Netwerk Rett

nieuwsbrief | nummer 38 | april | 2007

Marlies

Marilies is geboren op 20 april 1992. Ze heeft een oudere zus Willemijn (geboren in 1989) en een jongere broer Bram (geboren in 1995).

• 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

- **Federatie van Oudervereenigingen failliet**

De Federatie van Oudervereenigingen is failliet en de medewerkers van de FvO zijn ontslagen. Even zag het ernaar uit dat daarmee ook de ondersteuning aan de netwerken zou stoppen. De landelijke oudervereenigingen hebben inmiddels echter, gelukkig, besloten dat de ondersteuning van de netwerken moet doorgaan en vanaf 1 april zullen de drie betrokken medewerkers, voorlopig, in dienst zijn van één van de verenigingen. De bedoeling is dat zij t.z.t. over gaan naar een nieuw te vormen samenwerkingsverband. Daarmee is niet gezegd dat alles bij het oude blijft. Komend jaar zal zowel door de oudervereenigingen als door de netwerken worden gebruikt om te onderzoeken hoe zij verder willen. Sommige grotere netwerken, zoals het Rett netwerk, onderzoeken daarbij ook serieus de mogelijkheid om als zelfstandige vereniging verder te gaan. Wel hebben alle netwerken de intentie uitgesproken in gesprek te blijven met elkaar en de oudervereenigingen.

Tamara Stranders

Familiedag België

De familiedag van de Belgische Rett syndroom vereniging vindt plaats op:

Zaterdag 21 april 2007 te Gierle

Voor meer informatie, routebeschrijving en aanmelding, zie: *www.rettyndrom.be*
Een voordracht over *voeding* wordt gegeven door mevrouw Hilde Vanderwegen, diëtiste.
Om organisatorische redenen worden de inschrijvingen afgesloten op **12 april 2007**. Wees er tijdig bij.
N.B. Let op de verkeersomleiding op het traject tussen de autosnelweg en het Gielsbos.

Familiedag Nederland

De familiedag van het Nederlandse netwerk Rett syndroom vindt plaats op:

Zaterdag 16 juni 2007
in Zoeterwoude

Thema voor deze bijeenkomst is *'puberteit'*.

Zodra het volledige programma bekend is, ontvangt u de uitnodiging over de post, maar ook op de website (www.rett.nl) wordt de laatste stand van zaken bijgehouden.

Noteert u alvast de datum?!

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

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

• Vervolg van pagina 1

Onze dochter Marlies is nu bijna vijftien jaar. De moeilijke periode van ontdekken dat er iets mis is met je kind ligt al lang achter ons.
Het verhaal is in zoverre standaard dat Marlies als een gezonde baby geboren werd. Een stralende baby die geen reden gaf tot zorg. Op haar eerste verjaardag zit ze met rode wangen tussen de cadeaus.
Pas met ± 14 maanden vinden we dat de ontwikkeling te langzaam gaat. Marlies loopt nog niet. Wel pakt ze van alles vast (vooral de sleutelbos is favoriet) en speelt ze veel met een knuffelkonijntje.

"Pas later zien/beseffen we dat je hier voor het eerst de handbewegingen maakt, die bij het Rett syndroom horen" .

Ontwikkeling

We kamperen in de zomer van '93, Marlies geniet en wij hopen door extra tijd de motoriek wat te helpen. Op haar tweede verjaardag loopt Marlies nog steeds niet. Ze kruipt wel, zit keurig rechtop en klapt in haar handen. Het meest opvallend is dat ze geen dingen nadoet. Ze lijkt soms wat in zichzelf gekeerd.
Na kinderfysiotherapie volgen de onderzoeken waarom de ontwikkeling zo langzaam gaat. Er worden heupfoto's gemaakt om te kijken of er een reden is waarom ze niet wil staan. Op ons verzoek verwijst de kinderarts ons door naar de kinderneuroloog van het Academisch ziekenhuis in Rotterdam. Hier volgen diverse onderzoeken (EEG en genetisch onderzoek). Dit levert allemaal niets op.

Rett

Zomer '94 gaan we weer op vakantie. We kamperen in Polen. Na een observatieperiode van drie maanden, twee ochtenden in de week op een peutergroep, komt de dag (20 februari '95) dat Marlies naar Kinderdagcentrum (KDC) 't Zonnehof in Vlaardingen gaat. Tot nu toe was Marlies gewoon Marlies, maar nu ze naar een kinderdagverblijf voor 'geestelijk gehandicapte kinderen' gaat, moeten we wel even slikken.
Via de fysiotherapeut daar worden we op het spoor van Rett syndroom gezet. Door de kinderneuroloog wordt deze diagnose bevestigd. We weten eindelijk wat er is.
Maar we maken al snel de 'move' dat we geloven in de ontwikkeling van ons Rett-meisje, tegen de toen heersende opvatting dat het een progressieve ziekte is. De kinderneuroloog omschrijft het in een brief aan de huisarts als volgt: "ouders beseffen de ernst van de diagnose niet".

