Netwerk Rett

nieuwsbrief | nummer 28 | november | 2003

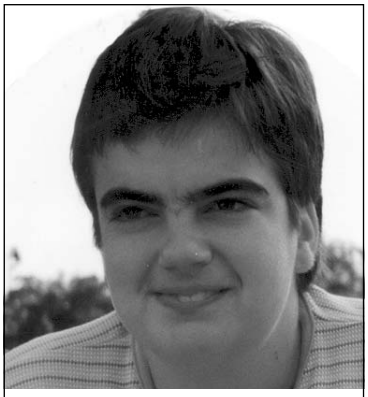
Diana

Mijn naam is Diana Heijnens. Ik ben 23 jaar en het enige kind van Math en Helma Heijnens. Ik woon in het prachtige stadje Valkenburg aan de Geul in Zuid-Limburg.

Met een gewicht van 1580 gram kwam ik negen weken te vroeg ter wereld. Mijn gewicht was veel te laag. Ik moest de couveuse in, maar ik maakte het goed, zo werd aan mijn ouders verteld.
Na negen weken mocht ik het ziekenhuis verlaten: groot feest thuis!

Te braaf
Ik was een brave baby, ik huilde nooit van de honger en ik sliep veel. Na regelmatige controle in het ziekenhuis merkten mijn ouders toch dat er iets aan de hand was. Ik deed niets anders dan slapen en eten. Ik brabbelde niet, zoals andere baby's dat doen. Ik maakte geen geluidjes en speelgoed interesseerde me helemaal niet.

• Lees verder op pag. 3



Redactie
De nieuwsbrief Rett verschijnt enkele malen per jaar onder verantwoordelijkheid van het Rett Syndroom Netwerk Nederland. Het netwerk wordt ondersteund door de samenwerkende oudervereenigingen:

Philadelphia, protestants-christelijke vereniging voor mensen met een verstandelijke handicap, hun ouders, familie en vrienden
T 030 2363738
www.verenigingphiladelphia.nl

VOGG, Algemene vereniging van ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap
T 030 2363744
www.vogg.nl

Dit Koningskind, Vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun ouders en vrienden
T 030 2363788
www.ditkoningskind.nl

WOI, Werkverband van Ouder- en familieverenigingen in Instellingen voor mensen met een verstandelijke handicap
T 030 2363722
www.woi.nl

Helpende Handen,
Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten
T 0348 489970
www.fvo.nl/helpendehanden

Redactie-adres:
Federatie van Oudervereenigingen
t.a.v. Mieke van Leeuwen
Postbus 85276
3508 AG Utrecht
T 030 2363767
F 030 2313054
utrecht@fvo.nl
www.fvo.nl

ISSN-nummer
ISSN-nummer: 1387-3881

Netwerk nieuws

Eind augustus is de kerngroep van het Rett syndroom in een bijzondere samenstelling bij elkaar geweest, namelijk met zowel de vertrekkende (Anja & Bas en Migiel & Marjon) en de nieuwe leden (Gerard & Gea en Peter & Shamim). Voor de overdracht zijn goede afspraken gemaakt. We hebben een mooi afscheidscadeau gevonden in een reproductie van het schilderij ‘de schepping van Adam’ van Michelangelo.

‘Creation of Adam’

Deze nieuwsbrief komt iets later dan gepland. Dat heeft te maken met de berichten over het onderzoek naar foliumzuur en Rett syndroom. We wilden nog graag in deze nieuwsbrief die informatie meenemen. In de volgende nieuwsbrief zullen we iets uitgebreider stilstaan bij het afscheid en het welkom en bij de plannen voor 2004 en verder. We zullen in ieder geval in 2004 een 'openbare' kerngroep bijeenkomst houden om iedereen de gelegenheid te geven mee te denken over het beleid.
Axel en Leonieke Wiertz hebben gezegd dat ze graag bereid zijn om de familiedag 2004 te organiseren! Het thema zal zijn: ‘Op vakantie met het Rett syndroom’.

Oproep

Mail uw ervaringen, tips & trucs, goede locaties, gouden tips naar wiertz@post.com

Kerngroep netwerk

Petra en Ed Arnst, Oegstgeest, T 071 5172261, e.arnst@zonnet.nl

Harry en Angelique van de Kraats, Ede, T 0318 624835, h.van.de.kraats@hccnet.nl

Inge Kerkhoven, Delft, T 015 2128481, inge.kerkhoven@wanadoo.nl

Gerard en Gea van Otterdijk, gerard.gea@hetnet.nl

Peter en Shamim Hartevelt, pd.hartevelt@quicknet.nl

Huib Sneep en Kirstain Houweling, T 010 4263177, F 010 4266021, k.houweling@planet.nl

Axel en Leonieke Wiertz, Zoetermeer, T 079 3628890, wiertz@post.com

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

Internetadres: www.rett.nl

• Vervolg van pagina 1

Na veel heen en weer gereis langs het ziekenhuis, heel veel dokters en fysiotherapeuten was de conclusie dat ik maar het beste naar een kinderdagverblijf voor verstandelijk gehandicapte kinderen zou gaan. Ik was toen 2½ jaar. Groot verdriet bij mijn ouders natuurlijk.

Niet op mijn plaats
Met mijn derde jaar ging ik naar 'de Grummelkes'. Het begon met een halve dag en het werd steeds wat opgebouwd tot ik vijf dagen in de week ging. Mijn moeder was er heel vaak op bezoek, want mijn ouders vonden dat ik er niet op mijn plaats was.

