januari 2014

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

pRettpraat 47

Even voorstellen:

Xanthe van Tol

Hoi! Ik ben Xanthe van Tol, in juli alweer 6 jaar geworden en trotse, grote zus van Elin (4) en Julian (1). Samen met m'n broertje, zusje, papa en mama woon ik in Badhoevedorp, dat ligt tussen Amsterdam en Schiphol. Sinds 30 september 2010 weten we dat ik het Syndroom van Rett heb. Ik was toen dus al ruim 3 jaar! Mijn verhaal van toen tot nu, zal mama verder vertellen...

De eerste vraagtekens

Wat waren we blij en dankbaar toen we, na precies 9 maanden, een prachtige dochter kregen. We hadden ons geen mooiere baby kunnen wensen en ze was zo heerlijk rustig en tevreden. We hoorden haar nooit, alleen als ze wilde eten. Ons geluk kon niet op!
Na 4 maanden gingen we een weekje weg, naar Overijssel met z'n drietjes. Tijdens een avond in het huisje, begon Xanthe te huilen. En zo hard en intens, dat we na een tijdje echt niet meer wisten wat we ermee moesten. Ze wilde niet drinken, niet slapen, niet wakker zijn... we probeerden alles, voelden ons zo overrompeld, maar Xanthe bleef huilen. Eenmaal thuis bleef dat intense huilen en dan voornamelijk voor het slapengaan. Na overleg met het consultatiebureau besloten we om haar in te gaan bakeren. En dat hielp, hoewel ze bleef huilen, maar lang niet zo intens en lang als zonder de bakerdoeken. Verder bleef ze een gezellig meisje en ze ontwikkelde zich prima. Alleen het leren lopen, dat duurde wat lang en wat daarbij opviel, was dat ze het heel erg eng vond om los te lopen. Ze deed het wel, maar met haar oogjes dicht van de spanning. Uiteindelijk liep ze helemaal goed en vrolijk los toen ze 1,5 jaar was. En toch kregen we langzamerhand een onderbuik gevoel... want vooral met haar handjes deed ze niet veel en woordjes zeggen deed ze helemaal niet. Maar door zowel de juffen van de crèche als het consultatiebureau werden we steeds gerustgesteld. 'Als ze naar de peutergroep gaat, dan trekt ze zich wel op aan de andere kindjes'. Maar dat gebeurde dus niet.

vervolg op pagina 3 →

Inhoud

1 Even voorstellen: Xanthe van Tol
2 Voorwoord
4 Even voorstellen: Tara van Mierlo
5 Promotie Eveline Hagebeuk

Dossier Epilepsie of Rett toeval
6 De oorsprong van een aanval
8 Rett met epilepsie en/of adem-toevallen, wat kun je doen?

13 Rett-ambassadeurs Huub Stapel en Hadewych Minis
14 Uit de Weblog van... Famm
15 "Ster voor een dag" op Duinrell Dreamnight at the Museum
16 Verslag van de "3rd European Rett Syndrome Conference Maastricht
20 Tara van Mierlo, de medische zoektocht
22 Emotionele instabiliteit?
23 Column Mirjam: Ziekenhuis in ziekenhuis uit
24 Sponsoracties

Dossier MECP2 duplicatie syndroom
26 Romy
28 Stan

31 Rett familiedag 2014, 21 juni 2014

Dossier Communicatie
32 Napraten over Communicatie
33 Esmee vertelt over hippotherapie

34 Europa... Hongarije
36 Sponsoracties
40 Column Aagtje: Het effect van Artane
41 In memoriam: Anaïs van Essche
42 Even voorstellen Gill Townend
43 Us Dream viert feest
44 Smaakmakers
46 Update Scoliose onderzoek
47 Portrettenboek
48 Onze zus

Agenda

21 juni 2014
Rett familiedag, "de Gaard"
in Heythuysen.

Voorwoord

"I hope that life with Rett is boring" mailde Meir Lotan mij eens, en ik begreep wat hij wilde zeggen en stemde in. Natuurlijk is het fijn als het stabiel gaat, als we even niet voor verrassingen staan en we kunnen zeggen "het gaat goed". Maar boring... dat is het afgelopen jaar niet geweest! Zo aan het einde van het jaar kunnen we terugzien op vele bijzondere evenementen. Wat waren het er veel en wat een enthousiasme en betrokkenheid was er bij zo velen.

De inzet van bekende en nieuwe ambassadeurs, twee promoties en de grote opkomst op de cabaRett-avond, op het spinning weekend èn op het Europese Congres doen ons goed. Dankbaar zijn we voor zoveel betrokkenheid. Dankbaar zijn we ook omdat, zoals op het Europese congres duidelijk werd, wij in vergelijking met andere landen veel voor onze dochters mogelijk kunnen maken. En dat we met elkaar verder komen.

Met de opbrengst van vele geweldige sponsoracties is het mogelijk vooruit te kijken en plannen te maken voor de komende jaren. Plannen zijn er voor onderzoek in samenwerking met het expertisecentrum en voor verbetering van de ondersteuning in het gebruik van communicatiemogelijkheden. En ook zijn er al weer voorbereidingen voor een bijzondere familiedag in 2014. Het belooft er een met een gouden randje te worden...

En terwijl wij druk zijn met terugkijken en vooruitzien, zit onze dochter naast mij 'in het nu' te zijn. Daar valt wat van te leren; in het nu zijn en genieten van het moment. Gewoon even rustig aan tafel zitten en een broodje eten, verder nix. Af en toe is "boring" ook best fijn.

Dus wens ik u, namens het NRSV-bestuur, een voorspoedig, maar ook af en toe heerlijk saai 2014 toe.

Mariëlle van den Berg

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.

