juli 2014

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

pRettpraat 48

Even voorstellen:
Camille Groeneveld

Wooooow we zijn zwanger! Dino kun je voorstellen dat we een kind krijgen? Een nieuw mensje, mix van ons, zie je het al voor je?... Die vraag beantwoordde Dino telkens weer met "ja hoor". Wat zou het worden ons eerste kindje, we waren zo benieuwd, alles werd week tot week bijgehouden, vooral ik las alles en samen zagen we in het "zwangerboek" hoe ons kleine baby'tje er elke week uitzag en wat er weer bijgegroeid was, we waren zo benieuwd, wat zou het worden, als je Dino vroeg wat zijn voorkeur had zei hij altijd, een meisje dat veel praat lijkt me heel leuk...

De dag dat ons leven veranderde...

Camille onze lieve dochter is nu 5 jaar, gezond geboren, fantastische apgarscore, alleen klein, 2416 gram, maar reageerde heel goed, met 6 maanden een redressie-helm, omdat haar achterhoofdje wat plat was, maar geen zorgen haar neef had dat ook, ze kreeg daarbij wel fysio om beter te draaien, want ze was wat laat met kruipen. Uiteindelijk liep ze met 17 maanden en wij genoten super van haar, ze bleef lang klein, maar positief dat we waren en onervaren, eerste kindje, dachten we elk kind is anders en we vergelijken daarom ook niet.
We genoten zo van haar, uren zaten we gewoon met haar te spelen en te knuffe-len, doordat we Jehovah's Getuigen zijn, hebben we een druk sociaal leven en dat ging ook heel goed met Camille.
Ze genoot van de mensen die bij ons kwamen, vaak speciaal voor haar om gewoon even naar haar te kijken en te knuffelen, een echt sociaal mensje vanaf het begin.
Totdat een kennis bij ons kwam en mij haar een koekje zag geven en zei, "Milies dat kan ze toch zelf of is ze een beetje lui?" Inderdaad de laatst tijd kwam ze met open mond naar ons toe als we iets aten, het was er een beetje ingeslopen, dus op dat moment gaf ik haar het koekje zelf in de hand en toen schrok ik,...
ze deed het koekje bijna in haar oog, ze kon haar mond niet vinden, dit leek echt een motorisch probleem,... ondertussen was ze ook veel in haar eigen wereld, alsof ze dwars door ons keek. Het contact was moeilijk met haar te maken, gilletjes maakte ze daarbij, heel vrolijk, maar

vervolg op pagina 3 →

Inhoud

Even voorstellen: Camille Groeneveld 1
Voorwoord 2
Wist u dat... 5
Even Voorstellen: Floortje Verbaten 6

Dossier Slaapproblemen
Slaap en Rett syndroom 8

BN'ers planten in Limburgse grond 9
Rett-ambassadrice plant lavendel 13
Rett-ambassadrice Suzan Seegers 14
De BIM werkwijze 15
Even voorstellen dr. Karen Spruyt 16
Column Mirjam 17
PODD-communicatieboeken 18
Uit de Weblog van... Lisa Balk 20
Sponsoracties 21

Dossier Epilepsie of Rett toeval
Napraten over Epilepsie of Rett toeval 22

PortRETTenboek 23
Sponsoracties 24
Column Aagtje 26
In memoriam: Marlieke 27
Europa... Slowakije 28
Even Voorstellen... Samaré 29
Samaré de dag door... 30
Wist u dat... 31
Rett familiedag in Heythuysen 32
Sponsoracties 37
Lentebezoek aan de Britse "Rett clinics" 38
18 Plus en dan... Lisanne 24 jaar 40
18 Plus en dan... Lianne 19 jaar 42
BN'ers zetten schop in de grond 43
Enquête Communicatie en Oogbesturingssystemen 44
Pien & Polle 44
Spreekbeurt Rett Syndroom 45
Uit Als Thuis 45

Dossier CDKL5 Syndroom 46
Milja van den Bosch 46
Mirthe en Veerle Molenaar 48

Smaakmakers 50
Onze Zus 52

Voorwoord

Al vroeg zaten we in de auto, ontbijtje mee voor onderweg, zwembroeken in de tas. Het beloofde een zonnige dag te worden. Een dag met een lach en een traan, maar meer van het eerste. Wie zouden er zijn, waar gaan we eerst van genieten? Hoewel ik al wat foto's had gezien, overtrof bij aankomst de feestelijk aangeklede Gaard de verwachting. Van het warme onthaal over de rode loper tot de voetenmassage aan het einde van de dag was het een feest. Een feest van herkenning met al die stoere dames en hun families, een muzikaal feest met Lone, Maaike en Suzan, een voorleesfeestje met Bartho en een feest van lekkernijen waaraan wij ons tegoed mochten doen. Ook de presentatie van het mooie PortRettenboek door Monique Post maakte indruk.

Zoveel mensen hebben we gesproken, de bloggers, de brusjes, de facebookers en natuurlijk de Rett-dames zelf. Die gesprekken gingen over hun zoektocht naar de diagnose, over hulpmiddelen en over communicatie, maar zeker vertelden hun ogen hoe zeer ze het die dag naar de zin hadden. Ook de mensen van het Expertise Centrum waren er, met wie we eventjes over diverse projecten spraken (heeft u de communicatie-enquête al ingevuld?), maar vooral spraken zij hun bewondering uit over het bijzondere evenement en over al de families. Net als deze families hebben wij een dag lang zorgeloos mogen genieten.
Tot slot nog de uil aaien en een rustige ezel-wandeling langs de bomen en struiken die door BN'ers zijn geplant voor Rett. Alles zo bijzonder deze dag. In het bijzonder zijn wij geraakt door de inzet van zoveel lieve vrijwilligers, die zo hun best deden om ons even de zorgen van de dag te doen vergeten. Aan de gastvrouw wil ik met trots zeggen: Lieve Anja, wat was het een mooie dag, een bijzondere dag waarin wij de draak even op afstand hebben gehouden en genoten van het sprookje. Met recht een dag met een gouden randje.

namens het Bestuur,
Mariëlle van den Berg

U kunt het Portrettenboek kopen via www.rett.nl voor € 15,– (excl. verzendkosten)

De link naar de communicatie-enquête staat nu ook op de homepage van www.rett.nl

Agenda

13 december Spinning & Swinging voor Rett
14 december Spinning & Swinging voor Rett

→ *vervolg van pagina 1*

Even voorstellen: Camille Groeneveld

vooral in bed kon dit uren doorgaan. Toen ze 1 jaar en 8 maanden was, begon ze met haar wijsvinger in haar mond te "roeren" en op dat moment begonnen de onderzoekingen. Huisarts, KNO arts, Emergis (ze dachten dat het een vorm van autisme was) en daarna UZ Gent. Al snel bleek dat er niets mis was met haar organen, van binnen was alles goed, dat deed hen denken aan iets genetisch, na 2 lange maanden zenuwslopend wachten, kregen we de uitslag: Rett. De fout in MECP2 gen, een spontane mutatie, "bad luck" noemde de neuroloog het. Dat was de dag dat ons leven veranderde...

Onderschat de bevestiging van liefde niet!

Nu zijn we een paar jaar verder. Camille is gelukkig vrolijk, kan lopen, maakt hand-mond bewegingen, pakt niets beet met haar handen en moet elk hapje en slokje van ons krijgen. Overbodig om te zeggen dat we van onze lieve dochter houden, maar soms overvalt de machteloosheid je. We zouden zo graag Camille zelf zien spelen, keuzes zien maken en horen wat er in haar hoofd omgaat. Vooral omdat ze gezond geboren is, kan je er soms niet met je hoofd bij, maar we hebben wel geleerd dat je niet teveel naar anderen moet kijken. Vaak wordt je al ontmoedigd doordat anderen zeggen "dit hoort bij Rett" of "Rett-meisjes zullen dit nooit kunnen". Ons motto is: al moet je het een miljoen keer voordoen en doet ze het daarna uit automatisme, dan heb je dat gewonnen. En elk meisje is anders, karakter zegt ook iets, onderschat de bevestiging van liefde niet! Als Camille 's avonds door Dino naar bed wordt gebracht en ik haar dan een kus geef, zeg ik dat ik heel veel van haar houd en dan vraag ik of ze ook wel van mij houdt. Als je dan haar reactie ziet, dan weet je zeker dat ze me heel goed begrijpt. Ze begint te lachen, met haar hele lichaam te bewegen en heel hard te ademen, haar 'ja'!

Suriname

Zoals ik al zei, is Camille heel vrolijk, ze huilt eigenlijk alleen als ze honger heeft of als ze wil slapen. Vanaf 1 jaar en 10 maanden poept ze op de wc en dat is ze gelukkig blijven doen. We proberen haar ook haar plasje op de wc te laten doen door haar vaak op de wc te zetten, ze kan even in bed geluidjes liggen maken, maar als ze slaapt, wordt ze pas 's morgens weer wakker. Ze geniet echt van Jamyr haar kleine, drukke broer die met zijn auto's door de kamer raast en dan lacht ze en loopt hem overal achterna.
8 februari dit jaar zijn we voor 3 maanden naar Suriname geweest. Een hele klus in het vliegtuig, een reis van 9 uur. Op de heenreis bleef Camille ook heel veel geluidjes maken, ze kwam niet in slaap, dat was even moeilijk. Maar daar aangekomen heeft ze heerlijk genoten, van de warmte, het heerlijk eten en ook van haar opa en oma en andere familie die daar wonen en ze niet vaak ziet. Ze heeft ook heel veel baat bij de homeopathische middelen die ze van daar gebruikt.
Zo heeft ze bij ons vorig bezoek een middel ter voorkoming van scoliose en tegen epilepsie gekregen, want ze kreeg al kleine aanvallen. Sindsdien zijn de aanvallen zo goed als weg en haar oogcontact is zelfs iets verbeterd. Ze heeft geen andere medicijnen en voor deze middelen geldt, baat het niet dan schaadt het niet, dus we kijken wat we op de lange duur zullen bereiken.

Overal mee naar toe

Camille zit op een orthopedisch kinderdagcentrum, waar ze van alles met haar doen. Ze zwemt ze daar iedere week en krijgt ze fysio en logopedie. Op het moment kunnen we, al gaat het misschien langzamer of op een alternatieve manier eigenlijk alles samen doen, Camille gaat overal mee waar wij gaan, we proberen dit echt zo lang het kan. Ze geniet hier ook erg van, daarom zijn we heel blij dat ze kan lopen en proberen door regelmatig met haar te wandelen haar beenspieren sterk te maken.
We zijn geen specialisten of doctoren, maar we zien wel dat onze meid opbloeit door gewoon op haar manier en op haar tempo in ons gezin mee te draaien.

Milica Sanches en Dino Groeneveld

Camille geniet echt van Jamyr haar kleine, drukke broer.

Colofon

NRSV
www.rett.nl
info@rett.nl
voorzitter: Mariëlle van den Berg
secretaris: Paula van der Laan
penningmeester: Ad Linssen
lid: Anja Versteeg-Peters

Redactie
Yolanda van Boven,
Paula van der Laan
Henk Trimbach

DTP
Edwin Handstede

Drukwerk
Basisidee

Wil je ook in de rubriek
Even voorstellen?
Mail naar info@rett.nl

Artikel Nederlands Tijdschrijft voor Geneeskunde

In januari 2014 stond in het meest gelezen Nederlands medisch weekblad het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde een artikel over Rett syndroom met medewerking van de NRSV. In samenwerking met prof. Leopold Curfs, prof. Barend van Royen en dr. Eric Smeets en Mariëlle van den Berg schreef Paul van Urk dit artikel.

Wij hopen hiermee onder de Nederlandse medici meer bekendheid te geven aan Rett syndroom en aan het expertisecentrum. Het artikel is beschreven rondom een casus; het beschrijft het verhaal van een Rett-dame aangevuld met algemene informatie over het syndroom.
Wij willen nogmaals deze jongedame en haar ouders danken voor het mogen gebruiken van haar verhaal.

Achtergrond Het Rett-syndroom wordt veroorzaakt door een mutatie in het X-gebonden MECP2-gen dat codeert voor het MeCP2-eiwit. Dit eiwit is essentieel voor de transcriptie en de repressie van andere genen en is belangrijk voor de ontwikkeling en plasticiteit van het centrale zenuwstelsel. Kinderen met het Rett-syndroom ontwikkelen zich aanvankelijk niet-afwijkend, maar na enkele maanden gaat hun ontwikkeling achteruit.

Casus Bij een meisje van 3 jaar en 7 maanden oud stagneerde de ontwikkeling na een aanvankelijk niet-afwijkende evolutie waarna er een fase van regressie plaatsvond. Haar spraak ging verloren en er ontstond ernstige dyspraxie met kenmerkende stereotype handbewegingen. De klinische diagnose 'Rett-syndroom' kon bevestigd worden met genetisch onderzoek. Later had zij epileptische aanvallen en ontwikkelde zij een forse scoliose waarvoor een operatieve correctie en stabilisatie werd verricht.

Conclusie Het Rett-syndroom is een ernstige neurologische ontwikkelingsstoornis die bijna uitsluitend voorkomt bij meisjes en waarvoor nog geen causale behandeling bestaat.
De behandeling is multidisciplinair en gebaseerd op klinische ervaring.

Wegens auteursrecht is het niet mogelijk om het hele artikel te plaatsen. Geïnteresseerden kunnen een kopie opvragen bij de auteurs.

Donateur worden van de NRSV

Wilt u de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging steunen, meldt u zich dan aan als donateur. Voor minimaal € 35,– per jaar ontvangt u twee keer per jaar ons magazine 'pRettpraat' en stimuleert u onder andere onderzoek en lotgenotencontact. Aanmelden is mogelijk via www.rett.nl.

Volg het Rett Syndroom...

Op Facebook: https://www.facebook.com/RettSyndroomNL
Op deze open pagina vindt u de laatste Rett nieuwtjes, (sponsor) activiteiten en wetenswaardigheden. We willen graag nog meer volgers, dus nodig al je vrienden uit om onze pagina een <vind-ik-leuk> te geven.
Met dank aan de beheerder Rogier Balk.

Naast deze open pagina heeft de NRSV op facebook ook een besloten groep. Deze is opgezet voor ouders/verzorgers van Rett-meisjes en Rett-jongens. Het dient als forum en biedt ouders de mogelijkheid om met elkaar van gedachten te wisselen. Wilt u ook toegang tot deze besloten groep, meldt u zich dan aan via info@rett.nl
Wij danken beheerder AnneMarie Dumitrascu.

Via Twitter kunt u ons volgen op @Rettsyndroom
Zo blijft u up to date van alle nieuwtjes en activiteiten van de NRSV.

Wie bestuurt er mee?

Alweer ruim vijf jaar bestaat de NRSV als zelfstandige vereniging. Een tijd waarin veel is ondernomen en steeds meer lijkt te gebeuren. De activiteiten breiden zich steeds verder uit.

De samenwerking met het Rett Expertise Centrum voor ondersteuning en wetenschappelijk onderzoek wordt intensiever. Fondsenwerving wordt door het teruglopen van subsidie steeds harder nodig.
De opzet van evenementen wordt steeds een beetje groter. Nu is onze vereniging voor ouders en ook door ouders.

Om dit zo te kunnen blijven doen, hopen wij bij het bestuur op nieuwe enthousiaste ouders die willen helpen. Heeft u talent in fondsenwerven, organiseren, of wilt u zich inzetten en deze talenten ontwikkelen, dan houden wij ons aanbevolen.

Uw reactie mailen naar info@rett.nl.

Wist u dat...

...de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging een eigen You Tube kanaal heeft op www.youtube.com
Dit You Tube kanaal is voor iedereen te bekijken als je 'Nederlandse Rett Syndroom Vereniging' intypt en op ons logo klikt.
Op dit kanaal worden filmpjes geplaatst die met Rett Syndroom te maken hebben. Dit varieert van de NRSV clip tot diverse filmpjes gemaakt door ouders van Rett- meisjes, die epilepsie of Rett-toevallen tonen en beelden van meisjes over communicatie, geïnspireerd door het congres of situaties met de oog-besturingscomputer.
Wilt u deze ervaringen ook delen, dan kunt u filmpjes sturen naar rogier.balk@rett.nl

...Babet Bakkum op onze achterpagina over haar zus Pleun vertelt. Wij werden nieuwsgierig naar een aantal "coole" aanpassingen die het leven van Pleun een sportieve of ontspannen wending geven.

De speciale strand wielen hebben wij bij www.offtheroadwheels.nl aangeschaft en is echt super handig om over dat mulle zand heen te rijden. Pleun vindt het echt fantastisch op het strand met de wind in haar gezicht.

De schommel hebben wij via www.de-schommel.nl aangeschaft, is ook lekker relaxt om in te liggen samen met Pleun.
Wij kunnen de schommel ook buiten in de tuin hangen als het lekker weer is.

De rolstoel-zitting kunnen wij loskoppelen en op de speciale fiets, de O-pair van www.vanraam.nl zetten/klikken, zo zit Pleun lekker ontspannen in haar eigen stoel op de fiets. Het fietsen is ook geniaal, Pleun zit de hele weg met big smile. :-)

Fam Bakkum

Onze pRettpraat

Via de pRettpraat informeren we leden, donateurs, hulpverleners en andere geïnteresseerden over ontwikkelingen op medisch en communicatief gebied, onderzoeken, sponsoracties en nog veel meer zaken op Rett gebied. We houden de kosten van dit blad laag, doordat de redactie en opmaak van het magazine, op vrijwillige basis, door ouders van Rett-meisjes wordt gedaan. Tevens geeft drukkerij Basisidee, de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging korting als ondersteuning van de vereniging.

Wij sturen u twee exemplaren, zodat u één pRettpraat kunt weggeven aan de arts, het kindercentrum of uw buurvrouw, zodat steeds meer mensen geïnformeerd raken.

Rett contactlijst

De NRSV heeft voor ouders/verzorgers van Rett-meisjes een contactlijst. Middels deze lijst heeft u de mogelijkheid om met andere ouders/verzorgers contact te zoeken om zo onderling informatie uit te kunnen wisselen. Bent u ouder of verzorger van een Rett-meisje en wilt u ook op deze contactlijst worden geplaatst, stuur dan een mail naar info@rett.nl

Naast Rett-meisjes, zijn er in Nederland ook een aantal Rett-jongens. Vanwege de leesbaarheid schrijven we Rett-meisjes/vrouwen, maar uiteraard worden hier ook de Rett-jongens/mannen bedoeld.

Even Voorstellen

Floortje Verbaten

Mijn naam is Floortje Verbaten en ben geboren op 12 augustus 1984. Ik woon in Roosendaal in een kleinschalige woonvoorziening en in de weekenden en vakanties ben ik bij papa en mama. Mijn zus Brechtje (35) en broer Thijs (33) zie ik regelmatig. Inmiddels ben ik tante van twee schattige nichtjes.

Stagnatie in haar ontwikkeling

Bijna 30 jaar geleden waren we super blij met de geboorte van ons dochtertje en zusje Floortje. Een heel rustig baby'tje, huilde nooit en moest bijna altijd wakker worden gemaakt voor haar voeding. Achteraf gezien viel toen al op dat ze veel problemen had met de overstap naar een andere wijze van drinken en liet ze afweer zien op momenten dat we haar dicht tegen ons aanhielden.

Tussen de 8 en 15 maanden veranderde er geleidelijk heel veel. Haar ontwikkeling stagneerde; hoewel het kruipen niet wilde lukken, zorgde ze ervoor dat ze haar speelgoed rollend bereikte. Tot ze steeds vaker niet meer bij het speelgoed uit kwam en demonstratief plat op de grond bleef liggen. De verworven woordjes gingen verloren en ze leek de moed op te geven.
Ondanks talloze pogingen om Floortje met haar voeten op de grond te laten staan, trok ze haar benen op. En plotseling, na een ziekenhuisopname van 4 dagen, verdween haar handfunctie en kwam er het stereotype handgeklap voor in de plaats. Daarna pas liet ze toe dat haar voeten de vloer raakten en ze stond...! Met veel oefenen konden we haar vasthoudend en haar gewicht verplaatsend door de kamer, de tuin en de wereld laten stappen!
Heel vreemd was ook dat ze haar ogen helemaal wegdraaide tot er alleen oogwit te zien was. Dit gebeurde meestal als wij haar uitdaagden om naar iets te kijken. Als wij deden alsof we iets anders gingen doen, reageerde ze ineens wel op het eerder gevraagde. In deze periode had ze soms flinke huilbuien (en 's nachts weer lachbuien).

Autisme of... ?

Geen enkele arts kon ons vertellen wat er aan de hand was. Floortje trok zich steeds vaker terug in haar eigen wereldje en we konden haar steeds moeilijker bereiken. Ze maakte steeds vluchtige momenten oogcontact, het duurde steeds langer voordat ze reageerde en toch hadden we het gevoel dat ze ons begreep. Na verschillende onderzoeken en eerdere vermoedens van Autisme, kwamen we in contact met de Orion Stichting die ons leerden, door middel van video-interactietraining, ons te verplaatsen in haar belevingswereld en hoe met haar te communiceren. Dit bleek voor ons gezin een waardevolle aanvulling en zo werd de basis gelegd hoe we haar verder konden helpen.
Als ouders lazen we veel over Autisme of wat hier aan was gerelateerd. Daarbij vonden we een klein artikeltje over Rett syndroom en wisten meteen dat Floortje dit had: alles klopte! Zo'n vreselijk toekomstbeeld wilden we niet en we vertelden het tegen niemand.

11 jaar thuis

Alle hulp hebben we de eerste 11 jaar in huis gehaald; van fysiotherapeut, Pedagogisch Praktische Gezinsbegeleiding, thuiszorg, ergotherapeut en dergelijke. Stilletjes hoopten we dat door veel oefenen en doorzetten er toch nog vooruitgang mogelijk was. Toen we eindelijk het gevoel hadden haar aandacht voor langere momenten vast te kunnen houden, ontstond er helaas op 5-jarige leeftijd epilepsie.
In het UMC in Utrecht werd ook aan het Rett Syndroom gedacht, waarover destijds in Nederland nog niet veel bekend was. De zoektocht startte naar de juiste anti-epileptica en gelukkig vonden we in 2004 het middel waarmee ze aanvalsvrij werd. Haar neuroloog ontdekte destijds dat ze Depakine in tabletvorm niet kon verdragen, in granulaatvorm sloeg het

wel aan. Haar eerste scoliose foto werd gemaakt, waar ze uiteindelijk op haar 11e aan werd geopereerd. Eind 2003 toonde een DNA-onderzoek aan dat ze het p.T158M-mutatie in het MECP2 gen heeft.

Vrolijk meisje

Ondanks alle verdriet en pijn om haar te zien worstelen met alle tegenslagen, is ze altijd een vrolijk meisje gebleven.
Binnen het gezin deed ze zoveel mogelijk met alles mee; op de slee door de sneeuw (flink ingepakt), in de bolderkar (later haar rolstoel) door het bos (waar ze geniet van de schittering in de boomtoppen), met scheerschuim, modder en andere sensopathische materialen spelen en vooral samen veel knuffelen en plezier maken. Wij hadden vaak moeite met wat haar allemaal overkwam, maar leerden ook van Floortje om de mooie momenten te koesteren. Na ieder ellendig moment, was daar altijd weer haar stralende lach en pretoogjes! Vooral tijdens het zwemmen, muziek maken, paardrijden, schommelen, fietsen en "lopen", alles het liefst met gekke geluidjes erbij.

Buikpijn

Toen ze in 1995, op 11-jarige leeftijd voor het eerst enkele dagen naar het OPD ging, begonnen de eerste buikpijnaanvallen en tot op de dag van vandaag zijn we nog zoekende om dit op te lossen.
In 2011 hebben we contact gelegd met een Mesologe en is Floortje gestart met een glutenvrij dieet, omdat de darmwand te veel geprikkeld werd. Daarnaast werd steeds duidelijker dat het opbouwen van spanningen, een ontregelde darmperistaltiek, onvoldoende beweging en/of een verstoord voedingspatroon de buikpijnproblemen kunnen veroorzaken.
Bij pijn gaven we zo nodig Dipiperon, Floortje reageerde hier echter zo heftig op, dat we zijn overgestapt op Diazepam. Als er eenmaal een buikpijnaanval heeft plaatsgevonden, is deze cirkel van onrust en pijnaanvallen moeilijk te doorbreken. Soms lukt het door ontspanningsoefeningen, diepe druk, ademhalingstraining en/ of het plassen te stimuleren om een pijnaanval te voorkomen.

