Netwerk Rett

nieuwsbrief | nummer 34 | oktober | 2005

Laura

Laura Dumitrascu is geboren op 1 december 2000 in Delft. Lees verder op pagina 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:

PhiladelphiaSupport, Christelijke vereniging voor mensen met een verstandelijke handicap, hun ouders, familie en vrienden
T 030 2363738
www.philadelphiasupport.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

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

Redactie-adres:
Federatie van Oudervereenigingen
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

- Het was voor velen wel ver, Pepijn in Echt, maar heel erg de moeite waard! Voor de familiedag op 18 juni waren we te gast op het terrein van de Stichting Pepijn en Paulus. We vonden daar een geweldig onthaal. De medewerkers van de activiteitenbegeleiding hebben alles uit de kast gehaald om het ouders, Rett meisjes en broers en zussen naar de zin te maken. Een geweldige opblaasbare glijbaan, tassen beschilderen, knutselen, klauteren, het zwembad, van alles was mogelijk. De foto's spreken voor zich. En natuurlijk was er ook de nodige informatie: mevrouw Knijff sprak over het thema 'voeding'. Door tijdgebrek kwam zij niet toe aan het onderwerp sondevoeding. Daarover in deze nieuwsbrief dus meer. Ook een korte samenvatting van de inleiding van dr. Smeets over problemen met de ademhaling bij Rett meisjes.
- Dan twee verdrietige berichten: Mandy ten Brink is op de leeftijd van 12 jaar overleden en zeer onlangs is ook Christian overleden, de enige, zo niet één van de heel weinige mannen met Rett syndroom in Nederland (zie pag. 8).
- Op zaterdag 8 oktober heeft het netwerk afscheid genomen van een drietal echtparen dat actief is geweest binnen de kerngroep: Ed en Petra Arnst, Harry en Angelique van der Kraats en Peter en Shamim Hartevelt. Héél erg bedankt jullie allemaal!
- Eén nieuwe aanwinst is inmiddels gevonden: AnneMarie Dumitrascu, moeder van Laura. Zij is de werkgroep sinds kort komen versterken en haar eerste 'klus' treft u bijgaand aan. Een korte enquête over de familiedag, waarvan we natuurlijk hopen dat u die wilt invullen en terugsturen.

Tamara Stranders

In memoriam

Onlangs overleed, in de leeftijd van 12 jaar

Mandy, Jolinda ten Brink

Groot was haar liefde,
groot is ons verdriet.
Mooi de herinnering,
die zij achterliet.

De kerngroep wenst haar ouders, broertje en overige familie heel veel sterkte toe!

Kerngroep netwerk

- Inge Kerkhoven
  Dirklangenstraat 86
  2611 HX Delft, T 015 2128481
  inge.kerkhoven@wanadoo.nl

- AnneMarie Dumitrascu
  Zuidendijk 179
  3314 CT Dordrecht
  T 078 6141584
  dumitrascu@wanadoo.nl

- Gerard en Gea van Otterdijk
  Kanaalstraat 11 A
  5711 ED Someren, T 0493 496919
  gerard.gea@hetnet.nl

- Huib Sneep en Kirsten Houweling
  Tuinlaan 58
  3111 AW Schiedam
  T 010 4263177, F 010 4266021
  k.houweling@planet.nl

- Axel en Leonieke Wiertz
  Evoragroen 13
  2718 EZ Zoetermeer
  T 079 3628890
  wiertz@post.com

Giften aan de Stichting Netwerk Rett Syndroom zijn fiscaal aftrekbaar (KvK Rotterdam: 24286904). Het gironummer van de Stichting is 8116352, Someren.

• **Laura,**
zie ook pagina 1

Na een goede zwangerschap begon een langdurige bevalling. Aangezien deze niet doorzette, besloot de verloskundig de vliezen door te prikken en bleek het vruchtwater meconium (ontlasting) te bevatten. Na vervolgens nog bijna 12 uur in het ziekenhuis, werd ze geboren: Laura… ogenschijnlijk een gezonde dochter…!