Lopen

Door niet bij de pakken neer te blijven zitten, hebben we bereikt dat Marlies op 7-jarige leeftijd is gaan lopen. Dit was een lang proces.
We begonnen met de sta-plank in februari '95 (20 minuten per dag, thuis en op het KDC). In het begin wilde Marlies niet staan en moest ze aan alle kanten 'vastgezet' worden. Muziek, wat lekkers en speelgoed erbij om haar zoveel mogelijk af te leiden en dan nog kon ze flink protesteren. In februari '97 staat ze er een uur per dag in en heeft ze spalken die haar enkels steunen. In oktober '98 gaat ze voor het eerst zelf staan (in de kinderstoel deed ze dat al eerder) en in maart '99 loopt ze voor het eerst echt een stukje. Dat gaat steeds beter. Ze loopt bijvoorbeeld naar de schommels in het park bij ons voor de deur. Nog later loopt ze naar de ijszaak in de stad en in de zomervakantie van 2001 gaat ze echt wandelen. Ook hele stukken over gras en over ongelijk terrein. Marlies loopt nu met spalken zelfstandig rond. Dit is heel belangrijk voor haar rug én ze kan zelf ergens op af gaan; ze heeft letterlijk bewegingsvrijheid. We verzinnen er steeds spelletjes omheen, zoals lopen in olifantenmars. Als je begint te tellen en van je 1,2,3,4 loopt Marlies lachend met grote stappen met je mee. Sinds kort skeltert Marlies ook op de grote skelter van broer Bram. Om te zorgen dat haar voeten niet van de trappers glijden heeft ze fietsschoentjes met klikpedalen aan. Ze heeft er veel lol in en voor haar beenspieren is het een goede oefening.

Communiceren

Vanaf juni '99 communiceren we met Marlies met ja/nee-kaarten. Hiermee kan ze dingen kiezen, maar ook antwoorden geven op allerlei

vragen. Zo heeft ze invloed op wat er om haar heen gebeurt en dat stimuleert haar om zich te uiten. Vaak begint ze al te lachen als je vraagt: “Marlies, mag ik je een vraag stellen?”.

> Het feit dat we Marlies na langdurig doorzetten hebben leren lopen, heeft haar levenskwaliteit sterk vergroot.

Van jongs af aan heeft Marlies genoten van voorlezen. Vaak samen met Willemijn en Bram. Vanaf haar zevende verjaardag zijn we ook met leesles begonnen met de ‘maan-, roos-, vis-methode’. Woorden spellen en namaken met magneetletters vindt ze super. Vanaf 2003 krijgt ze leesles op het KDC en één keer in de week thuis.

Muziek

Muziek is bijna een levensbehoefte van Marlies. Toen ze bijna acht jaar was gilde ze vreselijk als ze ’s avonds naar bed gebracht werd. Tot we op een avond in haar slaapkamer muziek van de Spice Girls opzetten. Toen ging het goed. Geen gegil van Marlies! Haar muzieksmaak is mede door haar oudere zus Willemijn wel met de tijd mee gegaan, maar nog steeds geniet Marlies ontzettend van muziek. Ze zou het liefst de hele dag door muziek aan willen hebben, maar accepteert ook dat er momenten zijn dat dat niet kan. Bijvoorbeeld tijdens het eten of in de kerk. Maar naar de tandarts of dokter gaat altijd een cassettespeler of MP3-speler mee.

Belangrijk

Terugkijkend zijn een paar dingen voor ons van belang:

- We hebben altijd zoveel mogelijk dingen gedaan met Marlies, ’s zomers gingen we kamperen en later gingen we varen in Friesland. Ze is gewoon onderdeel van ons gezin. We hebben in huis weinig aanpassingen. Marlies heeft op de begane grond haar slaap- en badkamer.
- We boffen enorm dat Marlies geen epilepsie heeft en verder heel gezond is. Vanaf dat ze 2½ jaar is gebruikt ze sojamelk. Wel waren in 1995 de verstoringen in het EEG zo frequent dat de neuroloog adviseerde om toch met medicijnen tegen epilepsie te beginnen, ook al heeft ze uitwendig geen waarneembare verschijnselen. We zijn toen met depakine begonnen. Na het Rett congres in Zweden in 1996 zijn we daar weer mee gestopt. Daar kregen we de boodschap dat het EEG bij Rett niet altijd goed geïnterpreteerd wordt en dat je zonder verschijnselen niet preventief zulke medicijnen moet gebruiken.
- Het feit dat we Marlies met langdurig doorzetten hebben leren lopen heeft haar levenskwaliteit sterk vergroot. Tot nu toe heeft zich nauwelijks een scoliose (ruggengraatsverkromming) ontwikkeld, waarschijnlijk omdat ze veel staat en loopt. Ook heeft ze daarmee veel kansen om overal bij te zijn, ergens zelf op af te stappen en deel te nemen aan allerlei activiteiten.
- Communicatie via de ja/nee-kaarten voorkomt veel frustraties bij zowel Marlies als de andere gezinsleden.

Huib Sneep en Kirstain Houweling
k.houweling@planet.nl

Beperking

Als ik mijn verdriet wil delen
Met degeen van wie ik hou,
Dan wil ik naar hem toe meteen
Omdat ik hem vertrouw.
Maar liefste,
Hou je ogen naar mij open,
Want..., ik kan niet lopen.

Hoe kan gevoel emotie zijn,
Als je ‘t niet kunt uiten.
Hoe kan gevoel vertroosting zijn,
Zonder weerklank van daarbuiten.

Als ik iemand erg mag,
Dan raak ik hem graag aan.
Dan reik ik om mijn handen
Om hem heen te slaan.
Maar liefste,
Kijk steeds naar mijn kant,
Want..., ik geef geen hand.

Hoe kan gevoel emotie zijn,
Als je ‘t niet kunt uiten.
Hoe kan gevoel vertroosting zijn,
Zonder weerklank van daarbuiten.

Als ik iemand nodig heb,
Als verdriet mij overstelpt,
Dan wil ik ook een fijn gesprek
Omdat me dat zo helpt.
Maar liefste,
Laat je blik mij niet verlaten,
Want..., ik kan niet praten.

Hoe kan gevoel emotie zijn,
Als je ‘t niet kunt uiten.
Hoe kan gevoel vertroosting zijn,
Zonder weerklank van daarbuiten.

O..., wat ben ik dankbaar
Dat hun oog naar mij verlangt
Dat ik zie dat mensen kijken
En hun blik mijn ogen vangt.
O..., wat ben ik dankbaar
Dat ik gelukkig wel kan zien,
Dat ik naar iedereen kan kijken,
En kan oordelen bovendien,
Dat ik niet ben opgesloten
In mijn eigen duisternis,
Dat mijn ogen kunnen praten,
En mijn wereld open is.

« Genezing » van muizen met Rett… en nu ?

Uitleg bij het onderzoek van Adrian Bird

Laurent Villard, geneticus en secretaris van Franse Rett Vereniging heeft een toelichting geschreven bij het onderzoek van Adrian Bird. Villard hoopt zo wat vragen en onduidelijkheden weg te werken. Annemarie Cadorette vertaalde het voor ons. Dank!

Op 8 februari 2007, publiceerde het Amerikaanse tijdschrift Science het onderzoek van het team van Adrian Bird in Edinburgh, Schotland, met de titel: "Neurologische afwijkingen omkeerbaar in het al bestaande syndroom van Rett." Dit artikel werd natuurlijk direct opgemerkt en duizenden mailtjes met opmerkingen gingen over de hele wereld rond onder ouders, professionals en journalisten met een bevestiging en een vraag: 'Men heeft ontdekt hoe het syndroom van Rett is te genezen' en 'Wanneer gaat men beginnen met de behandeling van de meisjes?' De begrijpelijke reacties die zijn veroorzaakt door het artikel en de presentatie op verschillende websites (waaronder die van het Rett Syndrome Research Foundation (RSFRF) die het onderzoek financiert), hebben mij er toe bewogen om daarover enkele opmerkingen te maken.

Adrian Bird is voorzitter van de wetenschappelijke adviesraad van de RSRF. Hij is het die het MECP2 gen bij muizen heeft geïsoleerd in 1992, toen de rol van dit gen bij Rett syndroom nog totaal werd genegeerd. Bird is ook de eerste die een onderzoek heeft gedaan naar Rett syndroom bij een groep muizen, waarbij het MECP2 gen werd geïnactiveerd. In het artikel van 8 februari 2007 in het tijdschrift Science wordt gesproken over nieuwe 'gefabriceerde' muizen door het Schotse team dat een genetische manipulatie heeft toegepast bij een embryo. Bij deze nieuwe groep muizen wordt het MECP2 gen onderbroken door een omkeerbaar systeem.