Ontdekkingsreis

Daarnaast zijn we, samen met het CCE, gestart met een SI-traject (Sensorische Integratie) om alle betrokkenen te leren om op dezelfde wijze met Floortje om te gaan. Hierin bleek dat het voor haar moeilijk is om multi sensorische informatie te verwerken. Omdat ze zelf niet in beweging kan komen, is er een belangrijke zintuiglijke prikkel weggevallen, namelijk haar evenwicht en houdingsinformatie. Deze prikkel heeft veel invloed heeft op de mate van alertheid en op het ervaren van haar eigen lichaam. De kans dat Floortje daardoor in een lage alertheid raakt, is groot. Hierdoor is ze in alles aangewezen op de inzet van de mensen om haar heen.

Ook ontdekken we gelukkig nog steeds nieuwe mogelijkheden, zoals de motomed; waarop ze met trapondersteuning kan fietsen. We zijn sinds een paar jaar actief met de BIM-methode, waarbij verschillende materialen op de maat van de muziek over het gehele lichaam wordt aangeboden. Daar geniet ze zichtbaar van en het werkt tevens ontspannend.

Kortom, het is en blijft een ontdekkingsreis, waarbij we een hele andere wereld hebben leren kennen. We hopen nog veel mooie momenten mee te maken met dit meisje waar we intens van houden en genieten!

Johan en Marleen van Binsbergen

Over BIM hebben we in dit nummer, op pagina 15, een uitgebreid artikel geplaatst.

***Mesologie** verbindt wetenschappelijk medische kennis met kennis uit de traditionele geneeswijzen.*
Hierdoor ontstaat een transparant systeem van kennis, wetenschap en filosofie. Mesologie vormt de brug tussen regulier en complementair, tussen West en Oost.

*Het **CCE** is er voor mensen die langdurig complexe zorg nodig hebben en in een uitzichtloze situatie terecht dreigen te komen. Er is dan vaak sprake van probleemgedrag. Het CCE heeft een uitgebreid netwerk van deskundigen die zorgverleners advies op maat bieden en die kunnen helpen bij de uitvoering ervan.*

Door het Rett Expertise Centrum Maastricht

Slaap en Rett syndroom

Slaap is een belangrijk onderzoeksthema voor het Rett Expertise Centrum van het Maastricht Universitair Medisch Centrum. Vandaar dat wij in deze bijdrage aandacht besteden aan de slaap. Dr. Karen Spruyt is een van de leden van ons onderzoeksteam die haar aandacht expliciet richt op slaap in relatie tot Rett syndroom.

Meestal besteden wij pas aandacht aan slaap als er problemen mee zijn. Slapen is zo gewoon en vanzelfsprekend dat wij er niet bij stil staan. Over de kenmerken van normale slaap is inmiddels veel bekend. Zo kent het slapen een min of meer vast patroon van een aantal stadia die worden doorlopen. De eerste fase betreft het langzaam maar zeker indoezelen. Na dit moment van inslapen treedt een korte periode van lichte slaap op, gevolgd door een periode van diepe slaap. Het volgend slaapstadium is de zogenoemde REM-slaap. REM is de afkorting van Rapid Eye Movements. De snelle oogbewegingen tijdens deze fase zijn zeer kenmerkend, vandaar dat de slaap die gepaard gaat met deze snelle oogbewegingen ook wel REM slaap of paradoxale slaap genoemd wordt. Dit in tegenstelling tot de slaap zonder de snelle oogbewegingen, die aangeduid wordt als non-REM slaap of synchrone slaap. Naast het slaappatroon of slaapprofiel is het slaap-waakritme een ander belangrijk aspect waar wij steeds beter inzicht in krijgen. Meestal worden wij 's avonds op ongeveer eenzelfde tijd slaperig en ontwaken wij 's ochtends veelal op een vaste tijd.
Dit slaap-waak ritme wordt bepaald door de biologische klok. Deze biologische klok bevindt zich in de hersenen en wel in de nucleus suprachiasmaticus in de hypothalamus. De biologische klok stuurt het slaap-waakritme aan, naast andere 24-uurs ritmen (circadiane ritmen) van vele lichaamsfuncties.

Vitale functies

Mensen verschillen onderling in slapen. Sommige mensen hebben maar weinig slaap nodig, andere mensen daarentegen zijn 'langslapers'. De diepte of intensiteit van de slaap kan van persoon tot persoon aanzienlijk verschillen. Eveneens is bekend dat sommige mensen uitgesproken ochtendmensen zijn en anderen meer avondmensen.

Slapen kent een vitale functie. De ontwikkeling van de slaap-waak cyclus en de specifieke structuur van slaap in de foetus, de (te vroeg) pasgeborene, de baby en het kind volgen een uitgesproken georganiseerd patroon. Er wordt daarom verondersteld dat slaap verband houdt met de ontwikkeling van de hersenen. De ontwikkeling van de slaap-waak cyclus en zijn structuur bereikt de karakteristieken van een volwassene rond de leeftijd van 5 jaar. De cyclus wordt tevens beïnvloed door een samenspel van onze lichaamseigen ritmes, maar ook door andere factoren; b.v. lichaamstemperatuur, productie van melatonine (of de 'slaapstof'), slapen, voedingsgewoonten, beweging, licht, enz.. Centraal staat dat we aan onze individuele slaapbehoefte dienen te voldoen om ons optimaal te voelen, te presteren en aldus te ontwikkelen. Slaaponderzoekers spitsen zich dus toe op die 'individuele slaapbehoefte' en al de factoren die deze kunnen bevorderen of verhinderen. Omdat slaaponderzoek bij kinderen een jonge discipline is, zijn er zowel bij typisch als atypisch ontwikkelende kinderen tal van onbeantwoorde vragen. Met andere woorden, in vergelijking met andere ontwikkelingsaspecten is en blijft slapen een 'vergeten' gedragstoestand.
Dit geldt ook voor het Rett syndroom. Bekend is dat slaapproblemen bij mensen met ontwikkelingsstoornissen en of een verstandelijke beperking, zeker op kinderleeftijd, vaak voorkomen. Het behoeft weinig betoog dat de slaapproblemen nadelig zijn voor de ontwikkeling en het gedrag van het kind. Ook mag de belasting van deze problemen voor de ouders en andere gezinsleden niet onderschat worden.

Slaapproblemen

Slaapproblemen worden meestal onderscheiden in vijf typen en wel (1) problemen bij het naar bed gaan (2) inslaapproblemen (3) doorslaapproblemen (4) vroeg wakker worden en (5) slaperig overdag. Komt het probleem minstens een of twee keer per week voor en duurt het langer dan een maand, dan spreken wij van een chronisch slaapprobleem. Kinderen met ontwikkelingsstoornissen blijken vaker en langer slaapproblemen te vertonen. Percentages tot 85% bij kinderen met een verstandelijke handicap, en zelfs hogere percentages bij meer algehele hersenschade worden gesuggereerd. Maar meer onderzoek is en blijft noodzakelijk. Namelijk, net als bij typisch ontwikkelende kinderen kan het problematisch slapen ervaren worden als voorbijgaand of karakteristiek aan de kinderperiode. Doch het problematisch slapen wordt misschien ook toegeschreven aan de ontwikkelingsstoornis of haar behandeling. Misschien worden de slaapproblemen bij kinderen met een ontwikkelingsstoornis beschouwd als minder relevant in het licht van de talrijke andere aanwezige problemen, of beschouwd als onvermijdelijk en onbehandelbaar. Desondanks, dit problematisch slapen en waken blijkt een diepgaande impact te hebben op de levenskwaliteit van het kind en haar directe omgeving.

Studies

Veel genoemde klachten zijn vooral problemen bij het in- en doorslapen. Een recent onderzoek dat gebruik maakte van de Australische Rett Syndrome Database en waarbij ongeveer 300 ouders van meisjes met het Rett syndroom tussen 2-29 jaar oud werden bevraagd, toonde aan dat bij 80% van de meisjes slapen problematisch was. Vooral meisjes met een grote deletie op MEC2 gen, p.R294X en p.R306C mutaties bleken een problematische slaap te kennen. Slaaponderzoek binnen de Rett-populatie staat echter nog in de kinderschoenen waarbij objectieve data (bv. EEG onderzoek) en subjectieve data (bv. vragenlijst-

gegevens via ouders) zelden op elkaar zijn afgestemd. De weinige objectieve studies hebben zich hoofdzakelijk toegespitst op de ademhalingsproblematiek of epileptische aanvallen. Er zijn meer gespecialiseerde studies noodzakelijk waarbij de slaapstructuur wordt ontrafeld, zodat de ontwikkeling van meisjes met Rett nog beter in kaart kan worden gebracht. De subjectieve data duiden op nachtelijk ontwaken, nachtelijk krijsen of huilen, verkorte slaapduur en langer dutten tijdens de dag. Deze problematische slaap neigt aanwezig te blijven tot de volwassenheid. Omdat slaap beschouwd wordt als het venster op de (hersen)ontwikkeling is het dus zeker bij meisjes met Rett van groot belang om hun slaap onder de loupe te nemen.

In het Rett Expertise Centrum trachten we daarom niet alleen aandacht te schenken aan de waaktoestand van meisjes met Rett, maar ook aan hun slaap-waak ritme. De pathofysiologie met het onderscheid tussen primaire en secundaire slaapstoornissen is daarbij een wezenlijk onderdeel bij het zoeken naar aangrijpingspunten voor advisering rond behandeling en begeleiding. Inmiddels worden de eerste gegevens van de kinderen die binnen het Rett Expertise Centrum MUMC+ zijn opgenomen geanalyseerd en van de resultaten zullen wij binnenkort verslag doen. Naast ons team zijn eveneens onderzoekers van de afdeling neurofysiologie dr. J. Reulen, dr. Viviane Mastenbroek en dr. Chris van der Grinten actief bij de analyses van deze registraties betrokken.

Rett Expertise Centrum MUMC+, Maastricht

Dr. Karen Spruyt, dr. Eric Smeets, dr. Nicky Halbach, drs. Gill Townend, prof. dr. C. Neef, dr. Dick van Waardenburg en prof. dr. Leopold Curfs

BN'ers planten in Limburgse grond

Tony Neef is warm betrokken bij de NRSV en trof Lone van Roosendaal op 1 februari 2014 voor het planten van een Sonnebloem, de vaste plant variant. Samen creëerden ze een kort filmpje dat verspreid werd via Facebook en Twitter: https://www.youtube.com/watch?v=LJaRnRyts-s#t=24

Mike Weerts en zijn vrouw Willemijn namen ruim de tijd voor een kennismaking met Rett-meisje Lisa Balk en haar papa Rogier. De open communicatie tussen hun bijna 1-jarige zoontje en Lisa bracht ontroering bij de volwassenen. Mike en Lisa plantten aansluitend, giebelend, samen de 'Mike is een toffe pe(e)renboom'. 21 mei 2014

Suzy

Wij zijn Roel en Peggy Molegraaf, trotse ouders van dochters Suzy van 3 jaar en Lilly geboren op 15 maart. Sinds april 2012 weten we dat Suzy het Rett Syndroom heeft. Suzy is een rustig, tevreden meisje die zichtbaar geniet van de dingen om haar heen. Naast haar grootste hobby televisie kijken, houdt Suzy ook van wandelen, knuffelen en grapjes maken!
Wetende dat ze een kwetsbaar meisje is en moeite heeft met prikkelverwerking, hebben we voor een KDC gekozen met een antroposofische visie. Rust, regelmaat en herkenning staan op Heimdal (Zonnehuizen) centraal. Ze kijken naar haar mogelijkheden en niet naar de beperkingen.

Slapen was een drama, echt zorgelijk!

Elise

Wij zijn Ton en Anneke van de Breevaart. Elise is onze jongste dochter van 5 jaar oud. Ze heeft 3 broers van 19, 17 en 14 jaar en een zus van 10 jaar, een gezellige boel in Hendrik-Ido-Ambacht!!
Elise is een vrolijke meid, ze kijkt graag filmpjes en houdt erg van kroelen. Daarnaast is ze graag buiten om te wandelen en gaan we er met de rolstoelfiets op uit. Elise gaat 5 dagen naar het KDC 'de Kleine Oase' in Zwijndrecht. 1 x per maand gaat zij een weekend logeren bij een nicht in Tholen, waar ze erg van geniet.

Op dit moment slaapt Elise erg onrustig, is vroeg wakker!

Wanneer begonnen de problemen rondom het slapen? Wat gebeurt er 's nachts bij het inslapen en/of het doorslapen?

Suzy Suzy sliep als baby na een paar weken al de hele nacht door. Toen ze wat ouder werd en ze overdag een middagdutje deed, viel op dat deze vrij kort waren. De slaapproblemen werden steeds duidelijker; moeilijk in slaap komen, vaak wakker, overdag de slaap niet kunnen pakken en dit alles ging gepaard met huilbuien. Dit werd erger en erger en bereikte in februari van dit jaar een dieptepunt. Suzy 'weigerde' zich over te geven aan het slapen; bij het inslapen, zowel 's nachts als overdag. De oververmoeidheid veroorzaakte gil- en huilbuien, daarbij was ze soms zo 'hysterisch' dat ze haar adem inhield en helemaal blauw werd. Dan overstrekte Suzy haar hele lijfje en zag je de paniek en angst in haar ogen. Op die momenten belden we om de ambulance.

Elise Het slechte slapen, met name het inslapen, is rond Elise haar eerste verjaardag begonnen. Wij wisten de diagnose nog niet, maar waren al wel met onderzoeken bezig, omdat haar ontwikkeling meer achteruit ging dan vooruit. Elise had ook veel huilbuien, ze zat niet lekker in haar vel. Ik denk dat ze zelf ook voelde dat het niet goed met haar ging (stukje frustratie). Als ik nu terugblik, wisselen de periodes van goed en slecht slapen elkaar af. Inslapen lukt altijd, soms al heel vroeg, tijdens het eten terwijl het een herrie is, het maakt allemaal niet uit! Het lukt dan ook niet om haar nog te prikkelen om wakker te blijven. Maar het gevolg is dat ze rond 3 à 4 uur 's nachts wakker wordt en niet meer wil slapen!

Fleur Als baby sliep Fleurtje met 5 weken door, maar ze kreeg al snel moeite met inslapen. We wiegde haar dan in onze armen in slaap om haar vervolgens snel in haar bedje te leggen. Fleurtje was ruim 2 jaar oud toen de echte slaapproblemen begonnen. Er zijn periodes dat het wel een uur duurt voordat ze in slaap valt. Wij blijven altijd bij Fleur liggen, totdat ze inslaapt, omdat ze anders overstuur raakt en het hek helemaal van de dam is...Meestal slaapt ze dan wel de nacht door en is ze rond 5 of 6 uur wakker.

Als Fleurtje wel snel in slaap valt dan begint ze eerder te spoken. De ene keer wordt ze om 22.00 uur wakker om vervolgens om 4.00 uur weer in slaap te vallen. De andere keer wordt Fleur om 2.00 uur wakker en slaapt ze helemaal niet meer. Gelukkig zijn er ook wel eens nachten dat het dametje de klok rond slaapt. Het is zo wisselend, hier zit geen lijn in. Het is het één of het ander...
Bij het nachtelijk spoken is er altijd sprake van onrust, zijn er natte handjes, grote pupillen, gegoochel met haar ademhaling en is er spanning in haar lijfje.

Fleur

Wij zijn Michel en Martine van Ewijk en al 11 jaar de trotse ouders van Fleur. Wij wonen met z'n drietjes in Tiel en weten nu precies 9 jaar dat ons meisje het Rett Syndroom heeft.
Fleur is een lieve, vrolijke griet die erg van knuffelen houdt. Verder is zij gek op tv kijken (Teletubbies zijn nog steeds favoriet), buiten wandelen, ponyrijden, fietsen, voorgelezen worden en met de bal spelen.
Vier dagen in de week gaat Fleur naar het kinderdagcentrum en op woensdag mag ze bij opa en oma spelen. Een heerlijk troeltje, waar we heel blij mee zijn!

De slaapsituatie van Fleur is op dit moment enorm wisselend.

Margo

Margo is onze oudste dochter van bijna 16. Ze heeft een broer Ruud (13) en een zus Yvon (12). Margo woont sinds een paar maanden deels thuis bij ons, Gerard en Gea van Otterdijk, in Someren en deels in een prachtig woonhuis in Eindhoven waar ze uiteindelijk volledig zal gaan wonen. Margo is over het algemeen alert en goedlachs. Ze reageert op de emoties vanuit haar omgeving. Ze heeft humor en zit tegenwoordig vol puberstreken.

Margo haar slaapgewoontes zijn zéér wisselend en erg onvoorspelbaar.

Margo Margo kon als baby de slaap al slecht vatten. Overdag deed ze hazenslaapjes en 's nachts was ze huilerig en veel wakker. De geborgenheid tussen ons in, in het grote bed, leek aanvankelijk de enige oplossing om zelf enkele uren te kunnen slapen. Maar we hebben ook heel wat met haar al wiegend rondgelopen in het holst van de nacht. En zo ook overdag 'verplicht' gewandeld en met haar in de auto gereden om, zodra als we stil stonden, weer een wakker, onrustig meisje te hebben. Moeite met in- en doorslapen heeft Margo altijd gehouden.

Margo is een forcefull breather en haar krachtige, hijgende ademhaling belemmert haar om in te slapen; ze kan gewoon de rust niet vinden. Als ze eenmaal slaapt, schrikt ze gedurende de nacht wakker, waarop ze onmiddellijk begint te hijgen. Haar ogen zijn wijd open gesperd en angstig. Haar handen en voeten zijn klam. Ze wringt of slaat krachtig met haar handen. Ze slaapt vaak wel weer in, na hoeveel tijd is wisselend. Dit fenomeen herhaalt zich meestal meermalen per nacht.

Welke gevolgen hebben deze slaapproblemen voor jullie dochter, 's nachts en overdag?

Suzy Suzy had door dit alles de energie niet voor de activiteiten waar ze eerst zo van kon genieten; zwemmen, wandelen, in de auto zitten.. alles was teveel. Het enige wat haar kon troosten, waren de voor haar herkenbare filmpjes op tv of op de Ipad. We zagen een terugval in zowel haar communicatieve als motorische vaardigheden.
Daarnaast zagen we steeds vaker 'angstaanvallen' verschijnen. Suzy is altijd ontzettend vrolijk, tevreden en alert geweest. Dat beeld verdween als sneeuw voor de zon. Suzy is in deze periode dan ook veel thuis geweest in plaats van naar het KDC.

Elise Bij Elise is het wisselend hoe ze 's nachts wakker wordt. Soms blijft ze huilen/piepen en is ze onrustig, tanden knarsen, handen wringen en wil ze echt niet meer slapen. Soms wordt ze rustig wakker en maakt ze geluidjes. Dan gebeurt het wel eens dat ze weer in slaap valt, maar dit gebeurt helaas niet zo vaak. Overdag is Elise 's morgens om 9.00 uur al weer moe en dan doet ze op het KDC een lange dut. Daardoor kunnen ze haar niet de therapie geven die nodig is en is ze ook minder alert en vrolijk.

Fleur Het gekke is dat Fleur er overdag weinig last van schijnt te hebben. Ze slaapt niet extra, om haar verloren uurtjes in te halen. We denken wel eens, "hoe houdt ze dit vol"?. Zit zij fris en fruitig bij het ontbijt, terwijl wij met wallen onder onze ogen zitten. We hebben het idee dat ze er 's nachts wel eens last van heeft. Dan merken we dat ze wel

vervolg op pagina 12 →

wil slapen, maar dat er teveel onrust in haar lijfje zit. Dan heeft ze zo'n moeite met zich aan de slaap over te geven.

Margo Na een slechte nacht lijkt Margo overdag niet extra vermoeid te zijn. Ze heeft soms een dag dat ze moet bijtanken, dan is ze rustig gestemd. Tijdens een zeer onrustige nacht is Margo gefrustreerd. Het is duidelijk dat ze vermoeid is en dat ze wel wil slapen, maar dat het haar gewoon niet lukt. De angst en het gehijg belemmert het inslapen. Ze is dan boos en gilt. Door het aanhoudende hijgen ontstaan uiteindelijk ademstops en ademhalingsaanvallen.
Margo heeft sowieso een enorm krachtige ademhaling, waar ze soms last van heeft en onrustig door is. Het vergt veel energie van haar, zodat ze zich niet kan concentreren op andere dingen en haar omgeving.

Hoe zien jullie nachten en dagen er uit en welke impact heeft dit op jullie /gezin ?

Suzy In deze heftige periode bestond ons leven echt uit overleven; elkaar aflossen bij Suzy gedurende de nachten, overdag continue bezig zijn te overdenken wat Suzy de meeste rust zou geven en troosten, troosten en nog eens troosten. Daarnaast moest het werk doorgaan en was Peggy hoogzwanger. En toen was daar die zondag in februari; Suzy huilde en huilde van (over)vermoeidheid, overstrekte haar hele lijfje keer op keer en was ontroostbaar. Dit kon zo niet langer doorgaan! We zijn in de auto gestapt en voor de zoveelste keer naar de EHBO gereden. Die dag is Suzy ter observatie opgenomen op de kinderafdeling. Die eerste nacht liet ze zien en horen wat wij al lange tijd mee hadden gemaakt. En dan wordt je gevraagd hoe je dat in hemelsnaam vol hebt weten te houden! Grenzen verleggen en niet weten waar je het zoeken moet.

Elise Onze nachten zijn over het algemeen erg kort, we proberen het wel om de beurt te doen, maar als Elise erg onrustig is, dan zijn we vaak allebei wakker en met haar bezig. Als Elise wakker wordt en huilt, proberen we van alles zoals, erbij gaan liggen, muziek aan, bij ons in bed, extra medicatie als het erg vroeg is, maar in de praktijk wordt ze alleen rustig als ze een filmpje kan kijken, dus dan doe je dat maar weer om 4.00 uur! Het nadeel is dat ze door het filmpje kijken ook alert blijft en zeker niet meer gaat slapen, dus dat blijft een dilemma. Zodoende zijn we al vroeg in de weer en ben je 's morgens niet echt uitgerust.

Fleur Gelukkig worden de andere kinderen niet wakker. Het heeft wel een impact op je gezin omdat we allebei oververmoeid raken. We hebben weinig energie om iets te ondernemen en kunnen minder aan.
De nachten verdelen we. Als Fleur wakker wordt, komt ze bij een van ons in bed liggen en gaat de ander in haar bedje verder slapen. We weten inmiddels dat dit het beste werkt. Fleur kijkt een filmpje en diegene die naast haar ligt kan met een beetje geluk ook de ogen even dicht doen. Vaak is de onrust echter zo heftig dat dit niet gaat. Het gehijg en gekreun van ons meisje gaat door merg en been. Het is dan zwaar en de onmacht is groot. Michel en ik wisselen elkaar af, als de een er doorheen zit, heeft de ander genoeg kracht op de boel op te vangen en andersom. Dat is fijn. De vermoeidheid zorgt ervoor dat je minder aankan, mentaal en fysiek. Voor Michel lastig, omdat hij fulltime werkt. Voor mij minder lastig, omdat ik dan overdag nog wel eens een rustmomentje kan nemen (ahum..).

Margo Het helpt Margo om bij haar te blijven tot ze slaapt. We zijn ons er terdege van bewust dat dit van jongs af aan een gewoonte is geworden. Maar een klein meisje uren laten huilen, konden we niet over ons hart verkrijgen. Bovendien hield ze haar broer en zus (en ons) daarmee ook uit hun slaap. Ook toen ze ouder werd, zijn we dat blijven doen. En als ze nu 's nachts wakker is, ligt ook één van ons bij haar. Het voelt niet goed om haar alleen te laten in een situatie waarbij ze zich niet pRettig voelt. Want dat ze zich niet pRettig voelt, is in haar ogen te zien en is aan haar lichaamstaal duidelijk af te lezen. Het levert ons uiteindelijk behoorlijk slaaptekort op, waardoor we kribbig zijn en we niet veel kunnen hebben.

Wie helpt jullie en welke medicatie hebben jullie geprobeerd?

Suzy Suzy heeft ruim twee weken in het ziekenhuis gelegen. In deze periode zijn er naast een aantal onderzoeken, om één en ander uit te sluiten als mogelijke oorzaak, diverse medicatie geprobeerd. Het voelde als een enorme drempel om medicatie uit te gaan proberen, maar we beseften dat we weinig keuze hadden als we Suzy weer wilden laten genieten van het leven. Nadat ze op de tweede medicatie heel slecht reageerde, zagen we het steeds somberder in. Gelukkig was er de samenwerking tussen onze eigen kinderarts, Dr. Smeets en Dr. Schieveld, kinderpsychiater van het MUMC in Maastricht. Laatstgenoemde kwam met het voorstel om Nozinan te proberen. Met gemengde gevoelens zijn we hiermee gestart. Maar sinds maanden was daar een hele redelijke nacht en na een paar dagen zagen we daar onze 'oude' Suzy weer! Sindsdien hebben we ons leventje weer op kunnen pakken, is er weer ruimte om te genieten met en van Suzy.