> Ik ben tot mijn twintigste op school gebleven, want ze zagen dat ik het fijn vond om tussen andere kinderen te zijn.

Ik was zes jaar toen mijn ouders een plaatsje vonden op de Maasgouw school, een school voor meervoudig gehandicapte kinderen. Daar kon ik misschien leren lopen of behoorlijk kruipen of ik kon er leren me met speelgoed bezig te houden. Op een school leer je toch meer dan op een dagcentrum, zo dachten mijn ouders.
De eerste jaren was het fijn en ze deden van alles met me. Ik kreeg veel therapie en met name in het zwembad was ik de koning te rijk. Tot de energie van het personeel opraakte. Ik begon vaker huilbuien te krijgen en ze wisten niet waarom of waarvoor. De energie van het personeel kon beter worden besteed aan kinderen die wel wat leerden. Bij mij was het 'verloren tijd'. Ik hing er gewoon wat bij. Ik kon toen wel lopen maar niet praten.
Praten kan ik trouwens nog niet. Ik ben incontinent en kan niet zelfstandig eten en drinken. Verder ben ik gezond en ik gebruik geen medicatie.

Rett…?
Toen ik twaalf jaar was kreeg ik een nieuwe kinderarts, want ik was nog steeds onder controle in het ziekenhuis. Deze begon als eerste over het Rett syndroom. Niemand had daar nog van gehoord. Ik ben toen voor een week opgenomen in het ziekenhuis van Maastricht. Uit deze onderzoeken kwam het vermoeden dat ik voor 99 procent een Rett meisje was. Ik was toen dertien. Er is veel tijd verloren voor goede therapie, want geen mens wist toen iets af van het Rett syndroom. Ook op school niet. Daar hielden ze maar vol dat ik autistisch was.

Ik ben tot mijn twintigste op school gebleven, want ze zagen dat ik het fijn vond om tussen de andere kinderen te zijn. Ik kreeg nog wel fysiotherapie en ze gingen ook altijd met me lopen.

Allemaal volwassenen
Met twintig jaar moest ik van school af. Ik ben toen voor dagopvang aangenomen op Maasveld. Dit is een instelling voor meervoudig gehandicapte mensen.
Wat een vreselijke dag voor mijn ouders was de eerste dag daar. Ik kwam in een groep van 12 cliënten zoals ze dat noemen. Allemaal volwassenen en ik zat daar tussen als 'klein meisje'. Ik was al twintig en ook volwassen, maar mijn ouders zagen dat niet. Ik ben drie jaar in die groep gebleven. Maar het was toch niet de goeie plek. Ik was met niks bezig, behalve alles van tafel meppen wat er in de buurt bij me staat. Heerlijk vind ik dat.

Ik ben naar een andere groep gegaan. Nu zit ik in een groep van zes mensen die allemaal ongeveer van mijn leeftijd zijn. Ik moet nog even wennen, want ik ben er pas kort. Maar het personeel is lief en aardig en ze willen alle goeds voor ons.

En nu
Dit was heel erg ingekort mijn levensverhaal. Ik ben nu 23 jaar. Ik loop nog aan een hand, al ben ik wel wat angstig. Ik eet en drink goed en ik kan goed kauwen. De scoliose is bij mij heel minimaal. Ik kan flink tandenknarsen. Het laatste jaar heb ik last van driftbuien die steeds erger worden. Ik kijk dan heel wild uit mijn ogen en bijt me in mijn rechterpols.
Ik ben graag in het zwembad, ik wandel graag en ik hoor heel graag muziek vooral die van Frans Bauer.

Namens Diana: Math en Helma Heijnen

Familiedag 2004

Het thema van de familiedag 2004 is:

Op vakantie met Rett syndroom

Voor deze dag hebben we wel uw hulp nodig.
Mail uw ervaringen, tips & trus, goede locaties gouden tips naar *wiertz@post.com*

De dokter in de witte jas die in zijn ivoren toren uitmaakt wat goed is voor de patiënt, lijkt definitief tot het verleden te behoren. Dat bleek maar weer eens op de Rett-familiedag op 14 juni. Op deze dag hielden dr L.A.E.M. Laan, kinderneuroloog in Leiden en dr J.E.H.Pruijs, kinderorthopedisch chirurg in Utrecht voordrachten over respectievelijk epilepsie en scoliose. Deze aandoeningen treffen grote aantallen Rett-meisjes en in beide gevallen zijn de waarnemingen en de inbreng van de ouders onontbeerlijk voor diagnose en behandeling, aldus beide artsen.

tekst Gerda den Heijer, journaliste en begeleidster van Marilou

Epilepsie en scoliose

Epilepsie

Mevrouw Laan lardeerde haar voordracht met een groot aantal dia's en video's, met toestemming van de ouders en waar mogelijk van de betrokkenen zelf. Uit die beelden werd duidelijk hoe verschillende soorten epileptische aanvallen eruit zien, van lichte absences tot een zware tonisch-clonische aanval. Niet allemaal even prettig om te zien, wel nuttig en leerzaam voor ouders en verzorgers!

Veel voorkomend

Epilepsie begint bij Rett-meisjes meestal rond het vierde levensjaar. Heeft het meisje tot 10 jaar geen aanvallen gehad, dan komen ze meestal ook niet meer. Uitzonderlijk is dat wel, want 94 procent van de Rett-patiëntjes heef er in meerdere of mindere mate last van.
Epilepsie bij Rett is aanvankelijk lastig te behandelen met medicijnen, maar naarmate het meisje ouder wordt, gaat ze meestal beter op de medicatie reageren. Na de puberteit nemen de aanvallen vaak in hevigheid af.
Niet altijd zijn epileptische aanvallen duidelijk zichtbaar. Een kind dat plotseling voorover klapt en zich direct daarna weer herstelt; vreemd lachen en staren; oogjes die even wegdraaien; een handje dat ritmisch begint te bewegen… Is het epilepsie of niet?