Zwart plakband

Men heeft een kunstmatig 'stop'signaal in het midden van het MECP2 gen van de muizen geplaatst, met als doel het MeCP2 eiwit te laten verdwijnen. Het is te vergelijken met het plaatsen van een groot stuk zwart plakband over dit artikel dat u aan het lezen bent. Dan is er weinig meer van te maken! Het belang van het nieuwe Schotse model is dat de toegepaste genetische manipulatie omkeerbaar is: we kunnen het stuk zwarte plakband weghalen, wanneer we maar willen en in elk stadium van de ontwikkeling! Door een drug te injecteren bij de muizen (tamoxifène), kan het kunstmatige 'stop'signaal worden verwijderd en kan zo de functie van het MECP2 gen herstellen.

Bijna normaal gedrag

Het belangrijkste van de ontdekking van Bird en zijn team is, dat bij de dieren die de uitwendige symptomen van de ziekte al hebben ontwikkeld, het opnieuw functioneren van het MECP2 gen deze symptomen laat verdwijnen. De muizen laten bijna geen enkel uitwendig symptoom meer zien en hervinden bijna een normaal gedrag! De resultaten zijn fascinerend, omdat ze ondubbelzinnig laten zien dat de zenuwcellen die zich hebben ontwikkeld zonder de aanwezigheid van het MeCP2 eiwit geen hele grote schade hebben ondervonden en hun normale functie kunnen hervinden. Het is een geweldige aanmoediging voor onderzoeken die zich richten op de ontwikkeling en behandeling van het Rett syndroom.
Jammer genoeg is het belangrijk om tegen de families van Rett meisjes te zeggen dat dit alles geen enkele directe toepassing kan hebben in de nabije toekomst. Het is zeker dat bestaande onderzoeken hierdoor worden versterkt en er een zekere basis is gelegd. Maar we moeten voorzichtig blijven: de resultaten, zoals ze door het Schotse team zijn gepresenteerd, zijn totaal afhankelijk van genetische manipulatie bij embryo's en de volwassen muis.

Geen mogelijkheden op korte termijn

De resultaten kunnen niet direct worden overgebracht op mensen. Het tamoxifène (de drug die bij muizen is geïnjecteerd) kan uw kinderen niet genezen (er zijn ouders die hier al eens over nagedacht hebben…). Daarom is deze toelichting van belang. We weten dus, ondanks alles, dat als we de functie van het MECP2 gen kunnen herstellen in de cellen van de meisjes, de ziekte behandeld zou kunnen worden, zelfs als de ziekte zich al heeft geopenbaard. Maar pas op! Ook hier geldt, men moet niet te veel hoop hebben op de mogelijkheden van de genetische therapie op korte termijn. Het Rett syndroom heeft de eigenaardigheid om alleen bij meisje voor

te komen en wordt veroorzaakt door een gen dat zich op het X-chromosoom bevindt. Men weet dat een te hoge dosis van het MeCP2 eiwit in de cellen erg schadelijk is voor goed functioneren. Om een efficiënte genetische therapie te vinden, moet men het eiwit MeCP2 alleen kunnen leveren in het deel van de cel die het niet aanmaakt, en vooral niet in de delen van de cellen waar het eiwit wel normaal wordt aangemaakt!
De huidige technieken kunnen deze topprestatie nog niet leveren. Ze kunnen ook niet op een efficiënte en zekere wijze een vreemd eiwit afgeven uit de zenuwcellen van een volwassene. De genetische therapie voor het Rett syndroom is dus nog niet voor morgen. Het is op dit moment jammer genoeg met de kennis die we nu hebben onmogelijk, hoewel de techniek snel vooruitgang boekt. Hoe het ook zij, de verbazingwekkende resultaten van Bird, zelfs al is het nu alleen nog maar op het niveau van een laboratorium onderzoek, laten zien dat het niet te laat is om in te grijpen op het moment dat de ziekte zich al geopenbaard heeft en dat de zenuwcellen van zieken op een normaal niveau kunnen functioneren als ze daar de kans toe krijgen. En wat mij betreft, ik heb de volle overtuiging dat het de farmaceutische toepassingen (geneesmiddelen) zijn, gebaseerd op de identificatie van de afwijking van de zenuwcellen die de ziekte veroorzaken (eerder dan genetische manipulatie) die de eerste verbeteringen van betekenis voor het Rett syndroom gaan betekenen.

Rett en sensorische integratie

Simone is 26 jaar en heeft het Rett-syndroom. Door het thema sensorisch integratie is er onverwacht een positieve ontwikkeling in gang gezet bij Simone.