Elise Voor ons is het heel fijn dat Elise een weekend in de maand gaat logeren, dan kunnen we 3 nachten doorslapen!! We kijken er altijd weer naar uit, we weten dat Elise het goed heeft en wij kunnen weer even opladen. Wat betreft medicatie hebben we lange tijd Melatonine gegeven, in een steeds hogere dosering, daarna in combinatie met Dipiperon druppels. Dr. Smeets heeft nu geadviseerd om met Fluoxetine 5 mg te starten, hopend op resultaat!

Fleur In het verleden hebben we pedagogische hulp aan huis gehad, maar dit had geen nut. Het ligt ook niet aan de opvoeding... het is helaas Rett. We hebben veel geprobeerd. Fleur laten liggen en negeren, homeopathie, slaap-sap, Promethazine siroop, Dipiperon, Nedeltran en Valium. Niets van dit alles heeft ook maar een nachtje geholpen. Fleur reageert juist averechts op deze medicatie en wordt alleen maar onrustiger en drukker. En dus hebben we besloten om deze "troep" aan de kant te leggen en het te accepteren. Dit is Rett en dit is Fleurtje. Het valt niet altijd mee, maar het is zoals het is....
Gelukkig mag Fleur iedere dinsdag bij opa en oma slapen, zodat wij een nacht

in de week kunnen bijtanken. En 1 keer per maand gaat ons meisje daar het weekend logeren. Voor ons heerlijk!

Margo Al snel na de diagnose zijn we, op advies van dr. Smeets, Dipiperon gaan geven voor het slaap/waakritme. Aanvankelijk verbeterde dat wel wat, maar de nachten waren nog altijd niet bijster. Op termijn zijn daar dan ook Diazepam en het Sambrosa slaap-sap bijgekomen. Maar behalve dat, hebben we ook allerlei rustgevende oliën en zalfjes, massages, muziekjes, warmtebronnen en alles wat maar rustgevend is geprobeerd. Wateraders zijn stilgelegd, maar alles zonder langdurig en bevredigend resultaat.
Ook het rebreathingmasker, dat we op advies na de ademhalingsregistratie in Maastricht mee naar huis kregen, bracht geen oplossing. Integendeel, Margo werd er nog onrustiger van. Ze sloeg ernaar, duwde het met haar handen van haar gezicht af en schudde fel met haar hoofd. Margo is op jonge leeftijd gaan logeren in een logeerhuis. We keken er naar uit om (in het begin) één nacht in de week door te slapen. Uiteindelijk logeerde ze twee keer in de maand een lang weekend, totdat ze naar het woonhuis is gegaan. Maar we hadden/hebben ook goede periodes, zonder nachtbraken, zonder dat we er een vinger op kunnen leggen hoe dat komt.

Wat is jullie wens ?

Suzy Onze grootste wens is dat we vast mogen blijven houden aan wat we nu hebben. Als er ook maar een nacht is die even wat minder is, voel je direct die angst; 'Het zal toch niet weer..'. Want ondanks dat we een positieve wending hebben gezien, zijn er nog steeds nachten tussen waarbij ze onrustig is.
We koesteren het feit dat Suzy nu beter haar rust kan pakken en wij 's nachts wakker gemaakt mogen worden door een klein zusje, wetende dat dit een 'gezond verstoorde' nachtrust is!
(Naschrift van de redactie: Na een periode van rust, letterlijk en figuurlijk, zijn ze weer terug bij af. Dat is Rett en dat betekent opnieuw op zoek naar "iets" waardoor Suzy beter gaat slapen.)

Roel en Peggy Molegraaf

Elise Onze wens is dat Elise haar stabiele periodes langer gaan worden. We merken wel op als Elise stabiel is en lekker in haar vel zit, ze ook beter gaat slapen. Zit er veel onrust in haar lijfje, dan slaapt ze weer slecht. En dan heeft medicatie, welke soort het ook is, geen enkel resultaat!! Een goede nachtrust is voor ons allemaal erg belangrijk.

Ton en Anneke van de Breevaart

Fleur Een wens van ons is, dat er meer aandacht besteedt wordt aan de slaapproblemen bij de Rett-meisjes. Er zijn zoveel gezinnen met gebroken nachten. In onze ogen is er te weinig onderzoek en begeleiding, terwijl het een serieus probleem is.

Michel en Martine van Ewijk

Margo De laatste jaren waren de nachten ècht afzien. Eén van ons moest het doen met een uurtje of drie, vier slaap per nacht en vaak nog niet eens aaneengesloten. We deden om de beurt een nacht. Behalve de onmacht, het verdriet en frustratie brak het ons behoorlijk op. Want overdag vroeg de zorg voor Margo, de twee andere opgroeiende kinderen, ons werk, et cetera ook gewoon om onze aandacht. Mede door de slechte nachten kwamen we in een vicieuze cirkel en liepen we op onze tenen. Daardoor besloten we de zorg te gaan delen.
In het woonhuis gaan ze niet bij Margo liggen en dat accepteert ze prima.
Als er aandacht en zorg nodig is, is die zorg er, ook 's nachts. We hopen dat we daar nog lang op kunnen vertrouwen. Thuis is er rust. Wij zelf zijn meer uitgerust en veel meer relaxed. En dat komt Margo zeker ten goede, daar zijn we van overtuigd. Maar het kan morgen(nacht) anders zijn, ook dat weten we na al die jaren.

Gerard en Gea van Otterdijk

Rett-ambassadrice plant lavendel

Maaike Widdershoven had het liefst bij de start van het ambassadeurschap haar lievelingsplant Lavendel voor de Rett-meisjes geplant, maar vorst in de grond deed dat voorkomen. Op 2 februari 2014 was ze voor overleg over de familiedag bij Anja, zocht ze bij het tuincentrum zelf haar lavendel uit en nam ze de schep en gieter graag ter hand.

Rett-ambassadrice **Suzan Seegers**

Ik als ambassadrice voor Rett...
De vraag waarom... die is niet moeilijk te beantwoorden.

Toen ik zo'n 3 jaar geleden nietsvermoedend naar Buitengoed de Gaard ging, om daar voor de productie De Nieuwe IJstijd een sneeuwballenstruik te planten... kwam ik lieve Menina tegen...

In de keuken stond vlaai koffie, thee en gezelligheid. Anja begon te vertellen over Rett en haar dochter Menina. Ik wilde graag even naar haar toe. De aangrenzende deur naar haar kamertje ging open en daar lag Menina in haar bed.
Met grote ogen keek ze me aan, ik was direct verkocht.
De vrolijkheid die ze uitstraalde was ongelooflijk en ook de puurheid was bijzonder.

Het werd me direct duidelijk dat ze alleen via het uitstoten van de uh klank zich kon uiten.
Meerdere bezoeken aan Anja en haar gezin volgden en telkens ook een ontmoeting met Menina.
Steeds probeer ik me in te leven in haar en voor te stellen hoe ze zich voelt, wat ze in haar beleving allemaal meemaakt, of ze blij is of niet, pijn heeft of niet?
De druk van de verzorging die rust op het gezin, moet ongelooflijk zwaar zijn dat kan niet anders.
En toch wordt alles met liefde, gemak en betrokkenheid gedaan.
Een keer zaten we te eten in de keuken en was ze ontzettend onrustig dat was ze blijkbaar al heel de dag zo. Wat voor het hele gezin een moeilijke situatie is, kan ik me zo voorstellen.
Ik ben een tijdje bij haar gaan zitten, heb haar gestreeld en zacht een lied gezongen... even werd ze rustig.
Toch, na een tijdje ging het weer niet.

Telkens laat ze een onmisbare indruk op me achter.

Mijn vak bestaat uit: je uiten, wat zeg ik, ik kan niet anders DAN me uiten.
ik MOET me uiten.
Inleven en 't vertalen naar een vorm die naar buiten gaat... Menina kan dat niet...
Nou jah... op haar manier wel...
Ik kan het me niet voorstellen hoe dat zou zijn, tja, ik heb wel eens een paar maanden niet mogen praten.... Maar dat valt compleet in 't niet bij dit...
De meiden zijn stuk voor stuk prachtig (al heb ik nu alleen nog maar sterke Menina mogen ontmoeten), met elk een eigen hart en ziel...
Laten wij er dan samen voor zorgen dat ze 't goed hebben...
Daarom wil ik me met hart en ziel inzetten voor de Nederlandse Rett syndroom vereniging...
Mij uiten... voor hen, en namens hen voor de meisjes...

Liefs, SuuS

Suzan Seegers
Trotse ambassadrice van de Nederlandse Rett syndroom vereniging
Maart 2014

De BIM werkwijze

'BIM' staat voor Beleven In Muziek en is door Patrick Meuldijk, muziekdocent in het speciaal onderwijs en theatermaker van Dot Belevingstheater, ontwikkeld voor en in de omgang met mensen met een (ernstig) meervoudige beperking (www.bim-werkwijze.info).

Linde Miedema en therapeute Marie Christien Overdulve.

Ook mensen zonder meervoudige beperking kunnen er baat bij hebben of er van genieten. De BIM werkwijze vindt zijn basis in de theoretische kaders van Basale Stimulatie van Andreas Fröhlich, de Ervaringsordening van Dorothea Timmers-Huigens, Totale Communicatie en de sensorische informatieverwerking.

Het uitgangspunt van deze werkwijze is dat de persoon met behulp van uiteenlopende materialen of met gebruik van de handen, de muziek op het lichaam beleeft.
De begeleider van de muziekactiviteit 'vertaalt' de klankeigenschap die in de muziek te horen is (bijvoorbeeld langzaam/snel of een bepaald ritme) direct in een aanraking op het lichaam van de persoon. Dit gebeurt bijvoorbeeld door een sneller of trager tempo toe te passen of meer of minder druk op het lichaam uit te oefenen.

Doel

Door directe beleving van klankaspecten van de muziek op het lichaam kan iemand onder meer geholpen worden:

- zich te ontspannen
- zich (meer) van het eigen lichaam bewust te worden
- een alerte 'luisterhouding' te ontwikkelen
- een intrinsiek aanwezige behoefte te prikkelen om contact te maken met wat er vanuit zijn of haar omgeving aan hem of haar wordt aangereikt.
- een muzikale voorkeur te ontwikkelen

Het is de bedoeling dat de persoon die de fysieke muziekervaring krijgt aangereikt een positieve ervaring op doet!

Materiaal

Het materiaal dat gebruikt wordt is, afhankelijk van het gekozen muziekstuk, een zachte gummibal, een plumeau, waaiers, doeken, handschoenen en dergelijke.

In het muzikale spel met de verschillende materialen wordt, naast fysiek ervaren, ook een beroep gedaan op het beleven van zintuiglijke ervaringen.
Het voelen waaien van de wind door het bewegen van een organza doek bijvoorbeeld of het meetappen op het lichaam met twee waaiertjes in het tempo van de muziek roept een andere beleving op dan het uitoefenen van druk op het lichaam.

De manier waarop het materiaal gebruikt wordt, is afgestemd op de gekozen klankeigenschap, op de sfeer van het muziekstuk en op wat de persoon die de BIM activiteit aangereikt krijgt, verdragen kan en pRettig vindt.

Marie Christien Overdulve
Muziektherapeut bij stichting Reinaerde, kinderen en jeugd,
Regio Utrecht

Even voorstellen **dr. Karen Spruyt**

Dr. Karen Spruyt is werkzaam bij het Gouverneur Kremers Centrum (GKC) van het Maastricht Medisch Universitair Centrum (MUMC+) ten behoeve van het landelijk Rett Expertise Centrum. Dr. K. Spruyt is een expert met internationale reputatie op het vlak van slaapstoornissen. Onlangs ontving zij de International Visiting Research Scholar of the Peter Wall Institute for Advanced Studies van de Universiteit van British Colombia (Vancouver, Canada) waar zij met haar onderzoek een bijdrage levert aan het verbeteren van slaap bij kinderen met ontwikkelingsstoornissen door e-Health.

Ik vind het bijzonder uitdagend om in Maastricht te werken met en voor ouders van kinderen met Rett syndroom.
Mijn aandachtsgebied binnen het Rett Expertise Centrum is de slaap en hier lever ik met de andere teamleden een bijdrage aan het bestuderen van de slaap-waakritmes. Eveneens doceer ik ontwikkelingsneuropsychologie aan de Vrije Universiteit Brussel. Voor mijn komst naar het Rett Expertise Centrum werkte ik aan de Universiteit van Chicago. Mijn huidige werkzaamheden als onderzoeker op het gebied van slaap bij Rett combineer ik met werkzaamheden in China. Daar verblijf ik vaak aan Shanghai Children's Medical Center, geaffilieerd met de faculteit geneeskunde aan de Jiaotong Universiteit van Shanghai, waar het onderwerp van studie ook slaapstoornissen bij kinderen is.
Van mijn hand zijn twee boeken over slaap verschenen op basis van een uniek en uitgebreid onderzoek bij duizenden kinderen, ouders en leerkrachten.
Naar mijn mening kan slaap-waak niet goed en volledig worden begrepen zonder degelijk inzicht in de slaaptoestand en vice versa. Slaap is vaak een onder-geschoven kindje en krijgt niet de aandacht die het verdient bij de diagnostiek en behandeladviezen.

Internationale achtergrond

Ik studeerde af in de psychologie aan de Vrije Universiteit Brussel in 1996. Mijn passie voor neuropsychologie resulteerde in een master's thesis over neuropsychologisch functioneren bij kinderen met epilepsie, co-supervisor was Professor Marit Korkman van de Universiteit van Helsinki in Finland.
Ook heb ik nog aanvullend onderwijs in Nederland genoten binnen de ontwikkelingsneuropsychologie en wel bij professor Dirk Bakker, die inmiddels met emeritaat (pensioen) is. In 2002 en 2003, behaalde ik mijn master's degree in de kwantitatieve analyses voor de sociale wetenschappen/statistiek aan de Universiteit Brussel/Leuven in België. Mijn proefschrift verdedigde ik in 2005 aan de Vrije Universiteit Brussel.
De titel van mijn proefschrift was *"Pediatric Sleep Problems: a contribution to their identification and relationship with daytime behavior"*.
In 2006 kreeg ik een uitnodiging om te komen werken bij het Monash Instituut voor Medisch Onderzoek. En wel om samen met Professor Rosemary Horne van het Ritchie Centrum voor Baby Health Research in Melbourne, Australië onderzoek naar slaap bij kinderen te doen. Vervolgens verhuisde ik naar de Verenigde Staten om verder onderzoek te verrichten op het gebied van slaap-stoornissen bij risicogroepen. Mijn werk aldaar was toegespitst op de relatie tussen problematisch slapen en neuro-psychologische ontwikkelingen.
Meestal ligt een slaaptekort en of een onregelmatig slaap en waakpatroon aan de basis van het probleem.
De Universiteit van Chicago kende mij hiervoor in 2009 de Comer Golf Classic Faculty award toe. In 2012 volgde een benoeming tot Adjunct Professor of Developmental and Behavioral Pediatrics bij de eerder genoemde afdeling Developmental and Behavioral Pediatrics van Shanghai Children's Medical Center die geaffilieerd is met Shanghai Jiaotong University School of Medicine, Shanghai. Dit werk kan ik uitstekend combineren met mijn aanstelling binnen het Rett Expertise Centrum.
Een aanstelling die mogelijk werd gemaakt door de School voor Mental Health and Neuroscience (MH&NS) in samenwerking met het GKC.

Ik ben bereikbaar via e-mail van het GKC secretariaat:
hanneke.trines@maastrichtuniversity.nl
of spruytsleep@gmail.com

Column Mirjam

Mirjam Rensink (40) is journalist en moeder van Annabel van twaalf, Willemijn van tien en Fréderique van zeven jaar. Ze is de spin in het web van alle zorg, administratie en organisatie rond Willemijn.

Hulphond

Onze lieve Golden Retriever Lara is overleden, ze is bijna veertien geworden en was een super vriendin voor ons allemaal. Ze was heel speciaal voor Willemijn, ze lag altijd naast de rolstoel en waakte over haar. Lara was al zorgzaam toen Willemijn nog in mijn buik zat. Tussen ons huis en de praktijk van de verloskundige ligt een groot bos waar we regelmatig wandelden. Als ik een afspraak had bij de verloskundige wandelde ik daar wel eens met Lara naar toe, ze bleef dan op de stoep zitten wachten tot ik weer naar buiten kwam. Bijna iedere dag wandelden we wel in het bos. Soms zag Lara een konijn of rende ze achter een andere hond aan en was ze mij even kwijt. Tijdens mijn zwangerschap rende ze dan direct naar de verloskundigenpraktijk en ging daar netjes zitten wachten tot wij, na een lange zoektocht, haar daar weer ophaalden.

Die zorgzaamheid was kenmerkend voor haar, ze lag altijd bij Willemijn op de grond, heel dicht in haar buurt en toen Willemijn groter werd en in een rolstoel kwam, ging ze naast haar zitten.
De fysiotherapeute mocht wel met Willemijn werken, maar altijd met Lara ertussen. Een van de medewerkers van Welzorg is bang voor honden en durfde geen aanpassingen aan de stoel te doen met Lara in de buurt. En dat terwijl ze geen vlieg kwaad deed.

De lege plek in huis was verschrikkelijk en we wilden ook zo snel mogelijk weer een nieuwe hond. Gelukkig vonden we een fokker in de buurt die net een nest met tien pups had gekregen, een van de pups werd voor ons gereserveerd.
We willen graag weer een Golden Retriever, omdat ze zachtaardig zijn en intelligent. Honden kunnen alles leren, er zijn voorbeelden van epilepsiehonden, geleidehonden en traumahonden.
Wat zou het mooi zijn als de hond bijvoorbeeld reageert op een spelletje van Willemijn, dat als Willemijn iets laat vallen een hond het weer zou terugbrengen. Dat zou een prachtige vorm van communicatie voor haar zijn, zij laat een actie zien en iemand reageert daarop met een reactie. Of als de hond iedere ochtend haar schoenen zou brengen, dat ze zachtjes bij Willemijn op schoot klimt om ze te geven. En als ze een aanval zou herkennen en ons zou kunnen waarschuwen hoe fijn zou dat zijn?

We informeren bij de Stichting Kind en Hulphond. Maar helaas kunnen zij niks voor ons betekenen, omdat we zelf al een pup hebben aangeschaft. Zij werken anders, eerst meldt een gezin zich aan, vervolgens zoeken zij een hond, daarna moet het gezin zo'n duizend euro sponsorgeld inzamelen voor de training van de hond en dan na ongeveer negen maanden tot een jaar krijgt het gezin de pup en daarnaast een intensieve begeleiding. Een prachtig initiatief, maar niet voor ons, wij zijn al verliefd geworden op de Golden Retriever pups en willen niet een jaar wachten op een hond.

We gaan dus samen met de fokker op zoek naar een gedragdeskundige in de buurt die ervaring heeft met het trainen van hulphonden. De fokker zoekt de meest geschikte pup voor ons uit de tien schattige pups. Als hij de pup op het tafelblad van Willemijn zet, blijft de pup heel rustig zitten, ze kijkt met haar trouwe oogjes naar Willemijn en raakt niet van slag van Willemijns ademhaling, haar geluidjes of de zuurstofslang.
Willemijn is meteen verkocht, zachtjes zegt ze ''ooh, oooh, ooh''. De gedragsdeskundige legt uit dat het aan ons ligt of deze pup aanvallen leert herkennen. "Zij gaat signalen geven, die zijn per hond verschillend, de een wordt onrustig, de ander kwispelt, jullie moeten vanaf dag een heel goed opletten wat de hond doet als ze ziet dat Willemijn in de problemen komt. En dat zal lastig worden in een druk gezin". Ze legt ook uit dat we de pup altijd mee moeten nemen als we Willemijn verzorgen, zodat ze leert dat we samen verantwoordelijk zijn voor Willemijn.
De hond moet ook leren om zachtjes op Willemijns schoot te gaan liggen met haar voorpoten en kop en dat betekent dus dat wij en het bezoek het goed moeten vinden dat ze dit doet.

Later kunnen we er een commando bij leren. Eerst moet de pup, die we Sara hebben genoemd, leren om bij Willemijn te zijn. Ook naast de rolstoel lopen, kan spannend zijn voor een puppy, maar Sara doet het vanaf dag een fantastisch. We hebben er een nieuwe vriend bij, we zullen nog ruim twee jaar met haar aan het trainen zijn, maar dat doen we met plezier. We zien nu al hoe blij het hele gezin met deze hond is.

PODD-communicatieboeken

Communicatie is overal!

Linda Burkhart (L) en Gerna Scholte (R)

Gerna Scholte (27 jaar) werkt sinds november 2012 voor Stichting Milo en waar zij zich volledig richt op Ondersteunde Communicatie. Na de opleiding Logopedie in Nijmegen heeft zij ook de master Taal- en Spraakpathologie aan de Radboud Universiteit afgerond. Gerna heeft zich verdiept in de taalontwikkeling bij meiden met het Rett syndroom en de mogelijkheden die Ondersteunde Communicatie biedt.
Een PODD-boek lijkt in veel opzichten een 'papieren versie' van de inhoud van een spraakcomputer. En toch is het geen stap terug. Het boek stelt ouders, andere familieleden en begeleiders in staat om hun eigen spraak op een gestructureerde manier visueel te ondersteunen. De manier waarop de omgeving van het meisje met Rett het boek gebruikt, laat haar zien hoe zij zelf ook met afbeeldingen kan communiceren. De ouders, familie en begeleiders zijn bovendien veel slimmer dan computers.
In tegenstelling tot een eye-gaze computer zijn zij wèl in staat om subtiele signalen op te vangen, ook buiten in het felle zonlicht. En de communicatiepartner geeft de externe prikkel die het meisje nodig heeft om voldoende alert te zijn en iets te vertellen.
De opbouw van het boek kan uiteraard ook gebruikt worden als leidraad voor de inrichting van de spraakcomputer.

Van 17 tot 19 mei woonde ik in Gotenburg (Zweden) een driedaagse training bij over het gebruik van PODD-communicatieboeken bij meisjes, meiden en vrouwen met het Rett syndroom. Tijdens ERSCM 2013 in Maastricht hadden twee collega's van het Zweedse Rett Center mij uitgenodigd voor deze training die zou worden gegeven door Linda Burkhart.
Dankzij een financiële bijdrage vanuit de NRSV en mijn werkgever Stichting Milo was het mogelijk om in te gaan op de

uitnodiging van Helena Wandin en Märith Bergström-Isacsson.
De cursusgroep bestond voornamelijk uit ouders en assistenten van Rett-meiden in de leeftijd van 3 tot 26 jaar. Sommigen waren al voorzichtig begonnen met een PODD-boek en anderen maakten voor het eerst kennis met deze vorm van Ondersteunde Communicatie (OC). De ouders in Zweden nemen samen met de persoonlijk assistenten van hun dochters het voortouw. Velen benoemden dat zij veel moeite moeten doen om de behandelaars van hun dochters te overtuigen van de mogelijkheden en dat zij zoeken naar een manier om hun dochter echt tot communicatie en taalontwikkeling te laten komen met behulp van OC. Een aantal Rett-meiden was al in het bezit van een Tobii spraakcomputer. Het lijkt erop dat de situatie in Zweden redelijk gelijk is aan de situatie in Nederland, hoewel de vergoeding van een eye gaze systeem iets gemakkelijker lijkt te gaan.

Volgens Linda is het fijn dat de meiden al zo'n high-tech hulpmiddel hebben. Het geeft hen de mogelijkheid om iemand te aan te spreken aan de andere kant van de ruimte en een keuze kenbaar te maken. Toch heeft ook zij ervaren dat zo'n 'battery powered' hulpmiddel echt niet altijd de oplossing biedt voor de communicatieproblemen. Zij kiest liever voor een 'partner powered' hulpmiddel dat wel mobiel is en overal bruikbaar. Linda illustreert haar verhaal met foto's van Rett-meiden in het zwembad, in de sneeuw en tijdens een honkbalwedstrijd. Plaatsen waar een Tobii zeer waarschijnlijk geen uitkomst biedt en waar je juist zoveel aan elkaar wilt vertellen.

