onze eerstvolgende bijeenkomst op vrijdag 11 mei a.s. om 19.30 uur in het FvO- gebouw aan de Maliebaan 71 in Utrecht. Belangrijkste onderwerpen: financiële situatie netwerk en organisatie familiedag.*
** De Amerikaanse video 'Silent Angels' is door de BRSV van een Nederlandse ondertiteling voorzien. De video, een ontroerend document, geeft duidelijk weer hoe de zoektocht naar het gen verlopen is. De kostprijs is f 35, exclusief verzendkosten.*
** 'Vers van de pers' is onze brochure over Rett syndroom, met daarin ook prachtige foto's door Ine van den Broek en verhalen over Menina, Annika en Marilou.*
** 'Een praktische handleiding voor ouders, begeleiders en therapeuten' van Barbro Lindberg is herdrukt. Het is vooral heel informatief voor begeleiders in dag- en woonvoorzieningen.*
** Sandy, Marieke en Manon willen alle ouders bedanken die hebben gereageerd op de enquête bij de vorige nieuwsbrief. Extra reacties zijn nog welkom! Ze zijn nu druk bezig om informatie te verzamelen rond alle aangedragen onderwerpen. Ze hopen over twee maanden 'op het net' te zijn.*
** We zijn aan het nadenken over de komende familiedag. Het thema is 'spel en speelgoed, favoriete activiteiten en fijne therapie'. We willen zoveel mogelijk uitwisselen en aan elkaar laten zien welke bezigheden belangrijk zijn voor 'onze meiden'. Mensen die willen meewerken of meedenken nodigen we van harte uit in Utrecht.*

Kerngroep Rett Syndroom
Netwerk Nederland

Lies Reitsema

Rett congres

In dit tweede deel van mijn verslag over het 'World Congress on Rett Syndrome' in Japan in de zomer van 2000 ga ik in op enkele afzonderlijke lezingen van gerenommeerde onderzoekers. Daarbij concentreer ik me op onderwerpen die te maken hebben met veel voorkomende gezondheidsproblemen.

Wetenschappelijk onderzoek

Dr. Allison Kerr zet zich in voor de Engelse patiënten. Zij kan helder onder woorden brengen wat er speelt in het onderzoek en is daarbij een van de meest betrokken mensen die ik heb ontmoet. Haar verhaal ging over 'het brein' in Rett syndroom.

Ondanks de grote variatie in mutaties en in X-inactivatie is het klinische beeld van het syndroom heel stabiel. Allison Kerr baseerde haar verhaal op haar grote databank met gegevens van Engelse Rett-meisjes. Ze bestudeert met name videobeelden van de eerste levensjaren. Zij stelt dat de Rett-stoornis breder is dan het klassieke Rett syndroom.
Er zijn allerlei varianten in de aandoening, zoals blijkt uit de resultaten van de DNA-onderzoeken. Dat verklaart waarom sommige meisjes met Rett syndroom kunnen spreken. In de onderzoekgroep van dr. Kerr is ongeveer zes procent in staat om zinnen te vormen. En één procent begint nog te spreken na de regressie!

✳ Dr. Nomura uit Japan betoogde op grond van uitgebreide slaapstudies dat er drastische veranderingen optreden in de hersenen van de kinderen in de periode van de 36e-38e week van de zwangerschap tot drie à vier maanden na de geboorte. Zo vroeg in de ontwikkeling gaat het al mis! De andere symptomen komen pas later, gemiddeld na twaalf tot achttien maanden.

✳ Dr. Naidu vertelde over 'neuro-imaging studies', waar naast MRI-scans van de hersenen ook nieuwe technieken worden gebruikt om hersenprocessen in beeld te brengen. Zij constateert duidelijk leeftijdgebonden veranderingen in de dopamine-receptoren en de glutamaat-receptoren. Bij jonge kinderen leidt dat tot 'zieke neuronen' in de hersenen, waarschijnlijk als gevolg van MECP2. Er is sprake van een onvolgroeid brein. Zij stelde dat EEG-onderzoek en MRI-scans onvoldoende informatie geven over de processen in de hersenen. Een MRI is wel nuttig om andere aandoeningen uit te sluiten.