Ik ben Simone en heb Rett.
Ik voel me vaak gevangen in mijn lichaam; ik wil de graag regie hebben over mijn leven wat door mijn beperkingen niet altijd kan, want ik ben afhankelijk van mijn omgeving.
Mensen vinden het moeilijk om mij te begrijpen en om met mij te communiceren. Het is voor een ander niet altijd gemakkelijk om contact met mij te krijgen. Ik ben wel eens suf of in mezelf gekeerd.
Soms kan ik daar niks aan doen; soms doe ik dit bewust omdat ik niet de juiste stimulans krijg.
Ik communiceer non-verbaal en wil graag betrokken worden bij hetgeen er om mij heen gebeurt. Niet iedereen begrijpt mijn taal. Maar ja ik vind het zelf soms ook erg ingewikkeld.

Inleiding
Er zijn veel mensen betrokken bij de begeleiding en zorg van Simone. Velen onder hen worstelden met vragen rondom de communicatie en motoriek van Simone.
Om hier meer duidelijkheid in te krijgen werd na overleg tussen orthopedagoog en fysiotherapeute besloten om onderzoek te doen naar de sensorische integratie bij Simone.

Sensorische integratie
Sensorische integratie (SI) is het vermogen om informatie uit de wereld om je heen en vanuit je eigen lichaam op te nemen, te selecteren en deze verschillende stukjes informatie met elkaar te verbinden, zodat je er op een juiste manier op kunt reageren.
Deze informatie neem je op via je zintuigsystemen; je hoort, ziet, voelt, ruikt, proeft en we hebben een evenwicht en houdings- /bewegingsgevoel.
SI is dus de samenwerking tussen waarnemen van en reageren op je omgeving.
Dit is een onbewust, neurologisch proces wat zich, bij een normale ontwikkeling, tijdens de kinderjaren in de hersenen ontwikkelt.

Bij mensen met een hersenstoornis, zoals dat ook bij het Rett-syndroom het geval is, kunnen er problemen in de SI ontstaan.
Deze problemen leiden tot een verstoord waarnemen, waarbij op teveel zintuigprikkels niet en/of op andere zintuigprikkels juist te sterk gereageerd wordt, met mogelijk de zogenaamde schrik-, vlucht- of vechtreacties als gevolg.
Een stoornis in de SI kan leiden tot problemen in gedrag, leren- en/of de motoriek.

Omdat er nogal wat vragen waren op het gebied van communicatie, alertheid en motoriek, is er (door mij) een SI-onderzoek bij Simone gedaan. Dit onderzoek bestond uit een vragenlijst voor ouders en begeleiders, een aantal observaties van verschillende activiteiten en een specialistisch onderzoek.

> “Simone heeft door SI een nieuwe stap voorwaarts kunnen zetten in haar ontwikkeling. Je ziet een beter begrip tussen Simone en haar omgeving.”

Het onderzoek richt zich op de manier waarop de zintuigsystemen van Simone informatie verwerken. Het gaat hierbij niet om onderzoek naar het zintuig zelf, bijvoorbeeld het functioneren van de oren, maar om de manier waarop het zintuigsysteem de prikkel in de hersenen verwerkt.
Reageert Simone goed, te sterk of juist te zwak op zintuigprikkels?

Uitkomsten SI-onderzoek

Zintuigen
Na onderzoek blijkt dat Simone op bepaalde zintuigprikkels anders reageert. Ze reageert te sterk op evenwichtsprikkels; een kleine evenwichtsverstoring geeft in plaats van een normale reactie een angstreactie. Hierdoor loopt Simone erg star en gespannen en vindt het niet prettig om bewogen te worden.
Ook het “tenenlopen”, wat Simone doet, is een gevolg van het te sterk reageren op evenwichtsprikkels; ze is zich gaan oprichten (op tenen), om zo evenwichtsprikkels te kunnen “overstemmen”.
Het zintuigsyteem “evenwicht” functioneert dus niet goed bij Simone (te sterk).
Naast dit “zwakke” zintuigsysteem kent Simone ook sterke zintuigsystemen.
Ze reageert goed op geluiden en visuele prikkels (kijken).

Alertheid
Een andere uitkomst van het onderzoek is dat Simone veel schommelingen in haar alertheid heeft; ze is vaak laag alert (suf), soms hoog alert (gillen, lachen, gespannen).
De momenten waarop ze goed alert is, zijn vaak van korte duur.
Simone heeft moeite om het goede alertheidsniveau “vast te houden”; ze is hierbij erg afhankelijk van haar omgeving.

