

Netwerk Rett

nieuwsbrief | nummer 30 | juli | 2004

Floortje

Wanneer kwam het Rett syndroom in ons leven? Dat weet ik nog steeds niet precies. Dat moet ik terug lezen, de video bekijken. Op de een of andere manier doe ik dat nog steeds niet. Ik denk tussen negen maanden en een jaar.



De zwangerschap en bevalling verliepen prima, je bent geboren op 24 oktober 1999. Floortje! Wat waren we gelukkig met jou.

De borstvoeding startte heel moeizaam, maar na een week hadden we de smaak te pakken en na negen maanden vond je het wel genoeg. Je was altijd lief en tevreden. Lachte heel veel en iedereen was weg van je. Zo'n mooi en vrolijk meisje.

Niet zo vlot

Als baby was je niet zo vlot met je grove motoriek. Draaien lukte pas met een half jaar, je hoofd goed oprichten vanuit buikligging ook rond die tijd en dan nog niet overtuigend. Aan de 'baby-race' wilden we nooit meedoen. Elk kind heeft zijn eigen tempo en karakter. Dat hebben we heel lang vol gehouden.

Met negen maanden kon je zitten als ik je neerzette. En dat deed ik, want jij vond het leuk. Als je viel wachtte je tot ik je weer neer zette.

Het duurde lang tot je je ging voortbewegen, met veertien maanden ging je bilschuiven.

• 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 ouderverenigingen:

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 Ouderverenigingen
t.a.v. Tamara Stranders
Postbus 85276
3508 AG Utrecht
T 030 2363767
F 030 2313054
t.stranders@fvo.nl
www.rett.nl

ISSN-nummer

ISSN-nummer: 1387-3881

Netwerk nieuws

Op vrijdag 26 maart vond een druk bezochte 'openbare vergadering' van het netwerk plaats.

Kinderneurologe prof. dr. BT Poll-The en drs. E. Hagebeuk gaven een toelichting op de proefstudie die het AMC wil gaan uitvoeren met folinezuur (zie nieuwsbrief nr. 29). Het was een drukke bijeenkomst en er waren veel vragen over het onderzoek. Met name het feit dat 3 keer een ruggeprik nodig is voor het onderzoek riep de nodige vragen op.

Verder gaf het netwerk aan zich de komende tijd te willen richten op fondsenwerving, met name ten behoeve van het IRSRF: het Amerikaanse Rett fonds van waaruit veel internationaal (en dus ook Nederlands) onderzoek wordt gefinancierd.

Bijwerken van de website is zeker ook een actiepoint. Daarvoor wordt

iedere inbreng op prijs gesteld. Wati Roijen heeft aangeboden twee artikelen uit Rett Gazet (het blad van de Amerikaanse Rett vereniging) te willen vertalen voor de website. Het ene artikel gaat over Family Resilience (veerkracht). Daarin gaat iemand die heel veel ervaring heeft met gezinnen met een kind dat speciale zorg vraagt in op de vraag waarom het ene gezin zo worstelt en het andere ondanks alle zorgen floreert. Het tweede artikel gaat over communicatie.

Tenslotte: in het najaar kunt u genieten van een tv uitzending van de stichting 'Doe een wens' die voor Marilou Wiertz een prachtige snoezelkamer heeft gebouwd. In het volgende nummer vertelt Leonieke er meer over.

Tamara Stranders

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



• Vervolg van pagina 1

Rond de jaarwisseling wezen anderen ons er op dat er misschien toch meer mis was met jou.

Is het vreemd dat we uitsluitend het goede van jou wilden zien? Jij, ons mooiste en liefste meisje van de wereld. Daar mag niemand slecht over denken. Vooral Rob kon en wilde het niet geloven.

Twijfel

Toch had ik wel momenten van twijfel. Je was nauwelijks eenkenig, als je pijn had maakte het niet uit wie je oppakte en troostte. Na een logeernachtje bij opa en oma leek het je niets te doen toen ik binnen kwam, je zag me niet eens. Dat probeerde ik goed te praten, je was zeker boos dat ik weg was geweest. Maar diep in mijn hart wist ik dat het niet klopte. Dat je niet meer in je handjes klapte, niet meer zwaaide. Je kon toch je armen omhoog doen toen ik voor je eerste verjaardag oefende met hieperdepiep...? Of had ik me dat inge-

beeld? Je kon met zeven maanden blaadjes van een tijdschrift ombladeren, je speelde met blokjes in en uit het stooftje, je snapte met een half jaar kiekeboe, trok het doekje van je gezicht.