Makkelijke baby

Als baby was Laura erg makkelijk, ze was snel tevreden. Ze dronk wel erg langzaam en na zes weken is ze over gegaan op de fles. In de hoop dat ze dan iets actiever zou drinken. Na zes maanden heb ik op het consultatiebureau toch maar eens aangegeven dat ze wel erg makkelijk en lief was… Ik vroeg of Laura niet *tè* makkelijk was. Maar dat was volgens de verpleegkundige niet het geval. Laura ontwikkelde zich verder… wel wat trager, maar geen bijzonderheden. Ook ging ze naar een regulier dagverblijf, waar geen bijzonderheden opvielen. Met haar eerste verjaardag kreeg ze een loopauto, ze kon er dan nog wel niet mee 'lopen', maar dat zou nog wel komen. Ook kreeg ze een rieten poppenwagentje.. schattig. Ook daar zou ze straks leuk achter kunnen lopen. Haar trage ontwikkeling baarde ons als ouders toch wel zorgen. Ik had zelf in de gehandicaptenzorg gewerkt en was er wel erg alert op. Toch bij de huisarts maar eens aangegeven dat wij ons zorgen maakten. Maar Laura zou gewoon een 'langzame' baby zijn. Ze kon al kruipen, rollen, koekjes eten, haar fles zelf drinken. Het zou allemaal goed komen.
Met 13 maanden kwamen we in het Juliana Kinderziekenhuis bij de longarts, vanwege Laura's astma. Daar uitte ik ook mijn zorgen om haar niet lopen. Deze arts gaf aan dat ze bij een volgende controle, over zes maanden, vast wel aan mijn hand binnen zou komen lopen. Toen het eenmaal juli 2002 was (19 maanden oud) zat ze nog steeds in de buggy en was er geen sprake van lopen. Tussendoor waren we ook weer een aantal keer naar de huisarts geweest, maar zonder resultaat, doorverwijzing of erkenning. Weer bij de longarts aangekomen, gaf zij aan dat we voor de zekerheid misschien toch een consult bij de neuroloog af konden spreken.

Onderzoeken

Na twee weken konden we terecht bij de neuroloog. De neuroloog was geïrriteerd en vroeg waarom we niet eerder met Laura gekomen waren. Binnen een week vonden er allerlei onderzoeken plaats: een MRI, een EEG enz. Alles vloog in een roes voorbij. Laura werd voor drie dagen opgenomen. In één keer zaten wij in de 'malle molen'.
Er kwam niks uit de onderzoeken. In eerste instantie dacht de neuroloog aan tumoren in haar hoofd.

Gelukkig was het dit niet... Maar, wat dan wel? We gingen een lange weg van onderzoeken, bloed afnemen, een speciaal onderzoek waarvoor we twee keer naar Amsterdam moesten, nog een opname van drie dagen, een spier-bioptie, uitsluiten van taaislijm ziekte, enz. Uiteindelijk is er ook een bloedtest op een chromosomenafwijking afgenomen.

Rett
Terwijl we er eigenlijk al vanuit waren gegaan dat ze een ondefinieerbare afwijking zou hebben, kwam op vrijdag 30 mei 2003 (net voor het weekend) een telefoontje van de neuroloog met de mededeling dat Laura het Rett syndroom zou hebben. Ons weekend was dus verre van gezellig. We hebben veel gelezen op internet. We kunnen het niet bevatten. Ons lieve Laura'tje was in mijn beleving heel anders dan andere Rett-meiden die ik wel eens had ontmoet door mijn werk. Maar ja, het feit was er…

> Laura heeft tot nu toe nog haar handfunctie en gebruikt die dan om zelf haar fles te drinken, te spelen, maar vooral om haar rolstoel zelf te rollen.

Dagverblijf
Inmiddels zijn we ruim twee jaar verder. Sinds januari 2004 is Laura naar een speciaal dagverblijf gegaan, 'De kleine oase' in Zwijndrecht. Omdat we gingen verhuizen, maakten we vrij vlot de stap van het reguliere dagverblijf naar een speciaal dagverblijf. Het was de beste stap ooit. De therapieën konden intern gegeven worden en daarvoor hoefden we niet nog weer eens extra op stap. Dit was minder belastend voor Laura en voor ons. Daarnaast was het ook erg prettig dat alles op één adres goed op elkaar afgestemd kon worden.

