# Netwerk Rett

nieuwsbrief | nummer 37 | november | 2006

## Annabel

Annabel is ons enig kind, geboren op 6 augustus 2002, na een normale zwangerschap en een makkelijke bevalling.

• Lees verder op pagina 3

# Netwerk nieuws

Voor u ligt nieuwsbrief nr. 37.

- Deze keer vooral een nieuwsbrief van, voor en door ouders. En alvast een eerste verslag van het gedragsonderzoek in Leiden.
- De schommel van Margo (pag. 10) is er natuurlijk een om jaloers op te worden: prachtig!
- Op dit moment zijn er wel plannen voor de familiedag 2007, maar een datum kunnen we helaas nog even niet geven. Het netwerk vergadert binnenkort weer.

*Tamara Stranders*

*Ben je of ken je een kind met een gehandicapte of zieke broer of zus?*
*Kijk op www.broerofzus.nl; www.brusjes.nl*

# 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.*

**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

• Vervolg van pagina 1

In februari dit jaar zat ik bij de huisarts. Met mij zat er een moeder met haar dochtertje van anderhalf, een schattig meisje met krulletjes en blauwe ogen. Ze deed alle dierengeluiden na die uit haar speeltje kwamen, zat lekker tegen mij aan te kletsen en zei heel wijs 'doehoei' tegen alle mensen die het pand verlieten.
"Heerlijk hè, zo onbevangen als ze zijn die kleintjes. Leuke leeftijd hoor dit, het is echt genieten met haar".
Leuk. Ja.

Ze moest eens weten. Vlak voor Kerst 2005 hadden wij te horen gekregen dat onze Annabel RETT-syndroom heeft. Na anderhalf jaar van onzekerheid, onderzoeken, teleurstellingen en hoop, waar alle RETT-ouders doorheen gaan, was het voor ons toch nog wel een schok om te horen dat ze dus nooit zal gaan praten en dat ze het lopen, wat ze toch best goed kan, misschien ooit wel weer zal verleren.
En toch waren we blij met een naam voor haar 'achterstand' zoals we het tot dan toe genoemd hadden. Nu konden we tenminste beginnen met een verwerkingsproces door er veel over te lezen, met andere ouders te mailen of te praten en op de RETT-familiedag eindelijk het gevoel hebben dat we niet de enige waren met een kind dat anders is.

## Gegil zonder aanleiding

Het eerste teken dat er iets niet klopte was achteraf waarschijnlijk haar gegil zonder aanleiding, overdag en 's nachts. Wat we heel vreemd vonden, want tot de leeftijd van een jaar was Annabel het vrolijkste en makkelijkste kind dat we ons konden voorstellen. Het was echt genieten met haar. Ze at als een dokwerker en lustte alles, had een aanstekelijke lach, waar ze iedereen mee inpakte. We hadden het gewoon heerlijk met haar. Onze vrienden waren ook allemaal jaloers op ons, want ze bleef gerust een uurtje of wat bij je op schoot zitten en vanaf het begin sliep ze de hele nacht door. Gewoon een heerlijk relaxed kind. Ze had geen haast met zitten en omrollen. Kruipen en gaan staan deed ze allemaal in haar eigen tempo. Met haar gehoor was het ook prima in orde, ze reageerde meteen op alle aparte geluiden van buiten of binnen.

## Er klopt iets niet

Maar met anderhalf jaar kon ze nog steeds alleen maar tegen de bank aan staan. Ze brabbelde wel van alles en alle klanken kwamen er uit, maar er zat niet echt veel schot in. "Ach het komt allemaal vanzelf", kregen we natuurlijk van iedereen te horen, ook van artsen. Toen we eindelijk doorgestuurd werden naar een fysiotherapeut bekroop mij toch langzaam een vreselijk gevoel dat er iets helemaal niet klopte. Edwin bleef steeds positief en zei tegen me, als ik weer eens verdrietig bij de fysio vandaan kwam, "ach ja, laat ze praten, er is echt niks mis met ons kind". Maar in de verwijsbrief naar een kinderarts stond de vraagstelling: 'syndroom met mentale retardatie?' Het deed echt pijn om dat te lezen over onze lieve Annabel. Nee laat het dat alsjeblieft niet zijn! Als ze geestelijk maar in orde is, dacht ik steeds bij mezelf. In ieder geval stond er nog wel een vraagteken achter.