Het ontroostbare huilen in de winter en het voorjaar van 2001. Honderd keer zong ik "Drie kleine kleuter-tjes", "In de maneschijn"; las ik het verhaaltje van het ei. Je huilde maar. En of we nu zongen, bij je gingen liggen, je hand vast hielden, boos werden, je lieten huilen, je viel niet in slaap.

Maar je was onze eerste en enige en liefste en mooiste... Ik zag spoken omdat ik door mijn werk bang was dat jij een van die mooie meiden met een verstandelijke handicap zou worden. Bang dat je een vorm van autisme had.

In januari 2001 deed de fysiotherapeute haar intrede. Zij leerde jou en ons kruipen, vanuit kruip naar zit, vanuit kruip naar stand. Niet te geloven hoe je over die processen moet nadenken als het niet vanzelf gaat.

Weer zwanger

Ik was weer zwanger, o, wat een geluk, dat was niet meer terug te draaien en ik wilde daar ook van genieten. Geen zorgen dat er met dit kindje ook iets mis zou kunnen zijn.

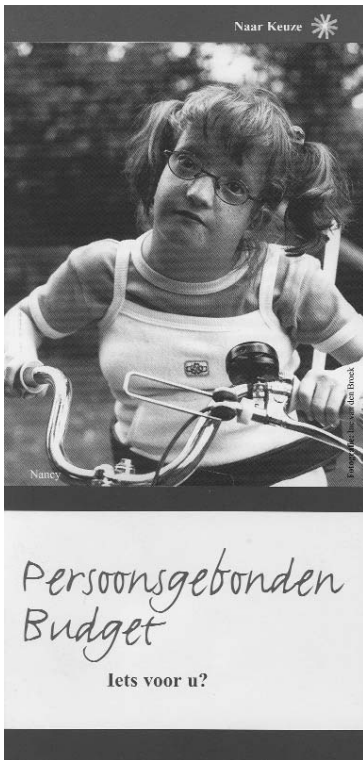
Rond de geboorte van Emiel gingen we naar de kinderarts en vervolgens naar het vroeghulp team. Het was nog steeds niet overtuigend duidelijk dat er iets was, ook niet voor de deskundigen. Je was anderhalf jaar. Omdat je op motorisch gebied zoveel leerde en daar al je energie voor nodig had, was het verklaarbaar dat je geen belangstelling voor je omgeving had, geen interesse meer in speelgoed, het brabbelen gestopt was. Je lach leek ook verdwenen. Desondanks bleef je het lieve en tevreden meisje.

Vorderingen

Je pakte alle oefeningen op, je vond het meestal niet vervelend, je maakte vorderingen. voor de zomer, 20 maanden jong, daar stond je aan de box. Joehoe, we konden bed- en box-bodem eindelijk tot de grond laten zakken, een hoogtepunt.

Geweldig, je kon nu zelf gaan zitten en ook nog gaan staan. Niets was leuker dan dat. Het gevolg was dat je niet meer in slaap kwam. Ik kon je -tig keer neerleggen; het hielp niets, je zat of stond zo weer. We hebben een slaapzak aan een laken gemaakt, je kon geen kant meer op. Verschrikkelijk, maar het werkte wel.

Die maanden leerde je lopen achter een karretje, een paar traptrede op kruipen. In november, je was net twee jaar, kreeg ik mijn eerste echte kus van jou. Die zal ik nooit vergeten. Langzamerhand kregen we weer meer contact met je.



‘Naar Keuze’, het budgethouder-snetwerk van de ouderverenigingen heeft enkele nieuwe folders uitgebracht. Een folder over het netwerk en een folder ‘Persoonsgebonden budget. Iets voor u?’

De folders zijn gratis (exclusief verzendkosten). Te bestellen via FvO, T 030 2363767 of via utrecht@fvo.nl

Dit afgelopen jaar was voor ons het moeilijkst. De constante twijfel of er nu wel of niet iets met jou aan de hand was. Artsen en deskundigen die ook twijfelden. Boos op familie en vrienden die zeiden dat je je niet goed ontwikkelde. Boos op elkaar omdat we niet op dezelfde manier denken, voelen en verdriet hebben. Ik voelde me schuldig, stimuleerde ik je te weinig, oefende ik niet genoeg? Elk strohalmpje vastklampend: zie je wel, ze leert toch bij. Een diagnose kon de kinderarts in Haarlem niet stellen. Wij noemden Rett, maar hij vond het niet specifiek genoeg.

Leuk en lief

In januari 2002 verhuisden we van Haarlem naar Veenendaal.