Gebruik van het PODD-boek

Het PODD-boek wordt vastgehouden door de communicatiepartner en hij wijst de afbeeldingen in het boek aan ter ondersteuning van zijn eigen gesproken taal. Bij het interpreteren van de lichaamssignalen en non-verbale reactie van het meisje wijst hij aan wat het meisje waarschijnlijk zou willen zeggen. Hiermee geeft de communicatiepartner het meisje met Rett een voorbeeld in hoe zij zelf het boek zou kunnen gebruiken om iets te vertellen. Linda benadrukt een aantal keer dat zij er vanuit gaat dat de Rett-meiden ons heel veel te vertellen hebben, maar dat zij gehinderd worden door de stereotype handbewegingen en een apraxie (onvermogen om motorische bewegingen uit te voeren). In de afgelopen 2 jaar heb ik in Nederland zelf gezien dat de meiden ook moeite hebben met het herkennen van patronen en dat zij moeite hebben met het maken van de motorische beweging. Mede daarom hebben mijn collega's en ik al veel ouders het advies gegeven om te zorgen voor voldoende herhaling. Herhaling, vaste handelingsvolgordes en voorspelbaarheid maken het mogelijk dat de Rett-meiden langzaamaan patronen gaan ontdekken

"Zorg dat de stem van je dochter altijd bij haar in de buurt is"

en ontwikkelen. Eenmaal aangeleerde motorische patronen worden steeds gemakkelijker uitgevoerd. Verschillende ouders beschreven dat hun dochter wel de eigen drinkbeker of het snoepje uit de snoeppot kan pakken, maar dat zij maar geen gebruik willen maken van een knop of Touch screen. Linda legt uit dat dit verschillende vaardigheden zijn. Ze worden vanuit het brein net iets anders aangestuurd en ook is de onderliggende motivatie anders. Vaak zijn ouders en behandelaars geneigd om te verwachten dat het meisje ook een knop kan indrukken of een plaatje kan aanwijzen, als zij in staat is objecten vast te pakken en te gebruiken. Het niet indrukken van de knop of aanwijzen van een plaatje wordt dan gezien als onwil, desinteresse of ondeugendheid. Maar wat zou het voor de reactie van ouders en behandelaars betekenen als er eigenlijk sprake is van een onvermogen tot handelen? Wat als de meisjes wel willen, maar het op dat moment gewoon niet kunnen. Dit omdat ze naast het uitvoeren van het motorische plan ook nog nadenken over de vraag die zojuist gesteld is, wat zij in hun lichaam voelen, wat ze horen, wat ze zien enzovoorts. Dit vraagt veel cognitieve inspanning en heeft een negatief effect op het uitvoeren van de beweging.

Hoe leren kinderen taal?

Linda stelt een heel simpele vraag. Hoe leren kinderen taal? Alle kinderen leren taal binnen natuurlijke interactie met hun omgeving. Deze interactie komt opgang, zodra het kind is geboren. De interactie tussen een ouder en een kind gaat continue door, ondanks dat het kind niks terug zegt en niet reageert op de gesproken taal. Kinderen hebben al 4380 uur gesproken taal gehoord en gezien, voordat zij als dreumes zelf gaan spreken (Korsten, 2011). Zij experimenteren door geluiden te maken, te lachen, te brabbelen et cetera. Het moment waarop zij uiteindelijk voor het eerst 'mama' brabbelen of iets zeggen dat lijkt op 'bal' wordt door elke ouder gekoesterd. Helaas geven we kinderen met een communicatieve beperking, die een andere manier van communiceren moeten gaan gebruiken, veel minder voorbeelden. Wij gebruiken zelf die vorm niet, maar verwachten wel dat het kind of de volwassene dit vanzelf gaat gebruiken of leert doordat zij een half uur in de week individuele logopedie heeft. Mijn collega's hadden mijn ogen in augustus al opnieuw geopend met deze uitspraak. Wat verwachten we eigenlijk veel van de kinderen met een communicatieve beperking en wat zeggen we snel dat hij of zij het dus niet kan en dat het geen zin heeft om nog langer OC-hulpmiddelen te gebruiken. Linda moedigt alle aanwezige ouders en assistenten aan om het PODD-boek dan ook te gebruiken in de onderlinge communicatie. Het maakt dat zij zelf kunnen oefenen in het gebruik van deze nieuwe 'beeld'-taal en deze communicatie functioneert als voorbeeld voor het meisje of de dame met Rett.

Vast patroon

Bij het gebruik van een PODD-boek volgt de gebruiker steeds een vast patroon. De gebruiker laat telkens zien hoe je het boek gebruikt, hoe je bij de volgende bladzijde of een andere categorie komt en spreekt dan uiteindelijk de boodschap nog eens uit. Hetzelfde patroon volgt hij als hij een signaal van het Rett-meisje verwoordt, door in het boek afbeeldingen aan te wijzen. Op die manier geven we de meiden een veel eerlijkere kans om zelf ook iets te zeggen. Tijdens de training heb ik op verschillende videofragmenten gezien dat de meiden deze kans graag benutten. Een jong Rett-meisje dat al enige tijd voorbeelden had gehad, maakte haar moeder duidelijk dat ze moest opschieten, omdat ze nu echt wilde beginnen met het bakken van de pizza! Dit jonge meisje selecteerde een afbeelding door samen met haar moeder te scannen, het zogenoemde partner assisted scanning. De moeder reageerde op een lichaamssignaal van het meisje, "je wilt iets zeggen!". Vervolgens gebruikte zij een combinatie van auditief en visueel scannen. Moeder wijst een kolom aan en vraagt of haar dochtertje die kolom wil selecteren. Daarna krijgt ze de kans om aan te geven of het om een foutje ging en zo niet dan worden alle afbeeldingen aangewezen en steeds schudt het meisje 'nee', totdat ze er een selecteert door ja' te knikken. Samen scannen ze zo, totdat het meisje aangeeft "dat is alles wat ik wil zeggen".
Een vrouw met Rett van mijn eigen leeftijd (midden 20) had een mooie eerste boodschap voor Linda. Linda had een ochtend met haar gewerkt en voorgedaan hoe je het PODD-boek kunt gebruiken. Zij had zelf nog niks gezegd. Na de lunch stond ze deze keer niet op, maar bleef zij aan tafel zitten. Ze keek Linda aan en moeder vertelde dat ze normaalgesproken altijd direct opstond.
Linda vroeg of zij misschien iets wilde zeggen. De jonge vrouw antwoorde met behulp van haar 'ja' en 'nee' kaarten.

vervolg op pagina 20 →

→ *vervolg van pagina 19*

Ze bleef kijken naar 'ja'. Met behulp van alternative access (scannen in plaats van directe selectie door aanwijzen) heeft Linda ook haar geholpen om te zeggen wat ze wilde zeggen:
'I think... you... fantastic... excellent'.
Deze allereerste zin maakte het meisje zichtbaar blij en het raakte mij. Zij had eindelijk de mogelijkheid om haar gedachten te delen.

Zelf aan de slag

Helaas is de er nog geen wetenschappelijk onderzoek gepubliceerd over het gebruik van PODD bij Rett-meiden en de PODD is ook (nog) niet Evidence Based. Het is een manier van het inrichten en ordenen van een OC-hulpmiddel waar Gayle Porter meer dan 30 jaar klinische ervaring in heeft gestopt. Ik weet nog niet hoe, maar ik hoop in de nabije toekomst ook meisjes, meiden en vrouwen in Nederland de mogelijkheid te geven om te vertellen wat ze willen, op de plaats waar zij dat willen en op het tijdstip dat zij dat willen. Ik geloof dat ze ons iets te vertellen hebben! Wilt u zelf aan de slag met een PODD-boek? Bepaal in overleg met een getrainde Logopedist of Taal-Spraakpatholoog het instapniveau, maak het boek en ga aan de slag.
Linda gaf op dag 1 een belangrijk advies voor hen die willen beginnen. "Vind eerst een manier om het boek, de stem van je dochter, altijd bij je te hebben als je bij haar bent."
In een volgend nummer van pRettpraat leest u meer over het gebruiken van een PODD-boek om de communicatie met uw dochter, kleindochter, zus, nichtje of buurmeisje te ondersteunen.

Links waar mensen naar kunnen kijken:
http://www.spectronicsinoz.com/product/pragmatic-organisation-dynamic-display-podd-communication-books-direct-access-templates
Tevens kunt u zoeken op Google en You Tube met zoekwoorden:
- PODD communication books
- Partner assisted scanning

Wilt u meer informatie?

Neem dan contact op met Gerna Scholte.
Stichting Milo t.a.v. Gerna Scholte,
Toernooiveld 5, 6525 ED Nijmegen
gernascholte@stichtingmilo.nl,
Twitter: @GernaScholte @stichtingmilo

Uit de Weblog van... Lisa Balk

Opereren of niet opereren? Dat was de vraag...

Een vraag waar we al een tijdje mee rondliepen en waar we nu een antwoord op hebben. Het was geen gemakkelijke keuze. Lisa d'r linker bovenbeen is bijna uit de kom. Door de enorme spierspanning die Rett veroorzaakt, wordt haar been langzaam uit de kom getrokken.

Het eerste advies wat we kregen was onmiddellijk opereren. Maar een heupoperatie is behoorlijk pittig voor een gezond kind, laat staan voor een Rett-meisje. Van de Rett-specialist kregen we het tegenovergestelde advies; niets doen. Gewoon laten gebeuren en pas iets doen als Lisa pijn heeft. Maar ook dat heeft na- en voordelen. Gisteren met Prof van Rhijn, orthopeed, en de Rett-specialist gesproken en alle voor- en nadelen doorgenomen. Een belangrijk punt is dat als je nu gaat opereren ze voor haar 16e zeer waarschijnlijk nog een heupoperatie moet ondergaan. Over het algemeen herstellen Rett-meisjes heel langzaam van zo'n zware ingreep. Het duurt soms tot een jaar voordat ze weer normaal kunnen zitten of oefenen met staan. Lisa doet het momenteel erg goed. Ze laat zien dat ze kan gaan staan, epilepsie is rustig, slapen gaat goed, ze zit lekker in d'r vel en ze gaat oefenen met oogbesturing. Het zou jammer zijn om dat allemaal te onderbreken. Toch maar besloten om niks te doen. Hopen dat Lisa geen pijn krijgt, maar mocht dat wel zo zijn, kiezen we voor de zaagmethode. Dat is een operatie aan het bovenbeen, waarbij ze het bot doorzagen, iets draaien en vastzetten. Je "draait" het been dus een kwartslag waardoor de beenstand weer "normaal" is.

Is het een goede keuze? De tijd zal het leren, maar het is in ieder geval een weloverwogen keuze. Papa en mama hebben hun best gedaan Lisa.
We hopen dat we er goed aan gedaan hebben.

Marielle en Rogier Balk

Sponsoracties

Collecte NSGK 1

Geïnspireerd door Annemarie (moeder van Laura) via facebook, besloot ik een poging te wagen om mensen te regelen, die samen met mij zouden gaan collecteren voor de NSGK. Ik moest over een drempel om het te vragen, maar het pakte goed uit. Het feit dat de helft van de opbrengst naar Rett en dus ook naar Fenne zou gaan, trok mensen over de streep. Met acht dames en enkele fanatieke kinderen van carnavalsvereniging De Snooterkuukes zijn we gaan collecteren.
We liepen in tweetallen en hebben ruim € 800 opgehaald.
Om dit te vieren hebben we de collecte afgesloten met een gezellige borrel.

groetjes Mirjam Bongers

50 jaar

Vorige maand vierde Harry van de Kraats, de vader van Rett-meisje Nathalie, zijn 50e verjaardag!
Groot feest, niet alleen bij de familie van de Kraats, maar ook voor de NRSV.
In plaats van cadeaus vroeg Harry aan zijn vrienden en familie om een bijdrage voor de NRSV.
Dit resulteerde in een donatie van € 400,–.
Een prachtig bedrag waar de NRSV enorm blij mee is en waarvoor wij alle gevers hartelijk bedanken.

Collecte NSGK 2

De NSGK hield van 11-16 november haar landelijke collecte. Duizenden vrijwilligers zetten alles op alles om zo veel mogelijk geld in te zamelen voor kinderen en jongeren met een handicap. Ook dit jaar kon je je aanmelden om als collectant te lopen voor zowel de NSGK als voor de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.
De helft van de inhoud van jouw bus zou dan ten goede komen aan de NRSV.
En dit keer kreeg de vereniging maar liefst 88 aanmeldingen van mensen die wilden collecteren.

De Rett Syndroom Vereniging wil iedereen enorm bedanken die voor de NSGK/NRSV langs de deuren is gegaan om geld op te halen. Totaal is er maar liefst € 9883,54 opgehaald. De helft, dus bijna € 5000,– is bestemd voor de Rett Vereniging.
Wat een fantastische bedrag!

Van 10 t/m 15 november 2014 vindt er wederom een collecte plaats.
De NRSV hoopt op net zoveel enthousiaste collectanten als in 2013.
Als u (weer) wilt collecteren dan kunt u zich opgeven via info@rett.nl.

Mogelijk gemaakt door NSGK voor het gehandicapte kind

Napraten over Epilepsie of Rett toeval

In de vorige pRettpraat stond het Dossier Epilepsie of Rett toeval. Hierin deelde een aantal ouders hun ervaring over dit onderwerp en namen ons mee naar de impact die Epilepsie of de Rett toevallen hebben op het welzijn van hun dochter en hun gezin. Hun zoektocht naar een behandeling zijn zeer uitlopend. Met de ouders van Jileyna en Helena praten we na over die behandeling en hoe het nu met hun meiden gaat.

Jileyna (4 jaar) bouwde de Depakine af en krijgt het Ketogeen dieet.

Jileyna is een hele tijd stabiel geweest, was volop aan het genieten en zelfs ook wat aan het ontwikkelen. Net op het moment dat we er vertrouwen in kregen, stopte ze van de een op de andere dag met eten. Een dag later wilde ze ook nauwelijks meer drinken en kregen we steeds minder medicatie goed naar binnen. Weer een dag later ging ze het ziekenhuis in. Haar aanvallen waren toegenomen en ze was erg slap, doordat ze zo weinig had binnengekregen.
Ze kwam op de wachtlijst voor een PEG-sonde en kwam na een week met neussonde weer naar huis. De neussonde was fijn voor haar medicatie, maar ze had er echt last van en ze trok het er steeds opnieuw uit. Wat waren we opgelucht toen de PEG-sonde geplaatst kon worden. Door de narcose zagen we opnieuw een toename van haar epilepsie. Gelukkig duurde dit maar een dag of 2-3 en knapte ze al weer heel snel op.
Na twee maanden nauwelijks iets zelf te hebben gegeten, grijpen we op dit moment maar met uitzondering naar de sondevoeding. Nu ze al haar dieetvoeding en medicatie weer goed binnen krijgt, zien we nog maar nauwelijks aanvallen!
Het is nog een kwetsbaar evenwicht, waardoor we ook nog even wachten met het afbouwen van haar medicatie, maar het is een evenwicht die we met beide handen aangrijpen. We zien weer

een fit, vrolijk en lekker eigenwijs meisje, waar we nu vol van vertrouwen van kunnen genieten.

Kelvin van Herk en Marcella Lipman

Helena (7 jaar) heeft sinds augustus 2013, een Nervus Vagus Stimulator.

Wat voelt het alweer lang geleden dat bij Helena de Nervus Vagus Stimulator (NVS) is geplaatst. De wonden zijn heel mooi genezen. We moeten er alleen nog steeds een beetje aan wennen dat de NVS onder de huid zo zichtbaar is. Maar ja, onze Helena is met haar 1 meter ook maar een klein meisje en er zit ook niet veel 'vet op haar botten'. Ze heeft er gelukkig zelf geen last van. En voor ons het meest belangrijke: de positieve effecten bij de plaatsing vorig jaar zijn blijvend geworden.
Helaas zijn de epileptische aanvallen niet verminderd. Dit was ook niet onze verwachting, daarvoor is Helena's epilepsie veel te grillig, maar het zou mooi meegenomen zijn. Wat we wel duidelijk zien, is dat ze zich veel bewuster van haar omgeving is en beter contact maakt.
Ze herstelt, soms met extra inzet via de magneet, sneller en beter van een epileptische aanval. Ook het extreme overgeven is, op een buikgriepje na, weggebleven. Van een internist begrepen we dat dit wel een positieve bijwerking van de NVS kan zijn. We ervaren dat de NVS de levensvreugde bij Helena duidelijk heeft laten toenemen.
Het instellen van de NVS is goed te doen. We zitten nu op een cyclus van 6 weken en het scheelt ons echt in tijd dat de controles in Almere kunnen plaatsvinden, in plaats Zwolle . Dr. Eveline Hagebeuk (kinderneuroloog en Rett-deskundige op het gebied van epilepsie en ademhalingsproblemen bij Sein in Zwolle) is om de keer aanwezig bij de controle door de NVS-verpleegkundige. We ervaren dat er goed naar ons wordt geluisterd en samen zoeken we naar de juiste instelling, wat nog steeds een lange weg is. We zijn erg

blij dat we gewacht hebben tot dat Helena zes jaar oud was. Voor ons gevoel heeft de NVS nu ook meer effect. We kijken met een goed gevoel terug op de operatie in Enchede, het herstel van Helena en het instellen tot zover.

Raymond en Vivian Hendriks

PortRETTenboek

Anne Post

Fenna ten Have

Linde Miedema

Ria Blaauwendraat

Ik ben Monique Post en moeder van Anne, zij is nu 2 jaar oud. In juli 2013 kregen mijn man Aart-Jan en ik de diagnose: Anne heeft het Rett Syndroom. Net een maand voor haar 2e verjaardag. Na 1,5 jaar onzekerheid en dokteren hadden we eindelijk een antwoord. De klap kwam hard aan, vooral bij mij. Als je de informatie op de site van het NRSV leest, word je niet bepaald vrolijk. Er vielen wel een heleboel puzzelstukjes op zijn plaats, maar de diagnose bracht toch ook een hoop onrust en zorgen met zich mee. Maar we hebben zo snel mogelijk geprobeerd niet bij de pakken neer te gaan zitten, dat is in niemands belang.

We zijn ons gaan inlezen en hebben met verschillende ouders contact gezocht. Als 'verse' Rett-ouders worden we geconfronteerd met moeilijke toekomstverwachtingen die ons soms angstig maken. Aan de andere kant, voelen we dat er in die Rett-wereld vanuit alle betrokkenen, en met name de ouders, juist zoveel positieve kracht uitgaat. En merken we dat ons leven met Anne toch zeker verrijkt wordt en dat we enorm van haar, maar ook van haar zus Lotte, kunnen genieten.

Met dit gevoel wilde ik als moeder iets doen. Ik heb het idee opgevat een PortRettenboek te maken waar die positieve kracht vanuit straalt. Zo wil ik her- en erkenning creëren voor het Rett syndroom. Maar vooral: laten zien hoe mooi onze kinderen zijn!
Ik heb Ernst Klip benaderd. Hij heeft ons als gezin al een keer gefotografeerd, maakt de familiefoto's en heeft onze trouwreportage gemaakt. Ik wist welke kwaliteiten hij in huis had. Na een mailtje laat in de avond belde hij me de volgende morgen al vroeg op; natuurlijk deed hij mee!
Romy Walraven ken ik via een vriend, ze heeft aan het grafisch lyceum gestudeerd, ook zij zei gelijk 'ja'!
Na een avondje met zijn drieën brainstormen over wat het moest worden, kwamen we tot de conclusie dat we iemand nodig hadden voor de interviews. Ernst kent Jan Timmer, goede vriend en journalist van de regionale krant Het Kontakt. Ik ben met de mannen gaan lunchen en heb Anne meegenomen. Duidelijker kan ik mijn vraag niet verwoorden, dan hen te laten zien hoe lief en vrolijk Anne is en dat ik juist DAT in het boek wil hebben. Het antwoord liet niet lang op zich wachten.

In januari dit jaar verzamelden Ernst de foto's en Jan de interviews van 14 gezinnen, waaronder onszelf. Wat moeilijk om dan ineens over jezelf te praten, maar het is gelukt.
Het waren 2 zware dagen, vol met confrontaties voor mezelf. Allemaal meiden, vrouwen en een stoere vent met Rett of lijkend op Rett; hoe aangrijpend wil je het hebben? Ik heb er een paar dagen van moeten bijkomen, maar ben dankbaar en trots dat ik hen allemaal heb mogen ontmoeten en dat zij hun vertrouwen in mij en ons geweldige team hebben gesteld en de stap hebben genomen om mee te werken aan het boek.
In de weken die daarop volgenden zijn we nog bij 3 andere gezinnen geweest, omdat het voor die dames echt niet mogelijk was om naar de fotostudio te komen.
Wat ook fijn was is dat Bartho Braat, als ambassadeur van het eerst uur, nog is langs gekomen voor een interview en foto's en dat Eric Smeets een voorwoord wilde schrijven voor het boek. Dat maakt het geheel toch wel compleet.

April en mei waren maanden van passen en meten, keuzes maken over welke foto's er in het boek moesten komen, kloppen de teksten, hoe doen we de lay-out, lukt het met drukken, hoeveel tijd hebben we nog en ga zo maar door! Het waren al met al intensieve weken met veel werk, maar het eindresultaat mag er zijn!

Het boek zal naar de kinderartsen van de 100 grootste ziekenhuizen in Nederland worden gestuurd. Heb je interesse in dit boek, dan kun je deze bestellen via www.rett.nl.

Sponsoracties

Houten speelgoed en leuke sjaaltjes

Hans Geersen, de opa van Esmée Janssen uit Enschede maakt in zijn vrije uurtjes van hout allerlei leuke kleine cadeautjes, zoals vrachtauto's, spaarsokjes, ontbijtplankjes en een plank met tekst, spreuk of gezegde (ook in dialect).
Alle genoemde cadeaus worden handmatig ingegraveerd. De prijzen van deze artikelen worden erg laag gehouden, zodat het voor iedereen betaalbaar blijft.
De opbrengst van de verkopen komen ten goede aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.
Een ieder die interesse heeft in deze cadeaus kan deze bij Hans Geersen bestellen. De bestelde artikelen zullen worden verstuurd. Er worden dan natuurlijk wel nog verzendkosten in rekening gebracht. Bestellingen kunnen geplaatst worden op: hansgeersen@gmail.com.
Inmiddels is ook de tante van Esmée, Tonny van der Heide enthousiast geworden. Zij breit sjaaltjes en een deel van deze opbrengst komt eveneens ten goede aan de NRSV. Kijk op www.facebook.com/leukesjaaltjes voor meer informatie.

Meimarkt Enschede 2014

Op 3 mei 2014 heeft er een meimarkt plaatsgevonden op het Pathmos in Enschede. Op deze markt hebben opa Hans Geersen en tante Tonny van der Heide hun houten cadeautjes en sjaaltjes verkocht. Naast deze verkopen hebben mama Wendy, oma Hannie en ome Gerard zich bekommerd om de verkoop van een deel van de huisraad op de rommelmarkt. Ome Gerard heeft met zijn ijswagen flink wat ijsjes verkocht. Ook hiervan gaat een deel van de opbrengst naar de Rett Vereniging.
Al met al heeft deze dag zo'n € 400,00 opgeleverd. Verder hebben opa Hans en tante Tonny hard gewerkt om zoveel mogelijk artikelen te verkopen op verschillende marktjes en bij sportverenigingen. Het is derhalve mogelijk om binnenkort een bedrag van € 800,– over te maken.
De familie is inmiddels zeer enthousiast geworden en zullen zich gaan inzetten om nog meer geld voor de vereniging op te halen. Zo zal de verkoop van houten cadeautjes en sjaaltjes worden voortgezet. Zal ome Gerard Gritter met de ijswagen (de ijsvogel) op pad gaan, om zoveel mogelijk ijsjes te verkopen.
Veel enthousiastelingen die de Rett-meiden een beter toekomst willen geven.

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging is enorm blij met zoveel enthousiastelingen en het mooie bedrag wat wij hebben mogen ontvangen.

Sponsoracties

Swinging & Spinning december 2013

De stichting 'Rett mijn Toekomst' organiseerde eind 2013 sportieve en muzikale activiteiten om zoveel mogelijk geld op te halen voor de Rett-meisjes in Nederland. Rogier Balk, vader van Rett-meisje Lisa, vormt samen met Eric de Jong en Peter van Gils (van Gils Sport & Fitness) de drijvende kracht achter dit initiatief. Onze ambassadeur Hadewych Mins opende dit succesvolle weekend, waarin spinning centraal stond. Het event, dat plaats vond in de Cammeleur in Dongen, heeft weer een heel mooi bedrag opgehaald. De NRSV heeft het geweldige bedrag van €6120,12 mogen ontvangen. De organisatie, alle stoere sportievelingen en sponsoren heel hartelijk bedankt!
De organisatie heeft de eerste vergadering alweer gehad, want ook in 2014 zal er weer een Swinging & Spinning-event plaatsvinden en wel op 13 en 14 december!

Statiegeld Jumbo Terheijden december 2013

Bij supermarkt Jumbo in Terheijden wordt er elke maand een nieuw goed doel gekozen waaraan klanten hun statiegeld kunnen doneren. Enorm leuk dat eind 2013 de NRSV het goede doel was. Totaal is er wel € 127,45 opgehaald.
Wij bedanken, naast diegene die de NRSV als goed doel heeft aangedragen ook Jessica, Jumbo Terheijden en alle mensen die door middel van hun statiegeld bon de Rett-meisjes steunen.