Gelukkig zei de kinderarts later, "nee hoor geestelijk is ze helemaal in orde hoor, ze reageert zo goed op haar omgeving, houdt iedereen in de gaten en heeft perfect oogcontact." Omdat Annabel nogal trillerig en schokkerig was in haar bewegingen dacht ze meer aan een spier- of stofwisselingsziekte. Maar dat was ook behoorlijk wat. Het kon dus nog van alles wezen. Vanaf die tijd zijn we maar gestopt met zoeken op internet, want daar werden we ook niet vrolijk van.

Echt gerust was ik er nog niet op. Annabel zwaaide bijvoorbeeld nooit naar je terug. Ze wees nooit ergens naar en met een bal spelen, deed ze ook niet. Sterker nog, ze zag de bal niet eens die je naar haar gooide. Ze was ook altijd meer geïnteresseerd in de therapeut dan in de therapie. Het eerste jaar reageerde ze heel goed op haar naam, maar dat werd eigenlijk steeds minder. Ze begon steeds vaker momenten te krijgen waarin ze alleen maar voor zich uit zat te staren. Dan moest je echt wat met haar gaan doen om haar weer te activeren. Langzamerhand zagen we ook zelf wel in dat ze de achter-

stand nooit meer zou gaan inhalen. Maandenlang heb ik een buurvrouw met haar zoontje, dat dezelfde leeftijd heeft als Annabel, opzettelijk ontlopen. Het was echt een moeilijk periode, die ook veel stress opleverde in onze relatie.

> Annabel spreekt echt met haar ogen, herkent bepaalde woorden die we steeds herhalen en begint dan te lachen. Als we beginnen over school en spelen, straalt ze gewoon.

**Van slag**

Toen kwam het bezoek aan een neuroloog van het Wilhelmina Kinder Ziekenhuis (WKZ), die ons na één minuut kon vertellen wat hij al gezien had. Annabel had een syndroom volgens hem. We kregen een hand van hem, waarna we snel weer buiten stonden. Met een afspraak voor het Sylvia Toth Centrum. Hij had zijn diagnose gesteld. Daarmee was de kous voor hem af. Punt. Wat een lomperik!

De hele weg naar huis heb ik gehuild, ik had het gevoel, nu komt het nooit meer goed, we waren echt compleet van slag door dit bezoekje. Uiteindelijk duurde het toen nog bijna een jaar voor we gebeld werden door de Klinisch Geneticus met de diagnose Rett-syndroom. Hij ving ons trouwens wel heel goed op en vroeg of we een maatschappelijk werker bij het gesprek wilden hebben.

**Ontwikkeling**

Inmiddels is Annabelletje vier jaar en gaat ze al weer ruim een jaar naar Irene aan de Rijn, een medisch kinderdagverblijf in de Leidse Rijn. Het gaat met Annabel en met ons stukken beter sinds ze daar is. Ze zijn daar echt geweldig met haar, ze krijgt er alle aandacht die ze nodig heeft en wij zien er zoveel andere lieve kinderen en ouders. Dat contact doet ons heel goed.

Na veel bezoeken aan de Hoogstraat, waar Annabel met respect werd behandeld, zijn we weer een stukje verder met spalkjes en nieuwe schoenen waar ze veel beter mee kan lopen in haar rollatortje. We oefenen dan ook flink met haar, alle kleine beetjes, waar ze in vooruitgaat, is meegenomen. Ze heeft nog steeds haar aanstekelijke lach. Als ze begint, liggen alle kinderen en juffen op haar schooltje in een deuk. We hebben veel contact met haar en ze is de laatste tijd weer veel actiever in huis aan het rondhobbelen.