→ *vervolg van pagina 1*

Even voorstellen: Xanthe van Tol

Zoektocht

Inmiddels zwanger van een tweede kindje werden de zorgen om Xanthe groter. Mensen vonden haar autistisch en ook het consultatiebureau ging hier van uit. Zelf hadden we onze twijfels, want hoe kon ze veranderen van een gezellige, vrolijke baby in een autistisch, schreeuwerig peutertje? Via een orthopedagogisch centrum gingen we een uitzoekmodule traject in. Elin was toen al geboren. Na die 6 weken werd ons verteld dat ze zeker niet aan autisme dachten, maar dat het waarschijnlijk 'erger' zou zijn. Bijvoorbeeld een stofwisselingsziekte of het Rett Syndroom. Daar zaten we dan, helemaal overrompeld en niet wetende wat we verder moesten.
We werden naar huis gestuurd met dit nieuws en het advies om via het VU medisch centrum verder onderzoek te laten doen. Thuis gekomen gingen we google-en, van beide diagnoses schrokken we zo mogelijk nog meer. Wat had dit nieuws te betekenen voor onze pasgeboren dochter? We voelden ons verslagen en intens verdrietig.

Gelukkig konden we snel terecht bij een kinderneuroloog in de VU. Nadat zij Xanthe gezien had, twijfelde ze aan het Rett syndroom en dus werd zij eerst getest op verschillende stofwisselingsziekten. Na een paar maanden hadden we nog geen duidelijkheid, want er kwam niets uit de onderzoeken. De assistent kinderneurologie wilde bij Xanthe opnieuw bloed afnemen en stelde voor om dan toch ook maar op het Rett Syndroom te gaan testen. Wij vonden dat prima, want pfff... die onzekerheid!
Xanthe had inmiddels al afscheid genomen van de gewone crèche en ging nu naar kinderdagcentrum de Zevenster. Ook een hele stap, wat schrokken wij de eerste keer dat we daar gingen kijken! Moest Xanthe echt hierheen?? Dit gevoel was gelukkig na een week helemaal weg, want wat bloeide Xanthe daar op! Zoveel aandacht, liefde, zorg en rust als ze daar kreeg (en krijgt), daar konden we alleen maar blij mee zijn.
Op 30 september 2010 eindigde de zoektocht naar een diagnose. Xanthe stapte vrolijk door de spreekkamer van de arts, toen deze ons vertelde dat Xanthe een mutatie van het MECP2 gen heeft, dat Rett Syndroom veroorzaakt. Ergens waren we vooral heel opgelucht dat we eindelijk wisten wat er aan de hand was, want dat het ernstig was, daar waren we al maanden op voorbereid. Ik weet niet heel veel meer van die eerste weken, maar wat opviel was dat Xanthe een paar weken na de diagnose begon met handenwringen. Alsof het nu 'mocht', omdat we wisten dat dat erbij hoort.

Ons mooie meisje met Rett

We zijn ruim drie jaar verder, Xanthe en Elin zijn allebei grote zus geworden van een broertje, Julian. Mooi om te zien hoe ze op elkaar reageren, zo natuurlijk. Xanthe is gewoon Xanthe en dat is goed. Zo voelen wij dat nu ook, maar daar is wel wat tijd over heen gegaan. En nog kan ik elke dag denken dat ik dat stomme Rett Syndroom niet wil en dat het zo zonde is van het mooie meisje dat Xanthe is. Hoe zou ze zijn geweest zonder? Zou ze een kletskous zijn, zou ze graag schommelen en dansen en verkleden, net als haar zusje? Het heeft geen zin, maar het gaat vanzelf.

Het zorgt er wel voor dat we heel graag intensief willen gaan werken aan het ontwikkelen en stimuleren van haar communicatie. Daarvoor hebben we al de nodige deskundigen en middelen ingezet, maar een grote 'doorbraak' moet nog komen. In tegenstelling tot haar zusje is Xanthe weinig geïnteresseerd in beeldschermen. Dus wordt er door deskundigen getwijfeld aan het gebruik van een Eye Gaze computer bij Xanthe.
Maar we blijven positief, want dat verdient onze Bollie! Samen met alle lieve opa's en oma's, familie en vrienden die om haar en ons heen staan. Die haar prachtig vinden zoals ze is, heel graag oppassen en leuke dingen doen met Xanthe. Die met haar knuffelen, lachen en kroelen. Want daar houdt ze van en wij van haar, zielsveel!

Lianne van Tol-van Es

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

Gezocht...
versterking van het bestuur

Het bestuur van de NRSV is nog steeds op zoek naar een nieuw lid. We hebben mooie plannen, maar we komen mensen te kort om deze tot stand te brengen. We zoeken iemand die, afhankelijk van zijn of haar interessegebied, een aantal taken op zich zou willen nemen.
Wij zijn op zoek naar een vader of moeder van een Rett-meisje of een betrokken familielid, die zich bijvoorbeeld wil gaan inzetten om de sponsoractiviteiten uit te breiden, waardoor er aan het Rett Syndroom ook meer naamsbekendheid wordt geven.

Wellicht is dit iets wat u zou kunnen oppakken?
Heeft u interesse, dan kunt u een mail sturen naar info@rett.nl en dan nemen wij zo snel mogelijk contact met u op.

Hartelijke groet,
Mariëlle van den Berg,
Ad Linssen, Paula van der Laan en
Anja Versteeg-Peters

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

Tara van Mierlo

Tara is in april 1994 geboren en is dus al 19 lentes jong. Ze woont nog thuis in Eindhoven met papa Marc, mama Ine en Binky, ons inmiddels 13 jaar oude dwergkonijn. Rens, haar 2,5 jaar oudere broer studeert in Breda en zit daar ook op kamers. Ook Tara zit op school, in een VSO groep op de Berkenschutse in Heeze. Dat gaat haar prima af en ze leert nog steeds gestaag door.