Alertheid speelt bij iedereen een belangrijke rol in de verwerking van prikkels. Om prikkels goed te kunnen verwerken, is een goede alertheid vereist. Daarom wordt bij een SI-onderzoek ook naar alertheid gekeken.
De prikkelverwerking bij Simone verloopt dus niet altijd goed als gevolg van een lage of hoge alertheid; prikkels gaan langs haar heen of ze reageert te sterk op prikkels.

Vertaalslag uitkomsten van het SI-onderzoek
De uitkomsten van het onderzoek werden in een verslag verwerkt en toegelicht aan begeleiders en ouders.
Doel was om hen bewust te laten worden van de verstoorde prikkelverwerking bij Simone. Daarnaast werden adviezen gegeven hoe de sterke zintuigsystemen te benutten en aandacht te hebben voor het zwakkere zintuigsysteem.
Ook de rol van Simone’s alertheid en adviezen hoe haar alertheid te beïnvloeden werden besproken.
Met name ten aanzien van de communicatie en interactie is alertheid bij Simone het sleutelwoord!

Er bestaat nu aandacht voor de alertheid van Simone. Men weet hoe Simone alert te krijgen.
Het gevaar bij Simone is dat men de (vaak aanwezige) lage alertheid associeert met moeheid.
Ze is echter niet altijd moe; ze heeft de juiste prikkel nodig om alert te worden en te blijven, anders zakt ze weg naar een lage alertheid!
Ook wordt geprobeerd haar wisselende alertheid te stabiliseren door haar bijvoorbeeld minder in een passieve zitzak te laten zitten en haar meer te betrekken bij activiteiten.
Sinds het SI-onderzoek zijn er veel dingen in positieve zin veranderd voor Simone.
Ten eerste is er begrip ontstaan voor het gedrag van Simone, en begrip is nodig om een stap verder te komen tot een betere interactie en communicatie.
Adviezen werden uitgeprobeerd en positieve effecten werden waargenomen.
Zo wordt haar nu vaker de regie gegeven, bijvoorbeeld tijdens het lopen. Dit heeft haar bewegingsangst tijdens het lopen doen verminderen.

Het begrip en de adviezen hebben er momenteel toe geleid dat Simone veel minder schommelingen in alertheid kent, veel actiever is en de communicatie beter verloopt (Simone wordt nu beter begrepen).
Begrepen worden en een goede communicatie zijn voor Simone een stap geweest naar verdere ontwikkeling en waar deze in de toekomst nog naar leidt...?

Nawoord
Moeder van Simone: “Door SI is de communicatie tussen Simone en haar omgeving verbeterd. Simone kan haar omgeving duidelijker maken wat ze bedoelt en wat ze wil. Haar omgeving heeft meer inzicht gekregen om hierop adequaat in te spelen.”

Vader van Simone: “Simone heeft door SI een nieuwe stap voorwaarts kunnen zetten in haar ontwikkeling. Je ziet een beter begrip tussen Simone en haar omgeving.
Fantastisch om te zien hoe de verschillende partijen dat ervaren!”

Bij vragen of opmerkingen n.a.v. dit artikel kunt U contact opnemen per *m.renkens@meare.n*l

Marlies Renkens,
Fysiotherapeut Stichting Meare,
Eindhoven

De Halliwick Methode

Oefentherapie in water en zwemmen voor gehandicapten

In dit artikel wordt een overzicht gegeven van de Halliwick methode. Halliwick is een methode, speciaal ontwikkeld om mensen met een handicap te leren zwemmen. De zwem-methode is ook bekend als het Tien-Punten-Programma.

Filosofie
De Halliwick methode is ontwikkeld door de in 1994 overleden vloeistofmechanisch ingenieur James McMillan. Hij begon in 1949 met het geven van zwemlessen op de "Halliwick School for Crippled Girls" in Londen.
Op basis van zijn vloeistofmechanische kennis was hij in staat om principes uit te werken ter stabilisering van het lichaam in water. Samenwerking met anderen resulteerde in het gebruik van informatie uit andere vakgebieden als kinesiologie, pathologie en groepsdynaminca. Het uiteindelijke doel van McMillan was om de zwemmer zo zelfstandig mogelijk te maken. Als middel werd het bewegen in water genomen.

Om zelfstandig in water te worden, dient een aantal vaardigheden te worden geleerd. De structuur van de Halliwick methode is er dan ook in beginsel op gericht om het leren zo effectief en efficiënt mogelijk te laten plaatsvinden. De door de aandoening veroorzaakte beperkingen van de leermogelijkheden dienen hierbij natuurlijk in acht worden genomen.

