Rett Syndroom Nieuws

Inhoud

1 Danique

1 Agenda/kalender

3 Wereld Rett Syndroom Congres: van gen naar zorg

4 Van het voorlopig bestuur

5 Slikken bij Rett syndroom is anders

5 Het FOXG1-gen

6 Melissa

7 Belinda Meuldijk opent Pipowagendeluxe tijdens groots Pipo feest

8 Verwijdering van Rett syndroom gen geeft inzicht in ontstaan van ingewikkeld gedrag

8 Colofon

Agenda

12 december 2008
Eerste Algemene Leden Vergadering Nederlandse Rett Syndroom Vereniging

Danique

Wij zijn Peter en Daniëlle, de ouders van Rick en Danique. Sinds mei ben ik (Daniëlle) in contact gekomen met het MSN Rett Netwerk. Wat ben ik blij dat ik me aangemeld heb op deze site, zoveel ervaring, zoveel steun, en natuurlijk ook de tips van de ouders. Daar heb ik ontzettend veel aan. Mijn man draait hierin ook mee, maar is hier wel minder actief mee bezig.

De Diagnose

Danique werd geboren in Hoorn op 10-12-2004. Ik zag behoorlijk tegen de bevalling op, omdat de bevalling van onze zoon niet geheel van een leien dakje ging. Maar de geboorte van Danique verliep heel voorspoedig en ging ook vrij snel allemaal. Alles leek goed te gaan totdat Danique een dag of 8 later behoorlijk ziek werd. Ze is toen met spoed opgenomen en daar bleek haar saturatie gehalte in het bloed veel te laag te zijn. Ook had ze last van reflux. Achteraf bleek ze het RS virus te hebben. Toch bleven we onder controle van de kinderarts.
Danique bleef ver achter vergeleken bij andere kindjes in onze omgeving. We kregen met 16 maanden de kinderfisio bij ons thuis en met 25 maanden ging Danique eindelijk lopen. Ook bleef haar spraak en taal ontwikkeling achter, ze zei een aantal woordjes en meer kwam daar niet bij. Danique vertoonde op dat moment autistisch gedrag. We konden haar op geen elk vlak raken, als we haar wilde knuffelen, duwde ze ons af, ze had slaapproblemen, gilde alles bij elkaar, had heel veel woede aanvallen, huilbuien, nachten lang in de weer met haar noem maar op. We waren radeloos. Uiteindelijk

vervolg op pagina 2 >

> vervolg van pagina 1

na 3,5 jaar zoeken, door de medische mallemolen gehaald te zijn, onderzoekje hier, onderzoekje daar, en in oktober 2007 weer een ziekenhuisopname, hebben we dan toch via het DNA onderzoek, dat in oktober 2007 werd afgenomen, op 8 mei 2008 het gevreesde telefoontje van de kinderarts gekregen. Danique had toch het Rett syndroom met de volgende mutatie c.916 C>T (p.Arg306Cys) aangetoond in het MeCP2 gen. Wat een verdriet en een enorme impact heeft dit als je die diagnose te horen krijgt. Je hele toekomst stort gewoon letterlijk en figuurlijk in.

Hoe nu verder

Ja, dat was ook onze vraag. Ik ben gelijk op internet gaan rond surfen en ben zo de Rett site tegengekomen. Wat is de digitale wereld toch een enorme uitvinding. Ik heb ons aangemeld op de Rett site en ook op het MSN Rett Netwerk en zo ook de nodige informatie verkregen via de Rett site, telefonisch contact gehad met Axel Wiertz. En tot op de dag van vandaag hebben we hier ontzettend veel steun aan gehad. Ook van onze lieve familie, vrienden en kennissen om niet te vergeten. De eerste weken hadden we iedere dag wel iemand over de vloer die ons de nodige steun gaf.
We werden ook tevens gelijk uitgenodigd voor de eerste “Rett Familiedag”. Maar deze dag kwam voor ons eigenlijk veel te snel, en ikzelf kon het niet aan om daar zo snel al naar toe te gaan.
Danique gaat inmiddels drie dagen naar de “ODC de Vlinders”, en daar heeft ze het prima naar haar zin. Ze zijn heel actief met haar bezig, en ook de steun van de begeleidsters is daar is ontzettend goed. Alles is daar aanwezig, van logopediste tot psychotherapeute. Dus hier zit Danique het beste op haar plekje. En inmiddels hebben we ook de wereld van de WMO en de aanpassingen mogen meemaken, wat wij als zeer positief ervaren.
Danique blijft goed onder controle van de kinderarts en binnenkort gaan we naar de kindercardioloog in het AMC en ook volgt er nog een afspraak met Dokter Smeets, die weer via de Klinisch Geneticus van het AMC te Amsterdam en van het WFG te Hoorn (kinderarts van Danique) wordt geregeld.