**Toekomst**

Wat ik nog wel heel moeilijk vind, is dat ze niet kan praten en we dus nooit zullen weten wat er in haar omgaat. En dat je haar zo weinig kunt leren. “Maar”, zei een vriendin laatst, “Annabel hoeft niets te leren, ze weet genoeg, als je bij alle mensen de ‘schijnlagen’ weghaalt, krijg je wat Annabel is.” Ze begrijpt ook veel meer dan wij denken. Ik weet en zie dat ze heel gelukkig is. Soms ben ik zelfs jaloers op haar. Het lijkt me heerlijk eens een weekje Annabel te zijn! Ze spreekt echt met haar ogen, herkent bepaalde woorden die we steeds herhalen en begint dan te lachen. Als we beginnen over school en spelen, straalt ze gewoon. We hebben het heel gezellig zo met zijn drieën, en zijn nog steeds helemaal verliefd op haar. CD’tjes van Annie M.G. en Sesamstraat zijn favoriet, en ook een goed middel om haar huil/gilbui te doorbreken. Er zijn veel vrienden en familieleden die ons willen helpen maar bovenal heeft Annabel een fantastisch lieve oma Miep die altijd bereid is op te passen en haar geweldig vindt. We staan er dus absoluut niet alleen voor en aan de toekomst denken we nog maar niet al teveel. ‘Gezonde’ kinderen brengen ook zorgen met zich mee, dat zie ik wel bij vriendinnen. Dit is gewoon *ons* lot. Dat lijkt af en toe best een zwaar lot, maar het is vooral een heel lief lotje!

*Anja Eijgermans*

# Scoliose operatie Esmee Bleser

Op 15 mei 2006 is het dan zover. Esmee wordt opgenomen in het Wilhelmina Kinder Ziekenhuis (WKZ) voor de scoliose operatie, gepland op 16 mei. Hier ging heel wat aan vooraf.

Esmee is geboren op 8 mei 2000. Ze is als baby erg rustig en ontwikkelt zich de eerste paar maanden normaal. Na zeven à acht maanden stokt de ontwikkeling en worden we een beetje ongerust. Na elf maanden gaat Esmee de medische molen in. Het duurt tot bijna haar tweede verjaardag voor we de diagnose Rett vernemen in het WKZ in Utrecht.

Al snel hebben we een eerste consult bij dr. Pruijs. Hij geeft dan al aan dat Esmee een scoliose (ruggegraatsverkromming) ontwikkelt. Vlak daarna bezoeken we onze eerste Rett familie dag (2002). Dr. Pruijs houdt een betoog over scoliose. Hij komt zeer kundig over en legt duidelijk de ontwikkeling uit die de medische wetenschap de laatste jaren heeft doorgemaakt op het gebied van scoliose-operaties. Hij vertelt dat 'onze meisjes' baat hebben bij een vroege operatie. De scoliose kan dan veel beter worden gecorrigeerd, wat bijna niet lukt als de kinderen volgroeid zijn. Om de operatie toch zolang mogelijk uit te stellen krijgt Esmee eerst een brace, ze is dan drie en een half jaar. Met een brace wordt Esmee minder snel moe, waardoor ze meer kan meedoen met activiteiten. Na een jaar is de brace te klein en wordt er een nieuwe brace aangemeten.
Bovendien meldt dr. Pruijs dat het verstandig is om Esmee alvast op de wachtlijst voor een operatie te zetten. Hij verwacht dat het nog wel een klein jaartje zal duren voordat ze aan de beurt is.
Ondanks dat we al een paar jaar weten dat Esmee ooit geopereerd zal moeten worden, komt dit bericht toch hard aan. Wat doen we het meisje aan?