The Pink Lady

Was je toevallig 28 juni in Sloten op de leukste jaarmarkt van Frylân, dan ben je zeker The Pink Lady tegengekomen. Rett-moeder Corry Lolkema had zich in een te gekke roze outfit gehuld en ging, met een mand vol roze eendjes, de straat op om deze voor de Rett Vereniging te verkopen.

De meer dan 260 eendjes, die € 3,– per stuk kostten, vlogen de mand uit, want om 16.00 uur was Corry uitverkocht!. De NRSV heeft het geweldige bedrag van € 817,80 ontvangen. Fantastysk dien Corry!

Een lief gebaar

Laurens de Croes nam in februari 2014 afscheid bij Avans Hogeschool en toen hem werd gevraagd wat zijn wensen waren voor een afscheidskado, noemde hij zonder twijfel: Rett. Voor Lisa en haar mama en alle andere Rett-meiden.
Dank voor de donatie van € 80,–

Donatie Efteling € 250,– april 2014

"Wij voor het goede doel", zo heet de goede doelenactie van de Efteling. 4x per jaar mogen medewerkers goede doelen aandragen en daar hun stem op uitbrengen. Het doel dat de meeste stemmen krijgt, ontvang van de Efteling € 250,–. Eenmalig kregen niet alleen de doelen met de meeste stemmen, maar alle doelen die waren voorgedragen ook € 250,–. Zo ook de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Wij danken Annelies de Oude-Brouwers, familie van Rett-meisje Lieke Blom, voor het aandragen van onze vereniging.

Column Aagtje

Moeder Aagtje ten Have van de nu 24-jarige Fenna uit Groningen wil ons in deze column het verhaal vertellen van haar dochter.
Ze heeft als moeder van een inmiddels volwassen Rett vrouw veel ervaring met alle aspecten van het Rett syndroom en die wil ze graag met andere ouders delen.

Kwaliteit van leven!

Deze keer in mijn column wil ik het niet hebben over een medicijn of andere medische zaken, maar over kwaliteit van leven. Dat is een thema, waar wij, als ouders vaak over praten als Fenna ziek is of als ze een of ander ongemak heeft of als we praten over de nieuwe communicatiesystemen.
10 maart dit jaar werd Fenna 24.
We hebben haar verjaardag uitgebreid gevierd. Natuurlijk kijk je dan terug op haar leven met vele ups, maar ook downs.

De vele lichamelijke problemen, zoals ademhalingsstoornissen en aanvallen, moeilijke stoelgang, de scoliose, de spitsvoet, het zelfbeschadigend gedrag, later de vele longontstekingen, schimmelinfecties, reflux en lucht in de maag, haar heupprobleem etc. Het klinkt nogal heftig, als je het zo allemaal benoemt. We hebben het niet zo ervaren.
Daarnaast de vele mooie momenten, die we ons beter herinneren, dan alle ongemakken. Fenna is een bijzondere, jonge vrouw, die mensen weet te betoveren met haar innemende lach, die ze elke dag laat zien. Toen de fotograaf voor het portRettenboek onlangs langs kwam voor een heuse fotoshoot, liet zij zich dan ook van haar allerbeste kant zien. Een twinkel in haar ogen en steeds maar in die lens kijken en lachen. Wij stonden versteld, ze begreep gewoon wat van haar verlangd werd.

Steeds worden wij als ouders uitgedaagd oplossingen te vinden voor diverse problemen, die heel veel met kwaliteit van leven hebben te maken.
Het begon al toen het Rett syndroom zich bij Fenna op anderhalf jarige leeftijd openbaarde. Zij bonkte met haar hoofd overal tegenaan en beschadigde zichzelf hierdoor. We kochten isolatiemateriaal om de spijlen van de box te omhullen, zodat ze geen blauwe plekken meer opliep in de box.

Later ging Fenna op haar handen bijten, ze kon er gewoon niet mee stoppen. We kwamen op het idee voor haar wielrennershandschoenen te kopen. Die zijn voorzien van leer aan de binnenkant en dat bijt niet lekker. Bovendien zagen die handschoentjes er leuk en sportief uit. Ze had allerlei kleuren, ze keek ernaar als ze nieuwe aankreeg en het bijten, verdween als sneeuw voor de zon. Ze heeft het daarna nooit meer gedaan.
Vervolgens hadden we een periode, dat ze steeds aan haar haar trok. Het haar laten knippen had maar ten dele effect. Daarom schaften wij arm-spalken aan. Zij kon toen niet meer aan haar haar trekken. De spalken gaven Fenna rust, ze had weer oog voor andere zaken, ze hoefde niet steeds aan haar haren te trekken. Anderhalf jaar had Fenna genot van haar spalken, daarna was dit gedrag verdwenen.
Fenna heeft tot haar haar 10de jaar kunnen lopen, toen werd ze erg onzeker, ze viel een aantal keren en werd bang. We kochten een loophulp, waarin ze omhuld door een frame en zittend op een zadel zelf nog een tijd kon stappen. Na verloop van tijd vond ze dit niet meer pRettig en hebben we gekozen voor de rolstoel. Voor Fenna voelde dit fijn!
Wel zorgden we ervoor, dat ze veel beweging kreeg o.a paardrijden, zwemmen, schommelen in haar schommelstoel, zitten te wiebelen op haar waterbed, fysiotherapie, doorbewegen etc.

Vele zaken wat betreft bewegen hebben we nu weer moeten aanpassen, omdat haar heup pijnlijk is. Ze krijgt nu meer massage, i.p.v. fysiotherapie, waaronder hotstone-massage. Heerlijk vind ze het en ontspannen dat ze er van wordt. Steeds proberen we haar comfort te bieden.
Zo stonden we voor de keuze wel of niet een scoliose-operatie. We deden het uiteindelijk niet. We waren een week in het ziekenhuis om tot onze conclusie te komen. Het speelde heel erg mee, dat Fenna duidelijk liet blijken, dat zij niet in het ziekenhuis wilde zijn. Je weet niet of je het goed doet, maar op je gevoel af blijven gaan is toch vaak goed gebleken. Wel schaften we een ligorthese aan en gingen we ook nog eens na wat we nog meer aan bewegen konden doen. De rug zo lang mogelijk stabiel houden, is voor haar kwaliteit.
Fenna vond het niet fijn op het kinderdagverblijf, zij houdt van buiten zijn, van dieren en van veel aandacht. Daarom kozen wij ervoor zelf een dagbestedingscentrum met veel handen op de werkvloer, op onze boerderij op te richten. We gaven het centrum haar naam: Fenna Heerd. Fenna geniet er dagelijks van. Als ze goed is, doet ze zoveel mogelijk mee, lukt het niet en is ze moe, dan is haar eigen bed heel dichtbij en kan ze daar even bijtanken.

In 2003 begon Fenna met de CO_2 toediening, iets wat haar kwaliteit van leven heel erg heeft verbeterd. Voor ons geen moeilijke keuze, nog elke dag zijn we blij met deze vinding. Wel is het een lange weg geweest om de juiste artsen te vinden.
Het thema kwaliteit van leven blijft

In memoriam

Marlieke, Silent Angel

Wat kunnen we vertellen dat recht doet aan jou?
We vonden je een dappere nobele meid,
die het beste in ons opriep, gewoon door zichzelf te zijn.
Marlieke heeft ons laten zien wat moed is, ondanks alle lichamelijke
ellende die haar overkwam, was zij vol vertrouwen,
had ze een dikke lach als je 's morgens bij haar kwam en gaf zij veel liefde.
Boven alles accepteerde Marlieke haar leven en genoot ze van echte aandacht en liefde.

Op 8 februari 2014 hebben we haar liefdevol begeleid dit leven achter zich te laten.
Marlieke is 28 jaar geworden.

Bij haar afscheid zijn we niet alleen verdrietig.
We vinden het fijn als je niet somber gekleed komt.
Neem een mooie bloem voor haar mee. Zij hield van kleuren.

We ontmoeten je graag op vrijdag 14 februari in de Oude Usselerschool, Usselerschoolweg 50 in Enschede (ingang tegenover Intratuin).

10.30 - 11.15 uur ontmoeting en gelegenheid tot een laatste groet aan Marlieke
11.30 uur samen rondom Marlieke
12.30 - 14.00 uur tijd om na te praten en herinneringen op te halen

Aansluitend begeleiden we haar met ons gezin naar het nabijgelegen crematorium.

Lambert en Mirjam Wijnands – de Ruiter
Martijn
Olaf en Amanda, Son

Oldenkottebrink 61 - 7544 LM Enschede

spelen, nu weer de vraag wel of niet met communicatieapparatuur aan de slag? Fenna's dagen zijn momenteel erg gevuld. Elke dag heerlijk een uurtje in bad relaxen, veel wisseling in zithouding, zwemmen, paardrijden op haar ligzadel, voorlezen (erg favoriet), muziek luisteren, muziektherapie, massages, heerlijk buiten zijn met de rolstoelfiets, de middagdut (zonder redt ze het niet), aan activiteiten mee doen op de Fenna Heerd, bezig met haar iPad.

De iPad kreeg ze voor haar 24ste verjaardag en dat vindt ze helemaal te gek. Er staan filmpjes en foto's op. Als we ergens heen gaan, filmen wij en als Fenna ergens heen gaat, doet zij dat. Bij thuiskomst laten we het elkaar zien en vertellen we ons verhaal erbij. Waar we zijn geweest en wat ons heeft geraakt en dat is genieten!! Ze houdt haar ogen op de iPad gericht en straalt van oor tot oor.
Maar het is vooral het persoonlijke contact, de aandacht en liefde, die Fenna doet opbloeien en die haar veel kwaliteit van leven geeft. Dus blijven wij nog even nadenken over wel of niet een computer voor de communicatie.

Europa... Slowakije

Ron Edes is geboren en getogen in Amsterdam en woont sinds 2006 in Slowakije. Ron is getrouwd met Michaela en samen zijn zij de ouders van Benjamin van 6 jaar en dochter Samaré van 4 jaar. Samaré heeft Rett Syndroom. "Michaela komt uit Slowakije, omdat ik voor mijn werk vaak in Slowakije was, heb ik indertijd besloten om daar te gaan wonen."

Tijdens de derde Europese Rett Syndroom Conferentie in Maastricht waren er uit meer dan vijftien (Europese) landen vertegenwoordigers van de Rett Syndroom Verenigingen.

Zij vertelden over hun land, de (on)mogelijkheden, hun Rett-dochter, hoeveel diagnoses er bekend zijn, over de vereniging of de hoop dat die er ooit zou komen. Betrokken ouders die allemaal naar Maastricht kwamen om te leren, nieuws te horen en ervaringen uit te wisselen.

Ouders met hoop, dromen en wensen. Ouders die, binnen de grenzen van mogelijkheden, zoeken naar deskundigheid, naar andere ouders om elkaar te ondersteunen en naar de beste hulp en zorg voor hun dochters.

Ron bezocht in september 2013 het Europese Rett Congres in Maastricht. Voor de pRettpraat vertelt hij wat de Rett SK tot doel heeft, maken we kennis met Samaré en lopen we een dagje mee in haar leven.

Rett SK is de organisatie die de ouders probeert te verenigen en steunen. Zij zijn bekend met circa 30 meisjes met Rett, maar Ron vermoedt dat er zeker dubbel zoveel meisjes in Slowakije moeten zijn. "De ouders, aangesloten bij de Rett SK zijn al wat ouder. Hun dochters zijn opgegroeid en behandeld zonder enige kennis of juiste benadering, een aantal van hen wonen niet (meer) thuis. Deze ouders staan niet open voor nieuws. Op de informatie, die ik vanuit Maastricht heb door gegeven, wordt door Rett SK en de medici, nauwelijks gereageerd. De vertaalslag, vanuit het Engels is hierin een grote barrière."

Ron heeft inmiddels afstand genomen van de Rett SK en probeert nu contacten te leggen met de jongere ouders. Hij hoopt Rett, met de nieuwe inzichten en ontwikkelingen, op de kaart te kunnen zetten en ouders op positieve wijze te informeren en activeren. Hij is er van overtuigd dat als artsen en deskundigen open zouden staan voor de nieuwste inzichten over Rett, zij daarmee veel beter in staat zullen zijn de meisjes en hun ouders te ondersteunen en begeleiden. Vooralsnog lijkt dit een lange weg!

"Het zal veel inspanning vragen om het Rett Syndroom en andere zeldzame aandoeningen hier op de kaart te krijgen. Het is van belang dat de hierin verder ontwikkelde landen hun handen uitreiken en hun kennis delen, hetgeen gelukkig ook meer en meer gebeurt. Internet en sociale media spelen hierbij een belangrijke rol en als we de taalbarrières weten te slechten, zijn we weer een paar stappen verder."

Naast Rett SK is er in Slowakije geen enkele vorm van begeleiding of hulp vanuit de overheid. Alle hulpmiddelen, PGB's, kinderdagcentra, aanpassingen, vergoedingen, deskundigheid en begeleiding die Nederland zo vanzelfsprekend lijken, zijn hier niet of nauwelijks aanwezig.

Dromen en wensen van Ron, voor meisjes met Rett Syndroom in Slowakije:

Informatie

Je kunt hierbij denken aan een nieuwsbrief, informatie vanuit de RSE, vanuit de NRSV, die vertaald wordt in het Slowaaks en daardoor leesbaar wordt voor ouders en medici en therapeuten. Het feit dat de informatie niet toegankelijk/leesbaar is voor de mensen betekent een grote achterstand in kennis, maar ook in naamsbekendheid. Ron kent een goede vertaalster, maar het budget ontbreekt.

Seminar

Ron had vergevorderde plannen voor een seminar "communicatie door middel van oogbesturing". Een dag voor professionals en voor ouders met hun meisjes. Helaas zijn ook hier de financiën het obstakel.

Even Voorstellen... Samaré

Samaré is geboren op 9-9-2009, een gezonde dame met een bolle toet en blosjes op haar wangen. Samka of Samarka zoals men hier pleegt te zeggen, groeit de eerste 2 jaar op zonder noemenswaardige problemen.

Ze loopt vanaf 14 maanden, is goedlachs en vrolijk. Ze wordt ze steeds ondernemender, klimt op stoelen en verrast ons regelmatig, zoals die keer dat ze een ladder van een glijbaan beklom en bovenaan stond om naar beneden te glijden. Het viel ons wel op dat ze weinig tot niet praatte, ze maakte wel veel kabaal, maar echt tot woordjes kwam het niet. We hoopten zo dat ze in ieder geval 'papa' of 'mamma' zou gaan zeggen. De kinderarts stelde ons gerust en zei; "ach dat komt wel, jullie spreken twee verschillende talen en onderling ook nog eens Engels, dat is misschien een beetje verwarrend voor haar, het komt vast wel goed. "
De kinderarts stuurde ons toch door naar een logopedisch centrum, gevestigd in Bratislava. De logopediste was eigenlijk de eerste die ons er op wees dat er iets meer aan de hand moest zijn dan alleen het spraakprobleem. Haar reacties op spelletjes en testen waren sterk afwijkend. Ondertussen zat het ons niet lekker en we gingen nog meer dingen zien, waarvan we dachten dat het niet goed was. Ze kreeg moeite om dingen vast te pakken met haar vingers en sinds een tijdje doet ze haar vingers dwangmatig in haar mond. Het viel ons ook op dat ze ineens op haar tenen ging lopen, als een balletdanseres beweegt ze zich voort.
De kinderarts verwees ons nu door naar een kinderneuroloog. Deze constateerde een erg lage spierspanning en hij dacht aan een metabolische aandoening. Het was hem wel opgevallen dat ze met haar handen wringt en deze in haar mond steekt, hij adviseerde ons om haar op Rett te laten testen. De geneticus had Samaré eerder al op Angelman getest en onze familie doorgelicht. Nu was het de Rett test....op 10 december 2012 kregen we de diagnose; Rett Syndroom.
We hadden ons inmiddels ingelezen over wat Rett precies inhoudt en dan is het alsof de grond onder je voeten vandaan wordt geslagen; ze heeft Rett, wat nu?
We kwamen er snel achter dat artsen in Slowakije niets weten over Rett Syndroom en er geen bereidheid is om zich er in te verdiepen. Therapeuten noemen zich al gauw gespecialiseerd als ze zich hebben ingelezen of in contact zijn geweest met een Rett-meisje, maar echt vertrouwen geeft dat niet.
Lotgenoten zullen het herkennen, je kunt het vergelijken met een rouwproces.
Het duurt even voordat je het accepteert, je wilt niet dat het zo is, misschien hebben ze een fout gemaakt, kunnen ze hier wel een diagnose stellen, ze weten niet eens wat Rett is en als we alle symptomen op een rijtje zetten, dan zien we dat onze kleine meid er (nog) maar een klein aantal heeft. Tijdens deze zoektocht kwam ik al snel op het spoor van Dr. Smeets. Wat een verademing, de informatievoorziening was meer dan optimaal. Iemand die weet waarover het

vervolg op pagina 30 →

→ *vervolg van pagina 29*

gaat en met verstand van zaken informatie verstrekt en waar mogelijk adviseert. Het lijkt er op dat we met een Atypische variant te maken hebben, met relatief lichte symptomen. Voor wat dat waard is want, Rett blijft Rett en alles blijft onzeker, een soort tijdbommetje waarvan de klok niet zichtbaar is en je dus ook niet weet of ie ooit af gaat. Met deze onzekerheid zullen we moeten leven. Ondertussen gaat onze zoektocht naar de juiste therapieën door en laten we regelmatige controles uitvoeren. Zaken als een hersenstamonderzoek of ademhalingsonderzoek kent men hier niet, in ieder geval niet gerelateerd aan Rett.
Tot nu prijzen we ons gelukkig dat Samaré veel van de Rett gerelateerde symptomen niet heeft en kunnen we alleen maar hopen dat deze haar bespaard blijven. We hebben nu een vrolijke, communicatieve meid, die zelfstandig door het huis rent.
We proberen haar zoveel mogelijk in conditie te houden en lopen stad en land af naar fysiotherapie, hippotherapie, zwemmen, speciale pedagogie, dansen en muziek. Binnenkort mag Samaré op een gewone kleuterschool integreren tussen andere kinderen, iets waarvan wij weten dat ze dat heel leuk vindt.

https://www.facebook.com/samare.edesova?ref=hl

Samaré de dag door...

Samaré slaapt goed, ze wordt meestal 2 keer wakker, maar slaapt na een beetje drinken weer snel in. We denken dat ze een normale ademhaling heeft.

Op maandag gaan we meestal paardrijden, dan gaat Benjamin ook mee. Op dinsdag en donderdag is er fysiotherapie. Dit doen we aan het eind van de dag, als ze van 15.00 tot 17.00 uur haar middagslaapje heeft gedaan.
Samaré werkt met een speciale pedagoge op het gebied van communicatie, voornamelijk met plaatjes en ja/nee antwoorden door middel van de kleuren groen en rood. De fysiotherapeute en de pedagoge worden hier niet vergoed. Wel de speciale schoenen en de luiers.
Samaré kijkt graag televisie, haar favoriete programma is "Monkey see, Monkey do", een tekenfilm animatie van een aapje die allerlei dieren nadoet en samen met echte kinderen danst en springt. Dit vindt ze geweldig. Ze begrijpt al dat de afstandbediening er voor zorgt dat het op tv komt. Verder is ze dol op water, spelen, spetteren, het kan haar niet gek genoeg. In het zwembad, met drijvers om, beweegt ze zelf zowel haar armen als benen en zwemt ze dus een beetje. Ze gaat ook graag in bad, hoe meer water hoe beter. Daarnaast proberen we zoveel mogelijk naar buiten te gaan. Naar het bos of een wandelingetje door het centrum van de stad. We hebben, dankzij familie en vrienden, een mooie buggy de Kimba Neo van Ottobock, kunnen kopen, maar die gebruiken we alleen als ze echt moe is. We laten haar zoveel mogelijk zelfstandig lopen, al wil ze meestal een andere richting op dan wij in gedachten hebben.

Mama heeft haar werk moeten opgeven, want externe zorg is hier niet geregeld. Binnenkort gaat Samaré naar school, terwijl er officieel een acceptatieplicht is. We hebben een privéschool gevonden, nadat zij op verschillende reguliere basisscholen (staatsscholen) niet is toegelaten. De kosten moeten wij zelf betalen en mama moet zelf mee naar school, omdat een persoonlijk assistent verplicht is voor kinderen die extra zorg nodig hebben.
De zorg voor Samaré, thuis en op school, 24 uur per dag, 7 dagen per week, komt geheel op ons bordje. Hier geen PGB of deskundige begeleiding thuis of op school. We hebben geen familie die ons kan ondersteunen en het inschakelen van een buitenstaander is een stap te ver, het gaat wel om onze kinderen. Het maakt je wereld klein, je komt een beetje op een eiland te staan. Dat is Slowakije!
Samaré geeft ons vooral kracht en moed om de lichtpuntjes te zoeken en te blijven zien!!

Wist u dat...

Diverse rett-ouders zijn naar de Supportbeurs in Utrecht geweest. Zij delen de nieuwste, leukste, handigste en mooiste aanpassingen met ons.

Alle soorten speelgoed met batterijen aan te passen voor schakelaars.
AnneMarie Dumitrascu
http://webwinkel.eelkeverschuur.nl/speelgoed/speelgoed-aanpassen/batterijonderbreker-9-volt

Om een spel te maken in combinatie met spraakcomputer.
AnneMarie Dumitrascu
http://webwinkel.eelkeverschuur.nl/onderwijs/dobbelstenen-maken/set-kleine-dobbelstenen-met-zakjes

Flexibele standaard voor je I Pad Flexzi 2 ....
Met de klem zet je de Flexzi vast op tafel of op je rolstoel.
Buigbaar naar alle kanten.
Leonieke Wiertz
www.eelkeverschuur.nl

Flexibele zittingen voor op kinderstoelen, gewone stoelen, speciale stoelen, toilet (Potty Seat), wandelwagen.
Leonieke Wiertz
www.Globalcarehab.com

Een super rolstoel, de Hippocamp, voor strand, bos, bergen en zwembad. Bestand tegen zee-en chloorwater! Prijzen vanaf ong. € 2400,– en regelmatig vergoedt door de WMO onder het kopje "recreatie". Ook te huur voor de vakantie.
Martine van Ewijk
www.hendrikscare.nl

De Rover rolstoelfiets, de bakfiets waar je de rolstoel kunt inrijden en er ook nog plaats is voor een brusje. Ziet er best ‹normaal› uit. Het 2014 model is met trapondersteuning en vaste inrijplank helaas wel duurder geworden dan het vorige model. Desgevraagd kan 't Mannetje ook eenvoudige aanpassingen doen aan standaard bakfiets.
Mariëlle van den Berg
www.tmannetje.nl uit Haarlem.

Mooi (ondiep) bad, douche- stretcher en aankleedtafel in 1!
Bijzonder is dat ook de bodem dus in hoogte verstelbaar is.
Carola van Santen
www.tiltechniek.nl/component/zoo/item/model-3370-douchebad?Itemid=129

De Superfine PLUS verblijfsband is nieuwste tilmat van het Tilcentrum.
In blauw, roze, grijs en zwart.
Zacht materiaal, niet snijdend in de bovenbenen. En het mooie is, er kunnen lussen èn clips aan, die er ook weer af te halen zijn. Dus je kind zit op een band die je eigenlijk niet ziet.
Geen vieze gele of rode rand meer die de maat aangeeft. Oh ja,... er zit ook een hoofd verstelriempje aan waardoor je nu niet altijd die balleinen nodig hebt.
Prachtig ding!
Carola van Santen
www.tilcentrum.nl

Een dynamische ligorthese van Innocare. Zeker de moeite waard om je hierin te verdiepen. Ten opzichte van een aantal jaar geleden zijn er allerlei verbeteringen doorgevoerd.
Een ligorthese lijkt vaak onvermijdelijk, maar er wordt snel vergeten dat je kind niet meer te
verzorgen is als hij/zij in de orthese ligt.
Het Innocare systeem is alles behalve een ligorthese,... daarom ben ik fan!
Carola van Santen
www.innocare.nl

Het E-Drive systeem is in te stellen voor passief, actief en sportief gebruik. E-Drive maakt van uw handbewogen rolstoel een elektrische bedienbare rolstoel. Bedien uw rolstoel zelf met een joystick of maak het de begeleider eenvoudig om uw rolstoel te duwen en zet de begeleidersbediening aan.
Het E-Drive aandrijfsysteem is toepasbaar op de meeste handbewogen rolstoelen. Kantelrolstoelen zijn voor het E-Drive systeem geen probleem.
Met het E-Drive systeem beleeft u (en uw omgeving) mobiliteit op de meest mogelijke manieren!
Zit geïntegreerd in de wielen en rijd als een trein.
Carola van Santen
http://mobilityproducts.nl/producten/rolstoel-aandrijfsystemen/e-drive-rolstoel-aandrijfsysteem/

De Blauwe Gids biedt mensen met een beperking een onbezorgde vakantie! Bent u op zoek naar een aangepaste vakantie? De Blauwe gids helpt u de juiste keuze te maken uit het brede aanbod! 100 pagina's vakantieplezier met: reisorganisaties gespecialiseerd in aangepaste vakanties aangepaste accommodaties in binnen- en buitenland, leuke reistips en reisverhalen van mensen met een beperking.
www.deblauwegids.nl

Rett familiedag in Heythuysen

Een bijzondere dag met een gouden randje

Op zaterdag 21 juni 2014 werd in Heythuysen voor de derde keer de Rett familiedag georganiseerd. De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging (NRSV) bestaat inmiddels vijf jaar en dat was aanleiding om de Rett-meisjes, hun familie en begeleiders extra in het zonnetje te zetten.