Afleiding

Door mijn doorzettingsvermogen en positieve instelling ben ik voor onze dochter een internetsite gaan opzetten. Hierin beschrijf ik vanuit de visie van Danique hoe zij alles beleefd en ook hoe wij alles ervaren rondom het Rett Syndroom.
Willen jullie daar eens een kijkje nemen dan kan dat op http://daniqueberkhout.web-log.nl.
Verder is Danique een vrolijke, lachende lieve meid van bijna 4 jaar. Als ze papa hoort thuiskomen van zijn werk gaat ze helemaal uit haar dak en is het “lekker gek”doen tijd. Dat weet ze inmiddels.
Ze is onafscheidelijk van haar “Nijn” (knuffeltje) en is nog steeds helemaal weg van Bumba en Po van de Teletubbies.
Ook houden we ons zoveel mogelijk aan een vast patroon over de hele dag want anders raakt Danique volledig van slag.
Danique mag zijn wie ze is, als wij lachen en gek doen, doet Danique net zo hard mee, of andersom. We kijken naar onze meid zoals ze is en niet zoals ze had kunnen zijn. Danique is net zoals ieder kind met iets “speciaals” wat ieders hart doet smelten. Iedereen is gek van haar en als ze een bekend gezicht ziet voor haar dan hoor je uit haar lachende mondje komen “Hé” en dan is het vreselijk lachen met haar. We genieten iedere dag weer van haar, en natuurlijk ook van onze zoon Rick.
Wij hopen dan ook dat wij uit het netwerk van ouders en verzorgers veel kennis en ervaring te kunnen halen, maar ook te kunnen geven.

Groetjes
Peter en Danielle Berkhout-Reijenga

De gegevens van Peter en Danielle staan op de nieuwe contactlijst:
www.rett.nl/contact/

Wereld Rett Syndroom Congres: van gen naar zorg

Het zesde Wereld Rett Syndroom Congres in Parijs bracht meer dan 800 leidende Rett Syndroom onderzoekers, artsen, genetici, zorgprofessionals, medische bedrijven en oudervereningingen uit de hele wereld bij elkaar. Zij bespraken de behandeling en mogelijke genezing van Rett Syndroom. Het thema was 'een handreiking van gen naar zorg', omdat de resultaten van genetisch onderzoek moeten leiden naar een betere zorg voor mensen met Rett syndroom.

Er was veel te horen en te zien over ademhaling, epilepsie, het snoezelen, muziektherapie, DNA onderzoek, de hersenstam, het slapen en gedrag en veel ingewikkelde medische en biologische informatie.
Er wordt onderzoek gedaan op allerlei gebied. De meeste onderzoeken zijn nog steeds volop in ontwikkeling. Er zit veel meer in Rett kinderen dan vaak wordt gedacht.

Onder de aanwezige ouders waren enkele Nederlandse en Belgische ouders voor wie het een bijzonder interessante, maar ook overweldigende en vermoeiende ervaring is geweest. Ze vonden het fijn om te zien wat er allemaal voor onze Rett kinderen gedaan wordt in de hele wereld. Ze hebben veel geleerd en genoten van de vele ontmoetingen met mensen uit Australië, Ethiopië, Duitsland, Frankrijk en Zweden. Informatie en ervaringen werden uitgewisseld.