**Voorbereiding**
Esmee is inmiddels vijf jaar. Om ons voor te bereiden op de scoliose-operatie bezoeken we een Rett meisje dat de scoliose-operatie goed heeft doorstaan. Het bezoek steunt ons in onze keuze om Esmee te laten opereren. Ook nemen we de adviezen van de revalidatiearts ter har-

te. We kiezen ervoor om Esmee na de ziekenhuisopname thuis te laten revalideren en regelen daarvoor thuishulp tot zes weken na de operatie. In de voorbereidingen blijken we weinig steun te ontvangen vanuit het ziekenhuis. De operatie wordt zelfs twee keer uitgesteld. De operatie zal half mei plaatsvinden. De exacte datum zal binnenkort volgen. Esmee zal geopereerd worden volgens de 'Lucque'-methode. Er zullen één of zelfs twee staven, al naar gelang de ruimte die er is, geplaatst worden langs de wervelkolom.

**Tegenvallers**

In maart krijgt Esmee de waterpokken. Ze zit er helemaal onder. Aanvankelijk lijkt ze er goed doorheen te komen, maar dan krijgt ze er een longontsteking bij en wordt ze opgenomen in Amersfoort. De antibiotica lijkt aan te slaan maar na twee dagen gaat ze achteruit en op de derde dag gaat het helemaal mis. Esmee wordt aan de beademing gelegd en wordt overgebracht naar het Amsterdams Medisch Centrum (AMC ) omdat er in Utrecht geen plek is. Hier verblijft ze één week op de intensive care aan de beademing. Daarna moest ze nog twee daagjes in het ziekenhuis in Amersfoort om verder op te knappen. Vervolgens mocht ze lekker naar huis. Poeh, poeh, dat was heftig allemaal. Moet ze dit soort dingen nou nog een keer doorstaan voor de operatie? Twijfels alom...

Eenmaal weer thuis lijkt de conditie van Esmee goed als ooit tevoren. We nemen aan dat we deze keer omwille van Esmee de operatie moesten uitstellen, maar de artsen in Amsterdam en Utrecht zijn het er unaniem over eens. Haar conditie is goed en ze kan de operatie aan.

Op 14 mei doet Pim (broer) zijn eerste H communie. We houden een mooi feest. Hierdoor hebben we weinig tijd om te piekeren over de operatie. Op 15 mei gaan we met Esmee, nadat we alles hebben opgeruimd met hulp van de buurtjes, naar het WKZ. In het WKZ wordt nogmaals bloed geprikt en een röntgenfoto gemaakt. De kinderarts van de intensive care (IC) komt en zaait grootte twijfels. We moeten er rekening mee houden dat Esmee niet van de beademing af zou kunnen komen. Op zich begrijpelijk dat dit wordt gezegd, maar niet vlak voor de operatie... Dit geeft zoveel extra stress... In onze beleving staat deze opmerking ook haaks op de berichten die we eerder van de andere artsen hebben gekregen. Er wordt nog een ECG en echo gemaakt van het hart.

**De operatie**

Dinsdag 16 mei. Vandaag is het dan zover. Esmee wordt pas om 13.00 uur geopereerd. De ochtend duurt lang. Gelukkig wordt Esmee een uur eerder dan gepland opgehaald. Pappa gaat mee tot in de OK en wacht tot ze lekker slaapt. Dan begint het wachten. Boekje lezen, kniezen, puzzeltje maken, peinzen, stukje wandelen, krantje lezen... Om 15.30 gaat onze pieper...Esmee is in aantocht. Op de IC ligt ze weer aan alle toeters en bellen. Ze zal één dag in slaap worden gehouden en beademd worden. Dr. Pruijs komt langs en vertelt ons dat de operatie prima is verlopen. Er zijn twee staven geplaatst die ervoor zullen zorgen dat Esmee binnenkort weer bijna kaarsrecht bij zal kunnen zitten. Ze moet nu lekker rusten en slapen, morgen kijken ze of Esmee van de beademing af kan.