Ongeveer vierhonderd genodigden, waaronder zeventig Rett-meisjes en meer dan tachtig vrijwilligers, werden op Buitengoed de Gaard, mede door de NRSV, welkom geheten door Bartho Braat. De officiële opening van de dag vond plaats door Rett-meisje Vera. Vijf mooie, witte duiven, één voor ieder jaar dat de NRSV bestaat, vertrokken uit haar handen. Dit onder luid applaus van de toeschouwers. Een moment van ontroering volgt als Monique Post, moeder van Anne, een tweejarig meisje waarbij een jaar geleden Rett is vastgesteld, het boek "portRETT" presenteert. Het boek is gemaakt om her- en erkenning te creëren voor het Rett syndroom, maar vooral om te laten zien hoe mooi onze meiden zijn", aldus een geëmotioneerde Monique. De familiedag stond bol van activiteiten voor zowel de Rett-meisje als voor de broers, zussen, vaders, moeders en begeleiders. Zwemmen, ezel rijden met Wim van Enckevort van Camping in t Niet, leren acrobaat te worden, een uil of een valk van heel dichtbij bekijken en -als je durfde- aaien, spelen met de geiten en konijnen of gewoon lekker relaxen in een Dutchtub. Ontspanning voor geest en lichaam was ook het thema van een aantal workshops, waarbij het werken vooral bestond uit het ondergaan van

Foto's: Belinda Keulen, Mischa Muijlaert, Karin van Beusekom en Antoine Bongers.

een therapie. Zo kon er gekozen worden voor voet-, gelaat-, rug- of nekbehandeling via massage door ervaren therapeuten van Total Health of voor de rustgevende invloed van geluid tijdens de klankschalensessie van Lia Kerkhof en Yvon Evers. Er was gelegenheid voor de brusjes om te praten over 'leven met een zusje met Rett syndroom' met Kim van Laar en Lisa Hekman. Na het frutselen met geurslingers, make up en nagellak, werd het tijd om ook de inwendige mens te verzorgen. Ondanks het feit, dat de vlaaien van Bakker Bongers, warme

Wát een bijzonder indrukwekkende dag! Wát fijn om mensen weer te zien en voor 't eerst te mogen ontmoeten. We hebben erg genoten!

Het was weer perfect!

vervolg op pagina 34 →

Het was heerlijk! Super bedankt aan alle vrijwilligers.

We hebben het super leuk gehad op de Rett familiedag. Bedankt voor de hele organisatie.

wafels, Oranjekoek van bakker Breimer en de koffie/thee van Refill Coffee Service bij binnenkomst al gretig aftrek hadden gevonden, hadden de vele vrijwilligers het druk met de bediening. Soep van Landgoed Heijerhof, frites en snacks van Pieter van de Moosdijk, kippenpasteitjes, salades, broodjes en als dessert zoete zomerkoninkjes of ijsjes, keuze te over.

Naast Bartho Braat zijn ook Lone van Roosendaal, Suzan Seegers, Maaike Widdershoven, Hadewych Minis en Huub Stapel ambassadeurs van de NRSV. De hele dag door werden korte optredens verzorgd door Lone, Suzan en Maaike, waarbij ze begeleid werden door pianist Marc-Peter van Dijk. Hadewych had zich erg op deze dag verheugd, maar door andere verplichtingen kon ze er helaas niet bij zijn. Wel zong ze de aanwezigen via een videoboodschap toe en beloofde een volgende keer live te komen te zingen. Suzan opende onder andere met in het Limburgs gezongen 'Leedje van mien laeve' en 'Woróm', liedjes die, net zoals een minder bekend nummer van Toon Hermans, diepe indruk maakten op het publiek. Lone en Maaike slaagden erin niet alleen de aanwezigen, maar ook zichzelf te ontroeren door onder andere de nummers 'Omarm me' van Blöf en 't Glipt Me Door De Vingers' uit de musical 'Mama Mia' ten gehore te brengen. Dan is het tijd om bij de aanwezige opa's een lach (en een zoen) op het gelaat te toveren door het vrolijke 'M'n opa' van Annie M.G. Schmidt. Naast hun muzikale kwaliteiten werd vooral de persoonlijke aandacht van de

Zo veel mensen gesproken, zo veel ideeën en energie. Bedankt allemaal!

Van harte gefeliciteerd met het jubileum!

Ik vond het een heerlijke dag, niks was raar, alles kon en was er ook, zelfs het weer zat ongelofelijk mee. Grote chapeau voor Anja en veel chapeautjes voor alle mensen die de dag onvergetelijk hebben gemaakt.

vervolg op pagina 36 →

Lekker lang in de tub liggen met op de achtergrond mooie liedjes.

Genoten!!
Bedankt.

Aan alle mensen en bedrijven die voor een voortreffelijke Rett-dag hebben gezorgd. HEEL VEEL DANK voor alles.

ambassadeurs zeer gewaardeerd en bleek Huub Stapel 'zeer onder de indruk' te zijn van zijn hernieuwde kennismaking met de Rett-meisjes.

Nadat de genodigden aan het einde van de dag dankbaar, moe en voldaan, de veelal lange reis naar huis aanvaardden, wachtte hen die zich vrijwillig hadden aangemeld, nog de taak van het opruimen en afbreken. Dit mochten ze echter doen met de wetenschap dat zij, samen met eenieder die meegewerkt had aan de totstandkoming van deze Rett familiedag, een coupletje van geluk hadden toegevoegd aan het liedje van het leven van de aanwezige Rett-meisjes.

Ook in de landelijke pers bleef onze Rett familiedag niet onopgemerkt, want maandag 23 juni 2014 werd er in de televisie uitzending van RTL Boulevard kort aandacht aan deze dag besteed. Wilt u dit terugkijken, dan is dit mogelijk via Uitzending Gemist of u klikt op het linkje naar het filmpje op de homepage van www.rett.nl.

Wij bedanken iedereen die deze dag mogelijk hebben gemaakt. Onze lieve ambassadeurs, de sponsoren, de vele vrijwilligers en natuurlijk Bas en Anja Versteeg-Peters. Het was een dag om nooit te vergeten!

Het mooie PortRettenboek is te koop via www.rett.nl voor € 15,– excl. € 2,56 verzendkosten.

Henk Trimbach

Sponsoracties

INTERFOOD
Dairy, the source of life.

Donatie van € 7.500,– van Interfood B.V. uit Bladel

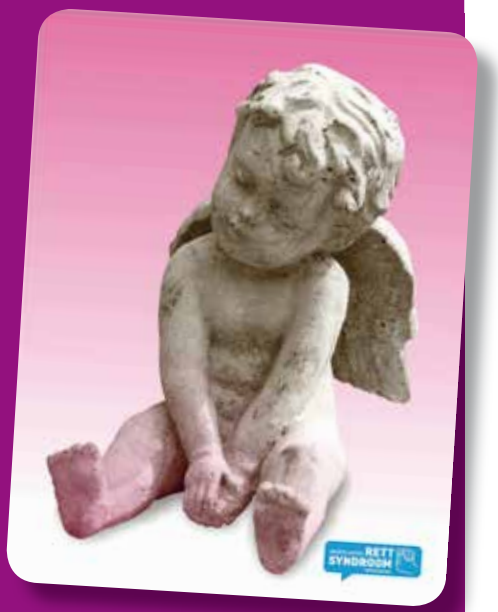
We hebben in januari 2014 een geweldige donatie van € 7.500,– ontvangen van Interfood B.V. Bladel. Wauw wat een mooi bedrag!
Elk jaar stelt Interfood een bepaald bedrag beschikbaar voor het goede doel. Aan de werknemers van Interfood BV in Bladel wordt gevraagd een aantal doelen voor te stellen, waaruit door de werknemers onderling, een keuze wordt gemaakt. De heer van Rijn kent Rett-meisje Lisa Balk en heeft vele collega's kunnen overtuigen om de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging als goed doel te kiezen. Wij zijn dankbaar dat de keuze op de NRSV is gevallen. Fijn dat zoveel mensen de Rett-meisjes een warm hart toedragen. Met uw donatie wordt meerjarig onderzoek naar vergroeiing van de ruggengraat (scoliose) mogelijk gemaakt.

Hartelijk dank directie en medewerkers van Interfood B.V. Bladel

Grote donatie opening MUPA bedrijfspand € 1821,–

Mupa ontwerpt en produceert schakelkasten voor machines en installaties. Dit ambitieuze bedrijf verhuisde recentelijk naar een nieuw bedrijfspand. Op 20 juni 2014 was iedereen welkom op de feestelijke opening van dit nieuwe pand in Eersel (onder Eindhoven).
Aan de genodigden was gevraagd dat als men hen wilde verblijden met een cadeau, ze er dan de voorkeur aan gaven om een schenking te doen aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.
Mupa was in contact gekomen met onze vereniging, aangezien twee medewerkers zeer nauw bij dit syndroom betrokken zijn. Wij zijn onder de indruk van het aantal donaties dat wij hebben gekregen.
Totaal hebben wij maar liefst € 1821,– ontvangen.

Alle gulle gevers en Mupa schakelkasten hartelijk dank!



Donatie begrafenis Anaïs van Essche

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging heeft een bijzondere gift ontvangen van de ouders van het twaalfjarige Rett-meisje Anaïs van Essche. Tijdens de begrafenis van Anaïs in augustus 2013 stond er een donatiedoos, waarvan de opbrengst ten goede zou komen aan de Rett vereniging. Totaal heeft de NRSV het mooie bedrag van € 409,80 mogen ontvangen. Wij zijn alle mensen die een gift hebben gegeven enorm dankbaar.
De NRSV wenst de familie en vrienden van Anaïs heel veel sterkte toe om dit enorme verlies te verwerken.

Weer een mooie donatie € 302,38

De NRSV heeft nogmaals een mooie donatie mogen ontvangen van de heer en mevrouw Hovinga.
Deze grootouders van Rett-meisje Adriënne zijn zeer actief in het maken van kaarten en sjaaltjes. Door deze te verkopen, wordt geld opgehaald voor de NRSV. Wederom heel hartelijk dank voor alle tijd en energie die jullie hierin steken.

Lentebezoek aan de Britse "Rett clinics" door het Rett Expertise Centrum Maastricht

door Gill Townend

In de januari editie 2014 van het informatieve Rett Magazine (pRettpraat) heb ik iets over mezelf en mijn werkzaamheid bij het Rett Expertise Centrum toegelicht. In het bijzonder over mijn verantwoordelijkheid voor het communicatietraject bij het 3e Europese Rett Syndroom Congres dat in oktober 2013 heeft plaatsgevonden.

Tijdens het Congres maakte ik kennis met therapeuten en onderzoekers op het gebied van communicatie van Rett Clinics en Rett Expertise Centra in andere landen. Het leek mij goed om met name onze internationale samenwerking op het gebied van communicatie verder uit te bouwen. Derhalve heb ik besloten om o.a. enkele van de Europese Rett Clinics en Expertise Centra te bezoeken om uit eerste hand inzicht in hun werk op het gebied van communicatie te krijgen. In maart vonden mijn eerste werkbezoeken plaats toen ik naar mijn vaderland, het Verenigd Koninkrijk, ging.

In het Verenigd Koninkrijk zijn er vier multidisciplinaire Rett Clinics en wel in London, Manchester, Nottingham en Cardiff. In een week had ik de mogelijkheid om drie van de vier te bezoeken, namelijk de Clinics in Manchester, London en Cardiff. Mijn eerst gesprek was met Professor Jill Clayton Smith (geneticus) onder wiens leiding de Manchester Rett Clinic voor Volwassenen staat. Op de tweede dag had ik bij de London Rett Clinic voor Kinderen gesprekken met het logopedie team en met Dr. Hilary Cass (kinderarts). Hier nam ik ook deel aan het poliklinische programma van de kliniek. Tenslotte ging ik naar de Cardiff Rett Clinic waar ik besprekingen had met Prof. Angus Clarke (geneticus) en de leden van zijn team. Ook hier heb ik een dag 'meegedraaid' in het team.

Hoe zijn de Rett Clincs in het Verenigd Koninkrijk georganiseerd?

1. Betrokken professionals

De Clinics worden allemaal 'gerund' door multidisciplinaire teams (met uiteenlopende aantallen professionals). Bij de grootste (Cardiff) waren er ook medische studenten betrokken en binnenkort maakt ook een muziektherapeut deel uit van het team.

2. Polikliniek modellen: overeenkomsten en verschillen tussen de drie Rett Clinics

De Clinics zijn allemaal als poliklinieken opgezet. Om de drie maanden vindt de Manchester Clinic plaats, Drie families komen dan een halve dag langs in de kliniek (max. 10-12 families per jaar). De London Clinic vindt een halve dag per maand plaats met drie families per kliniek (max. 30-36 families per jaar) en de Cardiff Clinic vindt één dag per vier maanden plaats, met 5 of 6 families per kliniek (max. 18 families per jaar). Meestal komt een familie eenmalig, af en toe komt iemand na 3-5 jaar opnieuw om vragen te stellen of om een nieuw advies te krijgen.

In Manchester en London heeft elke familie een uur lang een gesprek met alle professionals samen in een onderzoekskamer. Cardiff beschikt over drie onderzoekskamers (medisch, fysio, oogbesturing en communicatie) en elke familie loopt van kamer tot kamer. Binnenkort komt er ook kamer bij voor de muziektherapeut. Meestal krijgt elke familie een uur bij elke kamer. Dus mag een familie drie of vier uur (met hun eigen lunch) bij de kliniek blijven.

Manchester richt zich op volwassenen met Rett syndroom (waarvoor geen lokaal team in de directe omgeving beschikbaar is) om ondersteuning en advies aan de familie te geven. Tevens richt zij zich op jongeren met MECP2 duplicatie. Indien er nog geen definitieve diagnose is, verricht Prof. Clayton Smith DNA-onderzoek. London richt zich op kinderen die door DNA-onderzoek al een diagnose hebben gekregen, maar die nog vragen over de behandeling hebben. Zij geeft dus advies, zowel aan de familie als aan het lokale team. Cardiff richt zich op alle leeftijden. Tijdens mijn bezoek daar zag ik meisjes van 2 jaar, 3 jaar, 4 jaar, 13 jaar en een vrouw van 46 jaar.

Geen enkele Clinic gebruikt formele assessments. London stuurt een vragenlijst naar de families voorafgaand aan het bezoek. Soms brengt een familie de ingevulde vragenlijst mee, soms niet. Bij alle drie de Clinics doen de fysiotherapeuten (en ergotherapeuten) bewegingsonderzoeken. Bij de Cardiff Clinic doen de logopedist en de Tobii-vertegenwoordiger samen oogbesturingsonderzoek. De medische teams vragen naar bestaande informatie (informeel onderzoek door discussie met de families).

1. Betrokken professionals

Manchester	London	Cardiff
Geneticus	Kinderarts	Genetici (2)
Fysiotherapeut	Fysiotherapeut	Fysiotherapeuten (2)
Diëtist / voedingsdeskundige	Logopedist	Logopedist
Rett UK vertegenwoordiger	Ergotherapeut	Kinderneuroloog
	Rett UK vertegenwoordiger	Kinderarts
		Psychiater voor volwassenen met verstandelijke beperkingen
		Tobii UK vertegenwoordiger
		Psycholoog (soms)
		(Muziektherapeut)
		Rett UK vertegenwoordiger

Na het bezoek aan de poliklinieken sturen alle drie de Clinics rapporten over hun bevindingen naar de families en andere betrokkenen. Manchester stuurt een gezamelijk rapport met bijdragen van alle professionals, London ook. Cardiff stuurt drie aparte rapporten naar de families – een medische rapport, een fysio rapport en een communicatie rapport (in het bijzonder met betrekking tot oogbesturingsonderzoek).

Financiering van de Britse Rett Clinics

Alle drie de Clinics worden vanaf nu gefinancierd door de UK NHS (National Health Service) – vroeger hadden Manchester en London geen officiële status en werd Cardiff een "onderzoeksclinic" genoemd. Professionals/therapeuten staken tot dan ''hun eigen tijd" in de kliniek. Door middel van NHS financiering kunnen de families nu door hun huisarts naar de Clinics worden verwezen en betaalt de huisarts de kosten vanuit zijn/haar budget. Alle drie de Clinics hanteren geen strakke geografische grenzen. Geen enkele Clinic biedt ondersteuning of training aan lokale teams, behalve door het versturen van de rapporten na bezoek van families aan de polikliniek. Vroeger verzorgde London trainingen rond een enkel kind aan lokale teams, maar tegenwoordig krijgt zij geen financiering voor deze aktiviteit. Cardiff en Manchester krijgen ook geen financiering om training aan betrokkenen te geven.

Betekenis voor mijn werk bij het Rett Expertise Centrum Maastricht?

Alle drie de Britse Rett Clinics werken op basis van een ander model met een ander groep van professionals. Maar zij werken allemaal met multidisciplinaire teams. Dit is ook bij ons team in Maastricht zo. Opvallend is dat wij bij het Rett Expertise Centrum Maastricht meer systematisch over links beschikken met aansluitende disciplines. Zie bijvoorbeeld ook in dit nummer de bijdrage over slaap van dr. Karin Spruyt.

De aandacht voor communicatie binnen de Britse Clinics varieert. In Manchester is er geen aandacht voor communicatie en neemt er geen logopedist deel aan het team. In London is het team van mening dat alle kinderen en volwassenen met Rett een verstandelijke of meervoudige beperking hebben en dus op een lager niveau van communicatie functioneren. Terwijl in Cardiff de aandacht voor communicatie vooral gericht is op de oogbesturingstechnologie als een geschikt middel van communicatie voor kinderen en volwassenen met Rett.

Bij het Rett Expertise Centrum Maastricht hebben wij aandacht voor communicatie en willen we graag onze rol in communicatieonderzoek, advies en ondersteuning verder uitbouwen. Hiervoor ben ik dan ook aangetrokken als lid van het team. Op dit moment zijn wij in gesprek om oogbesturingsonderzoek naast hersenstamonderzoek bij het Rett Expertisecentrum systematisch in te bouwen.

Enquête

Onlangs heb ik in samenwerking met de NRSV een enquête opgesteld over communicatievaardigheden en de ervaring van families met betrekking tot communicatie ondersteuning. Deze is door de NRSV verspreid. We hebben alle families aangemoedigd om deze enquête in te vullen, zodat wij een zo volledig mogelijk beeld van de Nederlandse situatie met betrekking tot communicatie krijgen. De resultaten van dit onderzoek, samen met de informatie van vervolgbezoeken en bevindingen van professionals uit andere landen kunnen we gebruiken bij de opzet van een nog betere hulpverlening op het gebied van communicatie. Naast deze werkzaamheden ben ik lid van een internationale werkgroep op het gebied van communicatie en zijn wij bezig om Internationale Richtlijnen voor Communicatie te ontwikkelen. Dit is de kracht van bundeling van internationale expertise en ik ben blij dat ik op deze wijze hieraan een bijdrage kan leveren.

Gill Townend, mei 2014

Onderzoeker en Ondersteunde Communicatie deskundige Rett Expertise Centrum Maastricht - GKC Maastricht Universitair Medische Centrum

2. Polikliniek modellen: overeenkomsten en verschillen tussen de drie Rett Clinics

Manchester	London	Cardiff
>18 jaar (volwassenen) Plus jongeren met MECP2 duplicatie	< 17 jaar (kinderen)	Alle leeftijden
1 kliniek per 3 maanden	1 kliniek per maand	1 kliniek per 4 maanden
3/4 families per kliniek	3 families per kliniek	5/6 families per kliniek
Advies aan familie (geen lokale team)	"Second opinion" en advies aan familie en lokale team	"Second opinion" en advies aan familie en lokale team
DNA onderzoek indien nodig	Geen DNA onderzoek	DNA onderzoek indien nodig
Gezamenlijk rapport na polikliniek	Gezamenlijk rapport na polikliniek	3 aparte rapporten na polikliniek – medisch, fysio, communicatie

18 Plus en dan... Lisanne 24 jaar Ja, wat dan...

maar we gaan eerst een stukje terug in de tijd.

In september 1989 is Lisanne geboren, ons derde kindje. Een prachtig en gezond meisje. Haar zus en broer waren toen 5 en 3 jaar. Inmiddels zijn zij getrouwd en in augustus vorig jaar zijn wij, Harm en Corrie Boer, opa en oma geworden van kleinzoon Pepijn en is Lisanne dus nu ook tante! Lisanne woont sinds juni 2003 niet meer bij ons thuis. Drie jaar geleden is zij nog een keer verhuisd (maar daarover later meer) en woont nu in een woonvorm van Philadelphia in onze woonplaats Emmeloord.

Rett

In haar 2e levensjaar begon ik me zorgen te maken over de ontwikkeling van Lisanne.
Tijdens ons eerste bezoek aan de kinderarts herkende hij gelijk wat er aan de hand was: Lisanne had het syndroom van Rett. Achteraf bleek het een 'geluk' dat hij het syndroom gelijk herkende want de diagnose was in die tijd nog niet te stellen door onderzoek naar een mutatie op een gen. Ook was er nog geen Internet (het was immers 1991!), dus het verkrijgen van informatie voor ons was erg lastig, totdat... er op tv een moeder vertelde over het syndroom bij haar tweelingdochters en er ook een artikel over hen verscheen in tijdschrift Libelle. Hoewel we erg graag meer informatie wilden hebben, was het ook een harde confrontatie, want we zagen hoe de toekomst van onze dochter er uit zou gaan zien.

Lisanne heeft leren lopen, ook verplaatste zij zich op haar knietjes. Dit ging prima, totdat op 6-jarige leeftijd de epilepsie in haar leven kwam. Mede daardoor werd ze erg onzeker/angstig en zo is langzamerhand het 'los-lopen' verloren gegaan. Lisanne loopt nu nog kleine stukjes aan de hand, maar grotendeels maakt ze gebruik van een rolstoel. Deze is voorzien van een orthese i.v.m. een scoliose.
Lisanne geniet van muziek, tv-kijken, computeren (besturing via hoofdsteun), koken (met de kookvrijwilliger op de woning), samen wandelen, snoezelen, uitgebreid badderen, paardrijden en natuurlijk het gezelschap van haar familie. Nu het qua toevallen wat rustiger is geworden (zelfs medicijnen aan het afbouwen!) is ze alerter geworden en lijkt ze alles bewuster mee te maken.

Dagbesteding

Toen Lisanne ruim 3 jaar was, ging ze naar Orthopedisch Dagcentrum de Paddestoel. Daar werd met veel liefde, kennis en aandacht voor haar (en ons) gezorgd. Wij hebben ons er veilig gevoeld: onze blijdschap konden we er delen, maar ook onze twijfel, frustraties en verdriet konden we bij de begeleidsters kwijt. Lisanne kon er 2x per week zwemmen, er was fysio, muziektherapie, dagjes uit, elke jaar een lentefeest, enz. Ook kon zij er, toen ze wat ouder was, gaan paardrijden! Tot haar 18e zou ze naar dit dagcentrum kunnen gaan.
Maar rond die tijd was er geen geschikte dagopvang voor volwassenen voor haar beschikbaar. Belangrijke criteria voor ons waren o.a.: afwisseling in activiteiten waar Lisanne aan mee kon doen, pRettige sfeer, veiligheid (qua gedrag groepsgenoten), goede faciliteiten. Diverse dagcentra in de omgeving heb ik bezocht maar zij konden dit, op dat moment, niet bieden. Gelukkig kon Lisanne toen tot haar 22e op de Paddestoel blijven.