✳ Al vele jaren onderzoekt Dawna Armstrong weefsel van overleden Rett-meisjes, dat ter beschikking wordt gesteld door de familie. Zij stelt vast dat de hersenen van de meisjes, ongeacht de leeftijd, het gewicht hebben van de hersenen van een kind van twaalf maanden. De hersenen zijn te klein en te licht, maar ze zijn wel normaal ontwikkeld. Er ontbreken geen gedeeltes. De neuronen in de hersenen zijn klein en ze zitten dicht op elkaar. De verbindingen tussen de neuronen zijn gestoord. Het patroon van vertakking van de neuronen (dendrieten) is afwijkend: er zijn veel minder vertakkingen, met name in bepaalde delen van het brein, namelijk in de gebieden die de spraak regelen en de motoriek, de groei en de skeletgroei. Haar conclusies: bij Rett syndroom is er sprake van selectieve stilstand van ontwikkeling van de hersenen. De rol van neurotransmitters is heel belangrijk en ook zij wijst vooral naar dopamine en glutamaat. Uit onderzoek blijkt dat met het ouder worden de biochemische processen in de hersenen veranderen, waardoor de symptomen veranderen.

✳ Dr. Johnston uit de USA gaf een fraaie vergelijking om duidelijk te maken wat er mis gaat in de hersenen: tussen de nul en acht tot tien jaar is er bij kinderen sprake van een krachtige ontwikkeling door de 'synaptische motor' in de hersenen. Daarbij is een rem nodig om de kracht te beheersen. Bij het Rett syndroom is er geen rem, de ontwikkeling gaat op vol vermogen. Het gevolg zijn 'branden' in het zenuwstelsel zoals epilepsie en gestoorde motoriek.

Behandeling

Hoewel het congres vooral ging over wetenschappelijk onderzoek naar het syndroom, waren er ook een paar bijeenkomsten met een praktische inhoud. Hoe kun je de, vaak ernstige, symptomen behandelen?
Becky Schultz van het Rett-centrem in Houston ging in op voedingsproblemen. Rett-kinderen hebben een groei-achterstand vanaf ongeveer een jaar. De achterstand verloopt geleidelijk tot ongeveer zes jaar en neemt dan in ernst toe. In het verleden was er dikwijls sprake van chronische ondervoeding. Door verbeterde kennis en voorlichting wordt dat nu beter. De kinderen krijgen onvoldoende voeding binnen, omdat ze veel problemen hebben met kauwen en slikken. Ze verbruiken meer energie dan gezonde kinderen, door hun ongecontroleerde bewegingen, heftige ademhaling enz.. Het patroon van de stofwisseling (de omzetting van voedsel in

het lichaam) is abnormaal en verstoord. Het gevolg is dat het eten dat ze binnenkrijgen, onvoldoende wordt ongezet in lichaamsweefsel. Bovendien is het vooral vetweefsel. De spiermassa is onvoldoende, de meisjes worden slap en krachteloos. Grote en stevige Rett-meisjes zijn een uitzondering. Soms vertellen ouders dat hun dochter heel veel eet, maar toch niet groeit.

Schultz vroeg speciaal aandacht voor het grote percentage kinderen dat last heeft van reflux. De voeding komt uit de maag terug in de slokdarm, er ontstaan ontstekingen in de slokdarm, de kinderen hebben pijn bij het eten, weigeren vervolgens voedsel: een negatieve spiraal. Vaak wordt dit probleem niet onderkend!

Ook dr. Witt-Engerstrom uit Zweden vroeg adviseerd meisjes altijd te laten onderzoeken op reflux bij voedingsproblemen. Uit diverse onderzoeken blijkt, dat ruim een derde aan deze kwaal lijdt, veel meer dan tot nu toe is aangenomen!