Bewegen in water betekent dat de vloeistofmechanische eigenschappen moeten worden gekend en beheerst. Het lichaam zal moeten leren reageren op de effecten van deze eigenschappen.
Dat kan alleen vanuit een veilige evenwichtssituatie, gebaseerd op een goede manuele begeleiding van de therapeut. Een situatie dient volgens McMillan "physically controlled and mentally desired" te zijn.
Het leren van houdingen (handhaven van het evenwicht) en van bewegingen zal aanvankelijk plaatsvinden met een geringe coördinatie. Zowel bij mensen met een handicap als bij validen dient veel, gevarieerde bewegingservaring te worden aangeboden om doelmatig en doelgericht bewegen te bewerkstelligen. De bewegingservaring wordt aangeboden als een programma van tien opeenvolgende stappen, leidend tot een zwemslag. Het spreekt voor zich dat niet iedereen het volledige programma kan en hoeft te doorlopen. Eén en ander is afhankelijk van ernst van de stoornis en van de doelstelling.

Evenwicht
Een overgang van het droge naar het water kan grote evenwichtsproblemen veroorzaken. Deze problemen ontstaan door de specifieke omgevingsfactoren van water: de opwaartse kracht, turbulente stroming of viscose weerstand en golven.
Een zwemmer zal zich moeten (kunnen) aanpassen aan de effecten van de genoemde vloeistofmechanische prikkels.

Veelal gaat dit tijdens een zwem- of therapiesessie als vanzelf. Wanneer een zwemmer echter lichamelijk en/of geestelijk moeilijk in staat is om snel en adequaat te reageren op het veranderde evenwicht, dient bijzondere aandacht te worden besteed aan de begeleiding in dit stadium. In de Halliwick methode zijn er expliciete aandachtspunten opgesteld ten aanzien van de begeleiding in deze. Deze aandachtspunten zijn verwerkt in het tien-punten programma.
De mechanische effecten van water op het lichaam hebben als gevolg dat in principe alle houdingen in het water instabiel zijn. Kleine bewegingen van het water en/of van de zwemmer kunnen derhalve het evenwicht snel en drastisch verstoren. Verstoring betekent dat de zwemmer in een nieuwe houding terecht kan komen (wanneer de houdingscorrectie niet adequaat is). Zo'n nieuwe houding is weliswaar stabieler, maar geeft in het algemeen ook problemen bij de ademhaling. Concreet: iemand, die vanuit stand omvalt zal in buikligging komen te liggen.
De mechanische effecten op het lichaam hangen af van de mate van onderdompeling. Hoe groter het ondergedompeld deel, hoe duidelijker de veranderingen in het evenwicht

Tien-punten-programma

De praktische uitwerking van het senso/psycho-motorisch leerproces vindt plaats in een stappenplan van tien punten , leidend tot een basiszwemslag.
De Halliwick methode kent ook een vervolg op de tien punten, waarbij alle bekende zwemslagen in een bepaalde volgorde kunnen worden aangeleerd.
Het hele opleidingstraject van de Halliwick methode past overigens zeer goed in de nieuwe structuur van het reguliere zwemmen, het zogenaamde zwem-ABC.

zullen zijn. De zwemmer merkt, lopend van het ondiepe naar het diepe, met name veranderingen wanneer het water hoger komt dan het maagkuiltje.
Rondom deze hoogte zal de zwemmer gaan drijven, dat wil zeggen dat hij de vaste grond onder de voeten verliest.

De controle van het het evenwicht zal vanaf deze diepte voornamelijk plaats dienen te vinden via sturing vanuit het hoofd. Het belang van het steunen en afzetten op de bodem is vanaf deze diepte beperkt.
Wanneer de overgang van "vaste grond" naar het zweven te groot is zal een zwemmer kunnen reageren met stress-gedrag: biijvoorbeeld vastpakken van vaste punten, toename van spiersspanning en vegetatieve reacties.

De evenwichtscontrole verandert dus wanneer men het water ingaat. Op het droge is de controle om transversale assen belangrijk, zich uitend als een zekere coördinatie van de ledenmaten tegen de zwaartekracht.
In het water zal het evenwichtsprobleem zich vooral manifesteren in de vorm van rotaties (draaïngen) rondom de longitudinale as of mediaanlijn.

Het handhaven van het evenwicht is dan ook - in de optiek van de Halliwick methode - gericht op het leren controleren van de genoemde rotaties. Bij deze rotatiecontrole spelen aspecten uit de motorische ontwikkeling, uit de anatomie, uit de vloeistofmechanica en uit de pathologie een rol. Deze vier aspecten worden hier niet verder uitgewerkt, maar worden verwerkt in de bespreking van de tien punten.