"De meiden genieten..."

Video en dagboekje

Dokter Laan benadrukte dat de diagnose alleen gesteld kan worden aan de hand van wat de ouders vertellen. Daarom kan in de meeste gevallen de videocamera uitkomst bieden. "Ziet u vreemde dingen aan uw kind, maak een video-opname en laat die zien aan de neuroloog", aldus mevrouw Laan: "Wij kunnen daar veel beter conclusies uit trekken dan alleen maar uit beschrijvingen, uit een EEG of uit wat we zelf waarnemen in het ene kwartiertje dat we uw kind zien."
Naast video-opnames is ook een dagboekje van belang, want aldus mevrouw Laan: "Eén epileptische aanval is nog geen epilepsie en er is ook pas sprake van epilepsie als je

het werkelijk ziet". Epilepsie komt en gaat en aanvallen zijn niet te voorspellen, noch te voorkomen. Soms is er sprake van een toename van aanvallen bij een tekort aan slaap, bij hyperventilatie en koorts of bij een combinatie van medicijnen, bijvoorbeeld antibiotica. Maar daar staat weer tegenover dat juist bij gehandicapte kinderen de aanvallen vaak verminderen bij koorts.

Medicatie

Medicatie wordt altijd gegeven in nauw overleg met de ouders en er is altijd een afweging tussen de duur en de hevigheid van de aanvallen enerzijds en de bijwerkingen van de medicijnen anderzijds. Wel adviseerde mevrouw Laan om Stesolid rectioles in huis te hebben voor tonisch-clonische aanvallen die langer dan vijf minuten duren.
De bijwerkingen van de medicijnen (o.a. depakine, tegretol, lamictal, frisium) verschillen per kind en zijn meestal van beperkte duur. Wel moeten ze (in een dagboekje!) worden doorgegeven aan de arts. Meer of juist minder eetlust, sufheid, haaruitval, een rode huid en gedragsveranderingen zijn bijwerkingen die alleen ouders en verzorgers kunnen constateren. Ook hoe de medicijnen worden toegediend, moet in de eerste plaats door de ouders worden beslist. Daarbij waarschuwde mevrouw Laan wel voor het langdurig gebruik van zetpillen, omdat die op den duur irritatie geven.

De paarden blijven favoriet.

Voorlichting

En dan komt na verloop van tijd meestal het moment waarop het kind goed is ingesteld. Het heeft geen aanvallen meer, het ondervindt weinig of geen bijwerkingen van de medicatie en het functioneert naar behoren. Onderzoeken zijn dan verder niet zinvol. Wel is het raadzaam goede voorlichting te geven aan de omgeving, aldus mevrouw Laan. "Vertel hoe epilepsie eruit ziet, wat het is, hoe men moet reageren. Zo voorkom je paniekreacties en ongelukken".

Scoliose

Ook de tweede spreker op de Rett-familiedag, dokter Pruijs, is bepaald geen solist. Samenwerking met ouders en met collega-artsen staat bij hem hoog in het vaandel. Dat moet ook wel, want scoliose (de helft van de Rett-meisjes krijgt ermee te maken) is geen eenvoudig op te lossen aandoening.

Oorzaak

Scoliose - het zijwaarts krom groeien van de wervelkolom – ontstaat bij Rett-meisjes door asymmetrisch, onevenwichtig en onvoldoende bewegen. Doordat het kind veel zit in een voorkeurshouding, ontstaat aanvankelijk houdingsscoliose, die het kind zelf corrigeert als het een andere houding aanneemt. De groeischijven in de wervelkolom komen onder een onevenwichtige druk te staan. Als het kind in de puberteit een groeispurt doormaakt, kan vervolgens structurele scoliose ontstaan, die uitsluitend met een operatie te verhelpen is. Fysiotherapie, een korset, spalken, rekken en strekken baat niet, aldus Pruijs. Deze vorm van scoliose (neuro-musculair) wordt altijd erger, vooral als die al voor de puberteit is begonnen en daarom is Pruijs voorstander van vroegtijdig opereren. Want niet alleen wordt het kind door scoliose ernstig belemmerd in ontwikkeling en beweging; ook levert het gevaar op voor de inwendige organen, zoals hart en longen, die steeds meer in de knel komen te zitten.

Operatie

De behandeling bestaat uit het operatief vastzetten en vervolgens aan elkaar laten groeien van de wervels, de spondylodese. De rug wordt dan wel stijf, maar hart en longen krijgen de noodzakelijke ruimte.
Voor het vastzetten van de wervels aan een staaf zijn inmiddels zo'n 200 verschillende systemen uitgevonden, die volgens Pruijs eigenlijk allemaal even goed werken. Hij werkt zelf met de Luque-methode,

waarbij de staaf met een soort ijzerdraadjes aan de wervels wordt vastgezet. De rug behoudt de mogelijkheid om nog wat te groeien, zodat de operatie na een paar jaar niet nog eens overgedaan hoeft te worden. Het kind hoeft na de operatie niet in een korset of een gipsbed. De hele rug wordt vastgezet om te voorkomen dat in het onbehandelde deel later alsnog scoliose ontstaat.