Ontwikkeling
Laura heeft nooit een zichtbare 'knik' gehad in haar ontwikkeling. Ze heeft tot nu toe nog haar handfunctie en gebruikt die dan om zelf haar fles te drinken, te spelen, maar wat vooral erg leuk is om haar rolstoel zelf te rollen. De fases waarover geschreven wordt bij Rett-kinderen zijn voor ons niet erg herkenbaar. We genieten van onze vrolijke lieve meid. Ze is nooit chagrijnig en slaapt goed. Alleen als ze dorst of honger heeft, huilt ze. Wel gaan haar handen vaak en veel in haar mond. Ze heeft dan zweertjes tussen haar vingers. We zijn op dit moment bezig met spalken, zodat ze op momenten waarbij ze geconcentreerd bezig moet zijn, niet de afleiding heeft om haar handen in de mond te stoppen.

'Lopen'
Naast dat ze zichzelf kan voortbewegen in haar rolstoel, 'loopt' ze het hele huis rond op haar knieën. Ze is erg ondernemend. Op het dagverblijf heeft ze verschillende therapieën en is ze erg hard aan het oefenen met het lopen. Dit oefent ze met een soort rollator. Ze houdt dit ongeveer een half uur vol. Hier zijn we uiteraard erg trots op.

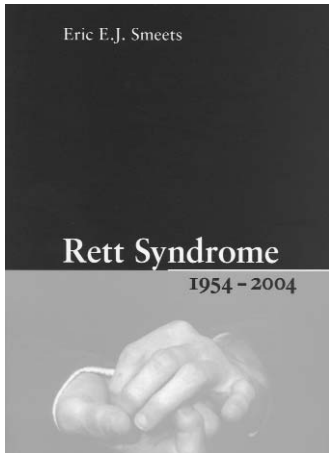
De consulten aan dr. Smeets (klinisch geneticus en verbonden aan het AZM) zijn voor ons erg waardevol geweest. Zijn kennis en ervaring met het Rett-syndroom is geweldig. Hij heeft ons dan ook de hoop gegeven om volop bezig te blijven met het stimuleren van alles!

Laura gaat inmiddels eens per maand een weekend logeren. Zij geniet er volop van. Ze rijdt met een glimlach het logeerhuis binnen. Ze kan er het hele weekend lekker rondrijden en buiten spelen en wij hebben de mogelijkheid om andere dingen te doen.

Hoewel Laura aan de ene kant een zorg is, mogen wij ervaren dat God ons de kracht geeft om deze taak te mogen volbrengen.

AnneMarie Dumitrascu

Proefschrift dr. Smeets



Voor degenen die belangstelling hebben, liggen er nog een aantal exemplaren van het proefschrift. Geen eenvoudige, maar wel boeiende lectuur!

Even mailen of bellen naar Tamara (zie colofon) en het proefschrift wordt u toegestuurd.

Ademhaling

Tijdens de familiedag op 18 juni jl. was dr. Eric Smeets bereid om nog eens in te gaan op het onderwerp 'ademhaling' bij Rett syndroom. Hier een korte weergave van zijn inleiding. Voor een meer uitgebreide beschrijving van problemen met de ademhaling wordt verwezen naar hoofdstuk 9 van het Rett handboek van Kathy Hunter.

tekst Tamara Stranders

Menina Versteeg tijdens de familiedag van 18 juni.

Onregelmatige ademhaling overdag komt veel voor bij meisjes met Rett. Het is wellicht het meest verontrustende en problematische kenmerk van de 'klassieke' vorm van Rett syndroom.

Ons autonome zenuwstelsel regelt onder andere onze hartslag, de ademhaling en de spijsvertering. Lichaamsfuncties dus waarop we zelf geen invloed hebben. De hersenstam treedt op als een soort coördinator in dat proces en is betrokken bij de overdracht van zenuwprikkels en het onderdrukken ervan. De mutatie in het MECP2 gen speelt een belangrijke rol bij het niet goed functioneren van die hersenstam. Aanvankelijk is er bij baby's niets aan de hand, maar bij de 'knik' lijkt er een soort implosie (instorting) van het zenuwstelsel plaats te vinden.

Men spreekt van ASBA (Abnormal Spontaneous Brainstem Activation), 'hersenstam storm' of 'hersenstam epilepsie' wanneer er onregelmatigheden in de ademhaling optreden.