Kortom, het waren zinvolle en enerverende dagen, die zeer de moeite waard waren.

Het Wereld Rett Syndroom Congres maakte duidelijk dat de begeleiding op de dagverblijven over het algemeen goed is. Wat in Parijs werd gepresenteerd als snoezelen, muziektherapie en 'conductive pedagogy' is in dagcentra reeds geintegreerd. Niet altijd met zoveel woorden of in een aparte therapie maar de elementen zijn als het ware bij ons verweven in het dagprogramma.
Waar we wel nog vooruitgang kunnen boeken is op het vlak van communicatie. We onderschatten onze meisjes op dat gebied. De resultaten uit Israël, Canada en Italië waren verbluffend.

Interessant was dat aan de hand van de soort mutatie veel informatie kan worden gegeven over het verloop van bijv. scoliose, lopen en het communicatievermogen. Er waren goede resultaten te zien op videobeelden uit o.a. Israël, Zweden en Australië.

vervolg op pagina 4 >

Ouders onder de indruk: Nog veel mogelijk met Rett meisjes

> vervolg van pagina 3

Kathy Hunter over eten en voeding

Kathy Hunter, oprichter van IRSA en schrijver van het Rett handboek, is tegenwoordig zelfstandig actief op www.retthelp.info. Op het Wereld Rett Syndroom Congres gaf ze een lezing over voeding.

Problemen bij het eten kunnen zijn:
- Het kauwpatroon niet goed ontwikkeld is
- Het slikken, bijten en (op)zuigen is moeilijk
- De tongbeweging is abnormaal
- De tongtonus is te hoog of te laag
- Vermindering van de peristaltische bewegingen itijdens het slikken.

Mogelijke oorzaken zijn dat er een onmogelijkheid is voor een goede lipsluiting, door het slecht kunnen kauwen, of doordat er een obstructie zit.

Kathy's adviezen zijn:
- Neem de tijd voor het eten en het slikken
- Maak eten dikker waardoor er minder kans is op verslikken
- Pureer of mix het eten, dat vergemakkelijkt het slikken
- Zorg voor voldoende vocht. Geef bijv. een minimale hoeveelheid drinken mee naar het dagverblijf/school en geef extra vocht bij veel transpiratie.
- De houding is belangrijk om minder snel te verslikken. Goed rechtop zetten tijdens het eten, met de knieen gebogen, eventueel de ellebogen en de voeten gesteund.

Onderzoeken naar eten en voeding

Uit een Frans onderzoek kwamen de volgende gegevens over het eten bij Rett patienten:
- 20 % heeft ernstige slikproblemen. Indien er sprake is van verslikken komt dit door problemen in de mond en keelholte. Ze verslikken zich zelden "in de longen". Verslikken kan worden beinvloed door een slechte positie/houding of door een abnomale ademhaling
- Als eten wordt geweigerd, dan komt dit in 50 % van de gevallen voort uit "pijn". Deze pijn kan komen van een slokdarmontsteking. Heel vaak hebben de meisjes een reflux wat weer leiden kan tot slokdarmontsteking, en dit bemerk je vaak niet. Dat geeft dan weer pijn bij het slikken.
- De maaglediging twee tot drie keer langer duurt dan bij ieder ander. Ze hebben dan waarschijnlijk dus geen honger.
- De emotionele gesteldheid kan aanleiding geven voor het weigeren om te eten, evenals de ademhaling en obstipatie.

Een studie uit Australië laat zien dat je een lagere BMI score (dit is een maat/berekening waaraan je kunt zien of iemand ondervoed is, een goed gewicht heeft of een overgewicht heeft) krijgt als je problemen hebt met de ademhaling, als je meer hyperventileert en als je minder beweeglijk bent. De BMI neemt af naarmate je ouder wordt omdat de voedselinname slechter wordt bij het toenemen in leeftijd.
Scoliose, epilepsie, obstipatie, inhouden van de ademhaling, hyperventilatie en lage mobiliteit (bijv. rolstoelgebonden) zijn allen van invloed op de groei.