Rett light zone

Eigenlijk weten we pas sinds begin dit jaar, dat Tara het Rett Syndroom heeft. Hoe dat komt, wordt verderop in dit tijdschrift uitgelegd. Pas tijdens het Rett congres in Maastricht is tot ons doorgedrongen dat Tara wel een bijzonder Rett meisje is. Ze heeft een hele milde vorm en leeft daarmee in haar Rett light zone. Haar ontwikkelingsniveau is dat van een 3-jarige, dus haar verzorging berust geheel bij ons.
Bewegen en lopen gaat haar best goed af, maar haar actieradius is wel iets verminderd.
Tara kan praten, zij het dat ze bepaalde (keel)klanken, zoals de "r", niet kan uitspreken. Ze stelt zich voor als Taja en Rens heet bij haar Tens. Ze heeft een behoorlijke woordenschat, maar spreekt in zinnen van maximaal 5 woorden. Zolang het onderwerp helder is, is ze voor ons goed te volgen. Haar korte termijn geheugen is weer minder ontwikkeld. Communiceren met school is daarom erg belangrijk voor ons, zodat we weten wat ze op die dag heeft beleefd. Bij het naar bed gaan, kunnen we daardoor even de dag met haar doornemen. Daartegenover is haar lange termijn geheugen juist fenomenaal, evenals haar oriëntatie vermogen.
Tara is een positief ingesteld, vrolijk en leergierig meisje. We hebben ondervonden dat Tara het snelst leert door haar iets voor te doen en het haar dan te laten nadoen. En dat regelmatig te herhalen. Verbale informatie komt namelijk vaak erg vertraagd binnen. Het kan soms wel een halve minuut duren voordat ze reageert. Je weet dus niet wat ze in zich opneemt. Als ze eenmaal weet wat van haar verwacht wordt, wil ze graag meedoen en helpen. Daarbij zijn ook taken als tafel dekken, meehelpen boodschappen doen en helpen bij het koken of bakken.

Tara en Rens

Rens is door het voordoen eigenlijk heel waardevol voor Tara's ontwikkeling geweest, zonder dat hij het zelf in de gaten had. Rens ging op zwemles, dus Tara wilde enkele jaren later ook op zwemles. Bij dezelfde zwemclub (Aegir) natuurlijk. Met veel extra ondersteuning van vrijwilligers (voordoen) heeft ze na 12 jaar haar aangepaste A-diploma gehaald. Wel zo lekker tijdens de vakanties. Tara vindt zwemmen nog steeds leuk en Marc gaat nu al voor het 15e jaar mee. Rens leerde fietsen, dat kan Tara nu ook op haar eigen fiets. Vooral het leren remmen was een uitdaging, dat heeft ze op de helling bij het ziekenhuis geleerd. Tijdens het fietsen luistert en reageert ze goed en ziet ook iets van gevaren. Vreemd dat ze dan wel altijd alert reageert op de verbale informatie. Samen fietsen we zo de hele stad door en soms maken we grotere fietstochten van wel 30 km. Op zijn tijd een terrasje pikken, hoort daarbij. Uiteraard lukt niet alles. Rens zat op volleyballen, dus wilde Tara dat ook. Bal vangen en samenspelen met kindjes bleek toch te moeilijk. Daarvoor in de plaats is het paardrijden gekomen. Elke week begeleidt Johan haar dan stapvoets door bak of bos.

Relaxen

Ook niet-fysieke activiteiten vindt Tara erg prettig, zoals muziek(beleving). Dat houdt in zingen, dansen en bespelen van muziek instrumenten. Elk cursusjaar wordt afgesloten met een optreden, een genot voor Tara. Afgelopen jaar hadden ze alles samengepakt in een musical en er een "Prokkel" activiteit van gemaakt. Dus met ondersteuning van vrijwilligers (vertelster, regisseur, geluidsman, e.d.) is er een geweldig optreden geweest, ook voor het publiek.

Knutselen doet Tara ook erg graag. Elke dinsdag doet ze dat na schooltijd bij Wil. Samen maken ze de mooiste dingen, van herfststukjes tot schilderijen, van postkaarten tot sieraden. Wil verstaat de kunst om het werkstuk tijdig genoeg onder haar handen weg te trekken.
Zo zijn er al vele mooie creaties ontstaan, die op feestjes met oprechte dank worden aanvaard.
Als laatste wil ik nog het snoezelen vermelden. Omdat samenspelen voor veel meervoudig gehandicapten moeilijk is, hebben we een snoezelclub opgericht, de Snoez in Veldhoven. Zo'n 5 keer per jaar geniet Tara dan van de extra aandacht die ze krijgt. Vooral als haar voeten worden gemasseerd, droomt ze helemaal weg.

Weekend

Elke vrijdag als de schoolbel gaat, roept Tara "yes, weekend". Voor haar is dat hetzelfde als vakantie. We zijn blij dat Tara circa 12 weekenden per jaar kan gaan logeren, of bij haar logeer "ouders" Maarten en Elise in Breda of bij opa en oma nabij Maastricht. De andere zaterdagen in het jaar gaat Tara naar de zaterdagclub of gaat mee boodschappen doen. Op de zaterdagclub kan Tara zo'n 6 uur omringd door andere kids lekker knutselen, spelen, wandelen, naar de dieren, e.d. De zondagen brengen we samen door, vaak met een wandel- of fietstocht. Nog prachtiger vindt ze naar een uitvoering gaan of gewoon ergens op bezoek.

Kortom, het leven van dit Rett meisje is alles behalve saai te noemen. Samen genieten we en halen er uit wat er in zit. En dat is altijd meer dan je denkt. Gelukkig gaat het bij Rett-meisjes niet alleen om dat ene gen, de MECP2. Er zijn meer dan 20.000 genen in een lichaam en we glimlachen nog elke keer bij de herkenning van familiaire trekjes.