Multidisciplinair

Orthopedisch chirurgen "snijden en wrikken" graag, vertelde dr Pruijs (zoals ook te zien was op de dia's die hij toonde). Zeker als het om ernstig gehandicapte patiënten gaat, werken ze daarom altijd in een multidisciplinair team. De vraag is bij scoliose namelijk niet of het kind geopereerd moet worden, maar of het de operatie kan doorstaan. Bij Rett-meisjes wordt dus altijd de hulp ingeroepen van o.a een kinderarts, een neuroloog en een revalidatiearts, want ook de nazorg is belangrijk. Na afloop moet het kind goed recht in de stoel kunnen zitten. Voor een operatie is een goede longfunctie noodzakelijk, maar die is bij Rett-meisjes moeilijk te onderzoeken. Daarom gaat de chirurg hier af op de informatie van de ouders. "Kan uw kind hard lachen, huilen en gillen en is er sprake van scoliose? Dan is de longfunctie waarschijnlijk voldoende om na de operatie van de beademing af te komen!" aldus dr Pruijs.

Voor vragen over scoliose: dr Hans Pruijs, h.pruijs@wkz.azu.nl

Linda

Mijn naam is Linda Scheepbouwer. Ik ben 26 jaar en heb het Rett-syndroom. Ik kan goed communiceren met 'ja' en 'nee' picto's. En daar wil ik graag iets over vertellen.

Van mijn vierde tot mijn zeventiende jaar ging ik naar een kinderdagverblijf. Ik zat daar in een groep waarvan mijn moeder en vader vonden dat ik er niet helemaal in paste. Mijn ouders vonden dat ik veel meer kon dan dat ze dachten op het kinderdagcentrum. Maar als mijn moeder daarover begon, dan stonden ze haar aan te kijken of ze dachten "daar is weer zo'n moeder die denkt dat haar kind beter kan". En dan ging mijn moeder met haar ziel onder haar arm weer naar huis. Maar mijn vader en moeder gaven het niet op. Ze lieten mij kiezen wat voor kleding ik aan wilde of wat ik op brood wilde en dat ging heel goed. Toen ik 18 jaar was ging ik voortaan naar het dagverblijf voor ouderen. Daar zag een logopediste wat ik kon en deze belde mijn moeder voor een gesprek. Ze wilde namelijk graag met me gaan werken. Mijn ouders waren heel trots en blij dat nu ook iemand anders zei dat ik veel meer kon dan ze allemaal dachten. En dat ze het dus beter wisten al die tijd.

De logopediste begon te werken met foto's. Dat had ik zo door. Ik werk nu ook met een memory-spel en ik kan alles duidelijk maken met ja en nee picto's. Ik heb een boog op mijn blad waar de ja en nee picto's opzitten, zodat ik ze altijd goed kan communiceren. Ja is groen en nee is rood. Mijn ouders waren weer even bezorgd toen ik van dagcentrum moest veranderen. Maar ze hebben gezorgd voor een goede overdracht. Na een wenperiode gaat het nu ook weer prima. Verder kan ik ook nog fietsen en ik sta elke dag in de statafel.

Met dit verhaal willen mijn papa en mama tegen alle andere ouders zeggen:

Geef het nooit op, doe wat je hart je ingeeft en vecht voor wat je ziet in je kind!

Familie Scheepbouwer

De grootste stap uit ons leven

Katinka uit huis

Katinka met Lotte

De laatste keer dat Katinka in het nieuws was, was tijdens de televisie uitzending 'Na de diagnose' van de EO. Hierin vertelden wij hoe wij in april 2000 afscheid hadden moeten nemen van onze griet vanwege een steeds slechter wordende gezondheid. Echter, na een nacht van hoop en vrees kwam Katinka er toch weer bovenop.

Nu ruim drie jaar later, kunnen wij melden dat het heel goed gaat. Ze is zo'n 18 kg gegroeid, de longontstekingen blijven weg en ook de communicatie is verbeterd. De PEG sonde die wij toen hebben laten plaatsen is een enorme ondersteuning in de dagelijkse voedingvoorziening De laatste vier maanden lijkt ook de epilepsie wat minder heftig te worden.

Op de wachtlijst

Vorig jaar oktober hebben wij Katinka op een wachtlijst laten zetten voor uithuisplaatsing. Dit omdat wij ervan uitgingen dat het nog wel een paar jaartjes zou duren voordat ze op kamers zou gaan. Tot onze verbazing kregen wij begin juli een telefoontje dat er een plekje voor haar was op de Hartekamp in Heemstede.

In eerste instantie zei ik meteen: Nee, want dit was nog te vroeg, hoor. Nadat ik alle negatieve gedachten achter me had gelaten, begon ik ook eens over de positieve kanten na te denken. Eindelijk 's nachts niet hoeven waken, in het weekeinde eens niet iets hoeven regelen om wat leuks met Lotte te doen, gewoon eens niets te moeten. Ik voelde me al meteen schuldig dat ik na bijna dertien jaar zorg al deze gedachten kreeg. En toch ben ik gaan praten met de maatschappelijk werkster om eens te kijken wat de mogelijkheden waren. 'Veiligheid, rust, regelmaat en reinheid', dat is wat wij het belangrijkste vinden voor onze griet.

Na veel gesprekken hebben wij besloten om het te gaan proberen. Het dagprogramma wordt afgestemd op het programma dat ze nu heeft op het dagcentrum. We kunnen haar zo vaak bezoeken als we willen, we kunnen daar heerlijk wandelen (de Hartekamp ligt in een prachtige bosrijke omgeving), zwemmen, paardrijden, kortom alles waar we nu bijna niet aan toe komen omdat de zorg te groot is.