Met dank aan de ouders van Floor en Aline voor het verslag.

Van het voorlopig bestuur

Tijdens de vergadering op 19 september 2008 hebben wij als voorlopig bestuur opdracht gekregen om de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging (NRSV) op te bouwen.
Op 12 december 2008 is de eerste Algemene Leden Vergadering met de officiele oprichting van de vereniging. Tijdens deze vergadering worden de statuten van de vereniging officieel vastgesteld.

De NRSV zal opereren als zelfstandige landelijke patientenvereniging gericht op informatie-voorziening en verbetering van zorg. De vereniging is het centrale punt in de Nederlandse Rett wereld en vervult de rol van steun en toeverlaat voor ouders/verzorgers en een platform voor actviteiten, zoals informatievoorziening.
Iedereen rond mensen met Rett syndroom kan lid of donateur worden van de vereniging.

Vanaf 1 januari 2009 wordt het Rett Syndroom Netwerk voortgezet als Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. De Stichting Netwerk Rett Syndroom zal opgaan in de NRSV.

Lilian ter Doest
Marc van Gemert
Robert Kortekaas en Marielle van den Berg
Axel en Leonieke Wiertz

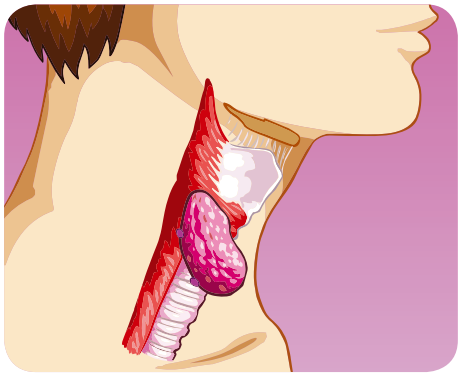
Slikken bij Rett syndroom is anders

Onderzoekers van het Wake Forest University Baptist Medical Center (*www.wfubmc.edu*) hebben gevonden dat reflux- en slikproblemen die meestal voorkomen bij patienten met Rett syndroom en andere neurologische beschadigingen, kunnen worden veroorzaakt door een ander mechanisme dan bij gezonde personen. De onderzoekers vragen zich af of deze patienten echt baat hebben bij een anti-reflux operatie die gewoonlijk bij deze kinderen wordt uitgevoerd.

Het onderzoek is gepubliceerd in een aflevering van het Journal of Applied Research (*www.jarcet.com*). John E. Fortunato, arts, hoofdonderzoeker en assistent professor bij de vakgroep Kindergeneeskunde, vond dat de slokdarm van kinderen met Rett syndroom andere bewegingen laat zien dan bij patienten zonder deze neurologische stoornis. Dit kan verklaren waarom veel Rett patienten aanhoudende reflux en slikproblemen ondervinden, zelfs na het ondergaan van een operatie om deze problemen te corrigeren.

"Dit is ook van betekenis is voor andere groepen van patienten met een neurologische beschadiging," zei Fortunato. "Hebben al deze patienten dezelfde reflux en slikstoornissen? Als dat niet zo is, dan zou het uitvoeren van een anti-reflux operatie niet kunnen helpen. In feite zou het de zaak kunnen verergeren zoals bij Rett meisjes."

Eerdere onderzoeken hebben laten zien dat kinderen met neurologische beschadigingen na een anti-reflux operatie meer complicaties hadden. Fortunato vond tijdens deze studie dat dat ook het geval is bij Rett syndroom patienten die een operatie ondergingen tegen reflux.
Deze vondst brengt onderzoekers tot de veronderstelling dat de reflux en slikproblemen door iets anders wordt veroorzaakt dan het geaccepteerde mechanisme voor deze problemen bij volwassenen en kinderen die in andere opzichten gezond zijn. Dit geldt voor Rett syndroom en mogelijk andere neurologische beschadigingen, zoals spasticiteit, hersenletsel en autisme.