Typen

Er zijn verschillende 'typen' van onregelmatig ademhalen te onderscheiden.

- Apneustische ademers: snel en oppervlakkig ademen waarbij
  - het kind wel uitademt, maar niet direct weer inademt. Hierdoor zakt het zuurstofgehalte en kan het kind blauw worden of het bewustzijn verliezen.
  - af en toe de adem wordt ingehouden.
- Hyperventilatie: krachtig, korte en diepe halen. Wanneer het CO_2 gehalte daarbij daalt onder de kritieke grens zie je onwillekeurige bewegingen die epileptisch lijken, maar het in wezen niet zijn. In een zakje laten ademen brengt het zuurstof/koolstof gehalte weer in evenwicht.
- Valsalva manoeuvre (het hoofd wordt naar links gedraaid, de adem ingehouden en vervolgens met kracht naar buiten geperst). Hierdoor treedt een plotselinge verandering in bloeddruk en hartritme op.

Om inzicht te krijgen in de relatie van de ademhaling met de hersenstamfuncties zou je een aantal metingen tegelijkertijd moeten uitvoeren: de ademhalingsbewegingen, de vagale tonus (de tiende hoofdzenuw die op het hart werkt), de mate waarin de hartslag zich aanpast aan bijvoorbeeld inspanning (de cardiale baroreflex gevoeligheid) en de bloeddruk.

Aanpak

Aanpak en behandeling van al deze verschillende vormen van ademhalingsstoornissen zijn daarom ook per individu verschillend en afhankelijk van de verschijnselen en metingen.
Zo geldt ook dat sommige anti-epileptica juist moeten worden afgeraden bij Rett syndroom omdat er kans is dat het de apneu versterkt. Depakine heeft de voorkeur.

Eric Smeets pleit voor het 'monitoren' van de hersenstamfuncties als standaardprocedure, een aantal malen gedurende het leven, bij iedereen met Rett syndroom. In Zweden gebeurt dit inmiddels al, maar in Nederland nog niet.

Sondevoeding

Tijdens de familiedag van 18 juni heeft Ankie van Knijff, diëtiste verstandelijk gehandicapten, een inleiding gehouden over het thema 'voeding'. Aan het onderdeel 'sondevoeding' kwam zij door tijdgebrek niet toe. U leest er hier meer over.

tekst Ankie van Knijff-Raeven

Wat is sondevoeding?
Sondevoeding is een vloeibare voeding die optimaal voorziet in de dagelijkse aanbevolen hoeveelheden voedingsstoffen en vocht en die per sonde /fistel wordt toegediend.

Voor wie is sondevoeding bestemd?
Sondevoeding is bestemd voor mensen, die niet (of niet voldoende) kunnen, mogen of willen eten en drinken. Een voorwaarde voor sondevoeding is dat het maag-darm-kanaal intact moet zijn.
Voorbeelden van indicaties voor sondevoeding zijn:
- voedselweigering,
- een gestoorde mondmotoriek,
- het ontbreken van een slikreflex,
- ernstig verslikken,
- bewustzijnsstoornissen,
- dreigende ondervoeding,
- als bijvoeding bij oververmoeidheid.

Wat is het doel van sondevoeding?
Wanneer iemand sondevoeding krijgt, is het belangrijk het doel van het goed voeden uit te leggen. De betrokkene en zijn familie moeten weten dat op deze manier een volwaardige voeding gegeven kan worden en dat sondevoeding niet betekent dat het helemaal mis is, maar dat men juist achteruitgang van de conditie wil voorkomen. Voor mensen die niet willen of kunnen eten betekent sondevoeding vaak even rust voor de betrokkene, familie en verzorging. Er kan/mag nog wel voeding gegeven worden maar het is geen moeten meer. Als de persoon er aan toe is, kan de voeding weer langzaam opgebouwd worden.

Voedingstoestand en voedingsbehoefte
Om een juist en op de persoon aangepast voedingsadvies te kunnen geven moet allereerst de voedingstoestand en de voedingsbehoefte worden bepaald.