Het is zover

Op 12 oktober is het zover, dan gaat Katinka uit huis, op kamers wonen. Ik kan het nog niet bevatten na alles wat we meegemaakt hebben. Hopelijk wordt dit nu eens een leuk boek, een bestseller, zodat ik die andere boeken, die ik al te vaak heb gelezen, nu eens gewoon niet meer open hoef te slaan.

Karin Burger

Nieuw adres Katinka Burger:
De Hartekamp, Beuk 2,
Herenweg 5, 2105 MB Heemstede

Foliumzuur en Rett syndroom

IRSA Alert is de mail-nieuwsbrief van de International Rett Syndrome Association waarin bericht wordt over onderzoek dat te maken heeft met Rett syndroom. De nieuwsbrief van 18 september 2003 opent met een enthousiast commentaar op de uitkomsten van een onderzoek naar het effect van het toedienen van foliumzuur aan meisjes met Rett syndroom. We geven hier een samenvatting van het bericht in IRSA Alert, een samenvatting van het artikel over foliumzuur en een commentaar van dokter Eric Smeets.

vertaling Peter en Shamim Hartevelt

Een prachtig hoopvol verhaal

Een prachtig hoopvol verhaal
Caroline, nu zes jaar oud, had vanaf haar geboorte al last van epileptische aanvallen. De aanvallen bleven ook bij het ouder worden. Toen ze vijf jaar was, was ze alle controle over haar handen kwijt, ze hield haar handen stevig tegen haar borst gedrukt. Ze had last van ataxie en haar ademhaling was abnormaal. Ze heeft nooit leren lopen of praten. Ze kon niet meer slikken, ze was afhankelijk van een maagsonde en moest regelmatig worden gespoeld.
Caroline had een aantal kernmerken van het Rett syndroom, maar de artsen van het Baylor College of Medicine (Houston, USA) waren niet overtuigd van deze diagnose omdat haar steeds meer afwijkende MRI's niet pasten bij Rett. Verder was bij haar ook geen mutatie op het MECP2 gen geconstateerd. De artsen verrichtten een ruggenmergpunctie en stuurden de vloeistof voor onderzoek naar het Baylor Institute voor Metabole aandoeningen. Dit instituut is gespecialiseerd in onderzoek naar bijzondere afwijkingen in de stofwisseling. Uit het onderzoek bleek dat Caroline lage waarden folaat in haar ruggenmergvloeistof had. Deze zeldzame afwijking veroorzaakt verstoringen in veel lichaamsprocessen en kan leiden tot epileptische aanvallen en tot onvermogen van de hersenen om berichten door te sturen.

Caroline kreeg meteen foliumzuur toegediend. Binnen drie dagen begon ze te lachen. En een paar dagen daarna kon zij een van haar handen weer gebruiken. Na drie weken begon ze zelf te lopen. Vier maanden later begint ze te brabbelen en kan vervolgens weer slikken en nu kan ze weer zelf eten!

Relatie tot Rett syndroom?
Het verhaal van Caroline roept de vraag op of bij de meisjes bij wie de mutatie niet is aangetoond maar die toch als Rett worden getypeerd, in feite sprake kan zijn van een gebrek aan een actieve vorm van foliumzuur. Maar het roept tegelijk de vraag op of foliumzuur een rol kan spelen in de behandeling van meisjes met Rett syndroom.

Het Blue Bird Circle Rett Center in het Baylor College of Medicine start daarom een onderzoek naar afwijkingen in ruggenmergvloeistof van meisjes met Rett, zowel meisjes met als zonder aangetoonde MECP2 mutaties.De eerste fase die binnenkort start, wordt ruggenmergvloeistof van ongeveer 50 meisjes met Rett onderzocht op het voorkomen van afwijkingen die met foliumzuur samenhangen. Blijkt dat er sprake is van behandelbare afwijkingen in de ruggenmergvloeistof van de onderzochte kinderen, dan wordt een gepaste medicatie voorgeschreven.

Worden er gemeenschappelijke afwijkingen gevonden bij voldoende meisjes, dan start de tweede fase van dit klinische onderzoek: het toedienen van medicatie en registreren van de klinische gevolgen. Het protocol voor deze tweede fase wordt binnenkort voorgelegd aan de medische onderzoekscommissie van het Baylor College of Medicine.

De IRSA heeft een vragenlijst op haar website geplaatst voor ouders die wensen deel te nemen in dit onderzoek of onderzoek wat daaruit voortvloeit. Behalve de gebruikelijke vragen zoals adres e.d. worden ook vragen gesteld over leeftijd wanneer de regressie begonnen is, motorische ontwikkeling, details over de mutatie en epilepsie. Deze achtergrondinformatie is van belang voor de onderzoekers om de onderzoeksresultaten te kunnen evalueren.

Voor meer informatie:
khunter@rettsyndrome.org

Verminderd transport foliumzuur naar centraal zenuwstelsel

In dit artikel wordt beschreven hoe vier meisjes met Rett syndroom reageerden op een behandeling met foliumzuur. Alle vier voldeden aan de klinische criteria voor de diagnose Rett syndroom. Bij twee meisjes werd een mutatie vastgesteld en bij de andere twee werd geen mutatie gevonden. Bij de start van het onderzoek waren de meisjes 5.9, 4.3, 4.5 en 3.8 jaar.