Rett syndroom komt bij een op 10.000 tot 20.000 levende vrouwelijke geboorten voor en is nauw verbonden met reflux van de slokdarm en moeilijkheden en/of pijn bij slikken. De meeste patienten met een mutatie op het Rett-gen kunnen moeilijk eten, dus zijn ze vaak kleiner en wegen minder dan andere kinderen van hun leeftijd. Om voldoende voedingstoffen binnen te krijgen, moeten sommige kinderen worden gevoed door buisjes via hun neus of een sonde in hun maag. Jongens die met een beschadigd Rett gen overleven de eerste kindertijd meestal niet volgens het National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (*www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm*)
Het onderzoek betrof 32 Rett patienten tussen 2 en 14 jaar met die al eerder voedingsproblemen hadden ondervonden. De onderzoekers keken naar de bewegingen van de slokdarm bij de meisjes en vonden ongebruikelijke afwijkende bewegingen.

Naar aanleiding van deze resultaten heeft het Wake Forest Baptist verder onderzoek goedgekeurd naar slokdarmbeweging en slikfunctie voor en na een reflux-operatie van kinderen met en zonder neurologische beschadiging.
"Deze uitkomst is specifiek van belang voor kinderartsen die deze patienten doorverwijzen voor hun 'reflux' problemen," zei Fortunato. "Als we de mechanismen zouden begrijpen achter de problemen die deze kinderen ondervinden, dan zouden we hun leven net een beetje comfortabeler kunnen maken."

Bron: http://esciencenews.com/articles/2008/08/04/researchers.find.differences.swallowing.mechanism.rett.syndrome.patients

Het FOXG1-gen

Rett syndroom is een ernstige neurologische aandoening die wordt veroorzaakt door mutaties in het MeCP2-gen op het X-chromosoom.
Bij twee patiënten met de aangeboren variant van Rett syndroom is een verkortende mutatie van het FOXG1-gen ontdekt. FOXG1 is van essentieel belang voor de vroege ontwikkeling van de grote hersenen in een embryo. Uit onderzoek bleek dat FOXG1 ook hetzelfde als MeCP2 zou kunnen functioneren tijdens de ontwikkeling van zenuwcellen. FOXG1 en MeCP2 overlappen gedeeltelijk in verschillende hersengebieden, zoals de cortex.

Melissa

Met veel belangstelling hebben wij het artikel gelezen van Celeste, dochter van Maarten en Desiree, in Rett Syndroom Nieuws nr. 1. Ook wij hebben een dochter met Rett syndroom. Haar MeCP2 mutatie is code c.1131 dup p.His378fs met normaal random patroon van X-inactivatie van beide allelen.

Melissa, geboren 27 november 2001, is de jongste van onze 3 kinderen, en heeft een broer van 14 (Dennis) en een zus van 12 (Wendy), die als een moeder voor haar kleine zusje is. Melissa ontwikkelde zich goed na haar geboorte, en alles verliep redelijk normaal, met het praktijkvoorbeeld van broer en zus in in het achterhoofd.

Ze liep met ongeveer 20 maanden, leerde zelfstandig eten, maar tussen de vaardigheden in het 2e en 3e jaar zat weinig verschil. Onderzoek in het ziekenhuis leverde geen noemenswaardige feiten op. Inmiddels 4 jaar oud kreeg ze ,tijdens koortsaanvallen, een epileptische aanval. Daarna zijn we doorgestuurd naar Nijmegen waarna na opname van enkele dagen dr. Mullaert met “Rett” op de proppen kwam. Dr. Smeets uit Veldhoven heeft dit nogmaals bevestigd. Je wereld stort dan echt even in, als je leest op de site wat dit allemaal (kan) betekenen, en wat er nog (kan) te wachten staan/staat. We wisten ons hier echt geen raad mee.

We kregen dit op 21 december 2006 te horen en hebben op internet gekeken wat dit allemaal inhield en zijn ontzettend geschrokken. Gelukkig zijn we gebeld door mevrouw Wiertz, even voor de kerst en dit deed ons echt ontzettend goed en we zijn haar hier nog steeds dankbaar voor.