Schultz is geen voorstander van het gebruik van propulsid bij reflux. De artsen in Houston schrijven L-carnitine voor. Dat heeft in een aantal gevallen positief effect op de gewichtstoename en op de motoriek. Als bijkomend voordeel vermindert het vaak de obstipatie. Schultz, en met haar diverse andere artsen op het congres, is een vurig voorstander van de PEG-sonde, wanneer meisjes niet of onvoldoende groeien, ondanks vaak urenlange pogingen per dag om ze eten te geven.

Ouders zien er verschrikkelijk tegenop, maar zijn daarna vrijwel altijd opgelucht en enthousiast. De kinderen groeien, worden sterker, zijn minder vermoeid en kunnen daardoor beter functioneren. Ook het toedienen van medicijnen tegen epilepsie is beter te regelen, wat positieve resultaten geeft.

Dr. Christodoulou uit Australie heeft een onderzoek uitgevoerd naar de effecten van L-carnitine. Daaruit kwam naar voren dat toediening van L-carnitine voor een groep Rett-patiënten (niet allen) tot kleine, maar aantoonbare verbeteringen leidt in het slaapritme. Ook werden er verbeteringen gerapporteerd in energieniveau, communicatie en spraak. Het lijkt dus zeker de moeite waard om L-carnitine een periode te proberen om na te gaan of er verbeteringen optreden. Overigens heeft dezelfde onderzoekgroep een slaapstudie uitgevoerd, waaruit het volgende blijkt: tot vijf jaar slapen Rett-meisjes minder uren en veel onregelmatiger dan hun gezonde leeftijdgenootjes. Daarna hebben ze meer uren slaap nodig dan hun leeftijdgenoten, ook overdag. Dat verschil wordt opvallend bij de oudere meisjes en vrouwen: zij houden een kinderlijk slaappatroon (meer uren, vaak ook enkele uren overdag). Het slaappatroon wordt met het klimmen der jaren wel evenwichtiger.

De onderzoekers

Sprekers op het congres waren vooraanstaande onderzoekers, die al vele jaren bij het Rett syndroom betrokken zijn, zoals Allison Kerr, Dawna Armstrong, Ingegerd Witt Engerstrom, Yoshiko Nomura, Sakkubai Naidu, Sarojini Budden en Uta Francke. Maar er komt een jongere garde: Carolyn Schanen, Digna Van der Veyver. Opvallend veel vrouwen, maar ook mannen: John Christodoulou uit Australie, Pavel Belichenko, Masaya Segawa, Xinsheng Nan, Peter Julu en Alan Percy. En de oudste (76 jaar) en in veel opzichten bevlogen Bengt Hagberg.
Dit zijn mensen die met grote inzet en al heel lang werken aan het vinden van een behandeling voor onze kinderen. Ik ben telkens weer onder de indruk van hun grote kennis en deskundigheid. Kathy Hunter van IRSA had een foto-compilatie gemaakt van Rett-congressen en symposia vanaf ongeveer 1980; een eerbetoon aan de Rett-researchers.
Ik voel me bevoorrecht dat ik velen van hen heb leren kennen. Voor de meeste ouders zijn het onbekende namen, maar zij hebben grote vooruitgang geboekt in het ontrafelen van de oorzaken van een ziekte die nog maar twee decennia geleden nagenoeg onbekend was. Een ziekte waarvan men toen aannam dat die leidde tot zware mentale handicaps en een vroege dood. Dat beeld is nu bijgesteld. Er is hoop op behandeling. Wanneer? Wie zal het zeggen. Na de snelle ontwikkelingen in de afgelopen jaren is optimisme niet misplaatst.

Tenslotte

Als ouders zijn wij dagelijks betrokken bij de gezondheid en ontwikkeling van onze dochters. Al dit onderzoek naar genen en eiwitten, biochemische processen, transmitters en dendrieten ligt misschien ver van ons bed. We willen zo graag behandelingsmethoden voor de ernstige problemen waar onze kinderen mee worstelen: epilepsie, motorische stoornissen, ademhalingsproblemen, voedingsstoornissen enz..
Al dit onderzoek is van levensbelang voor meisjes en vrouwen met Rett syndroom. Hieruit komt de kennis voort voor een beter begrip van de oorzaken van die problemen en uiteindelijk de behandeling van de symptomen. Juist op een grote conferentie als deze, waar alle onderzoekresultaten eindeloos worden gewikt en gewogen en bekritiseerd, wordt voor mij duidelijk hoe groot de voortgang is geweest in de afgelopen jaren. En het optimisme voor verdere vooruitgang was groot deze keer. De sfeer op deze conferentie was heel anders dan in Goteborg in Zweden. Jarenlang waren er vooral vragen, nu komen er ook antwoorden. Dr. Percy sprak in zijn slotwoord over