De voedingstoestand wordt beoordeeld aan de hand van de volgende punten:
- klinische observatie: er kan ingeschat worden hoe de voedingstoestand is.
- medische anamnese: welke risicofactoren kunnen een rol spelen, zoals maag-darm-stoornisssen.
- voedingsanamnese: een diëtist kan met behulp van een voedingsanamnese nader onderzoeken of er een verminderde voedselinname is en wat daar de oorzaken van zijn.
- antropometrische parameters: het meten van het lichaamsgewicht is de meest gebruikte methode. Wanneer het gewichtsverlies onbedoeld meer dan 5% binnen een maand of 10% in een half jaar is, is er sprake van een ernstig gewichtsverlies.
- biochemische parameters: door het meten van verschillende eiwitten in het bloed kan men ondervoeding vaststellen.

De voedingsbehoefte wordt vastgesteld met behulp van een klinische blik, de Harris & Benedict formule plus toeslagen, energie, eiwit, vocht, vezel, vitaminen, mineralen en spoorelementen

Toediening enterale (inwendige) voedingen
Enterale voeding kan langs verschillende wegen worden toegediend.

1. *Non-invasieve technieken*
   Via neus of mond wordt een voedingssonde ingebracht in de maag of hoog in de darm.

2. *Invasieve inbrengtechnieken*
   Deze techniek wordt steeds vaker toegepast; hierbij wordt een opening via de huid naar de maag of de darm gemaakt waardoor de sonde wordt gelegd.

   Een voorbeeld hiervan is de percutane (door de huid heen) endoscopische (met behulp van een endoscoop) gastromie (mondje/stoma van de maag). Ofwel de PEG-sonde. De PEG-sonde wordt toegepast in situaties waarin de neussonde veel nadelen heeft. Ook wordt het plaatsen van een PEG-sonde in overweging gebracht wanneer een persoon langer dan vier tot zes weken met sondevoeding wordt gevoed.

Toedieningswijze

1. *Continu*
   De voeding druppelt langzaam uit het pak via het toedieningssysteem en de sonde in de maag of darm. De snelheid wordt geregeld met een rolregelklem.

   Voordelen hiervan zijn:
   - toedienen van grote hoeveelheden is mogelijk,
   - minder kans op braken misselijkheid, retentie en aspiratie,
   - de voeding is gelijkmatig over de dag verdeeld waardoor er voldoende tijd is voor de opname,
   - minder werklast voor de verzorging.

2. *Intermitterend voeden*
   Hierbij wordt er gedurende een dagdeel sondevoeding druppelsgewijs toegediend. Voordeel hiervan is een grotere mobiliteit.

3. *Voeden per portie ook wel per bolus genoemd*
   Om de paar uur wordt een bepaalde hoeveelheid sondevoeding gegeven. Dit is meestal 200 tot 250 ml. per portie, omdat dit een hoeveelheid is die een gemiddeld persoon kan verdragen. Aan deze methode zijn veel nadelen verbonden:
   - kost veel tijd, meestal 6 a 8 keer per dag voeding aanhangen en afhangen,.
   - grotere kans op aspiratie, braken en misselijkheid,
   - grotere kans op diarree,
   - grote hoeveelheden toedienen kan moeilijk zijn.

De hoeveelheid en de concentratie van de sondevoeding wordt geleidelijk opgevoerd om maagdarmklachten te voorkomen. Wanneer de sondevoeding niet meer nodig is, wordt er langzaam afgebouwd op geleide van hetgeen de persoon zelf kan eten. Te langzaam afbouwen heeft als nadeel dat de persoon weinig eetlust heeft en daardoor te weinig eet. Te snel afbouwen kan weer een te grote druk voor de persoon betekenen. De diëtist zal samen met de ouders/verzorgers overleggen hoe sondevoeding het beste afgebouwd kan worden.