Melissa is inmiddels zes en “doet het goed”. Wel zit ze op een ZMLK school (Herman Broeren School te Rosmalen), maar ze zit daar goed op haar plaat. Ze voelt zich goed en is daar gelukkig. We zijn ook erg te spreken met hoe ze op haar school met Rett omgaan en het is duidelijk dat iedere docent die ze heeft, zich er duidelijk in verdiept heeft.

Na de tweede epileptische aanval zijn de aanvallen tot op heden weggebleven. Ze heeft wel depakine gebruikt, al zijn we daar mee gestopt toen ze twee jaar aanvalsvrij was. Wel wist men ons te vertellen dat epileptische aanvallen bij kleine kinderen met flinke koorts vaker voorkomen. Het is geen overtuigend feit dat dat in dit geval met Rett te maken heeft.

Opvallend is de witte kring van haren om/op haar hoofd. Als een aureool om haar hoofd zijn haar haren blond, terwijl de rest van de haren donkerder wordt (zie ook foto). Het meisje is erg groot voor haar leeftijd, en is redelijk grofgebouwd. Wel is opvallend dat ze redelijk kleine voeten heeft, maar ook niet apart klein. Misschien komt dat wel omdat we de overige gezinsleden allemaal hele grote voeten hebben en dat is misschien dan wel haar geluk... De motoriek is beperkt, maar ze loopt, springt, danst, praat (in redelijk korte zinnen) en voorlopig vinden wij dat genoeg... Ze slaapt goed, al moet ze na schooltijd soms nog een dutje doen, maar we zien dat ook relatief minder worden. Op school maken ze een begin met rekenen en schrijven, en ze maakt zelf ook de indruk daar aan toe te zijn, zoekt naar letters die in haar naam voorkomen, en maakt indruk.
Wel beseffen wij dat haar mogelijkheden heel beperkt zullen zijn en worden.

Haar IQ geeft aan, dat ze redelijk goed kan beredeneren, analyseren, maar dat het praktijkniveau wel wat lager ligt.

Het gezegde ‘kleine potjes hebben grote oren’ is ook op haar van toepassing. Ze blijkt soms erg goed geluisterd te hebben, vooral naar woorden die wij liever niet willen horen.

Klinkt goed allemaal tot nu toe?

Dr. Smeets heeft ons toch gezegd in erg kleine stappen te blijven denken, en heeft de verwachting uitgesproken van een relatief mild verlopend Rett syndroom.

We hebben van Melissa altijd al gehouden van hoe ze is, met het hele gezin, en daar verandert Rett helemaal niets in. Het blijft een lief kind, met ondeugende streken, en gevoel voor humor (ze doet erg haar best om de clown uit te hangen), en dat zien wij als een teken van intelligentie die ze kan uiten.
De woorden van Maarten en Desiree zijn maar al te waar: kijk naar je kind zoals ze is en niet zoals ze had kunnen zijn.
De tegenstelling met broer en zus is ook bij ons erg groot maar ondanks dat we een goed huwelijk hebben, heeft het ons nog meer tot elkaar gebracht, en de eendracht binnen ons gezin nog groter gemaakt.

Hiermee sluiten we dit positieve verhaal over Rett meisje Melissa af. Mochten mensen zich geroepen voelen te reageren, neem gerust contact op. We zullen jullie graag te woord staan.

Heidi en Jeroen Habraken, ouders van Melissa

De gegevens van Heidi en Jeroen staan op de nieuwe contactlijst: www.rett.nl/contact/

Belinda Meuldijk opent Pipowagendeluxe tijdens groots Pipo feest

Woensdag 17 september vond op het kleine landgoed "De Gaard" van Bas en Anja Versteeg-Peters te Heythuysen het grote Pipo feest ten bate van de Stichting Netwerk Rett Syndroom plaats.