35 jaar pionieren, bomen kappen en zaaien. Vorig jaar kon er worden geoogst toen het Rett-gen werd ontdekt. Nu is de tijd gekomen om de resultaten te verfijnen.

Ik hoop u een indruk te hebben gegeven van het Wereldcongres in Japan. Veel informatie staat uitgebreider beschreven in de congresbundel. Op verzoek stuur ik graag een exemplaar van de congresbundel toe, zodat u bepaalde informatie misschien met uw specialist kunt bespreken. De kopieer- en verzendkosten bedragen f 20,-. In specifieke gevallen kunt u overwegen om in contact te treden met de buitenlandse experts op het terrein van behandeling van Rett syndroom: dr. Kerr, dr. Witt-Engerstrom, dr. Budden, dr. Julu, het Rett-centrum in Houston.
Wanneer u meer wilt weten over specifieke onderdelen van dit verhaal kunt u mij altijd schrijven, bellen of mailen.

Rummerinkhof 14
9751 SL Haren
(050) 535 12 90
E-mail
f.reitsema@rechten.rug.nl

Ademhalingsproblemen

Een belangrijke onderzoeker van ademhalingsproblemen bij Rett syndroom is dr. Julu uit Engeland. Hij sprak op inspirerende wijze over zijn onderzoeksmethoden en trok daarmee om 7.00 (!) uur 's morgens een volle zaal. Ik zal een poging doen zijn verhaal samen te vatten. Dr. Julu staat zeker op mijn verlanglijst van mogelijke gastsprekers op een familiedag!

Onvolgroeid brein

Allereerst wees ook hij op het onvolgroeide brein van Rett-meisjes. In die ontwikkelingsachterstand ligt het probleem voor het autonome zenuwstelsel, het systeem dat zorgt voor de automatische bewegingen in het lichaam: de ademhaling, de bloedcirculatie, de hartslag, de darmbewegingen. Conclusie: de ademhaling van Rett-meisjes is instabiel, zoals bij te vroeg geboren baby's.
Het autonome zenuwstelsel wordt aangestuurd vanuit de hersenstam, die de verschillende systemen (spijsvertering, motoriek, ademhaling) stuurt en het tempo regelt. De neuronen in de hersenstam organiseren alle informatie. Als het daar fout gaat, ontstaan op diverse plaatsen in het lichaam problemen. Als voorbeelden noemde hij de grote, wijde pupillen, de koude blauwe voeten, de obstipatieproblemen en de hyperventilatie.
Dr. Julu heeft zich gericht op onderzoek naar ademhalingsstoornissen.
Hij heeft zelf apparatuur ontworpen waarmee hij het functioneren van de hersenstam in kaart brengt. Met twee apparaten meet hij gedurende enkele uren bij een meisje de bloeddruk, de ademhaling, de 'cardiac vagal tone', de 'cardiac sensitivity' voor baroreflex. Tegelijkertijd wordt er een EEG gemaakt en wordt het kind gefilmd op video. Uiteindelijk wordt alle informatie verwerkt tot een algemeen beeld van het functioneren van de hersenstam. Op basis van dergelijke onderzoeken bij meisjes in Engeland (waar hij samenwerkt met dr. Kerr) en in het Zweedse Rettcentrum van dr. Witt-Engerstrom heeft hij de typische Rett-stoornissen in de ademhaling in beeld gebracht.