Jij mocht naar De Hoogstraat, het revalidatiecentrum waar we leerden naar jou te kijken en te luisteren. Een plek waar jij gewoon was, geen uitzondering, maar een heel bijzonder meisje dat nog veel niet kan maar nog wel kan leren. Hier kregen we vertrouwen in de toekomst. In elkaar en in jou en ons gezin. We zijn niet van die doemdenkers, we zien altijd wel het positieve. Toch was (en is) dat soms moeilijk. Daarna ging je naar de Rupsjes. Als we aankomen kijk je al blij, bij binnenkomen en een groet van de juffen straalt je van oor tot oor. Ik ben zo gelukkig dat je nu mensen herkent en op ze reageert. En andersom. Jij straalt zoveel uit dat iedereen jou leuk en lief vindt. Zij geven echt om jou. Zij doen dingen die ik niet zou bedenken.

Duidelijkheid

In augustus 2002 zijn we een dag in het Sylvia Toth centrum geweest. Om een diagnose te kunnen stellen ben je door allerlei artsen en -peuten en -gogen gezien. Jij was die dag de heldin. Je bleef vrolijk en lief.

In oktober 2002, vlak voor je derde verjaardag kregen we de uitslag. Het syndroom van Rett, je achterstand kreeg een naam. Onze wereld stortte niet in. Dat was al eerder gebeurd en die waren we al weer aan het opbouwen.

Nu weten we hoe het bij veel meisjes met Rett verloopt. Het zinnetje “vanaf 3 jaar krijgen de meisjes vaak epilepsie.” Moet ik daar nu elke dag met angst en beven op wachten? Nee. Daar wordt niemand beter van.

Die epilepsie krijg je als je drie en half jaar bent. Gelukkig ben je snel ingesteld op medicijnen.

Slaapproblemen te over, doorslapen, en/of inslapen, we kunnen er een boek over schrijven. Een griepje legt jou compleet plat en je levert conditioneel enorm veel in. Je eet je handen soms stuk en de spenen vliegen er door heen.

Er zijn momenten dat we er even doorheen zitten. Maar, wat houden we veel van jou. Dat zit zo diep.

Mooiste en liefste

We genieten vooral van jou. Je zit lekker in je vel. Jij kunt stralen als geen ander.

Wij leren jou steeds beter te begrijpen. Jij kunt vaker duidelijk maken wat je wilt. Je kunt kiezen wat je op brood wilt, welk boekje je wilt lezen.

Emiel vindt jou een geweldige zus en leert jou, denk ik, het meest. Hij zit letterlijk en figuurlijk naast je, jij ziet hoe hij zijn zaakjes regelt, hij kruipt gezellig met jou mee.

Femke, nu vijf maanden, komt steeds meer in je gezichtsveld. Onze vrienden en hun kinderen die er altijd voor ons waren en zijn. Die voor jou allemaal een bijzonder plekje in hun hart hebben.

Onze familie die ons vaak praktisch ondersteunen. Niet omdat ze ons en jou zielig vinden, maar omdat ze van je houden.

Juist omdat jij anders bent, ben je zo bijzonder. Jij laat ons een andere wereld zien. Door jou staan we bewuster in het leven, genieten van de kleine dingen. Jij maakt iets in mensen los, iets moois.

Onvoorwaardelijke liefde en houden van.

Ons mooiste en liefste meisje - nu op een gedeelde eerste plek met Femke!

Rob van Beek en Yolanda van Boven

MECP-2

Het Rett syndroom wordt veroorzaakt door een verandering in het gen MECP-2. Dit gen ligt bij de mens, maar ook bij de muis, op het X-chromosoom. Het regelt de expressie van bepaalde genen.

Samenvatting van drs. E. Hagebeuk, AMC

Als het MECP-2 goed functioneert, remt het de functie van bepaalde genen. Ze worden als het ware inactief gemaakt. Als er een stoornis (mutatie) in het MECP-2 is, zoals bij een meisje met het Rett syndroom, valt die rem weg en zal een aantal genen dus te veel gaan werken. Dat geeft het Rett syndroom.

Werking van MECP-2

De werking van het MECP-2 in de hersenen is niet altijd hetzelfde, maar wisselt met de leeftijd en per hersengebied. Behalve deze verschillen in werking van het MECP-2, speelt ook de zogenaamde X-chromosoom inactivatie een belangrijke rol in het ontstaan en de ernst van het Rett syndroom.

Het MECP-2 gen ligt op het X-chromosoom. Een jongen heeft één X, een meisje twee X-en. Bij meisjes is maar één van deze twee X-en actief en wordt de ander inactief gemaakt. Deze inactivatie van het X-chromosomen is in de verschillende hersencellen meestal willekeurig. Dus zal in de hersencellen van een meisje met Rett de X zonder mutatie in 50% aanwezig moeten zijn, en in de andere 50% een X met een mutatie.