In 2012 werd samen met een aantal groepsgenootjes en leiding(!) de overstap gemaakt naar een nieuwe groep op het dagcentrum voor volwassenen in onze woonplaats. Een 'droom-overstap' voor Lisanne (en mij), want wat heb ik er tegenop gezien om afscheid te nemen van deze lieve en goede begeleidsters en nu veranderde er niet zo veel! De meeste van hierboven genoemde activiteiten zijn gebleven, maar wel naar een 'volwassener' niveau getild.

Wonen

Sinds 2003 woont Lisanne niet meer bij ons thuis. In dat jaar kwam er een woonboerderij in onze woonplaats beschikbaar voor een nieuw te starten woongroep. Deze boerderij werd aangepast voor bewoning door o.a. kinderen met een meervoudig handicap. Voor mij kwam deze stap eigenlijk wat vroeg, maar we wilden deze kans ook niet voorbij laten gaan: een mooie woning op een prachtige locatie, bekende medebewoners en dan ook nog dichtbij ons. Lisanne ging in de jaren hieraan voorafgaand al regelmatig logeren in Het Logeerhuis. En dit beviel haar en ons goed.

Maar uit huis gaan is toch wel iets ander. Samen met het dagcentrum hebben we Lisanne zo goed mogelijk proberen voor te bereiden o.a. met behulp van foto's, haar zo vaak mogelijk mee nemen naar de nieuwe woning (tijdens de verbouwing), steeds iets van haar in te pakken in de verhuisdoos enz.
De dag van de echte verhuizing is de moeilijkste dag van mijn leven geweest. Vol verdriet ben ik 's avonds naar huis gereden... .
Voor de rest van het gezin waren het ook moeilijke dagen en ook Lisanne is de eerste 2 weken van slag geweest. In haar ogen was een blik van verbijstering. Maar gelukkig 'viel het kwartje' voor haar na deze 2 weken en kwam de 'oude' Lisanne weer terug.

*'Je moet eerst vasthouden om te kunnen loslaten.
Maar niet al het loslaten is hetzelfde.
Hoe intenser het vasthouden
des te moeilijker het loslaten.'*

Helaas bleek, door allerlei oorzaken die ik hier verder niet wil noemen, dit niet de woonvorm te zijn die wij voor ogen hadden. Na veel ergernissen en ook verdriet hebben we in 2011 besloten om voor Lisanne een ander thuis te zoeken. En net toen bij ons het water aan de lippen stond, kwam er een plaats vrij in een woning van Philadelphia, gelukkig ook in onze woonplaats. Na een eerste oriëntatie-bezoek was het voor ons duidelijk: hier is voldoende kennis bij de begeleiding, goede faciliteiten aanwezig voor de zorg van meervoudig gehandicapte bewoners, veilige omgeving en een fijne sfeer. Binnen een week hebben wij de knoop doorgehakt en konden we de volgende verhuizing gaan plannen. Ook nu weer Lisanne voorbereid met foto's en telkens samen met haar spulletjes overgebracht naar het nieuwe thuis. Deze overgang verliep soepel, Lisanne keek om zich heen alsof ze er al jaren woonde, de begeleiding pakte zonder aarzeling de draad op en wij gingen 's avonds naar huis met een gevoel van opluchting.....

Praktisch

In 2007 werd Lisanne 18 jaar en dus meerderjarig. Diverse praktische zaken moesten er geregeld worden zoals het aanvragen van een Wajong-uitkering (dit kan via www.uwv.nl). Bij de rechtbank moest het mentorschap en onderbewindstelling worden geregeld (formulieren op www.rechtspraak.nl). Wij hebben ervoor gekozen om het mentorschap bij ons als ouders te houden en de bewind voering doe ik samen met onze oudste dochter. En deze constructie bevalt ons goed. We zijn met deze papierwinkel al ruim voor Lisanne haar 18e begonnen en dit is vrij vlekkeloos verlopen. Maar het CAK (verantwoordelijk voor uitvoering van financiële regelingen) maakt veel fouten en daarom moet je als bewindvoerder e.e.a. goed in de gaten blijven houden. Lisanne woonde al in een AWBZ-gefinancierde woonvorm ten tijde van haar 18e verjaardag. Maar vanaf haar 18e verjaardag ontving ze dus een uitkering en moest ze een aantal zaken zelf gaan betalen. Zoals: eigen bijdrage AWBZ, kosten die de woonvoorziening maakt, maar die niet onder de AWBZ vallen (bijv. wassen van kleding), medicijnen die niet vergoed worden door de ziektekostenverzekering, WA-premie, kosten van kleding en persoonlijke verzorging, hobby's, uitstapjes enz. De uitkering ligt niet erg hoog, maar Lisanne kan er 'goed van rondkomen'. Elk jaar verzorg ik voor Lisanne haar belastingaangifte om zo te zorgen dat voor het vaststellen van de hoogte van de eigen bijdrage AWBZ, van het juiste belastbare inkomen wordt uitgegaan.

Toekomst

Er is nu een soort van rust gekomen in haar en in ons leven. Qua gezondheid heeft Lisanne nooit grote problemen gekend. Natuurlijk waren er periodes dat bijv. de epilepsie heel bepalend was voor haar welzijn of dat er problemen waren met de stoelgang. Maar deze periodes is ze zonder ziekenhuisopnames doorgekomen. Nog steeds staat ze onder controle bij de revalidatiearts en neuroloog, maar de bezoekjes aan deze specialisten zijn minder frequent geworden.
Regelmatig zijn we te vinden in de woning van Lisanne. Gewoon voor de gezelligheid. En een deel van de zorg, zoals met haar naar de kapper gaan, kleding kopen, naar de huisarts, tandarts, mondhygiëniste of specialist doen wij als ouders. En dit willen we graag ook blijven doen zolang het mogelijk is. We halen Lisanne regelmatig op (we hebben zelf een aangepaste auto) voor een dagje thuis, ook blijft zij nog wel eens slapen, want alle speciale voorzieningen zoals bed, douchestretcher en tillift zijn nog bij ons in huis.

Harm en Corrie Boer

18 Plus en dan... Lianne 19 jaar

Wij zijn Wim en Christine Barneveld, de ouders van Lianne (19) Gerjan (17) en Eefke (14). We wonen in Zalk, een dorp tussen Kampen en Zwolle, in Overijssel. Lianne is op 1 juni 1994 na een voorspoedig zwangerschap in een stuitligging geboren.

Onverklaarbare achterstand

Een kind met een uitstraling die we binnen de familie niet kende. Lianne was erg makkelijk en lag graag in bed of box. Lianne liep achter in haar ontwikkeling, ze ging met 1 jaar kruipen en met 2 jaar lopen, hiervoor kreeg ze fysiotherapie. Wat wel opviel is dat Lianne nog al eens kwam te vallen, ze liep wankel, maar ze kon zich redden.
We hadden als ouders het gevoel dat er iets niet goed was, maar wat?
Het consultatiebureau wist het ook niet en bestempelde ons als overbezorgde ouders. We gingen met een gezond kind naar het ziekenhuis, aldus sommige mensen. Lianne is drie dagen in het ziekenhuis geweest voor allerlei onderzoeken zoals een E.E.G en een E.C.G.
Op dat moment konden ze niets vinden en we gingen naar huis met de mededeling dat Lianne een onverklaarbare ontwikkelingsachterstand had.

ZMLK-school

Lianne ging met 2½ jaar naar de peuterspeelzaal, daar werd duidelijk dat ze niet naar de gewone basisschool kon. Op 1998 ging Lianne naar het Medisch Dagverblijf de Klim-op in Kampen. Daar had ze het goed naar haar zin.
Ondertussen ging de ontwikkeling van Lianne langzaam verder. En kwam er de vraag of we Lianne mee zouden laten draaien op een ZMLK- school in een zorg en- onderwijsgroep. Op 12 jarige leeftijd is Lianne doorgestroomd naar het Voorgezet Speciaal Onderwijs, waar ze tot haar 18e jaar is geweest.
Lianne ging begin 2012, 2 dagen per week stage lopen op de Dagbesteding De IJsselburg in IJsselmuiden, na een half jaar was ze daar gewend en ging ze voorgoed van school en heeft ze haar plekje gevonden op de IJsselburg.

Epilepsie en de diagnose

Op zondag 29 augustus 2004 zaten we in de kerk en werd Lianne niet goed. Zo stijf als een plank en geen reactie. Na een tijdje kwam ze weer bij en begon ze te huilen. Die dag kreeg ze nog 2 van deze aanvallen. De arts van de huisartsenpost herkende de verschijnsels als epilepsie, zo kwam Lianne weer bij de kinderarts terecht. Na onderzoek bleek het inderdaad epilepsie te zijn. Februari 2005 is er bloed afgenomen voor DNA onderzoek. Net na Lianne's elfde verjaardag, kregen we de uitslag:
Lianne heeft een ontwikkelingsachterstand en op epilepsie lijkende aanvallen
Bij Lianne is altijd sterk gedacht aan Angelman syndroom. Echter, DNA-onderzoek hiernaar was in het verleden normaal. DNA-onderzoek naar Rett syndroom toonde aan dat bij Lianne een verandering is gevonden in het MECP2 gen. De verschijnselen die Lianne heeft zijn niet typisch voor Rett syndroom. Het is van belang u te realiseren dat niet alle meisjes met Rett syndroom dezelfde verschijnselen in de zelfde mate hebben. Een klein deel van de meisjes heeft weinig typische verschijnselen van Rett syndroom. Een deel van deze meisjes heeft veel verschijnselen die aan Angelman syndroom doen denken. Dit geldt dus ook voor Lianne.
Het is niet leuk om zo'n uitslag te krijgen, maar we waren blij dat het eindelijk een naam had. Nu kunnen we het een plekje geven, verwerken dat je daadwerkelijk een kind met een beperking hebt en

Tip Voor Ouders

Waar we niet zo gauw aan hadden gedacht was dat als je kind 18 jaar wordt dan krijg je brieven van gefeliciteerd je wordt 18, vanaf je 18e ben je voor de wet volwassen. En dan mag je alles zelf beslissen, Bank blokkeert de rekeningen als ouder moet je dan wel regelen dat je bewindsvoeder en of curator bent, ook voor medische dingen moet je dan bevoegd zijn. Dit mag je wel een half jaar voor de 18e verjaardag gaan regelen, je moet er voor naar de rechtbank.

weten we nu dat het niet aan ons, als ouders, ligt.

Wonen

Lianne woont thuis, ze gaat 2 keer in de maand (een weekend en een midweek) naar een logeerhuis. Omdat Lianne niet zindelijk is, hebben we in de badkamer een aankleedtafel die we op kunnen klappen.
Lianne slaapt in een normaal 1-persoonsbed. Ze loopt nog zelf de trap op en af. Af en toe heeft ze weken dat ze slecht slaapt, ze is dan 2 tot 3 keer per nacht wakker. Ze roept dan of komt bij ons in bed. Af en toe hebben we het idee dat ze het dan koud heeft, haar dekbed ligt dan helemaal van haar af. Lianne gaat slapen met een luister cd aan; "Weg met de krokodil".
We hebben een duo-fiets(Fun to go). Gezellig naast elkaar.
Lianne gebruikt nu Lamictal voor de epilepsie en Akineton om het kwijlen tegen te gaan. Lianne kreeg eerst Depakine en wij hadden het vermoeden dat dit het kwijlen verergerde. De overstap naar Lamictal is goed geweest.
De epilepsie is onder controle en het kwijlen een stuk minder.

Voor de toekomst

Alle bezuinigingen op de zorg en de overgang naar de gemeente, daar hebben we niet zo veel vertrouwen in. Het is nu al moeilijk iets voor elkaar te krijgen.
We hebben ook bericht gekregen dat het logeerhuis dicht gaat (te duur).
Binnen Philadelphia zijn ze bezig om op een andere locatie een tijdelijke logeeropvang te regelen.
We zijn er nog niet als gezin aan toe om Lianne uit huis te laten gaan. Lianne geniet thuis heel erg van de lammertjes en van alles wat er op en rond de boerderij gebeurt. Elza, onze hond, is altijd bij haar in de buurt en laat van zich horen als je aan haar zit of als het niet goed met haar gaat.
De zorg en het oppassen (ogen voor en achter) maakt het soms wel eens zwaar, maar haar uitstraling, haar doen en laten maakt ook weer veel goed. Met dank aan onze Hemelse Vader, die ons de rust, kracht,liefde en vertrouwen geeft op die momenten dat wij het nodig hebben.

Familie Barneveld

BN'ers zetten schop in de grond

Tijdens de collectegang voor de NSGK doneerde ook Barry Atsma in de collectebus van Paula van der Laan, moeder van Linde Miedema. Barry stond open voor een bezoek aan Heythuysen en plantte de 'Rett meisjes hebben een streepje voor bij Barry Atsma' Seringenboom op Tweede Paasdag, 21 april 2014.

Jon van Eerd vroeg via Twitter en Facebook aandacht voor de meisjes met Rett syndroom. Ditmaal betrok hij Lucie de Lange, Arie Cupé, Margo Dames en andere leden van de cast van zijn 'Harrie en twee meesters' door met hen op 10 april 2014 gladiolen te planten.

Enquête Communicatie en Oogbesturingssystemen

Het onderzoek van onze vereniging in samenwerking met het Rett Expertise Centrum vordert uitstekend.
De eerste resultaten worden toegelicht op de studiedag van 6 september a.s. over communicatie en oogbesturingssytemen.
Uiteraard wordt er ook verslag gedaan in de eerstvolgende uitgave van de pRettpraat.

Wij willen de ouders die al de moeite hebben genomen de vragenlijst in te vullen hiervoor van harte bedanken. Tevens willen wij van de gelegenheid gebruik maken om de ouders die dit nog niet hebben kunnen doen, te verzoeken om alsnog de vragenlijst in te vullen. Zie hiervoor de link op de website van de vereniging. Het is voor de vereniging van belang om een zo goed mogelijk beeld te krijgen van de Nederlandse situatie. Indien er onduidelijkheden zijn of u andere vragen heeft, kunt u mij (g.townend@maastrichtuniversity.nl) en/of de vereniging (info@rett.nl) altijd benaderen.

Met vriendelijke groet,
mede namens Mariëlle van den Berg
Gill Townend, Rett Expertise Centrum Maastricht

Pien & Polle
spe©ial kidswear

Mag ik me even voorstellen?

Ik ben Monique van Oijen de moeder van Oliver, Amber en Eline die het Rett-syndroom heeft. Aangezien ik zelf voor Eline geen leuke, stoere, betaalbare aangepaste kleding kon vinden, heb ik besloten het zelf op de markt te brengen met Eline als grootste inspiratie bron. In 2007 ben ik gestart met een webwinkel: Pien & Polle spe©ial kidswear met aangepaste kleding voor kinderen en jong volwassenen met een beperking. Een groot aantal ouders heeft de weg naar onze webwinkel gevonden. Inmiddels hebben we een leuke collectie die de dagelijkse zorg voor jullie kinderen wellicht kan vergemakkelijken.

De collectie van Pien & Polle bestaat o.a. uit:

Diverse waterdichte slabbers. Ondergoed tegen kleine ongelukjes.

Aangepaste broeken waar de luier gewoon in past.

Diverse waterdichte sjaaltjes om de kleding te beschermen tegen kwijlen.

Aangepaste zwemkleding met incontinentiebroekjes.

Grote slaapzakken (maat 1.20 t/m 2.00) Ook met rits op de rug.

Pyjama's met een rits op de rug om te voorkomen dat uw kind zich uitkleedt.

Neem vrijblijvend een kijkje op mijn website of maak telefonisch een afspraak voor een bezoek aan onze winkel. U bent van harte welkom!

Pien & Polle spe©ial kidswear
Molenlaan 39E
2251 CC Voorschoten
Telefoon: 071-5611000
info@pienenpolle.nl
www.pienenpolle.nl

Spreekbeurt Rett Syndroom

Hallo, ik ben Kiana Steenwijk en ik zit op de Maria Montessori school in Den Haag en ben 10 jaar. Van school moest ik een spreekbeurt doen en ik heb toen besloten om het over het Rett Syndroom te doen. Ik dacht dat dit geen makkelijke spreekbeurt zou worden, maar toch wilde ik dit graag doen.

Ik heb namelijk een tante van 36 jaar met het Rett Syndroom, ze heet Ilonka en mijn tante is mijn alles. Ik zorg altijd heel goed voor haar en help haar met van alles. We hebben samen altijd veel lol. Gelukkig kan mijn tante nog wel een soort van 'ja' zeggen met haar ogen. Ik heb van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging een hoop informatie gekregen, dus het is gelukt om daar een goede spreekbeurt van te maken. 19 mei heb ik mijn spreekbeurt gehouden en mijn tante ging samen met mijn oma mee naar mijn school voor de spreekbeurt. Ik vond het best spannend, maar gelukkig was mijn tante bij me. Zij vond het ook heel leuk.
Bij ons op school hebben we geen cijfers, we hebben sterren: 1 ster is slecht, 2 sterren is onvoldoende, 3 sterren is voldoende, 4 sterren is goed en 5 sterren is zeer goed. Ik heb 5 sterren gehaald, dus een zeer goed.

Veel liefs Kiana

Hartendekens

Deze "hartendekens" worden gemaakt voor kinderen die een stukje liefde en warmte nodig hebben in een moeilijke tijd.

Een aantal dames haken de zogenaamde "granny's". Dit zijn kleine vierkante haakpatronen, die worden samengevoegd tot een mooie deken. Deze deken, met liefde gemaakt, wordt gegeven aan kinderen die langdurig of ernstig ziek zijn. De dekens kunnen worden aangevraagd door ouders, familie of vrienden van het kind. Je kunt kiezen voor verschillende kleuren combinaties; paars/grijs/wit... groen/grijs/wit... blauw/grijs/wit... roze/grijs/wit. Of een combinatie hiervan.
Het aanvragen van een deken kan via hartendekens@hotmail.com.
Er zijn geen kosten aan verbonden.

Dekens met een hart, voor als het leven soms hard is.

Uit Als Thuis

"Voor vakantie zijn er twee recepten die succes verzekeren; het moet helemaal anders zijn dan anders, of precies als altijd."

Wil je graag in Nederland op vakantie, maar staat er in de accommodatie geen juiste zorgvoorziening, dan biedt Uit als Thuis uitkomst.
Leonieke Wiertz, moeder van de 17-jarige Marilou, met Rett syndroom, wil ouders met hun gehandicapte (jongvolwassen) kind een onbezorgde vakantie laten beleven in bestaande reguliere accommodaties. Vaak is dat niet mogelijk door gebrek aan de juiste zorgvoorzieningen. Uit Als Thuis levert onder andere een verrijdbaar beukenhouten bed met een matrasafmeting van 90 bij 200 cm.
Het Uit als Thuis bed heeft een elektrisch verstelbaar hoog/laagsysteem met een borstwering van 70 cm vanaf het matras. Dit bed kan worden bezorgd op elke locatie in Nederland. In overleg kan Uit als Thuis ook voor andere hulpmiddelen zorgen, zoals een tillift, douchebrancard, rolstoelfiets en zwemhulpmiddelen. Leonieke weet als geen ander hoe moeilijk het kan zijn om als bijzonder gezin toch "gewoon" op vakantie te kunnen gaan. En hoe belangrijk het is om toch even het alledaagse te kunnen ontvluchten. Met haar kennis en ervaring is zij in staat de noodzakelijke aanpassingen op uw vakantieplek te realiseren.
Kijk voor meer informatie op www.uitalsthuis.nl.

CDKL5 Syndroom

Het verhaal van CDKL5 begint bij het Rett Syndroom, beschreven door Andreas Rett, in 1966. In 1999 is gebleken dat het Rett syndroom werd veroorzaakt door mutaties in een gen op het X-chromosoom, de zogenaamde X-gebonden MECP2-gen.

In de jaren 1980 en 1990 verschenen er verslagen over kinderen die een aantal overeenkomstige kenmerken hadden ontwikkeld als bij het Rett Syndroom, maar ook een aantal afwijkende symptomen hadden. Opvallend was dat ze niet een periode van normale ontwikkeling hadden, maar al in een vroeger stadium epileptische aanvallen ontwikkelde.
Ze hadden ook een mutatie van het MECP2 gen, en werden daarom gediagnosticeerd als zijnde "Atypische Rett Syndroom".
In 2004, werden door Dr. John Christodoulou en Dr. Vera Kalsceuer mutaties in CDKL5 (Cyclin-Dependant Kinase-Like 5) gevonden, die ernstige neurologische wanorde en ontwikkeling- achterstanden veroorzaakten. Het CDKL5 is een gen dat instructies geeft voor het maken van een eiwit dat van essentieel belang is voor een normaal hersenontwikkeling.
Over de functie van dit eiwit is nog maar weinig bekend, maar er wordt gedacht dat het een rol speelt in het aansturen of activeren van andere genen zoals het MECP2 gen (van het Rett Syndroom).
Op dit moment zijn er wereldwijd, ca. 200 diagnose CDKL5 bekend.

De kenmerken van CDKL5 zijn voor een groot deel hetzelfde als die van het Rett Syndroom. De volgende symptomen zijn specifiek bij CDKL5.

Milja van den Bosch

Milja is onze oudste dochter, zij is 6 jaar. Djune is haar jongere zusje van 3 jaar. Na een goede zwangerschap en een hele lange, zware bevalling is Milja geboren op 20-02-2008. De eerste dag had Milja een moeilijke start, maar daarna ging alles prima. Milja mocht, als een gezonde dochter, mee naar huis. Milja was het ideale kindje, super lief en tevreden.
Ze huilde zelden tot nooit en sliep al vrij snel door.
Toen zij 6 weken was, kreeg zij haar eerste epileptische toevallen. Alles stond op zijn kop. Ziekenhuisopnames, medicatie, angst en onzekerheid, de roze wolk was vervlogen.

Syndroom van West ?

De eerste diagnose die we te horen kregen was Syndroom van West. Dit was gerelateerd aan de vele epileptische toevallen die Milja had (en nog steeds heeft). Salaam krampen, tonisch clonisch, absence en alle variaties die je verder kunt bedenken. Dat betekent een continue zoektocht naar de juiste medicatie. Wat is het best passend medicijn, wat is het meest comfortabel voor Milja.

Op dit moment heeft Milja een cyclus van grote toevallen gedurende 2 dagen in de week en daarnaast dagelijks absences en stille insulten. Dat is veel en vaak, maar we proberen hier mee te leven. Dit lijkt op het beste van het slechtste. Het enige wat we kunnen doen is het toedienen van heel veel onderhoudsmedicatie. Om de toevallen te stoppen geven we Stesolid en Midazolam. Hierbij merken we echter dat er een snelle gewenning optreed en het daardoor minder effect heeft. Onze hoop is nu gevestigd op een Nervus Vagus Stimulator. Deze wordt binnen kort geplaatst.
De zoektocht naar een juiste diagnose ging door. Naast de epilepsie bleek dat haar ontwikkeling achterbleef. Feitelijk is deze gestopt toen zij zes weken jong was, gelijk met de aanvang van de epilepsie.
Toen Milja twee jaar was, kreeg zij de diagnose CDKL5, een variant op het Rett Syndroom.

CDKL5

Milja heeft inmiddels een PEG-sonde. De eerste tijd heeft Milja nog gemalen voedsel gegeten en dronk ze uit een fles. Dit werd steeds moeilijker, omdat haar slikreflex verstoord is. Toen Milja met het Ketogeen dieet bezig was, was het onmogelijk om alle voedingsstoffen binnen te krijgen. We waren nog niet toe aan het plaatsen van een PEG- sonde en Milja heeft toen een periode een neus sonde gehad. Door haar pleister allergie kon de neussonde niet blijven zitten en moesten we hem dagelijks 5x inbrengen om haar te voeden. Dit was bijna niet te doen voor haar en voor ons. Na een half jaar is er alsnog een PEG-sonde geplaatst, wat een enorme rust heeft gebracht binnen het gezin. Naast de sondevoeding krijgt ze nog 2 orale hapjes per dag. Zo kan ze heel erg genieten van een kroketje, geprakt met appelmoes.
Milja is nu 6 jaar, maar doordat haar ontwikkeling stagneerde toen zij 6 weken was is haar ontwikkeling gelijk aan die van een pas geboren baby. Milja kan bijna niets. Ze kan niet zitten, ze heeft geen romp of lichaamsbalans en ze heeft geen handfunctie. Dat is toch een verschil met de meeste Rett meisjes, waarbij de ontwikkeling een paar maanden later stagneert. Haar visus is enorm afwijkend. Dit is één van de specifieke CDKL5 symptomen. Bijzonder èn moeilijk is het feit dat Milja geen emoties toont. Zij lacht niet (meer) en zij huilt niet.