De eerste twee meisjes (zonder aangetoonde mutatie) hadden ernstige klinische kenmerken, ze konden niet zitten of lopen en hadden epilepsie. De knik trad bij hen op tussen de zes maanden en een jaar. Bij de overige twee meisjes was het klinische beeld milder, ze konden zelfstandig zitten en lopen. De knik manifesteerde zich rond de 18 maanden, waarna autistische trekken en handwas-bewegingen opvielen. Bij alle vier de meisjes werd een lumbaalpunctie (afname van ruggenmergvocht) gedaan. Het ruggenmergvocht werd onderzocht en vergeleken met controles. Het gehalte aan 5-methyltetrahydrofolaat (5MTHF) was lager in het ruggenmerg van de meisjes met Rett syndroom.

Alle vier de meisjes kregen oraal foliumzuur in een dosering van 0.8 tot 1.3 mg/kg/dag in combinatie met 1mg vitamine B12 drie keer per week. Een van de meisjes ging voor een jaar naar Turkije. Bij de andere drie meisjes werd herhaald klinisch onderzoek gedaan evenals EEG registratie en elke drie tot zes maanden werden ter controle ruggenmergpuncties uitgevoerd. Wanneer de hoeveelheid 5MTHF niet normaliseerde, werd de dosering foliumzuur opgehoogd.

Resultaten

De analyse van de klinische resultaten na toediening van foliumzuur en vitamine B12 wees op een verbetering in het sociaal contact, meer herkenning van personen en meer interesse in de omgeving. Bij alle vier de meisjes was er sprake van een verbetering in de motoriek. Bij het eerste meisje trad een normalisatie in het EEG op, bij het tweede meisje stopten de epileptische aanvallen en ook bij het derde meisje normaliseerde het EEG. Bij het vierde meisje verergerde de epilepsie. Een verstoord folaat transport naar het centraal zenuwstelsel is niet specifiek voor het Rett syndroom. De auteurs van dit artikel beschreven al eerder een groep van 8 kinderen (4 jongens en 4 meisjes) zonder MECP2 afwijkingen met eveneens een sterk verlaagd 5MTHF niveau in het ruggenmergvocht. De neurologische kenmerken van deze kinderen leken wel wat op die van Rett syndroom.
Hoewel de oorzaak van de lage folaatconcentratie nog onduidelijk is, is het toch een belangrijke bevinding omdat we weten dat foliumzuur componenten een rol spelen bij diverse stofwisselingsprocessen in de hersenen.
De belangrijkste bevinding volgens de auteur is de positieve reactie van de vier kinderen op het toedienen van foliumzuur. Een stabilisatie in de klinische kenmerken, een verbetering in het contact en vermindering van epileptische aanvallen. Meer en langer onderzoek is nodig, maar de eerste bevindingen zijn hoopvol.

V.T. Ramaekers, S.I. Hansen e.a. (Afdeling kinderneurologie – Universitair Ziekenhuis Aken)

Commentaar Eric Smeets

Mijn commentaar op het overigens wetenschappelijk goed onderbouwde artikel over foliumzuur en Rett syndroom is het volgende.

Complex meervoudig gehandicapten al of niet met voedingsmoeilijkheden, hebben vaker een tekort aan foliumzuurtransport in het centraal zenuwstelsel. Dit komt zoals de auteurs zelf ook relativeren, door de gestoorde bloed-hersen barrière en niet zozeer door een verminderde opname of aanvoer van foliumzuur. Het gebruik van foliumzuur is onschadelijk. De dosering werd hier zo hoog gesteld (ca.2 mg/kg) omdat men enkel een transportprobleem vermoedde en omdat men kan verwachten dat een hoge aanvoer meer kans maakt om in het hersenvocht te geraken en aldus door de hersencellen kan benut worden.

Alle in het artikel beschreven Rett meisjes vertonen een verbetering in motorische- en contact-vaardigheden. Toch wordt dit niet goed objectief weergegeven in relatie tot het stadium van het syndroom waarin ze verkeerden en de leeftijd waarop de bepalingen en de behandelingen werden gedaan. De beschreven 'verbetering' die optrad heeft mij niet geïmponeerd omdat de meisjes met een gerichte aanpak altijd een betere 'prestatie' laten zien, alleen al door de gerichte aandacht die ze dan krijgen. Bovendien zijn er veel wisselingen in stemming en gedrag gedurende de dag of periodisch bij Rett meisjes in het algemeen.

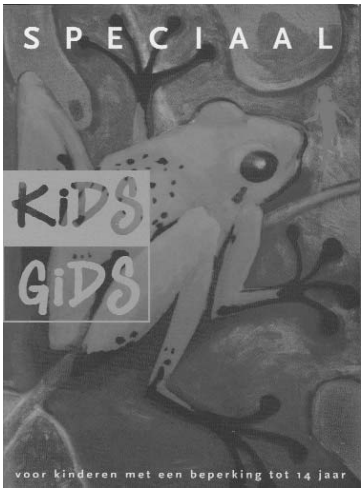
Het artikel zal zeker aanleiding zijn om verder te zoeken naar behandelingen in het Rett syndroom, maar het is veel te vroeg om van een succesvolle therapie te spreken.

Dr. Eric Smeets

De Kidsgids

Welk attractiepark heeft een beeldentuin met beelden om te voelen? Welke muziekgroep musiceert voor verstandelijk gehandicapte kinderen? Waar kun je aangepast speelgoed lenen? En waar kun je terecht als je in een rolstoel wilt leren skiën?

Het antwoord op deze en vele andere vragen vind je in Kidsgids Speciaal, een gids voor kinderen met een beperking.