Afwijkende ritmes

Dr. Julu heeft inmiddels dertien afwijkende ademhalingsritmes bij Rett syndroom beschreven. Enkele daarvan zijn:

* Apneu-achtig ademen: het kind ademt in, maar 'vergeet' uit te ademen. Dat kan tot 90 seconden duren.
* Zwak ademen: het kind haalt niet diep genoeg adem, het krijgt een centrale apneu. Dat kan tot 2 minuten duren.
* Periodiek ademen: het kind wisselt perioden van normale ademhaling af met perioden van apneu en/of hyperventilatie. Daarin kunnen weer allerlei varianten optreden.
* Krachtig ademen: het bekende hyperventileren.
* Valsava ademen: lucht happen bij het inademen, waardoor de buik uitzet.

Soms leidt extreme instabiliteit tot een zgn. 'hersenstam shutdown'. Alle systemen in het lichaam vallen stil: het kind lijkt wel dood. Dit duurt soms enkele minuten, soms langer. De ademhaling stopt niet totaal: het kind wordt niet blauw. Na enige tijd komt het vanzelf weer bij. Voor verzorgers is dit een angstige ervaring.
Omgekeerd is er soms ook sprake van 'hersenstam storm', wanneer plotseling en tijdelijk alle processen worden aangejaagd en onder grote druk komen te staan. Dr. Julu vermoedt dat in deze situatie soms kinderen overlijden, de zgn. 'sudden deaths', omdat het hart de grote plotselinge inspanning niet aankan.

Gevolgen verschillend

De verschillende ademhalingspatronen van Rett-meisjes vinden dan wel hun oorzaak in disfunctioneren van de hersenstam, de gevolgen zijn verschillend en vergen verschillende behandelingswijzen. Julu adviseert een uitgebreid onderzoek naar het specifieke ademhalingspatroon van elk meisje: hoe werkt bij haar de hersenstam? En welk risico is eraan verbonden?
De gevolgen van een 'hersenstam shut-down' zijn alarmerend, zeker de eerste keren: het kind is enkele minuten in volledige toestand van bewusteloos-

heid. Een 'hersenstam storm' is gevaarlijk, met name in combinatie met epilepsie. Hij benadrukte dat een 'hersenstam storm' uiterlijk vaak niet te zien is. Een kind kan dus gevaarlijke episodes hebben, zonder dat de omgeving het weet! Hyperventilatie valt erg op bij de meisjes, maar geeft relatief minder problemen dan het zwakke ademen.

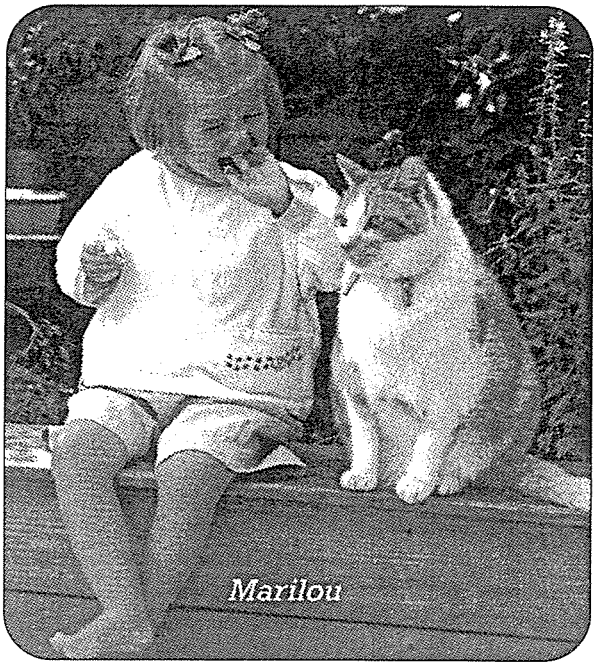
De problemen met het autonome zenuwstelsel zijn heel specifiek voor Rett syndroom. Artsen zijn vaak slecht op de hoogte. In de praktijk worden de verschijnselen (bijv. de vacant spells) vaak verward met epilepsie, en worden meisjes behandeld met medicatie tegen epilepsie. Die hebben dan weinig of geen effect. De bijwerkingen kunnen zelfs extra risico opleveren.