Met behulp van een nieuwe techniek, de "laser scanning cytometry", werd precies bepaald hoe de activiteit is van MECP-2 in de hersenen van een Rett muis op verschillende momenten tijdens de ontwikkeling en na de geboorte. Er bleek in de loop van de hersenontwikkeling geleidelijk aan een toename van de werking van het MECP-2 te zijn. Dit was in alle hersengebieden hetzelfde. Maar bij de Rett muis bleek

de MECP-2 mutatie maar in gemiddeld 30% van de hersencellen aanwezig te zijn en niet de te verwachten 50%. Blijkbaar is er een selectie: er is een voorkeur voor het X-chromosoom zonder de MECP-2 mutatie. Men noemt dit een 'scheve' chromosoom inactivatie.

Waarschijnlijk erg belangrijk

Omdat in alle hersencellen de activiteit van het MECP-2 hetzelfde was en toch maar in 30% van de cellen het afwijkend MECP-2 gen zat en in 70% een normaal MECP-2, moeten de cellen elkaar beïnvloeden of moeten ze onder invloed staan van factoren van buiten af. De onderzoekers wisten nog niet hoe dat kwam. De activiteit van het

MECP-2 is waarschijnlijk erg belangrijk voor de verschijnselen van het Rett syndroom. Als precies bekend is hoe de activiteit geregeld wordt, zegt dat veel over de wijze waarop het Rett syndroom ontstaat. En dat kan belangrijk zijn voor toekomstige therapieën. Wordt vervolgd!

X-chromosoom inactivatie ratios affect wild-type MECP-2 expression within the mosaic Rett syndrome and MECP-2-/+ mouse brain. D Braunschweig, Th Simcox, RC Samaco, JM LaSalla. Human Molecular Genetics April, 2004;1-33.

Familiedag 2004

Op 12 juni vond in Ede de familiedag plaats. Het was mijn 'eerste keer' bij een Rett familiedag en ik heb genoten. Ieder 'netwerk' binnen de FvO heeft zo zijn eigen sfeer en die van het Rett netwerk heb ik als heel bijzonder ervaren. Waarom? Moeilijk uit te leggen, maar laat ik het erop houden dat jullie zo positief zijn met z'n allen. De problemen zijn vaak aanzienlijk en toch heb ik niemand horen klagen. Wel was iedereen nieuwsgierig naar de oplossingen van een ander en daar gaat het om bij een contactdag. Allemaal bedankt voor jullie komst en positieve bijdrage! Het thema was 'vakantie'. Geen inleiders deze keer, maar vooral leren van elkaars ervaringen. Er kwam een kink in de kabel door een vervelende file, maar uiteindelijk heeft iedereen de Hartenberg weten te bereiken. Op de volgende pagina's enkele korte verslagen van de gespreksgroepjes en een paar prachtige foto's gemaakt door de vader van Inge Kerkhoven.

Tamara Strandens

Hotel of camping binnenland



Met vier ouderparen spraken wij tijdens de familiedag over op vakantie gaan met je Rett-dochter in het binnenland. Binnen ons groepje was er nog weinig vakantie-ervaring. De oudste Rett-dochter is 7 jaar.

Met de kleinere meisjes is het goed te doen om op vakantie te gaan. Je moet wel opletten of de accommodatie is aangepast. Bij sommige verhuurders betekent dit dat een beugel bij de douche en het toilet is aange-

past. Voor onze meiden is dit meestal niet toereikend.

Voor de broertjes/zusjes wil men graag naar een reguliere camping, maar men is huiverig voor reacties van de omliggende campinggasten; vooral in verband met de nachtelijke huilbuien.

Een optie is om apart op vakantie te gaan. Maar de meeste mensen zijn, wanneer de Rett-meid nog zo klein is, er emotioneel nog niet aan toe om voor hun dochter een logeermogelijkheid te zoeken en dan met de rest van het gezin op vakantie te gaan.

Het taalprobleem, vooral wanneer men medische hulp nodig zou hebben, is een drempel om naar het buitenland te gaan.

Binnen ons groepje zijn er positieve ervaringen met 'Manege zonder Drempels' en 'Villa Pardoos'. Er is een Rett-gezin dat deze zomer naar camping De Ruimte gaat, de rest is nog zoekende. De folders en brochures die werden uitgedeeld waren dan ook erg welkom.

Verhalen, positief of negatief, tips en alle andere weetjes over vakantie(-accommodaties) zijn altijd welkom in de nieuwsbrief.