Aandachtspunten

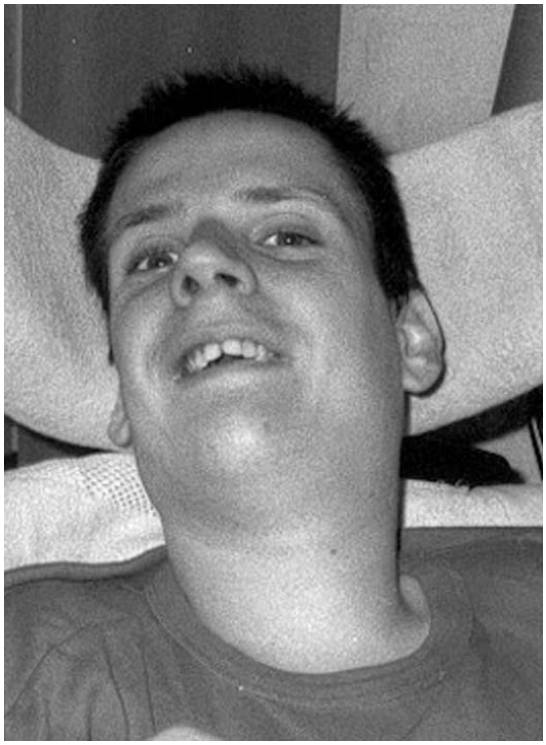
1. *Mondverzorging*
   Bij enterale voeding functioneert de mond niet normaal, waardoor er gemakkelijk allerlei problemen kunnen ontstaan zoals parotitis (de bof), stomatitis (ontsteking van het mondslijmvlies) en een onaangename smaak in de mond. Om parotitis en stomatitis te voorkomen is het belangrijk om de speekselproductie te stimuleren door bijvoorbeeld kauwgom, zuurtjes of vloeistoffen (bijvoorbeeld bouillon of citroensap) op de tong te druppelen.
   Goede mondhygiëne is belangrijk om een onaangename smaak te voorkomen.
2. *Ontlastingspatroon*
   Het ontlastingspatroon verandert door de sondevoeding: minder ontlasting en minder frequent.
3. *Dagstructuur*
   Doordat de persoon geen maaltijden meer gebruikt, heeft de dag minder structuur. Desoriëntatie in de tijd kan worden voorkomen door de persoon te stimuleren op andere wijze structuur in de dag aan te brengen.

Complicaties

De meest voorkomende complicaties en oorzaken zijn:
- diarree/ misselijkheid en braken: te hoge voedingssnelheid, te groot volume per keer, te koude voeding, lactose intolerantie, bacteriële besmetting, medicatie.
- aspiratie/reflux: te groot volume per portie, te hoge voedingssnelheid, verminderde maag-/ darm motiliteit, trage maagontlediging.
- verstopte sonde: onvoldoende naspoelen met water, medicijnen, te dunne sonde, toevoegingen.
- obstipatie: te weinig vezels.
- te grote gewichtstoename: onjuiste sondevoeding.
- lekkage langs het fistelkanaal: geen goede fixatie.
- huidirritatie: lekkage van maaginhoud naar de huid.

Tijdens de familiedag van 18 juni was er veel ruimte voor vertier.

In memoriam Christian van Doorn



Op 22 september 2005 is Christian van Doorn overleden. Zijn ouders wisten nog niet zo lang dat Christian Rett syndroom had en bezochten in juni voor het eerst de familiedag met hem. Zij gedenken hem zo:

'Jij was een van de vreedzaamste mensen in ons leven,
altijd zachtmoedig, geduldig, nooit boos.
Daardoor heb je velen iets gegeven,
je zette mensen aan het denken.
Jij kon maar weinig echt zelf doen,
maar wat jij soms deed was echt geweldig
vooral als je lachte.
Helaas, wij kunnen niets meer voor je doen,
dat zal ons altijd zwaar vallen.
Voor jou was het goed zo, zo was het genoeg…'

Uit het in memoriam een samenvatting:

De laatste ruim drie jaar was bekend dat Christian de enige man in Nederland was die het syndroom van Rett had. Dat maakte de artsen veel duidelijk. Wij werden hierdoor bevestigd in onze inzet voor hem. Wij moesten doen wat we konden, aan veel touwtjes trekken en tegen veel schenen schoppen om voor hem en anderen het beste te zoeken. Het ging tenslotte om levenskwaliteit en geluk van een mens die totaal afhankelijk was. Wij waren zijn spreekbuis.

Christian werd geboren op 31 oktober 1980 als derde zoon in ons gezin. Hij ontwikkelde zich de eerste vijf maanden eigenlijk vrij normaal. Pas na deze tijd bleek, dat hij in een paar dingen anders was dan zijn broers. Hij beschikte niet over de spierkracht om zich echt op te richten.