Goed in beeld

Julu pleit ervoor om bij Rett syndroom zijn apparatuur te gebruiken, omdat het de eerste methode is waarbij het hele autonome systeem in beeld wordt gebracht. Je kunt objectief meten welke hersenstamneuronen betrokken zijn bij de afwijkingen. Pas dan kan een arts iets doen aan behandeling. Zo wordt bijvoorbeeld busperone aangeraden bij levensbedreigende apneu. Maar het is een medicijn waarmee je heel voorzichtig moet zijn en het is belangrijk om te weten of er werkelijk sprake is van apneu.

De apparatuur van dr. Julu wordt gebruikt in Engeland en Zweden. In Nederland wordt dit onderzoek niet gedaan. Het zou buitengewoon nuttig zijn om ook in ons land deze kennis beschikbaar te hebben.

Brochure over Rett syndroom



In de serie met specifieke informatie is net de nieuwe brochure over Rett syndroom verschenen. Het gaat om informatie voor ouders, familieleden en andere belangstellenden na de diagnose: "Dit meisje heeft Rett-syndroom".
De brochure gaat in op de verschijnselen, de oorzaak en de aanpak en begeleiding. Net als in de andere uitgaven in de serie wordt de informatie aangevuld met ervaringsverhalen, foto's en adressen. Er staan mooie foto's in van Annika, Marilou en Menina.

De brochure kost f 12,- voor leden en f 18,- voor anderen en is bij de FvO te bestellen.

Annika

Hallo allemaal

De vorige keer vertelde ik jullie dat het prima met me ging. Dat had ik dus direct af moeten kloppen. Vlak voor Sinterklaas kreeg ik weer zo'n periode dat het niet wilde met me. De ene aanval na de andere. Ik kon op een gegeven moment nog geen vijf minuten in mijn rolstoel zitten. Ik stuiterde er bijna letterlijk uit. Ik had net 'anti-kiep-wieltjes' op mijn rolstoel en dat was maar goed ook. Ik had anders een paar echte koprollen gemaakt, met stoel en al.
Al met al was het weer zo'n vervelende tijd. Ik ben bijna zeven weken niet naar mijn dagverblijf gegaan. Ik had de mazzel dat mama alleen maandag en dinsdag les hoefde te geven en de week voor Kerst vrij kreeg van haar directeur. De dagen dat mama moest werken kon papa thuis werken of hij nam vrij. Daardoor was er de hele tijd iemand bij me die me goed kende en die me gerust probeerde te stellen. Ik had deze aanvallen eerder meegemaakt en ik was niet zo in paniek als de afgelopen keren. Maar vervelend bleef het wel; en vermoeiend.

✳Nadat mama eens een tijdje had nagedacht en wat informatie had ingewonnen, heb ik ook 'krachtvoer' gekregen: Nutri-drink. Ik kreeg een half pakje van dat mierzoete spul bij de gewone maaltijd, dan had ik mijn buik vol zitten. Daardoor kreeg ik wat meer energie en kon ik beter en sneller herstellen van de aanvallen. Al met al ben ik niet zoveel afgevallen als tijdens de andere periodes dat ik aanvallen had. Inmiddels is het half februari en ben ik weer de oude. Ik ga weer met plezier naar het dagverblijf. Ik kan ook prima tegen drukte en heb zelf weer vaak het hoogste woord.

Begin maart gaan we lekker een weekje op vakantie in Arnhem. Bij 'Bio' hebben ze een heerlijk zwembad en op het terrein is een manege. Met andere woorden: dat wordt zwemmen, paardrijden en veel wandelen in de buurt. Ik verheug me er enorm op.