In 15 hoofdstukken wordt een beeld gegeven van de mogelijkheden die er zijn in Nederland voor kinderen met een lichamelijke of verstandelijke beperking. Van toegankelijke plekken in de natuur of bij de dieren tot bijzondere cursussen en musea en podia met speciale voorzieningen.
Achter in de gids vind je nog een aantal nuttige adressen die je wegwijs maken in onderwerpen als vervoer en toegankelijkheid, financiële zaken, onderwijs en media.
Kidsgids Speciaal bespreekt ook het reguliere aanbod van bepaalde instellingen waarbij er veel aandacht wordt geschonken aan de integratie van deelnemers met een handicap.

De Kidsgids is te koop in de boekhandel. Prijs € 12,50,
ISBN 90-76691-19-3.

'A Sem Moment'

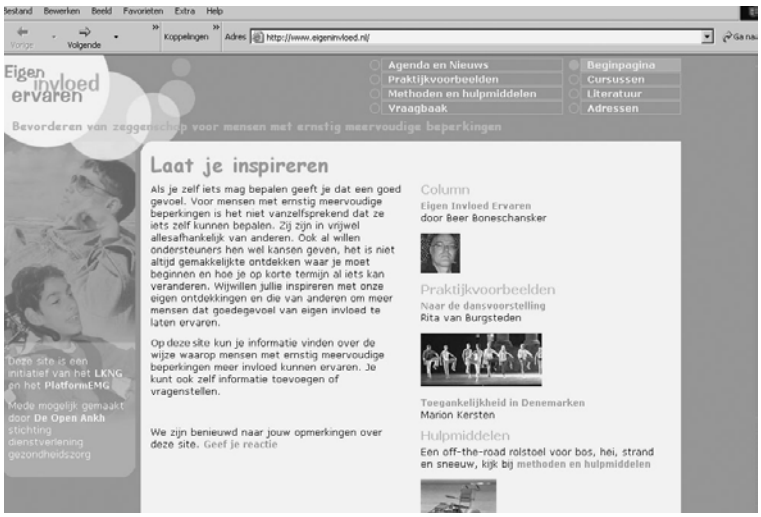
It doesn't happen often, but when it does you'll know.
It hits you like a ton of bricks, an angel told us so.
It happens in an instant, and it takes your breath away.
It's callet 'A Sem Moment', that we cherish everyday.
A giggle, unprompted, unbelievable, it comes right from her heart,
as if to say right back to us 'Yes, I am here, yes I am smart'.
We tell her we're so proud of her, of how she's been so brave.
Her eyes look up to us, this moment we do save.
I hear her say 'mommy' with her eyes. It's so hard to explain.
To have 'A Sem Moment', is the sweetest kind of pain.
When she looks right at you, eyes gleaming, face aglow,
When you have a Sem moment, it illuminates your soul.
Her essence stays with you all day long, her love it is so pure.
A life-altering experience, dear God, we know there is no cure.
You may never understand and you may never know,
this precious gift that we've been given, and how we love her so.
We lay her in bed at night, her eyes show us her love.
We come to take a second look, and somehow it is enough.
'Although my body's broke, I'm here to do my deed.'
When you have 'A Sem Moment', you will understand the need.

Gedicht van de mama van Sem

Zeggenschap bevorderen

Het LKNG heeft een website gemaakt over het bevorderen van zeggenschap voor mensen met ernstige meervoudige beperkingen. Het is een vervolg op de brochure 'Eigen invloed ervaren'.

Op de website kunnen bezoekers informatie vinden, maar ook vragen stellen of zelf informatie toevoegen. *Zie verder www.eigeninvloedervaren.nl*



Zorgboerderij Fenna Heerd

Per 1 oktober 2002 is de Fenna Heerd officieel van start gegaan. Daarvoor waren Jacob, Johan en Fenna al regelmatig hier gezamenlijk aanwezig op onze boerderij, terwijl de Fenna Heerd nog niet eens klaar was. Jacob, Johan, Rob, Marijke en Fenna zijn er nu de hele week. Karina is er alleen op de dinsdag en de donderdag.

De dieren
We begonnen in oktober 's morgens om half negen. Dit bleek echter te vroeg voor iedereen. Nu is de dagbesteding van negen uur s'morgens tot vier uur s'middags. Elke dag hebben we wel twee tot drie uur nodig om de dieren te voeren, ook omdat verschillende dieren wat extra aandacht nodig hebben, zoals hangbuikvarken Bram, krielhaan Flip en konijn Maxima.
Soms gebeuren er kleine drama's, zoals een kip die doodgebeten werd door een vos en het konijntje Schumacher dat meegenomen werd door een buizerd. Noodgedwongen sluiten we de dieren nu 's avonds op. Ook een van de Nubische geiten, die we bij de opening op 11 oktober van onze voorzitter kregen, is doodgegaan. De deelnemers hebben het er dan wel even moeilijk mee, maar het hoort wel bij de zorgboerderij. Aan de andere kant zorgen de vijf jonge dwerggeiten, waarvan er drie aan de fles zijn, wel voor de nodige afleiding.

Vrij vast programma
Naast de bezigheden met de dieren en aanverwante zaken hebben we andere dingen op het programma staan, zoals bakken, winkelen, creatief bezig zijn, klussen op en om het erf, paardrijden en op donderdag met z'n allen zwemmen in Tropica te Veendam.
De dagen vliegen om; het is heel gezellig en sfeervol. Het doet je best wat als je vlak voor de korte kerstvakantie ziet dat sommigen het niet leuk vinden dat ze de Fenna Heerd anderhalve week moeten missen.
Als basis zijn er twee begeleiders aanwezig. Op dinsdag en donderdag is er iemand extra. Dan is Karina er namelijk ook bij en we hebben dan altijd een activiteit die meer zorg vraagt. De begeleiders zijn Evelien, Gisela, Taco, Anneriek en Agnes. Diana helpt tijdelijk af en toe mee. Bij de creatieve middag en bij de klusjes op de boerderij helpen wij vaak een keer mee. Cindy en Myrna helpen iedere vrijdag als vrijwilligsters met het paardrijden. We hebben een programma met een vrij vaste structuur van activiteiten en dit voldoet erg goed.