Een Prokkel is een prikkelende ontmoeting tussen mensen met en zonder verstandelijke beperking.
Voor meer informatie over de Snoez.
www.snoez.dse.nlg

Promotie Eveline Hagebeuk

Dr. Eveline Hagebeuk is werkzaam als kinderneuroloog bij Sein, Polikliniek voor Epilepsie, in Zwolle. Op donderdag 7 november 2013 promoveerde dr. Hagebeuk. Haar proefschrift 'Rett syndrome: neurologic and metabolic aspects' verdedigde zij in de Agnietenkapel te Amsterdam. Zij heeft ten overstaan van publiek de resultaten van het FoRett onderzoek besproken met een commissie van professoren.

Met haar onderzoek heeft Eveline aangetoond dat het gebruik van Folinezuur bij Rett syndroom, hoewel het invloed heeft op het EEG, geen vermindering geeft van epilepsie en dat het de klinische toestand niet verbetert. Zij adviseert dan ook op basis van deze bevindingen geen folinezuur voor te schrijven. Met haar onderzoek heeft zij laten zien, dat ook de bevinding dat een middel niet werkzaam is, bijdraagt aan de kennis over behandeling.
De promotie, als afsluiting van een jarenlang onderzoekstraject, is altijd een bijzondere gelegenheid. Deze keer zeker, omdat Eveline naast de wetenschappelijke kundigheid ook blijk gaf van haar betrokkenheid. Zo liet zij, om het Rett syndroom aan het publiek uit te leggen, de Rett-dames zelf 'aan het woord'. Mooi om te zien dat het niet alleen over resultaten in cijfers ging, maar ook om de dames en hun families.

Wij feliciteren Eveline van harte met haar promotie.

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 oogbesturingscomputer.
Wilt u deze ervaringen ook delen, dan kunt u filmpjes sturen naar rogier.balk@rett.nl

De oorsprong van een aanval

door het Rett Expertisecentrum Maastricht

Het onderscheid tussen de epileptische of niet-epileptische oorsprong van aanvallen is niet eenvoudig. Meisjes met het Rett syndroom(RTT) hebben als een van de hoofdkenmerken een 'onrijpe' hersenstam met een competentie op niveau van een zuigeling of zelfs van een prematuur. Dit uit zich in abnormale ademhaling in de waaktoestand. Hieraan gerelateerd doen zich plotse veranderingen in gedrag en motoriek voor die als niet-epileptisch worden beschouwd. Anderzijds komt epilepsie voor bij meer dan 60% van de meisjes boven 3 jaar. Het onderscheid is vaak moeilijk te maken voor artsen, verzorgers en ouders.

Peuter-kleutermeisjes 'spelen' al vroeg met hun ademhaling. Ze proesten, spuwen, zuigen, fluiten, blazen, kreten, etc.), maar vanaf 3 jaar worden de onderliggende ademhalingsonregelmatigheden steeds duidelijker. Ze moeten immers eerst enige spierontwikkeling krijgen van de tussenribspieren en de grote middenrifspier om te kunnen persen en de adem in te houden.
Tegelijk ontstaan allerlei al of niet plotse veranderingen in aandacht, gedrag en motoriek die vaak als epileptisch worden geduid door de omgeving maar dat in feite niet zijn. Wanneer dan een EEG wordt afgenomen zal men bij ieder meisje met Rett syndroom epileptische kenmerken vaststellen, variërend in intensiteit, lokalisatie en voorkomen, naargelang de leeftijd en min of meer correlerend met het klinische stadium van hun Rett syndroom. Deze EEG kenmerken correleren echter meestal niet met de klinische verschijnselen. Anderzijds kunnen zich ook echte epileptische aanvallen voordoen, klinisch soms overduidelijk door het aspect en het beloop maar soms ook atypisch en partieel complex in voorkomen. Hierdoor ontstaat verwarring bij ouders en artsen. Niet-epileptische aanvallen worden ook Rett aanvallen genoemd omdat ze gerelateerd zijn aan abnormale adempatronen door een onrijpe hersenstamfunctie.
Normale ademhaling in het kort
Ter beoordeling van het adempatroon zijn zowel ademfrequentie als de diepte van de adembeweging belangrijk. Een normale adembeweging is een golfbeweging, met opwaartse helling bij inademen en een neerwaartse helling bij uitademen waarbij de borstkast in omvang weer afneemt. De vorm van de curve weerspiegelt de functie van de ademhalingszenuwbanen. Normale ademfrequentie bij Rett is minder dan 35/min. Om te zien of de ademinspanning voldoende is voor een goede ventilatie kan men de graad van alertheid en de huidskleur beoordelen of worden de partiële drukken van koolstofdioxide (CO_2) en zuurstof (O_2) gemeten in het bloed of via de huid (transcutaan).

Ademhaling bij Rett syndroom

In totaal worden 13 abnormale adempatronen beschreven in de waaktoestand onder te verdelen in drie cardiorespiratoire verschijningsvormen (fenotypen) die 9 van de 13 abnormale ademritmes omvatten. De 4 overige zijn Valsalva's type ademhaling, Biot's ademhaling, Cheyne-Stokes ademhaling en atypisch of periodieke ademhaling. Deze laatsten worden gezien bij alle drie de cardiorespiratoire fenotypen en lijken dus niet gebonden te zijn aan een bepaald fenotype. Voor een beschrijving van deze ademtypes verwijzen we naar het proefschrift van dr. Nichy Halbach (2013). Om het cardiorespiratoir fenotype te bepalen wordt het percentage aan abnormale adempatronen gemeten. Eén bepaald patroon overweegt meestal en bepaalt dus het cardiorespiratoir fenotype van een persoon met Rett syndroom.