Communicatie

Voor een buitenstaander lijkt het alsof Milja in haar eigen wereldje leeft, maar het tegendeel is waar! De mensen die haar goed kennen en bij wie ze zich fijn voelt, weten dat ze geniet van aandacht, het erbij zijn en vooral van lichamelijk contact.
De communicatie tussen Milja en haar zusje Djune is uniek!! Djune kan ons vaak dingen vertellen over Milja waar wij geen idee van hebben. Ik zal een voorbeeld geven om een idee te krijgen: Djune komt naar ons toe met de mededeling dat Milja pijn aan haar wang heeft, we gaan kijken bij Milja, maar kunnen totaal niks zien. De dag erna heeft Milja een rode, geïrriteerde wang! Hoe Djune communiceert met Milja is nog niet duidelijk, maar dat ze elkaar begrijpen staat vast. Samen met Stichting MILO hebben we

- De meeste kinderen met de diagnose CDKL5 hebben bijna constant moeilijk behandelbare epileptische aanvallen. Deze starten in de eerste levensmaanden van het kind. Wel zijn er medicijnen voor epileptische aanvallen, maar door de afwijking aan dit gen dienen de hoeveelheden en soorten medicijnen bijna constant aangepast te worden.
- Er zijn momenten van "aanval-vrij", maar deze zijn in de regel van korte duur. Van een paar weken tot een paar maanden. De epilepsie komt daarna vaak in een andere vorm terug die vaak nog moeilijker te behandelen is.
- Meestal zijn kinderen met het CDKL5 syndroom ook slechtziend. Na controle blijkt het oog geheel intact te zijn en zijn bij de ogen geen bijzonderheden te ontdekken. Dit probleem ligt dan niet bij de ogen, maar in het visuele deel van de hersenen, een Corticale/
- Cerebrale visusstoornis (CV).
- Kinderen leven in hun eigen wereldje en hebben niet altijd behoefte aan contact met anderen. Ze maken weinig oogcontact en zijn vaak overgevoelig voor aanrakingen.
- Jonge kinderen met CDKL-5 hebben vaak een lage spierspanning. Ze voelen slap aan en moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden.
- Wanneer kinderen ouder worden, kan er spasticiteit ontstaan in de armen en benen. Deze voelen stijver aan en kunnen minder makkelijk gebogen worden. Kinderen houden hun armen vaak gebogen met hun handen in vuisten, terwijl de benen juist gestrekt worden of voor elkaar gekruist worden.

Bronnen voor de tekst; www.kinderneurologie.eu, www.CDKL5UK, www.CDKL5NL

In deze pRettpraat kunt u kennismaken met Milja en de zusjes Mirthe en Veerle. Hun ouders vertellen trots over hun prachtige dochters en nemen u mee in hun leven met CDKL5. Een variant op het Rett Syndroom, met overeenkomsten èn specifieke symptomen en variaties.

gezocht, o.a. door video-opnamen, naar de communicatie van Milja. Milja begrijpt de gesproken taal, alleen is het voor haar bijna onmogelijk om te reageren. De informatie komt vertraagd bij Milja binnen, dat kan 10 seconden duren, maar ook een minuut. Daarnaast reageert Milja op lichaamgebonden niveau en vraagt het veel inzicht om haar "te kunnen lezen". Zo bijt ze bijvoorbeeld op haar vinger, als teken van ongenoegen. Ze kan haar hoofd iets op heffen als ze het er mee eens is. Zij gebruikt klanken, het verschil in toon- hoogte vertelt hoe zij zich voelt, tevreden of niet. Zij heeft echt een eigen willetje en neemt niet met alles genoegen. Zo kan zij bijvoorbeeld haar knieën stevig bij elkaar houden... geen zin om verschoont te worden! Als ze contact wil en in haar bedbox ligt, schopt ze tegen de deur en maakt geluidjes om ons te roepen.
De volgende stap met MILO zal zijn om deze communicatie ook op school in te zetten. Dat ook zij leren kijken, zien en begrijpen wat Milja zegt. Er zal aandacht worden besteed aan een stappenplan en voorspelbaarheid. Op die manier wordt voorkomen dat de dag Milja "overkomt", maar dat zij er bewuster aan kan deel nemen.

School

Milja gaat al 2 jaar naar de ZMLK school. Zij is op ons verzoek nog wel leerplichtig. De school is op loopafstand, dit was een van de belangrijkste overwegingen om Milja niet naar een KDC te laten gaan. De klas is ingedeeld op zorgbehoeften. Milja heeft het naar haar zin en ik kan in geval van nood binnen een paar minuten bij haar zijn. Op school krijgt Milja 2x per week fysiotherapie, zij zwemt en alle nodige therapieën zijn aanwezig. Het is een school waar medisch veel mogelijk is. De zorg die niet binnen het aanbod van de school valt, zoals sondevoeding en verschonen worden uitgevoerd door bekwame en bevoegde begeleidsters. Zij worden vanuit het PGB van Milja betaald.

Uniek en onvervangbaar

Ondanks de rollercoaster waar we vaak in belanden, ziekenhuis in en uit, daarbij alle angst en onzekerheid of ze het wel haalt, hebben we geleerd te genieten van alle fijne en goede momenten die Milja ons geeft. Of te wel PLUK DE DAG!
We genieten van alles wat ze wel kan of ze nog aangeleerd heeft in de afgelopen jaren en we proberen niet te veel stil te staan bij de dingen die ze niet kan.
Milja is uniek en onvervangbaar voor ons. Als wij het even zwaar hebben, geeft zij ons wel weer energie om door te gaan, door ons een hart vol met liefde te geven als ze intens geniet van knuffelmomenten op schoot of een vreugdekreet als ze voor op de fiets zit. Dan weten we weer; HIER DOEN WE HET VOOR. De liefde en dankbaarheid die we van Milja krijgen is intens en puur.

Petra en Iwan

vervolg op pagina 48 →

Mirthe en Veerle Molenaar

2 zusje met CDKL5 Syndroom

Hoi, wij willen graag ons gezin aan jullie voorstellen. Martijn en Esther Molenaar, de trotse ouders van twee bijzondere dochters, Mirthe (8) en Veerle (1) en hun stoere broer Jurre (3). Wij wonen in Enschede. Zowel Mirthe als Veerle hebben het CDKL5 syndroom (atypische variant van het Rett syndroom).

Epilepsie

Mirthe werd op 17 november 2005 geboren met behulp van een vacuümpomp. Ze was slap, maar de artsen dachten dat het kwam door de pijnmedicatie die mama had gekregen. Die nacht is Mirthe met wat hulp goed door gekomen en mocht ze mee naar huis. Eenmaal thuis wilde ze niet goed drinken en huilde ze veel. Na drie dagen werd Mirthe weer opgenomen in het ziekenhuis. Ze dronk niet meer en was meer dan tien procent afgevallen. Op de neonatologie afdeling kreeg ze een sonde om toch voeding binnen te krijgen. Na een week trok ze de sonde er zelf uit en begon ze zelfstandig te drinken.

Na ongeveer 8 weken kreeg ze haar eerste epileptische aanval en zijn we direct naar het ziekenhuis gegaan.
We hadden een filmpje van de toeval gemaakt om aan de dienstdoende neuroloog te laten zien. In het ziekenhuis van Enschede wisten ze niet goed wat ze voor Mirthe konden doen en omdat de kinderarts aan een stofwisselingziekte dacht, werden we naar Nijmegen doorgestuurd. Mirthe was toen 3 maanden oud.

Diagnose

In Nijmegen werd Mirthe getest op Rett Syndroom, maar dat werd niet gevonden. De epilepsie bleef en de neuroloog verwees ons door naar SEIN epilepsiekliniek in Zwolle.
In die tijd hebben we vele soorten antiepileptica uitgeprobeerd en kreeg ze een PEG-sonde. Mirthe werd toen getest op CDKL5. In het voorjaar van 2008 hadden we eindelijk een diagnose!

Leef met een lach, Geniet en Pluk de dag!

Een broertje !

Op 15 juli 2010 werd Jurre geboren, een vrolijke baby, daar putten wij onze energie uit.
In 2011 ging het zo slecht met Mirthe dat ze een aantal maanden in Zwolle opgenomen werd en ze ook de weekenden niet meer thuis kwam. In die periode zijn we gestopt met het ketogeen dieet.
Wonder boven wonder kwam Mirthe daar heel sterk weer uit en werd Mirthe een heel ander kind, veel alerter en vrolijker.

En een zusje, Veerle

Op 24 juli 2012 werd Veerle geboren.
Zij was een hele andere baby dan Mirthe, ze had een goede start en dronk goed. Veerle huilde wel heel veel, terwijl Mirthe dat juist niet deed.
Om te kijken of Veerle ook het CDKL5 gen had werd er bloed uit de navelstreng genomen en opgestuurd. Na 4 weken kregen wij de uitslag. Veerle had de zelfde mutatie-fout als Mirthe. Daar had niemand rekening mee gehouden, want er was geen herhalingskans aanwezig.
Net als Mirthe kreeg Veerle na ongeveer 8 weken epilepsie. Bij Mirthe begon de epilepsie na haar eerste inenting. Veerle had deze "koppeling" niet omdat we bij haar de inenting hadden uitgesteld.

SEIN

In januari 2013 werd Veerle voor de eerste keer opgenomen in Zwolle, want de epilepsie beïnvloedde haar ontwikkeling. Daar werden meerdere anti-epileptica uitgeprobeerd en ze verbleef er 14 weken, een hele lange periode.
Veerle heeft inmiddels ook een PEG-sonde, want we weten dat ze op den duur minder goed gaat eten.
De meeste zorgen maken we ons over de epilepsie. Een aanval is elke keer weer verschrikkelijk en je wilt zo graag wat doen, maar dat gaat niet. Iedere keer sta je machteloos toe te kijken. Met Veerle gaat op dit moment niet zo goed. Met Mirthe gaat het nu beter, ze heeft ongeveer 5 epileptische aanvallen per week.

Mirthe gaat 4 dagen in de week naar een medisch kinderdagcentrum "de Klimop". Veerle gaat hier ook 1 dag naar toe, op dinsdag gaan ze samen met de taxi en zitten dan bij elkaar in de groep "de Vlinders". Jurre gaat naar de peuterspeelzaal. Mirthe gaat om de 2 weken een weekend logeren op een logeergroep van de Twentse Zorgcentra.

Samen zorgen

De zorg voor de meiden doen we zelf. Ouders/familie of vrienden/buren passen af en toe op als we samen wat hebben bijv: besprekingen, verjaardagen of theaterbezoeken. We hebben ons eigen team aan specialisten waar wij veel aan hebben. Dit team bestaat uit onze kinderarts en neuroloog, maatschappelijk werk, ergotherapeut, fysiotherapeut, logopedist en begeleiding van Bartimeus (dit omdat onze beide meiden CVI= Cerebrale Visus Stoornis, hebben). Hier over zijn wij zeer tevreden.

We hebben een vast contactpersoon van de gemeente voor aanpassingen. In 2009 hebben we ons huis laten aanpassen, zodat Mirthe beneden kon slapen. In 2013 hebben we de plafondlift aangepast, omdat Veerle nu ook beneden slaapt.
We hebben een aangepaste bus, maar die is nu al weer te klein voor ons. We zijn weer op zoek naar een alternatief.

Hecht gezin

Het syndroom van onze meiden heeft ons leven flink beïnvloed. Je kunt niet spontaan weg gaan, je moet overal aan denken, medicatie, voeding, enz. Als één van de meiden in Zwolle ligt, kunnen we 3 keer per week op en neer voor bezoek èn wegbrengen/ophalen voor het weekend. We zijn een bijzonder en hecht gezin. En genieten van alle kleine dingen. Een lach van de meiden maakt onze dag al goed. We gaan er ook op uit, we hebben een caravan op een vaste plek in Buurse. Hier kunnen we lekker genieten van ons gezin en de natuur. Ook genieten we van de vakanties in de Ronald Mc Donalds vakantiehuizen. Bijzondere plekken waar mooie vriendschappen zijn ontstaan.
Ons motto; "Leef met een lach, Geniet en Pluk de dag!"

Martijn en Esther Molenaar

"Ik wil een item waarin mensen zich uitspreken over hun voorkeuren. Een luchtig stukje, geen heel verhaal". Aan het woord is Yolanda, redacteur van dit blad. "Kijk maar in 'Volkskrant Magazine', daar ligt mijn inspiratie"; vult ze de opdracht aan. Vooruit dan maar. 'Smaakmakers' is een rubriek waarin Rett-meisjes aangeven wat ècht mooie of handige spullen zijn en wat leuke activiteiten zijn om te ondernemen. Natuurlijk vragen we ze ook om geheime liefdes met ons te delen of hun voorkeur uit te spreken voor mensen uit hun omgeving.

Smaakmakers

In deze editie van 'Smaakmakers' nemen we een kijkje in het leven van Indy, de nu 11-jarige dochter van Pascal en Samone Godschalk, en tweelingzus van tweelingbroer Jesse. Het gezin Godschalk woont in het plaatsje Nieuw-Dijk, gelegen nabij Didam.

Mode

Het antwoord klinkt bijna als een verontschuldiging als aan Samone gevraagd wordt waar ze de kleding voor Indy haalt. "Daar heb ik geen vaste winkel voor", is de reactie van Samone, "ik kijk gewoon waar ik wat leuks kan kopen. De schoenen die Indy meestal draagt, komen van Twins of Giga. 'Voor Twins geldt dat ruwe, stoere, stevige materialen ervoor zorgen dat de schoen je uitdaagt om ieder avontuur aan te gaan', zo is te lezen op de site www.twins-tracksyle.nl. Duidelijk een merk dat hoort bij de ondernemende Indy. Het merk Giga accentueert het meisje in Indy door hippe details zoals gespen en kleurrijke stiksels. Een onzichtbare stootrand zorgt ervoor dat de schoen mooi blijft, ook bij het klauteren over bomen. (www.gigagaaf.nl)

De naaimachine

Samone maakt veel hulpmiddelen zelf. Zo slaapt Indy 's nachts in een zelf op maat gemaakte slaapzak en draagt ze, als het koud is, wanten die dusdanig gemaakt zijn dat ze om de handen van Indy blijven zitten. Een zelf ontworpen voetenzak zorgt er voor dat ook in de wandelwagen de voeten van Indy het behaaglijk hebben. Samone;."Als ik iets heb bedacht en het niet kan kopen, dan maak ik het zelf. Ook jassen en kleding maak ik zelf". Soms is het noodzakelijk om kleding, in verband met bijvoorbeeld de luiers, een maatje groter te kopen. "Dan pas ik het gewoon weer aan", aldus Samone.

Tom

Nee, Tom is niet de naam van een vriendje. 'Tom' is de naam van het type hooglaag bed waarin Indy slaapt. Slaapt ze niet dan kan ze veilig rondspringen in dit bed. Dankzij tweedelige vouwschuifdeuren, de zijhekken en de flexibele verstelmogelijkheden biedt dit ledikant ook een uitstekende ondersteuning bij therapie en verzorging. Het bed is in verschillende afmetingen leverbaar. www.savi.de.

Communiceren

Meisjes met het syndroom van Rett communiceren vooral met hun ogen. Zo ook Indy. Ze maakt contact door naar iemand toe te lopen en vervolgens tegen die persoon aan te gaan staan. Ze kijkt die persoon aan en als de blikken elkaar gevonden hebben dan verschijnt er een brede lach op haar gezicht. Krijgt ze de gevraagde aandacht niet dan trekt ze aan je oren, geeft je zachte tikken of gaat lachen. Dit alles tot ze de gevraagde aandacht krijgt.

Pecs

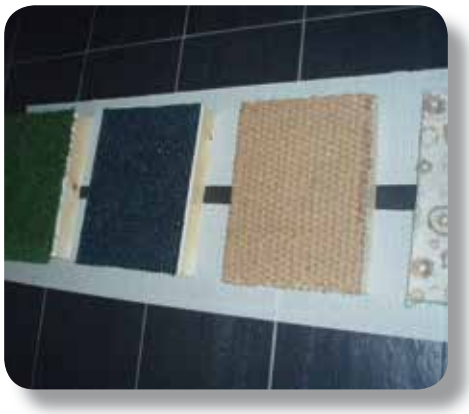
"Communiceren doen we ook met pecs", aldus Samone, "dat zijn foto`s van bijvoorbeeld broodbeleg, fruit, drinkbeker, toilet, speelgoed of buitenspeeltoestellen". Om Indy een keuze te laten maken worden er drie foto's aan haar getoond. Kiest ze niet, dan staat haar voorkeur er niet bij. De pecs worden dan gewisseld totdat ze een keuze heeft gemaakt.

Kieslijn

Het is niet altijd duidelijk waarom Indy boos is. Pascal en Samone hebben daarom dan ook een 'kieslijn' gemaakt. Aan de lijn worden dan een aantal afbeeldingen gehangen van bijvoorbeeld activiteiten, eten of drinken. Pascal: "We vragen dan aan Indy wat er aan de hand is, en laten haar een afbeelding pakken. Meestal lukt het om haar zo te begrijpen en haar rustig te krijgen".

Jesse

Jesse en Indy zijn een tweeling en hebben dan ook een heel speciale band met elkaar. Alhoewel Indy niet kan praten, lijken ze elkaar wel heel goed te begrijpen. Waar Jesse is, is Indy ook. Ze zorgt dat ze altijd bij hem in de buurt is, zodra hij thuis komt van school. Met regelmaat zijn ze samen aan het 'keten' op de bank. Krijgt Jesse op z'n kop, dan wordt Indy boos. Samone: "Ja, Indy wordt dan boos op mij; geweldig toch!". "Maar als Indy boos is, dan kan hij haar ook altijd weer vrolijk krijgen", vult Pascal aan, "Jesse is een kanjer om hoe hij met zijn zus omgaat, en daarom zijn we erg trots op hem".



Loopplank

Indy is mobiel. Ze houdt van wandelen in het bos, fietsen, zwemmen, over muurtjes en boomstammen lopen en springen op een trampoline of bij gebrek daaraan, op een bed. Om mobiel te blijven, worden er verschillende hulpmiddelen gebruikt. Zo hebben Pascal en Samone een 'loopplank' gemaakt waarop verschillende materialen zijn bevestigd. Zo stapt ze van de ene ondergrond op de andere. Opvallend is dat ze een voorkeur heeft voor ruwe materialen. Samone: "Ook laat ik haar, om haar beenspieren te oefenen, over een grote, platgelegde, zitzak lopen". Tijdens de lunch, op school, zit Indy op een grote bal. "Doordat ze steeds haar balans moet zoeken worden haar rugspieren getraind", aldus Pascal, "en dit alles doet ze met veel plezier".

Duo-fiets

Zelfstandig fietsen kan Indy niet, maar voorop de tandem van Huka, model 'co-pilot' (www.huka.nl) lukt dat prima. Ze hopen over een tijdje een grotere fiets te mogen ontvangen. Dat wordt de 'duofiets' van Van Raam (www.vanraam.nl). De 'duofiets' van Van Raam biedt veel mogelijkheden zodat hij volledig naar de behoefte van de gebruiker kan worden aangepast. Er is zelfs een deelbare variant die op een fietsendrager getransporteerd kan worden.

'The little mermaid'

Een echte aanrader is de musical 'The little mermaid'. Samone en Indy hebben de musical in 2012 gezien. Samone: "Ik vond het echt een moeder-dochter moment. Het was prachtig om te zien hoe Indy genoot van de muziek en van alles om haar heen. Een mooie en ontroerende belevenis die zo speciaal was dat ik er traantje om heb gelaten". Helaas is het niet meer mogelijk om de musical te gaan zien, maar Indy en Samone bladeren nog met regelmaat door het bij de musical behorende boekje. Samone: "Indy lijkt zich nog veel te herinneren".

Masker

Indy is een 'forcefull breather'; snel en krachtig ademhalen gevolgd door een ademstop. Vier maal per dag moet ze een masker op om te 're-breathen'. Dit is te vergelijken met het gebruik van een zakje in het geval van hyperventilatie. Indy krijgt dan het masker 8 minuten op om zo haar CO_2- waarde weer op pijl te brengen. Pascal;" Het masker werkt uitstekend en ze heeft er geen last van".

KHW Snow Comfort

Als smaakmaker mag de KHW Snow Comfort niet ontbreken. De slee kan met twee personen worden gebruikt. Eén persoon zit en de ander staat achter op een sta-plateau (www.khw-geschwenda.de). Pascal:" Als we een heerlijke, koude winter hebben met ijs en sneeuw, dan maken we Indy deel van de ijs- en sneeuwpret. Ze kan niet schaatsen en dus hebben wij deze geweldige slee voor haar, zo kan ze dan toch lekker met ons mee". Pascal en Samone zijn trots op hun kinderen en ze genieten van al de dingen die ze met het hele gezin mogen en kunnen doen. Een sportief en creatief gezin, niet enkel omdat het moet, ook omdat het leuk is.

Onze Zus

Broers en zussen over hun zus/ zusje met het Rett syndroom

Pleun en Babet

Hoi, ik ben Babet, ik ben 12 jaar en hou erg van voetbal en zingen. Ik zit in groep 8 van de Binnenmeer in Uitgeest. Dat ligt tussen Alkmaar en Beverwijk . Ik ga iets vertellen over mijn zusje Pleun. Ze is 7 jaar en dus mijn lieve, kleine zusje. We hebben ook nog een broertje van 3, Dries!!

Pleun

Ik zal maar eens over Pleun gaan beginnen. Pleun zit op school bij Dynamica in Koog a/d Zaan. Ze zit daar samen met Evi, een ander meisje met Rett uit Uitgeest. Samen worden ze iedere schooldag opgehaald met een bus. Pleun kan niet lopen en praten en we moeten haar overal mee helpen. Maar je ziet van de buitenkant niet dat ze zo is. Af en toe denk ik, 'wat wil je nou zeggen?' We hebben op school elk jaar een schoolfoto en aan het eind van de dag mogen we alle broertjes en zusjes die ook op dezelfde school zitten uit de klassen halen. Een jongen uit mijn klas zei toen de klas bijna leeg was: "Babet, moet jij ook niet naar beneden? oh sorry." Dat vind ik wel heel jammer, maar ik heb altijd heel veel steun aan mijn vriendinnen die zeggen dan meestal: 'Ik zou wel een keer met je willen ruilen....' Er zijn ook echt hele leuke dingen, bijvoorbeeld zoals de hele dag lachen en met haar spelen. Pleun en ik luisteren vaak samen muziek. Daarover vertel ik zo meer.

Wil je ook in de rubriek **Onze Zus?**
Mail naar info@rett.nl

Bij ons thuis

Thuis hebben we veel aanpassingen voor Pleun. Er is ongeveer 3 jaar geleden een grote aanbouw voor Pleun gebouwd aan ons huis. In het nieuwe gedeelte zit een soort Loungehoek, Pleun haar nieuwe kamer (die is super mooi, gezellig en ook heel groot!) en een badkamer. Er zijn ook veel andere dingen gekomen, zoals een grote tillift die door haar hele kamer en door de badkamer gaat. Voor als ze te zwaar wordt om te tillen. In de badkamer hebben we een verhoogd bad en een grote spiegel. Pleun moet altijd lachen als ze zichzelf ziet.... In de Loungehoek hebben we een heel dik matras, daar ligt ze meestal op. Naast het matras hangt een bord met 4 speelgoed borden. Daar zitten allemaal kralen en balletjes in. We hebben ook nog een hele grote schommel, een soort hangmat, maar dan groter. Naast de mat en het bord is ook een televisie. Pleun en ik kijken vaak samen televisie of liggen in de schommel.

Muziek

Pleun houdt super veel van muziek. Ze begint altijd meteen te stralen als ik of mijn moeder een liedje zingen. Ze luistert ook vaak naar Woezel en Pip, Jip en Janneke en de Cliniclowns, bijvoorbeeld liedjes van circus Boemtata. M'n broertje leert ook veel liedjes en als hij (bijna onverstaanbaar) zingt, zit Pleun aandachtig te luisteren.

Naar buiten!!

Pleun vind het ook altijd super leuk om naar buiten te gaan. We hebben sinds 2013, ongeveer anderhalf jaar, een rolstoelfiets. Hij is elektrisch en gaat dus best wel snel. Haar eigen zitting van haar rolstoel kunnen we overzetten op de fiets. We hebben sinds kort ook speciale wielen voor op het strand, hoe harder het waait of regent, hoe leuker Pleun het vindt.
Ik hoop dat jullie nu ook een beetje weten hoe het bij ons thuis is. Het was super leuk om dit te schrijven.

Groetjes Babet

Gedicht van Babet voor haar zusje Pleun

Pleun je bent lief,
daarom deze brief.
Ik zal zeggen wat ik zo bijzonder
aan jou vind,
je bent gewoon een lief kind.
Waar je graag naar kijkt zijn Woezel
en Pip,
je bent ook nooit sip.
Je zit op een speciale school,
maar daar heb je ook veel lol.
Spelen kan ik niet met jou,
maar vergeet niet dat ik van je hou.