Anders

Als ouders werden wij langzaam maar zeker er mee vertrouwd en geconfronteerd, dat Christian anders was. Hoe ernstig gehandicapt hij zou worden, konden de doktoren niet zeggen.
Toch werd Christian overal mee naar toe genomen, waar wij waren als gezin. Hij kwam veel onder de mensen en genoot daar ook van.
Op ongeveer 3-jarige leeftijd ging Christian drie dagen per week naar 't Steijntje. Toen Christian ouder werd en bleek dat hij ook verder geen normale ontwikkeling doormaakte, moesten we inzien dat dit niet de juiste plek voor hem was.
We hebben hem toen weer thuis gehouden, waar hij meer op zijn plaats was.

Verzorging

De verzorging werd rond de tienertijd erg zwaar, vooral omdat hij veel lichamelijke klachten kreeg.
Als een van de eersten kon hij gebruik maken van het dichtstbijzijnde logeerhuis voor een weekeinde per maand. Ook enkele dagen per week naar de dagopvang voor thuiswonenden op Pepijn in Echt was mogelijk.
Uiteindelijk kwam hij in 1995 in woongroep 42 van Pepijn, waar hij tien jaar en twee dagen woonde.
Christian was een lieve en aardige jongen/man, die niet in staat was zelf veel dingen te doen. Hij kon niet praten of dingen aanwijzen, maar hij had een goede mimiek. Hij kon nooit zelfstandig zitten of staan en was geheel afhankelijk van anderen.

Troosten

Hij kon mensen, die iets verdrietigs met zich mee droegen, aanvoelen en enorm troosten met een lach, met kijken naar ze en soms door een arm

om hun nek te leggen. Hij troostte mensen meer dan met woorden mogelijk was. Hij was geduldig en werd nooit boos. Ook niet als hij bijvoorbeeld lang moest wachten op eten of drinken. Hij kon trouwens enorm genieten van lekker eten.

Christian zat als mens in zijn eigen lichaam gevangen, wilde geen kwaad of verdriet, maar het leuk hebben samen. Hij was in staat om de vele mensen die hij ontmoette te taxeren, te wegen en in te schatten, vaak met zijn lach en mimiek te dwingen om naar hem te kijken en daarop te reageren.
Christian genoot van het meerijden in zijn bus, uitstapjes. Naar Heel gezellig huifbed rijden en lunchen, vakantie of op een terrasje mensen kijken. Om mensen met een accent kon hij soms enorm lachen. Soms lachte hij zelfs zo, dat mensen die voor hem zorgden dachten dat hij er straks nog in bleef.
De andere kant was, dat hij hooggevoelig was. Als er letsel aan hem werd toegebracht kon hij snel een trauma oplopen. Door snel met hem te bewegen, te haasten, te veel drukte of lawaai maar ook door angst voor pijn kwam hij in een enorme stresstoestand.

Dapper
Zijn lichaam liet hem de laatste maanden steeds meer achterwege. Maar wie hem kende kon alleen maar verbaasd zijn over zijn sterke geest en het gevecht met zijn lichaam dat hij dagelijks enkele uren onder stress leverde.
Op de ochtend van de 22e september was het lichaam op en mocht hij stil van ons heen gaan, ons voorgaan naar de hemel, verlost van zijn lastige lichaam. Hij was een dappere, sterke, lieve en waardevolle zoon, broer, neef en medebewoner van groep 42 op Pepijn.

Natuurlijk zijn wij bedroefd, maar boven al dankbaar.

Martin en Margrit van Doorn

What's in a name

Het lijkt misschien een beetje muggenziften, maar dr. Lisa Forman wijdt een artikel van ruim een pagina in de Internationale Rett nieuwsbrief aan het thema 'een juiste naamgeving'. Hier een samenvatting van haar betoog.