De drie cardiorespiratoire fenotypen

Krachtige ademers

Deze meisjes ademen krachtig in en uit, soms continue, en blazen zo een groot deel van hun CO_2 uit. Door een laag CO_2 in het bloed kunnen zij in een "hypocapnische aanval" gaan met langdurige ademstops. Hierbij verstijven sommige spieren en kan het kind niet meer willekeurig bewegen. De spierverkramping gelijkt op epileptische stijfheid in de ledematen bij een tonische aanval.
Te veel ademen is een sterke prikkel tot activering van de hersenstam en sommige meisjes kunnen hun hersenstam dermate "uitputten" dat er tijdens een hypocapnische aanval een "shut down" van de hersenstam optreedt (ze worden wit bleek en slap). Anderen gaan juist nog langer hun adem stoppen en worden blauw in het gelaat te beginnen bij de lippen of gaan zeer stil en nog nauwelijks merkbaar ademen. Dit noemen we een niet-epileptische aanval, ongeacht of er op EEG epileptische elementen zichtbaar zijn. De krachtige ademers reageren niet op (anti-epileptische of andere) medicatie, maar soms moet er een weg gezocht worden om hen te helpen hun CO_2 in het bloed weer op een aanvaardbaar peil te krijgen (met rebreathing masker, CO_2-perslucht mengsel via neusbril).

Zwakke ademers

Dit zijn de meisjes die de slechte gewoonte hebben aangenomen zo oppervlakkig te ademen dat de omgeving hun adembewegingen nog nauwelijks kan opmerken of denkt dat het ademen gestopt is. Sommige stoppen ook daadwerkelijk voor korte tijd (centrale apneu). De gevolgen van dergelijk zwak ademen zijn een opstapeling van CO_2 in het bloed en opnieuw een zeer prikkelbare hersenstamfunctie. Er is in normale toestand meestal wel voldoende zuurstof in het lichaam maar opeenvolgende apneus kunnen dit snel veranderen en het meisje wordt dan cyanotisch (blauw grauw, beginnend rond de mond en de lippen) als gevolg van zuurstof tekort. De periodisch zeer geprikkelde hersenstam leidt tot abnormale spontane hersenstamactivatie die bij zwakke ademers vaker en heviger kan voorkomen. Door de verhoogde zuurstof nood en de neiging

tot stapeling van koolstofdioxide samen met de enorme variatie in hartritme en bloeddruk verhoogt het risico op hartritme stoornissen en plotse dood door hartstilstand. Zwakke ademers zijn intolerant voor medicatie die de ademhaling onderdrukken omdat ze de toch al zwakke ademprikkel nog meer onderdrukken waardoor de zuurstofbehoefte nog sneller stijgt. Zwakke ademers verdragen weliswaar een algemene narcose met de klassieke narcose middelen, maar men kan bij hen beter geen stoffen gebruiken die de ademhaling onderdrukken, zelfs niet als premedicatie voorafgaand aan een algehele verdoving.

Apneustische ademers

Dt zijn meisjes met Rett syndroom, die wel lucht inademen maar falen in het regelmatig uitademen. Ze doen aan zogenaamde breathholds, opeenvolgende breathholds of aan verlengde inadequate uitademing. Dit is het enige cardiorespiratoire type dat beïnvloed kan worden met medicatie.
Bij alle drie cardiorespiratoire fenotypen komt Valsalva's type ademhaling voor. De Valsalva's manoeuvre is een poging om heel sterk uit te ademen met een gesloten strotteklep (Rett meisjes draaien het hoofd zijdelings of leggen het achteruit in de nek). Dit persen veroorzaakt een stijging van de druk in de borstkas en vermindert de bloedstroom die terugkeert naar het hart. Dit willen de hersenen dan weer niet en porren flink de hersenstam aan met enorme "swings" in hartritme en bloeddruk tot gevolg. De meest krachtige ademers doen continue aan Valsalva's type ademen. Het gevolg hiervan is: duizeligheid met verbaasde of verdwaasde blik. Sommigen kunnen hierbij ook verandering in het bewustzijn laten zien: zetten de blik op oneindig en lijken afwezig. Ook de vele Vasalva's bij deze meisjes kan de hersenstam dermate "uitputten" dat er sprake is van een "shut down" (ze worden wit bleek en slap). Al deze verschijnselen kunnen makkelijk verward worden met epileptische verschijnselen of als dusdanig worden geduid. Men is nog op zoek naar een manier om dit Valsalva type ademen te beïnvloeden.