Gerard en Gea van Otterdijk

Kamperen in het buitenland

Huib Sneep begint met een korte inleiding over Marlies (12 jaar) en het uitgangspunt "in principe doen we alles gezamenlijk". Vooral het wereldcongres in Zweden over Rett syndroom (1996) heeft hen gesterkt in het streven zoveel mogelijk dingen 'gewoon' te doen.

Daar was een panel, waarbij broers of zussen van Rett meisjes vertelden over hun gezinservaringen. Hij zegt daar wel nadrukkelijk bij dat

Marlies weinig lichamelijke beperkingen heeft, geen last heeft van epilepsie en geen medicijnen gebruikt.

Al snel komen de andere ouders ook met kampeerervaringen. Kamperen wordt zwaarder als de meisjes groter worden. De moeder van Kate vertelt over de babyjogger, waarmee ze prima konden wandelen, maar die soms wel door vier personen op-

getild moest worden.. De ouders van Esmee (4 jaar) spreekt een rugdrager aan, maar zitten is moeilijk door de scoliose. De ouders van Mandy (12 jaar) hebben in Italië (Fiss) prima gewandeld met een rolstoel. De paden waren daar goed, soms geasfalteerd. De ouders van Mirthe (5 jaar) hebben goede ervaringen met de Kangaroo van Barry Emonds, zowel achter de fiets, als om mee te wandelen.



Aankleden na het douchen is vaak moeilijk op een camping. Camping de Ruimte in Dronten (geen buitenland dus) heeft alles wel compleet aangepast.

De moeder van Kate kampeert al elf jaar in het buitenland: "Meestal is er wel een invalidentoilet. Voor het douchen nemen we stevige boot-schoenen en een anti-slipmatje mee. En een krukje voor het aankleden. We hebben zelf een caravan met aangepaste doucheruimte, zodat we indien nodig Kate in de caravan kunnen wassen."

De ouders van Mirthe hebben wel problemen gehad met burens op de camping, omdat ze 's nachts erg slecht slapen. Zij vragen om die reden een vrijstaande bungalow.

De ouders van Marlies hebben goede ervaringen met de zwemkraag van Atelier Michel Koene in Grou: T 0566-621056.

Kijk voor speciale (vakantie) buggy's op www.babyjogger.nl bij special needs.

Kirstain Houweling



Bungalow of hotel in het buitenland

De discussiegroep over vakantie in een bungalow of hotel in het buitenland bestond uit Erwin Smeets (Fenne, 2), Henk en Lian Trimbach (Linda, 6), Richard van Houten (Dejana, 7), Annemarie Dumitrascu (Laura, 3), Jacqueline Nientied (Paula, 8) en Harry van de Kraats (Nathalie, 8).

Uit de discussie kwam naar voren dat er eigenlijk best veel verschillende mogelijkheden zijn om met een Rett dochter op vakantie naar het buitenland te gaan en te verblijven in een bungalow of hotel. Wat wel en niet kan wordt vooral bepaald door de mogelijkheden en beperkingen van de Rett dochter. Is zij bijvoorbeeld aangewezen op een rolstoel of kan ze min of meer zelfstandig lopen.

Men kan gebruik maken van vakantieparken. Bijvoorbeeld Landall Greenparcs heeft het voordeel dat het allemaal wat rustiger is opgezet.

Ook is het mogelijk om particuliere bungalows te huren. In de meeste gevallen zijn deze voorzieningen niet aangepast. Dan moet je soms zelf aan de slag om een veilige slaapplek te creëren met een matras op de grond enzovoort, met alle bezwaren van dien.

Ook in het buitenland zijn aangepaste bungalows beschikbaar. Bijvoorbeeld l'Accolade in Frankrijk.

De meeste mensen in de discussiegroep maakten gebruik van de eigen auto. Er werden afstanden tot 2400 km afgelegd. In de meeste gevallen wordt de lange reis door de Rett dochters zonder grote problemen geaccepteerd. Het is natuurlijk belangrijk om op tijd te stoppen voor

eten en drinken. Vrolijke muziek is ook een goede manier om voor voldoende afleiding te zorgen.

Twee personen in de discussiegroep hadden ervaring met vliegen. Het grote nadeel van vliegen is, dat je bij problemen niet even kan stoppen. Bovendien wordt de aandacht van overige passagiers bij problemen als extra druk ervaren. Toch kan het ook goed gaan. Soms kan het helpen om te voren een keer op Schiphol te gaan kijken, zodat de situatie al een beetje bekend is. Over het algemeen is de mening dat een vliegreis niet langer dan 2 – 3 uur moet duren.

Harry van der Kraats

Impressie van de familiedag