Meer informatie: www.halliwick.net

Veroudering bij mensen met Rett

Onderzoek naar specifieke kenmerken op volwassen leeftijd

Over veroudering bij mensen met het Rett syndroom is weinig bekend. Nu is uit onderzoek gebleken dat het verouderingsproces bij mensen met verstandelijke beperkingen anders kan verlopen dan bij mensen zonder verstandelijke beperkingen.

Voor begeleiding en behandeling is inzicht in de specfieke kenmerken op volwassen leeftijd van groot belang.
Om deze reden is in samenspraak met het oudernetwerk Rett syndroom onderzoek naar veroudeing opgezet.

Doel van het onderzoek
Het doel van het onderzoek is om specifieke kenmerken op volwassen leeftijd bij het Rett syndroom beter in beeld te brengen. Belangrijke vragen hierbij zijn: welke medische problemen komen bij volwassen mensen met het Rett syndroom voor? Welke vaardigheden en gedragingen worden waargenomen op volwassen leeftijd? Van welke (woon)voorzieningen maken mensen met het Rett syndroom gebruik? De gegevens worden met behulp van een vragenlijst verzameld voor de personen met Rett syndroom vanaf de leeftijd van 18 jaar. Door een beter inzicht in de veroudering en eventuele bijzonderheden hierbij, kan de ondersteuning van (oudere) mensen met het Rett syndroom verder worden verbeterd.

Mogelijke voordelen en behandeingsalternatieven
Voor de persoon met het Rett syndroom zijn geen nadelen aan het onderzoek verbonden. Wel is voor de ouders en/of wettelijke vertegenwoordigers/begeleiders sprake van een tijdsinvestering die gedaan moet worden voor het invullen van de vragenlijst.
Op korte termijn zijn er geen voordelen voor betrokkenen. Echter, op langere termijn kan door een beter inzicht in de veroudering bij mensen met Rett syndroom de ondersteuning van (oudere) mensen met het Rett syndroom verder worden verbeterd en kunnen eventuele preventieve maatregelen getroffen worden.

Vertrouwelijkheid gegevens
De gegevens worden verzameld en verwerkt door een semi-arts (Nicky Halbach, geneeskunde student in het laatste jaar van de opleiding tot basisarts). De semi-arts verricht het onderzoek binnen de afdeling klinische genetica onder leiding van dr. Smeets, prof. dr. Curfs en prof. dr. Schrander-Stumpel. De gegevens worden vertrouwelijk behandeld en anoniem verwerkt.

Opzet van het onderzoek
De in Nederland bij het oudernetwerk Rett syndroom aangesloten ouders zijn benaderd voor deelname aan het onderzoek. Dit is gebeurd in overleg en samenwerking met het oudernetwerk. Mocht u een dochter hebben die ouder is dan 18 jaar en geen brief hebben ontvangen, maar alsnog graag aan het onderzoek willen deelnemen (het invullen van die vragenlijst kost ongeveer 20 minuten), neemt u dan contact op met Nicky Halbach, T 043 3876405.

Ter nagedachtenis aan Kate

Kate met haar grote zus Jill

Op 21 januari 2006 is onze dochter Kate heengegaan. Op haar begrafenis zijn overweldigend veel mensen afscheid van haar komen nemen. Echt ontroerend en hartverwarmend, om te merken dat zij ook voor anderen zo'n speciaal dametje is geweest.

In de weken na de begrafenis rees bij mij het idee om iets ter nagedachtenis aan Kate te organiseren... maar wat?

Ik wist dat het een *grote* wens van het Rett netwerk was om een Nederlandse voorlichtingsfilm over het Rett syndroom te maken. Dit werd uiteindelijk ook mijn *grote* wens!

Ik heb alle mensen aangeschreven die gereageerd hebben op het heengaan van Kate. Dit waren er een kleine 500! Ik heb hen mijn grote wens voorgelegd en gevraagd of ze bereid waren aan deze wens hun medewerking te verlenen, door een geldbedrag te schenken.

Dit hebben ze gedaan, en hoe. In totaal is er rond de € 6500,00 binnen gekomen.

Geweldig... de mensen die ons toen steunden, steunden ons nu weer!
Dit bedrag hebben wij geschonken aan het Rett netwerk ten gunste van een een voorlichtingsfilm.

Zo hebben al die mensen het mogelijk gemaakt, om mijn wens te vervullen ter nagedachtenis aan Kate.
Een prachtig gebaar toch?

Wati Royen