Abnormale spontane hersenstamactivatie (ASBA) is ook een veel voorkomend verschijnsel in alle drie cardiorespiratoire fenotypen bij Rett syndroom en kan alleen neurofysiologisch vastgesteld worden door het hersenstamonderzoek. Aan de buitenkant zien we bij de meisjes vaak een schrikreactie, angst en/of onwillekeurige motoriek in een of alle vier de ledematen (slaan of schoppen, of potsierlijke beweging) of met plots vastklampende hand aan een stoel of tafel, soms gepaard aan een kreet of stemgeluid. ASBA komt in het algemeen veel voor bij Rett en kan ook gemakkelijk verward worden met een epileptisch gebeuren. Wij noemen dit het "roller coaster gevoel" omdat het lijkt op wat wij kennen als 'kriebels' in de buik, maar dan veel opvallender bij de Rett meisjes. Epilepsie komt zoals gezegd bij 60% van de meisjes boven de 3 jaar voor. Epilepsie is een corticaal gebeuren, m.a.w. het gaat uit van de hersenmantel, en kan klinisch verschillende vormen aannemen. Een belangrijk onderscheid met niet-epileptische aanvallen bij Rett syndroom is het plotse verlies van het bewustzijn, meestal gevolgd door een tonische fase met verkramping en verstijving van de spieren in de ledematen en de nek en al of niet overgaand in een clonische fase met ritmische schokken in de ledematen. Dit soort aanval noemen we een gegeneraliseerde tonisch-clonische aanval en is goed te onderscheiden van de "Rett aanvallen". Andere aanvallen met atypisch beloop kunnen de arts voor een diagnostisch probleem stellen omdat partiële verschijnselen met verandering in aandacht, bewustzijn een motoriek ook een epileptische oorsprong (vanuit de hersenmantel) kunnen hebben. Dergelijke aanvallen zijn vaak niet te onderscheiden van aanvallen, die hun oorsprong in de hersenstam hebben zonder tegelijk hersenfuncties en hersenstamfuncties te meten. Dit gebeurt in het hersenstamonderzoek dat verricht wordt in het Rett Expertisecentrum van het Maastricht Universitair Medisch Centrum en in enkele andere Europese centra met Rett expertise. Het is immers nodig om tegelijkertijd te kunnen zien wat de competenties van de hersenstam zijn, de bloedgassen (CO_2 en O2), en hoe de hersenen zelf (EEG) hierop reageren. Dit noemen we een onderzoek in realtime omdat alle data inclusief video gesynchroniseerd in de tijd worden opgeslagen en geanalyseerd van hartslag-tot-hartslag, van ademhaling tot ademhaling.
Het onderscheid maken tussen de epileptische of niet-epileptische oorsprong van de aanval of symptomen is dus niet eenvoudig. Gelukkig ondervinden veel meisjes met Rett syndroom weinig hinder zelfs met een gestoorde hersenstamfunctie en met epileptische kenmerken op EEG. Soms is een besluit om geen medicatie (anti-epileptica) voor te schrijven gerechtvaardigd. Soms wordt juist wel een basisbescherming met medicatie ingevoerd. Op adolescente of jong volwassen leeftijd kunnen de epilepsie aanvallen verminderen of verdwijnen en wordt hun medicatie afgebouwd wanneer er sprake is van een lange periode van aanvalsvrijheid. Hun hersenstamfuncties blijven echter onrijp en zij die min of meer ernstige aan hun ademgedrag gerelateerde niet-epileptische aanvallen laten zien blijven dit meestal doen ook op volwassen leeftijd. Hier is het van belang te zoeken naar pragmatische oplossingen en behandelingen op individuele leest aangepast met het oog op verbetering van de dagelijkse levenskwaliteit van deze meisjes en vrouwen.

Eric Smeets, Nicky Halbach,
Dick van Waardenburg, Leopold Curfs
Rett Expertisecentrum MUMC, Maastricht

vervolg op pagina 8 →

Jileyna is een vrolijk meisje van 4 jaar. Ze houdt van buiten zijn, alles bekijken, schommelen en de wind door haar haren voelen. Wanneer we binnen zijn vermaken we ons vooral met tv kijken en boekjes lezen. Voor snoezelen wilt ze ook graag binnen blijven. Behalve de mensen thuis vermaakt ze 4 dagen in de week ook iedereen op het KDC. Ze weet precies hoe ze iedereen om haar kleine vingertjes kan winden.

Helena is onze oudste dochter van 6 ½ jaar oud. Ze heeft een zusje Livia van bijna 3 jaar. We wonen aan de rand van Utrecht in Leidsche Rijn. Helena gaat 3 dagen per week naar kinderdagcentrum de Ster. Ze wordt dan met de bus opgehaald en weer thuisgebracht. Twee dagen per week hebben we opvang aan huis. De oppas is 's ochtend druk met de persoonlijke verzorging, maar 's middag is er tijd voor wandelen in de wandelwagen, samen spelen met de knisperdeken en heel veel knuffelen.

Rett met epilepsie en/of ademtoevallen, wat kun je doen?

In dit dossier maak je kennis met 4 jonge meisjes. De overeenkomst is dat zij alle vier epilepsie en /of ademtoevallen hebben, die hun leven zodanig beïnvloeden dat er behandeling noodzakelijk is. De ouders van deze meisjes vertellen over hun angst, hun wanhoop en de zoektocht naar een behandeling die hun dochter een beter leven zou kunnen geven.

Op welke leeftijd kreeg jullie dochter toevallen, hoe werden die gediagnosticeerd, epilepsie of Rett en welke behandeling werd ingezet?

Jileyna Toen Jileyna 2 jaar was kreeg ze haar eerste toevallen. Dit was nog voordat we de diagnose Rett Syndroom hadden, deze kregen we toen ze 3,5 jaar was. We liepen al bij een kinderarts en zij verwees ons door naar een neuroloog. Er werd direct met medicatie gestart en de eerste EEG-scans werden aangevraagd. Hieruit bleek dat zij veel meer epilepsie had dan wij van de buitenkant zagen.

Helena Helena was 4 weken oud toen ze op een avond stopte met ademen en meteen blauw aanliep. Met de ambulance waren we snel op de eerste hulp en een toevallig passerende kinderneuroloog noemde al epilepsie. Het duurde echter 3 weken voor de diagnose epilepsie werd gegeven en toen begon de zoektocht naar de oorzaak. Was het de zware bevalling, een syndroom? Achteraf gezien, hebben we vanaf de eerste dag al epileptische aanvallen gehoord als ze in haar bedje lag, maar nooit gezien.

Lianne Lianne was 3,5 jaar oud toen ze epilepsie kreeg. De aanvallen bleven die avond gelijk in een cluster komen. De hele avond en nacht ging dit door. De huisartsenpost liet die avond een arts naar ons toekomen.
Een afspraak met de neuroloog volgde snel en een EEG-scan liet zien dat er inderdaad van epilepsie sprake was. We zijn gestart met Depakine.