Woensdag 17 mei. Esmee heeft een goede nacht gehad. In de ochtend is ze erg misselijk en moet ze overgeven. Dit is echt vreselijk om te zien en achteraf de moeilijkste dag voor Esmee, maar ook voor ons. Ze wordt goed en liefdevol verzorgd. Helaas lukt het niet om de beademing te stoppen.

Donderdag 18 mei. Esmee heeft nu echt veel last van de beademingsbuis. De morfine wordt gestopt, evenals de slaapmedicatie. De beademing wordt afgebouwd en s'middags kan het hele apparaat voor Esmee aan de wilgen worden gehangen. We zien weer een vertrouwd lachje van onze kleine meid.

Vrijdag 19 mei. Alle apparatuur wordt afgekoppeld en Esmee kan naar afdeling Kikker, heerlijk! De kinderarts van de IC komt nog langs en laat weten verbaasd te zijn over de snelle vooruitgang van Esmee. Wat is ze weer sterk! Ook haar rocheltje, dat ze eigenlijk altijd had, horen we niet meer. Dat is de eerste winst.

> De kinderarts laat weten verbaasd te zijn over de snelle vooruitgang van Esmee. Wat is ze sterk. Ook haar rocheltje horen we niet meer.

Het weekend wordt gebruikt om het zitten op te bouwen van een paar keer vijf minuten naar twee à drie keer een uur op maandag. Nu ze laat zien dat dit allemaal goed gaat, mag ze mee naar huis.

**Voorspoedig herstel**

Thuis wordt het zitten verder uitgebreid. De thuishulp valt in goede aarde bij Esmee en bij ons. Het geeft ons, maar thuis vooral Petra, de kans om ook nog andere dingen te kunnen doen. Het herstel zet voorspoedig door. Het zitten wordt langzaam uitgebreid en na zeven weken gaan we met z'n allen voor het eerst weer naar het dagverblijf Blauwe Vogel te Soest. Ook dit bouwen we weer langzaam op, Twee dagen per week tot de vakantie.

Inmiddels is het half oktober 2006. Zojuist zijn we met Esmee naar manege zonder drempels geweest in Bennekom. Ze mag dus weer paardrijden! Nu weten we het zeker. Onze keuze is goed geweest goed.

*Ron en Petra Bleser*
*rbl26@hotmail.com*

*(Uit de toespraak van Alle Taco Schat tijdens de herdenkingsdienst)*

Lieke was een vrolijke mooie meid, die op haar manier heel veel invloed kon uitoefenen op haar omgeving. Lieke was in alles afhankelijk van een ander, je moest willen investeren in Lieke, haar willen begrijpen, voor ons was zij dat natuurlijk meer dan de moeite waard en ook daarom zijn we blij met onze thuiszorgmedewerksters Joany, Ilse, Daniëlle, Lian en Annelies, want ook zij vonden dat de moeite waard en hebben ons, de één langer dan de ander thuis heel veel geholpen. Daarnaast zijn er natuurlijk heel veel meer mensen om Lieke en ons heen die veel voor haar en ons betekenen.

Lieke verstond als geen ander de kunst van: "Wat je geeft, dat krijg je". Lieke heeft heel veel kunnen geven, ondanks het lichaam waarin zij moest wonen. Altijd met veel plezier de wereld inkijken, een brede lach, een gezicht wat helemaal straalt en waarmee ze mensen wist te raken. Ondanks alle vergroeiingen en de daarmee gepaard gaan de pijn, zo in de wereld kunnen staan en genieten van alles wat je raakt; mensen, dieren, geuren, geluiden en emoties. Altijd blijven knokken, omdat je dat zelf wilt, of omdat je merkt dat de mensen om je heen dat willen. Dat bedoelen wij met topsport, dan ben je een geweldige kanjer.
Lieve lieve Lieke, alles hebben we voor je gegeven, nog meer heb je ons gegeven, wat zullen we jou verschrikkelijk missen, jij bent onze kanjer. Dag lieve Lieke.