✳Waar ik van baal, is dat mijn rug krommer en krommer wordt. Iedereen die me kent vindt het nu hoog tijd worden dat er iets gebeurt. Mijn revalidatiearts zal nog een brief schrijven aan de orthopeed.
Een paar weken geleden ben ik op visite geweest in het ziekenhuis in Groningen om kennis te maken met de dokter die direct na de operatie voor me zal zorgen. Ik dacht dat papa en mama weer een heel verhaal zouden moeten afsteken over mijn 'autonome disregulatie', maar dat viel mee. Deze dokter kende het en schrok er niet van of zo. Dat geeft moed. Eindelijk een arts die je niet alles moet uitleggen. Ze hadden al over me vergaderd en ze hadden veel dingen die met het Rett syndroom te maken hebben opgezocht in de literatuur. Misschien word ik rond de tijd dat jullie dit lezen wel geopereerd. Het zal geen pretje zijn, maar het is wel verreweg het beste.
Mijn stoel is helemaal aangepast, maar ik hang vaak zelfs buiten de voorgevormde rug. Het zit gewoon ongemakkelijk. 's Avonds ben ik vaak doodmoe. En als je bedenkt hoe leuk ik lopen vind, en hoeveel moeite ik nu moet doen om een beetje rechte stappen te kunnen zetten, zelfs in het zwembad. Ik hoop dat ik na de operatie nog zal kunnen lopen. Het is een van de dingen die ik het leukst vind.

Al met al moeten we maar afwachten wanneer ze me gaan opereren. Maar ik denk dat het niet lang meer zal duren. In ieder geval laat ik dan wat van me horen.

Groetjes, ook aan jullie papa's en mama's.

Annika

Van de penningmeester

Op 18 februari is het saldo van de Stichting RSN *f* 3.600,- positief.

Ontwikkelingen:
* Herdruk van het boek van Barbro Lindberg, 'Rett syndroom, een praktische handleiding'. Onze kosten hieraan zijn *f* 2100,-. Het boek is inmiddels weer voorradig.
* De video van de IRSA met Julia Roberts over 'Silent Angels' is ondertiteld in het Nederlands. Onze kosten hieraan zijn *f* 650,-. De video is inmiddels voorradig. Het is een echte aanrader!
* Het boek van Kathy Hunter, de oprichter en voorzitter van de IRSA, zal vertaald worden. Wij houden u op de hoogte.

✳Al deze activiteiten gaan trouwens in nauw overleg en samenwerking met de Belgische zustervereniging. In de volgende nieuwsbrief zullen wij u informeren via welke donateurs onze gelden zijn binnengekomen sinds de oprichting van de stichting.

Anja en Bas Versteeg

De nieuwsbrief Rett verschijnt enkele malen 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, Algemene 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

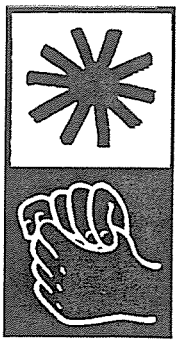
- *Helpende Handen, Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten*
  Houttuinlaan 7
  Postbus 404
  3440 AK Woerden
  Telefoon (0348) 48 99 70

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

Internetadres netwerk:
www.rettsyndrome.org/nl
E-mail:
rsnn@rettsyndrome.org

ISSN-nummer: 1387-3881

Kerngroep netwerk



Petra en Ed Arnst
Salvialaan 33
2343 XA Oegstgeest
Telefoon (071) 517 22 61
E-mail: e.arnst@zonnet.nl

Migiel van Lier en
Marjon van Vlijmen
Populierendreef 900
2272 HS Voorburg
Telefoon/fax (070) 386 06 76
E-mail: lier05@zonnet.nl

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
E-mail: bversteeg@wish.net

Axel en Leonieke Wiertz
Hemelsblauw 2
2718 JX Zoetermeer
Tel. (079) 362 88 90
E-mail: wiertz@post.com

BRSV
Belgische Rett Syndroom vereniging VZW
Lil 26, 2450 Meerhout, België
Telefoon 0032 50 550268
E-mail: brsv@rettsyndrome.be

GIFTEN
Giften aan de Stichting Netwerk Rett Syndroom zijn fiscaal aftrekbaar (KvK Rotterdam: 24286904).
Het gironummer van de Stichting is 8116352, Walk 6, 6093 GT Heythuysen.

De datum voor de komende

Familiedag

is

30 juni 2001

Het onderwerp is:

Spel en speelgoed,
favoriete activiteiten en fijne therapie

De plaats hoort u nog.