Het feest verliep op een geweldige manier! Reeds wekenlang had het organisatie team de weergoden het Pipo lied toegezongen en dat resulteerde in een mooie dag waarbij het zonnetje niet alleen op Pipo's wang maar ook aan de hemel stond!
De feestdag met Bartho Braat en Chris Comvalius, acteurs van GTST, die in het vierseizoenenhuisje overnachtten begon al vroeg met het gebalk van de ezels van In 't Niet uit Maasbree. De vriendjes van Nononono hadden er zin in en spoorden "Jef en Dorothea" aan om mee te lopen met deze bijzondere ezelwandelingen met aangepaste zitjes voor de gehandicapte kinderen van de Heisterkes in Haelen.
Belinda Meuldijk, dochter van Wim Meuldijk, bedenker van Pipo de Clown, vond het bijzonder om Pipo's 50e verjaardag rond een inzamelingsactie voor het Rett Syndroom te vieren. Belinda: "Pipo ging in zijn avonturen meermalen in vreemde landen mensen helpen; kinderen helpen die ziek waren en waarvoor een kruidje moest worden gevonden in een ver land, ver daar vandaan". Met andere woorden; "Pipo is hier heel goed op zijn plaats want voor Rett kinderen moet bij wijze van spreken ook nog een kruidje gevonden worden voor het onderzoek. Daarvoor is geld nodig en daarom vind ik het ontzettend leuk van Anja en Bas dat ze deze link gelegd hebben".
Belinda verbleef met haar partner Thierry en zoon Yoshi drie dagen in de Pipowagendeluxe en het slaapwagentje "Petra". De verjaardag van Pipo was dan ook het juiste moment om deze Pipowagens officieel te openen en daarbij de allereerste Pipo appelboom te planten.
Verder waren er tal van aktiviteiten:

Pipo was er voor de kinderen, Mammaloe schilde gezonde appeltjes, een optreden van kinderkoor de Nachtegaaltjes, er werd geschminkt, gesprongen, gekleurd, 50 jaar oude Pipo filmpjes bekeken, er werd voorgelezen door Chris Comvalius en Bartho Braat uit Pipo boekjes, een optreden van Ine Janssen met haar zelf geschreven lied "Mi Nina", er was een ballonnenwedstrijd en de prijzen van de kleurwedstrijd werden aan de winnaars overhandigd.
Bartho Braat was al eerder bekend met het Rett syndroom door zijn vriendschap met de Fam. Versteeg-Peters en had dochter Menina al jaren geleden in zijn hart gesloten.
Naast zijn jarenlange donateurschap zette hij zich op deze feestdag graag in om alle "grote" en kleine kinderen te vermaken.

Anja Versteeg-Peters haar wens om zo dicht mogelijk bij het Pipo gevoel te komen en om zoveel mogelijk geld op te halen voor het Rett syndroom is ruimschoots vervuld.
Anja: "mijns inziens is er geen mogelijkheid om dichter bij Pipo te zijn dan bij zijn schrijfster Belinda die vele uren over haar vader Wim en Pipo vertelde. Zij heeft haar hart naar ons en de Rett meisjes opengesteld door haar aanwezigheid hier. Ook haar betrokkenheid van moeder tot moeder in de zorgen die we kennen bij het hebben van een kind met een handicap was goed te voelen".

Hartverwarmend was alle hulp van een zestigtal vrijwilligers die de Pipo dag een gouden randje bezorgden. Deze feestdag kan mede door alle helpende handen beschouwd worden als één grote teamprestatie!!
Deze dag is dankzij de betrokkenheid van alle sponsoren mede mogelijk gemaakt. Onze hartelijke dank daarvoor. Het totaalbedrag van alle donaties van bedrijven en personen was 4636,27 euro!

Bas en Anja Versteeg-Peters, ouders van Menina

Foto's en een impressie van de Pipodag op www.pipowagendeluxe.nl

Verwijdering van Rett syndroom gen geeft inzicht in ontstaan van ingewikkeld gedrag

Nieuw onderzoek beschrijft een spannende aanpak om de specifieke neurologische oorsprong te achterhalen van ingewikkeld uiteenlopend gedrag dat karakteristiek is voor Rett syndroom, een stoornis in het autisme-spectrum. Het onderzoek onthult ook een verrassende en onverwachte rol van het gen dat Rett veroorzaakt.