Janny, Alle Taco, Rosa, Ewout en Julia Kalkidan

# Angst terugdringen

*Samenvatting van een onderzoek van dr. Zoghbi van het Baylor College of Medicin, Houston uit: The Economist, oktober 2006, Atlanta*

Er gloren nieuwe therapieën aan de horizon voor sommige symptomen van Rett syndroom.

**Verrassend**
Zelden heeft een muismodel de wetenschappers die het maakten zo verrast als dat van de Rett muis. De gelijkenis van de muizen met meisjes met Rett syndroom is buitengewoon. De muizen ontwikkelden tremoren en spasticiteit in de voorpoten, waren ontvankelijk voor epilepsie en leden aan ademhalingsproblemen. Maar de muizen ontwikkelden ook de psychologische aspecten van de aandoening. Meisjes met Rett syndroom trekken zich terug uit het sociale contact en onlangs hebben wetenschappers ontdekt dat bijna 75% van de meisjes en vrouwen zo angstig is dat een stress hormoon, cortisol genaamd, in hun urine gevonden kan worden. De muizen brengen ook minder tijd door met andere muizen, gaven de voorkeur aan gesloten ruimten en trilden hevig wanneer ze door de wetenschappers werden opgepakt. De dieren produceerden abnormaal grote hoeveelheden stresshormoon, bij muizen corticosterone genoemd. Het onderzoeksteam begon daarom te zoeken naar de precieze moleculaire oorzaak van angst.

**Oorzaak**
Waarschijnlijk is een klein peptide, Corticotropin Releasing Hormone (CRH), dat in de hersenen wordt vrijgegeven en dat stress en angst veroorzaakt, de boosdoener. Men vond dat dit peptide bij muizen overvloedig aanwezig was en men veronderstelt dat de werking ervan gewoonlijk onderdrukt wordt door een normale hoeveelheid MeCP2 (het gen dus dat bij Rett syndroom een verandering heeft ondergaan).

De resultaten geven hoop op een behandeling. Uit eerder onderzoek weten wetenschappers dat muizen waar de moleculaire receptoren om CRH te herkennen ontbreken, minder bang zijn dan normale muizen. Daarom denkt dr. Zoghbi dat wanneer je die receptoren uitschakelt met medicijnen de dieren rustiger zullen worden.

"Het beste nieuws", zegt hij, "is dat zo'n medicijn al bestaat, veilig is bevonden en al gebruikt voor bij de behandeling van depressies en angsten bij mensen. Dus als dat medicijn de muizen kalmeert, zouden het heel snel getest kunnen worden bij meisjes en vrouwen met Rett syndroom."

**Kwaliteit van leven**
Alhoewel een medicijn natuurlijk niet alle symptomen van de aandoening kan verlichten, zou het verlagen van het angstniveau ook andere symptomen kunnen verlichten zoals leerproblemen, de neiging om zich terug te trekken en zelfs de neiging tot hyperventilatie. Zo'n medicijn zou zeker de kwaliteit van leven voor meisjes en vrouwen met Rett syndroom en hun verzorgers kunnen verbeteren.

*Tamara Stranders*

---

# Leids Rett syndroom onderzoek

Binnen het Leidse syndromenonderzoek naar gedrag en ouderbelasting participeren verschillende groepen, waaronder meisjes en vrouwen met Rett syndroom en hun ouders. Voor alle syndromen geldt dat we willen weten of deze gepaard kunnen gaan met autistische gedragingen en specifiek probleemgedrag teneinde de juiste hulp te kunnen bieden.

Dit onderzoek is met name van belang als het Rett syndroom betreft. Dat is immers in de DSM-IV (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) geplaatst in de sectie Pervasieve Ontwikkelingsstoornissen (ook wel autismespectrumstoornissen genoemd). Een zeer discutabele beslissing, welke gebaseerd is op het gedrag dat de kinderen vertonen in de tweede fase van het ontwikkelingsverloop. In deze fase vindt de ontwikkelingsstagnatie en terugval plaats, waarbij niet alleen de handfunctie sterk vermindert, maar ook de reeds verworven sociale en communicatieve vaardigheden aan een regressie onderhevig zijn. Het is met name de terugval in de laatste twee genoemde ontwikkelingsdomeinen die aan autisme doet denken.