Aagtje en Geuko ten Have
haveten007@zonnet.nl

Signalement

Heft in eigen had

Steeds vaker nemen mensen het heft in eigen handen om hun woon- en zorgwensen te realiseren. Deze doe-het-zelvers in zorgland verwezenlijken zo hun eigen dromen. Maar dat gaat niet zomaar....

In 'Heft in eigen hand' vindt u een beschrijving van acht initiatieven, tips en adressen. Onder de beschreven projecten zijn twee zorgboerderijen voor mensen met een verstandelijke handicap en drie wooninitiatieven voor mensen met een ernstige of meervoudige handicap.

Het boekje is gratis te bestellen bij de SEV-bestellijn, T 010 285055 of via order@sev.nl

Us Dream van start

Een afspraak, die mensen maken, om iets te gaan doen. Zo werd de intentieverklaring genoemd. De afspraak stond voor de droom van zes ouderparen die verwezenlijkt zou moeten worden. Een eigen droompaleis voor hun zes gehandicapte kinderen.

Nu, bijna een jaar na het startsein voor de bouw, is het zover. Het resultaat van zes jaar hard werken. Ons droompaleis is klaar en Annika, Daniëlle, Lieke, Matthijs, Saskia en Suzanne kunnen er wonen. De start van een nieuw begin voor onze kinderen en onze gezinnen, want us Dream is werkelijkheid.

Adres Us Dream:
Hooidolle 14A
8918 HV Leeuwarden
info@usdream.nl
www.usdream.nl

Annika

Hallo allemaal,

Sinds ik de vorige keer een stukje geschreven heb, is er al weer een heleboel gebeurd. Ik heb zo nu en dan nog last gehad van die vervelende aanvallen die ik niet kan beheersen, maar de laatste tijd gaat het eigenlijk niet onaardig. Ik heb rond de zomervakantie nog een periode gehad dat ik niet lekker in mijn vel zat, maar sindsdien gaat het heel goed met me. Misschien zijn die aanvallen nu eindelijk voorbij? Ik durf het nog niet te zeggen, maar wie weet.

Het allerbelangrijkste is wel, dat inmiddels het huis 'Us Dream' klaar is. Ik heb er zelfs al een flink aantal nachtjes geslapen. Vlak vóór de zomervakantie kregen mijn ouders, de papa's en mama's van de andere vijf bewoners de sleutel van het huis. De hele vakantie hebben ze zich uitgesloofd met verven, behangen, meubeltjes uitzoeken, gordijnstoffen bekijken en ga zo maar door. Omdat ik me niet helemaal lekker voelde, die aanvallen weer dus, heb ik veel tijd doorgebracht bij Us Dream. Papa en mama hadden mijn allereerste bed met (hoge) hekjes nog in een hoekje van de garage staan, en hebben dat zolang in mijn slaapkamer gezet. Zo kon ik rustig liggen omdat ik niet lekker in mijn stoel kon zitten, terwijl zij hard aan het werk waren. Ik weet nu alles van glasvezelbehang en van muurverf. Meiden, als je een fel kleurtje op je muur wilt hebben, dan moeten je papa en mama misschien wel vier lagen verf op de muur smeren. Ik heb allerlei vreemde woorden gehoord toen papa er na de derde laag achter kwam dat de muur in mijn kamer nog niet goed was. Nu is het heel mooi hoor, maar hij kijkt nog steeds wat vreemd uit zijn ogen als mama het over die muur heeft.

Na de vakantie hebben de bouwvakkers nog een flinke tijd heel hard moeten werken voordat alles klaar was, maar eind september is ons huis, onze droom (Us Dream) officieel geopend. Er kwamen heel veel mensen kijken, en het was een groot feest. In de weken daarna zijn er steeds meer kinderen gaan wonen. Nu zijn er vier, en Lieke en ik logeren er elke week. Door langzaam steeds langer te gaan logeren ga ik heel langzaam verhuizen. Dan merk ik er het minste van denken papa en mama. Ja, ja, en zij kunnen er zo ook langzaam een beetje aan wennen denk ik.

Maar mijn knibbelknabbelknuisjehuisje is mooi!? Ik heb er allemaal mooie spullen staan. En een van de leukste dingen vind ik wel het glas-in-lood raampje tussen mijn slaapkamer en mijn woonkamer. Dat raampje ken ik nog van het oude huis van mijn opa. Dat huis is afgebroken en nu heb ik dat mooie raampje in mijn huis zitten. En op mijn slaapkamer heeft een mevrouw allemaal mooie tekeningen gemaakt van Mowgli en Baloe, van Peter Pan en Tinkelbel, van Ariël en Botje en Sebastiaan. Het lijkt af en toe wel of ik zelf in een tekenfilm speel. Hartstikke leuk hoor. Sinds kort heb ik ook een nieuw hoog/laag bed: heel breed en heel mooi. Rende Zoutewelle heeft ook dit bed voor me gemaakt. Hij kan dat echt heel goed.

Binnenkort ga ik weer een weekendje logeren in Us Dream. Dan kan ik als een prinsesje in mijn mooie bed liggen.

Heel veel groetjes van Annika.