Rett syndroom is een verwoestende neurologische stoornis die invloed heeft op bijna ieder deel van het menselijk zenuwstelsel. De meerderheid van de gevallen wordt veroorzaakt door mutaties in het methyl-CpG-bindende eiwit (MeCP2) gen, dat de genetische code bevat voor het MeCP2-eiwit. Dit eiwit komt veel voor in de hersenen. Naast klassiek Rett syndroom zijn er ook patienten met MeCP2 mutaties die een brede verscheidenheid laten zien aan neuropsychiatrische stoornissen, waaronder autisme, vroege schizofrenie en manische depressiviteit met geestelijke achterstand.

"Meerdere genetisch gemanipuleerde muizen met verschillende MeCP2-mutaties vertoonden vele kenmerken die ook voorkomen bij Rett patienten. Ook onze beoordeling van de zichtbare kenmerken die bij Rett horen is verbeterd," zegt hoofdonderzoeker Dr. Huda Y. Zoghbi van het Howard Hughes Medical Institute en Baylor College of Medicine. Dr. Zoghbi en haar collega's dachten dat bepaalde Rett kenmerken zouden kunnen worden veroorzaakt door verlies van de MeCP2 functie in bepaalde zenuwcellen. Verwijderen van MeCP2 uit kleine groepen van zenuwcellen in de hersenen van een muis zou het dan mogelijk maken om verbanden te leggen tussen het specifieke gedrag en afzonderlijke hersengebieden of cellen.

"We hebben ons gericht op het hypothalamus hersengebied omdat patienten met MeCP2 mutaties veel kenmerken hebben die wijzen op een niet-werkende hypothalamus, zoals slaapproblemen, verhoogde angst en darm-, adem-, en hartproblemen," legt Dr. Zoghbi uit. De onderzoekers voerden gedrags- en fysiologische testen uit op muizen die MeCP2 misten in een deel van zenuwcellen in de hypothalamus, de zogenaamde Sim 1 zenuwcellen. De muizen lieten sommige kenmerken zien die ook bij Rett patienten voorkomen, zoals een verhoogde fysiologische respons bij stress.

Onverwacht onthulden ze ook een eerder onbekende rol van MeCP2 in de regeling van sociale en voedings-gewoonten, omdat verlies van MeCP2 in in de hypothalamus ervoor zorgde dat de muizen agressief en zwaarlijvig werden. Interessant was dat muizen alleen agressief waren als ze in een nieuwe sociale situatie werden geplaatst. Dit doet denken aan de agressie van sommige patienten met autisme-spectrum stoornissen.

Op zoek naar de oorzaken van de zwaarlijvigheid vonden de onderzoekers dat muizen zonder MeCP2 in Sim1 hypothalamus zenuwcellen niet leken te weten wanneer ze met eten moesten stoppen.

"Ons onderzoek suggereert dat verwijdering van MeCP2 in verschillende cellen of hersengebieden ons mogelijk zal maken de neurologische oorsprong van het ingewikkelde gedrag en de kenmerken in Rett en MeCP2 stoornissen in kaart te brengen," legt Dr. Zoghbi uit. "Hoe meer we het kiezen van de zenuwcellen waarin we MeCP2 verwijderen kunnen beperken, hoe meer we zullen leren over de functie van MeCP2 in specifieke zenuwcellen. Neem nou dit onderzoek, wie had gedacht dat de hoeveelheid voedsel die we tot ons nemen door MeCP2 wordt geregeld!"

Bron: Cell Press (www.cellpress.com/), september 2008 aflevering van Neuron.

Colofon

Rett Syndroom Nieuws
ISSN 1877–0967

Nederlandse Rett Syndroom Vereniging
W www.rett.nl
E info@rett.nl

Postbank 4566841

Aan deze uitgave werkten mee:
Fam. Berkhout – Reijenga
Fam. Braks - Heijs
Fam. Habraken
Caroline Lietaer
Fam. Versteeg - Peters

Eindredactie
Axel en Leonieke Wiertz

Opmaak en lay-out
Ed Handstede