Willemijn Toen Willemijn tweeënhalf was begon de eerste aanval. Het leek op een klassieke epilepsieaanval, ze verstijfde, draaide met haar ogen, haar armen en benen begonnen te trekken. In het streekziekenhuis werd het gediagnostiseerd als epilepsie. Ze kreeg ook direct allerlei anti-epileptica toegediend omdat de aanvallen dagen achter elkaar bleven komen. Ze werd daar heel versuft en apathisch van. Niet veel later begonnen ook de stillere aanvallen. Ze deed dan niks behalve haar adem inhouden. De eerste keer dat we haar helemaal paars aangelopen in haar bedje vonden vergeten we nooit meer. Ze zag er levenloos uit en was niet meer aanspreekbaar. Er kwam direct een ambulance om haar zuurstof te geven. Toen dat daarna nog een paar keer voorkwam kregen we zuurstof thuis omdat het te lang zou kunnen duren voor de ambulance kwam.

Hoe verliep die periode hierna?
Had de behandeling effect?
Hoe verliep het onderzoek?

Jileyna De medicatie sloeg niet aan bij Jileyna. De aanvallen namen in een korte tijd juist alleen maar toe. Toen ze met

Lianne is onze stralende dochter van 8 jaar. Ze was 2 jaar en 3 maanden dat bij haar de diagnose Rett is vastgesteld. Lianne woont met papa Vincent, mama Paula, broer Niels van 10 en zusje Isa van 5 in een mooie aangepaste woning in Abbekerk.
Lianne is gek op muziek, vooral Jan Smit en Nick en Simon, houdt heel erg van gezelschap, en speelt met haar 'vlinderbeer'. Lianne gaat 4 dagen per week naar ODC "De Klink" in Opmeer.

Willemijn is onze middelste dochter, ze is bijna tien jaar en is een hele vrolijke dame, die vol humor zit. Ze geniet erg van haar leven, ze is dol op lekker eten en mensen om haar heen. Ze houdt er ook erg van om op pad te gaan en dingen te ontdekken.

twee verschillende anti-epileptica nog dagelijks toevallen kreeg zijn wij doorverwezen naar het Sophia Kinderziekenhuis. Daar zijn opnieuw veel onderzoeken gedaan waaruit bleek dat zij ondertussen dag en nacht 90% epileptische activiteit had. Er werd aan het CSWS-syndroom gedacht. Meer onderzoek en meer medicatie volgde. Ze is het afgelopen jaar 4 keer in het Sophia opgenomen, wat voor behoorlijk veel hectiek zorgde.

Helena Voor Helena volgde er uiteindelijk een overplaatsing naar het WKZ in Utrecht. De afspraak was dat als Helena aanvalsvrij was, ze naar huis mocht. Een zwaar traject, mijn zwangerschapsverlof was voorbij toen Helena na 3 maanden naar huis mocht. Als laatste onderzoek werd CDKL5 ingezet. Er ging echter e.e.a. mis met de onderzoeken en uiteindelijk kregen we de diagnose a-typische Rett rond haar tweede verjaardag.
Er volgende nog meer korte en langere opnames in het WKZ, omdat Helena's epilepsie onbehandelbaar werd en er weer een nieuw medicijn werd toegevoegd. Helena kreeg een PEG voor sondevoeding geplaatst en wij waren als ouders vooral bezig met overleven. We hebben nuttige hulp en adviezen gehad van de kinderfysiotherapeute, die aan huis kwam.

Lianne De medicatie leek bij Lianne wel aan te slaan, maar de aanvallen bleven vervolgens toch komen. In die periode werd haar ademhaling regelmatig erg geforceerd. Toen ze vijf was is er in Maastricht een hersenstam-functie-onderzoek gedaan. Hieruit bleek dat ze een 'forcefull'-breather is, en het onderzoek wees uit dat Lianne regelmatig een te laag CO_2 in het bloed heeft. En Rett-aanvallen zijn daar het gevolg van. Dus Lianne heeft zowel Rett-als epilepsie-aanvallen die vaak niet goed te onderscheiden zijn. We hebben afgelopen jaren enkele malen videomateriaal naar dr. Smeets gestuurd. Zijn advies hebben we meegenomen naar onze neuroloog en zo met elkaar de medicatie afgestemd.

Willemijn De aanvallen kwamen steeds frequenter waardoor Willemijn al gauw permanent aan de zuurstof kwam.
Ze raakte iedere keer blauw aan, dat varieerde van een paar seconden tot anderhalve minuut en dat gebeurde op een gegeven moment zo'n zestien keer per uur. Door zowel dr. Smeets als een neuroloog van Sein werd geadviseerd anti-epileptica te geven naast de zuurstof. Uit een polysomnagrafie en uit hersenstamonderzoek in Zweden bleek epilepsie. Zo hebben we een aantal jaren doorgemodderd. Tot Willemijn twee jaar geleden weer hele zware aanvallen liet zien met langdurig adem in houden, schudden en verstijven. Toen zijn we met spoed opgenomen in Sein en toen zei de neuroloog Hagebeuk dat er ondanks alle uiterlijke vormen op dat moment geen sprake was van epilepsie maar van ernstige ademhalingsstoornissen.