**Rett binnen autistmespectrum?**
Zeer opvallend is echter het blijvende oogcontact. Er bestaat een prachtige foto van dokter Rett met in zijn armen een meisje met het

naar hem vernoemde syndroom dat hem stralend aankijkt! Nu bekend is dat het grootste deel van de kinderen met het Rett syndroom een identificeerbare genetische afwijking heeft (MECP2), dringt de vraag zich opnieuw op of plaatsing binnen het autismespectrum wel terecht is. Is het niet een syndroom dat in een bepaalde fase gepaard gaat met gedrag dat overeenkomt met enkele gedragingen die ook bij de autistische stoornis voorkomen? Om deze vraag te beantwoorden is het belangrijk om kinderen met het Rett syndroom in hun ontwikkeling te volgen en te zien of er ook in fase drie en vier sprake is van autistisch gedrag. Naast de vraag of het Rett syndroom al dan niet binnen het autismespectrum valt, is het van belang te weten hoe zwaar de ouderbelasting is en of de ouders tevreden zijn met de geboden hulp.

**Ouderbelasting**

Voor dit onderzoek hebben zich tot nu toe 49 ouders/ouderparen met een kind met het Rett syndroom aangemeld. Op dit moment zijn 20 ouders bezocht en hebben we informatie verzameld over 20 meisjes met het Rett syndroom. Sanne Scheuierman en Marieke de Bree hebben de eerste 20 interviews gedaan. Zij spraken hun waardering uit over de hartelijke wijze waarop ze zijn ontvangen en de grote openheid die de ouders aan de dag legden. De volgende 29 ouders zullen in de komende maanden worden bezocht door Sietske Hoogeveen en Clémence de Beer of door Lous de Jong en Jessica Hofman. Bij sommige bezoeken wordt één van de interviewers vervangen door Josette Wulffaert die de verschillende onderzoeken coördineert.

Sanne heeft de gegevens van de eerste interviews betreffende de ouderbelasting reeds uitgewerkt. Dit betekent dat we een aantal voorlopige conclusies op slechts een groep van 17 gezinnen trekken. In haar onderzoek waren 20 gezinnen betrokken. Van drie meisjes was het niet duidelijk in welke fase zij zich bevonden. Deze kinderen worden in het grotere onderzoek betrokken. De 17 participerende ouders/ouderparen hebben een dochter die zich in de derde (8) of de vierde fase (9) bevindt.
We zien een afname van ouderlijke stress en belasting bij de vierde fase in vergelijking met de derde fase. Dit kan ons inziens toegeschreven worden aan een aantal factoren. Een groot aantal kinderen in de vierde fase woont niet meer thuis. Zij hebben een plaats gevonden binnen de zorg aan mensen met een verstandelijke beperking. Bij deze ouders zien we een soort berusting, zonder echter hun betrokkenheid bij het wel en wee van hun dochter te verliezen. Sommige ouders maken zich zorgen over het geringe aanbod van activiteiten binnen de instelling waar hun dochter verblijft. Ook het feit dat hun dochter niet meer thuis woont, heeft de ouderlijke belasting doen afnemen.

Voor ouders in de derde fase is het toekomstperspectief nog niet altijd duidelijk. Er wonen in die fase nog meer kinderen thuis. De ouders ervaren een grotere ouderlijke belasting, die echter vooral wordt uitgedrukt in de verzorging van hun dochter. In beide groepen hebben het tandenknarsen, schreeuwen en gillen een significante relatie met de ouderbelasting.
Voor beide groepen geldt overigens ook dat de ouders veel eerder om extra hulp in de verzorging vragen dan om pedagogische- of psychologische zorg. Bepaalde ouders geven aan dat ze graag een duidelijker perspectief zouden willen hebben. Ze hebben onvoldoende duidelijkheid over het ontwikkelingsverloop.