tekst Tamara Stranders

In dit geval gaat het om de naamgeving van begrippen die te maken hebben met Rett syndroom in de wetenschappelijke literatuur.
Voor wetenschappelijke artikelen bestaan vaste regels over naamgeving. Zo zijn regels voor de namen van genen vastgesteld door een speciale commissie van HUGO (de Human Genome Organization). Het lijkt vanzelfsprekend, maar in de praktijk hebben genen soms twee, drie of meer namen. Terug naar het Rett syndroom.
De onderliggende genetische oorzaak voor Rett syndroom had al een officiële (en volgens de regels vastgestelde) naam voordat het verband met Rett syndroom bekend was. De formele gennaam van het betrokken eiwit is: MECP2 gen. Het eiwit waarvoor dit gen codeert, wordt geschreven als: MeCP2. Dit lijkt en is een klein verschil, maar het is belangrijk voor iemand die wetenschappelijke literatuur leest om te weten of er wordt gesproken over het gen zelf of over het eiwitproduct van dat gen.

Voor syndromen bestaat een minder duidelijke regelgeving. Veel syndromen zijn genoemd naar de artsen die ze als eerste hebben beschreven. Zo is Rett syndroom genoemd naar de Oostenrijkse arts Andreas Rett die in 1966 voor het eerst het syndroom beschreef. Inmiddels wordt naast Rett ook de afkorting RTT gebruikt. En het is een gewoonte geworden om RTT te gebruiken als er een verband is aangetoond tussen een MECP2 mutatie en de klinische diagnose (een diagnose op grond van kenmerken dus). Daar waar de diagnose is gebaseerd op klinische kenmerken alleen wordt gesproken van RS (Rett syndroom).

Kortom: niet iedereen met Rett syndroom heeft een mutatie op het MECP2 gen (zo'n 90% wel) en niet iedereen met een MECP2 mutatie heeft Rett syndroom (velen voldoen niet aan de diagnostische criteria voor Rett syndroom).

Waarom is dit van belang? Het maakt natuurlijk geen verschil in ons dagelijks leven en de manier waarop we tegen onze kinderen aankijken, maar uiteindelijk is het op macroniveau wel degelijk van belang. Uiteindelijk hopen we toch dat Rett syndroom en RTT eenzelfde begrip worden: dat iedereen met de klinische kenmerken ook een bevestiging krijgt via het DNA.

De familiedag

Nathalie v.d. Kraats heeft het naar haar zin tijdens de familiedag.

Margot van Otterdijk lust ook wel een ijsje.

Nogmaals folinezuur

Onlangs verscheen in het Amerikaanse tijdschrift 'Neurology' een artikel over een uitgebreid onderzoek naar het effect van folinezuur op de ontwikkeling van meisjes met Rett syndroom. Al eerder beschreven we het Belgische onderzoek uit 2003 bij vier meisjes met Rett syndroom waarbij in de ruggenmergvloeistof een laag gehalte aan 5-methyltetrahydrofolaat werd gevonden. Zij kregen folinezuur toegediend en daarbij trad een verbetering op in het sociaal contact, het herkennen van personen, interesse in de omgeving en in de motoriek.
Deze positieve bevindingen hebben geleid tot het een groter onderzoek onder 76 meisjes en vrouwen met Rett syndroom. Dit onderzoek ondersteunt de eerdere bevindingen helaas helemaal niet. De reden daarvoor is vooralsnog onduidelijk. Het laatst genoemde onderzoek laat geen grote afwijkingen zien in de folinezuur huishouding in de ruggenmergvloeistof bij Rett syndroom en daarmee wordt het gebruik van folinezuur als behandeling bij Rett syndroom niet aanbevolen.
Deze bevindingen hebben uiteraard ook zijn invloed op het voorgenomen Nederlandse onderzoek naar folinezuur.

Tamara Stranders

4 november 2005: feestelijke opening Toermalijn

Stichting Toermalijn is de naam van een ouderinitiatiefgroep in het Noorden van Nederland. Sinds 2000 werken de ouders van vijf ernstig meervoudig complex gehandicapte jongeren aan de realisatie van een passende woonvorm voor hun kinderen. De naam Toermalijn is ontleend aan halfedelsteen. In onbewerkte vorm ziet het er uit als een stukje zwarte steenkool. Bewerkt variëren de kleuren van grijs tot rood, paars en groen. Deze steen is het symbool voor de jongeren in de groep.
Karina, de dochter van Lies Reitsema, is een van de 'Toermalijners'.

Contactpersoon:
awvandewetering@hetnet.nl