**Geen voorlopige uitspraken**

Voor alle betrokken Rett-cliënten zijn ook vragenlijsten over mogelijke gedragsproblemen en autistische gedragingen ingevuld. We vinden echter het aantal van 20 nog te klein om daarover al voorlopige uitspraken te doen, zeker als we de splitsing in fase drie en vier aan willen brengen. We zullen daar nader op ingaan als de data van de volgende groep verzameld zijn. We hopen op harde gegevens die er toe kunnen leiden dat we kunnen stellen dat het Rett syndroom niet binnen het autismespectrum valt. Ouders van kinderen met het Rett syndroom geven juist aan dat ze wel degelijk contact met hun kind hebben. De problemen lijken meer op het domein van de communicatie te liggen.

*Ina van Berckelaer-Onnes*
*Josette Wulffaert*
*Sanne Scheuierman*

*Universiteit Leiden*
*November 2006*

## Meedoen aan het onderzoek?

Ouders die op grond van de hierboven vermelde informatie alsnog mee willen doen aan het onderzoek kunnen zich via de oudervereniging aanmelden. Ouders die reeds in ons onderzoek participeren krijgen allemaal een persoonlijk verslag nadat ook de tweede groep is bezocht. We kunnen dan meer vergelijkende gegevens bieden.
We willen nogmaals onze dank uitspreken voor de bereidwilligheid van de ouders om in dit onderzoek te participeren. We hopen uiteindelijk tot een beter gedragsbeeld te komen met daaraan gekoppelde handelingsadviezen.

# ‘Vrienden in Aktie’

Op Margo’s achtste verjaardag werden we compleet verrast door onze vrienden. Er werd een geweldig gedicht voorgedragen. Hierin werd ons duidelijk gemaakt dat niet ‘Hart in Aktie’ maar ‘Vrienden in Aktie’ iets in petto had voor ons Margo. Er was op dat moment een schommel voor ons Margo in de maak. Het hoe en wat bleef een verrassing.

Enige geheimzinnigheid werd door ons regelmatig opgemerkt. Maar alle betrokkenen, zo ook de kinderen, hielden trouw hun mond.
Enkele weken later, op de zesde verjaardag van onze Ruud, zagen we ineens rode en gele buizen boven de poort verschijnen. Ja hoor, daar was ie dan. Nieuwsgierig gingen we met z’n allen buiten kijken. Ballonnen, buizen, schroeven, van alles lag er op de aanhanger. Het duurde even voor alles zat waar het moest zitten.
Margo zag het allemaal gebeuren. Ze zat helemaal te stralen. Zij had het allang gezien en uitgeprobeerd, na het wekelijkse zwemmen, zonder dat wij het wisten. Aan haar stralende snoet was duidelijk te zien dat het geheel niet onbekend voor haar was. Ze kon niet wachten tot alles goed gemonteerd was. Ze had een glimlach van oor tot oor. Onder een luid ‘Lang zal ze leven’ beleefde een glunderde Margo de eerste officiële schommelingen. Ze vond het helemaal geweldig. Ook voor onze Ruud en ons Yvon is er een plaatsje, zo groot is de schommel. Voor Ruud was het die dag dubbelfeest. Naast al zijn verjaardagscadeautjes was er nu ook de schommel voor Margo. De schommel is prachtig geel en rood. Alle kinderen hebben ieder hun eigen tekeningetje op de schommelbak gemaakt.
We werden er met z’n vijven een beetje verlegen van zoals we in het zonnetje werden gezet. Er biggelden tranen over onze wangen van … Tja, waarvan? We voelden allerlei emoties op dat moment. Maar vooral het gevoel dat ook onze Margo er gewoon écht bij hoort net als ieder ander.
Laten we het houden op échte vriendschap.

*Gerard en Gea van Otterdijk*