***Op* welk moment kwam er een omslagpunt? Hoe ziet de behandeling er nu uit?**

Jileyna Het eerste omslagpunt was met de start van het Ketogeen dieet. Jileyna had net een prednisonkuur gehad. Hier werd ze zo suf van dat we nauwelijks nog een reactie van haar kregen. Ze leefde helemaal in haar eigen wereld. Dit was voor ons het moment om i.p.v. een zesde medicijn tegen haar epilepsie, het Ketogeen dieet te gaan proberen. Ze is binnen 3 dagen ingesteld en we zagen haar helemaal opleven. Ze werd een stuk fitter en weer enorm alert. Helaas had ze toch nog zoveel aanvallen dat ze ondertussen elke twee stappen omviel, even knock-out. Er volgde opnieuw een spoed-opname waarbij de Depakine in een paar dagen werd afgebouwd. De neuroloog en diëtiste hadden net daarvoor gehoord dat dit middel soms heel slecht met het dieet samenging en wij hadden zelf ook al een aantal keer aangegeven dat het sinds de start van de Depakine alleen maar slechter ging. Dit werd het tweede omslagpunt voor Jileyna.

vervolg op pagina 10 →

Helena In overleg met de neuroloog van het WKZ hebben we eind 2009 besloten om met Helena over te stappen naar SEIN in Zwolle. Hier krijgen we begeleiding voor het Rett-syndroom en blijven we zoeken naar een anti-epileptica om de aanvallen te verminderen. In mei 2013 hebben we besloten een Nervus Vagus Stimilator (NVS) te plaatsen, welke uiteindelijk in augustus 2013 in het ziekenhuis in Enschede is geplaatst. Een NVS is een apparaatje, wat ter hoogte van de borstkast onderhuids wordt geplaatst en via een draadje een impuls geeft aan de tiende hersenzenuw (de Nervus Vagus). De impuls heeft een gunstig effect op de bestrijding van de epilepsie. Om de 3 weken wordt de intensiteit van de impuls aangepast en krijgt Helena een controle. Dit proces gaat ongeveer 1 jaar duren en dan kunnen we ook definitief zeggen wat de NVS voor Helena doet.

Lianne Intussen hebben we bij Lianne Lamictal aan de medicatie toegevoegd. Als er weer vaker een cluster van aanvallen kwam, en dit langer dan 24 uur aanhield, hebben we een aantal keren de Lamictal opgehoogd. Ook hebben we geprobeerd de Depakine af te bouwen en Lamictal als enige anti-epilepticum te gaan gebruiken. Dit was geen succes, want de epilepsie kwam juist heel erg terug.

Afgelopen jaar lijkt Lianne minder vaak geforceerd adem te halen en ook minder vaak Rett-aanvallen te hebben. We hebben een periode van 2 maanden zonder aanvallen gehad en nu heeft ze 1x per 2 tot 3 weken epilepsie. Vaak komen er dan meer aanvallen achter elkaar. We geven haar dan Rivotril om dit onder controle te krijgen. We kiezen er soms dan voor, om voor de nacht die volgt 5-7dr. Rivotril te geven. Hierdoor lijkt ze een soort reset te hebben gehad en blijft ze vaak weer tussen enkele dagen/weken verlost van aanvallen.

Willemijn Dr Hagebeuk stuurde ons door naar de IC in Maastricht. Daar schrokken ze van de conditie van Willemijn. Ze schrokken van de duur en de frequentie van de aanvallen en van de extreme daling van haar CO_2 level en de dalen in haar saturatie. 's Nachts moeten wij er altijd vier of vijf keer uit omdat Willemijn een kortere of langere aanval heeft, daar bleek ze 's nachts in een paar uur tijd zestien apneus van meer dan anderhalve minuut te hebben. Daar schrokken wij wel van, het idee dat wij dan sliepen en dit niet opmerkten was eng. Willemijn blijkt eerst te weinig uit te ademen waardoor haar CO_2 heel snel stijgt naar veel te hoge waardes. Daarna gaat ze hyperventileren om deze CO_2 kwijt te raken, dan gaat deze heel diep omlaag, normale mensen raken bewusteloos als hun CO_2 waardes onder de 19 komen, zij gaat rustig naar de 12 en is dan nog alert. Daarna stopt ze met ademen waardoor ze een zuurstoftekort krijgt. In eerste instantie hebben we geprobeerd dit met een masker op te lossen. Zodra ze begon te hyperventileren kreeg ze een masker op waardoor haar CO_2 waardes niet zo diep meer zouden dalen. Dit werkte niet want zodra we het masker afhaalden daalde ze binnen een minuut alsnog naar extreem lage waardes. De oplossing werd dus een mengsel van CO_2 en zuurstof dat bedacht is door dr. van Waardenburg uit Maastricht. Er was nog maar met één ander Rett-meisje ervaring, de nu 20-jarige Fenna. die dit mengsel gebruikt. Willemijn mocht het mengsel uitproberen aan de monitor in het ziekenhuis. Toen na een paar dagen bleek dat de grootste pieken en dalen eruit waren mocht ze naar huis.

Wat kun je over dit traject vertellen? Hoe gaan jullie hier mee om en hoe reageert de (medische) omgeving?

Ketogeen Dieet

Een ketogeen dieet is een dieet, waarbij de voeding voornamelijk bestaat uit vetten en voor een klein gedeelte uit koolhydraten en eiwitten. Het lichaam moet overschakelen van een stofwisseling, waarbij voornamelijk suikers worden verbrand naar een stofwisseling waarin vetten worden verbrand. Bij de verbranding van deze vetten gaat het lichaam ketonen aanmaken. Deze ketonen kunnen ervoor zorgen dat het aantal en de ernst van de epilepsie aanvallen verminderen.
Er bestaan twee verschillende vormen van het ketogeen dieet. Het klassieke dieet, hierbij bestaat de voeding voor 90% uit vet, en het MCT dieet (welke Jileyna volgt), waarbij de voeding voor 70% uit vetten bestaat aangevuld met een vetrijk drankje genaamd liquigen. (In Jileyna's geval krijgt zij deze vijf keer per dag). Onderzoek heeft aangetoond dat beide diëten evengoed werken. Er wordt per kind bekeken welk dieet het beste past.
De hoeveelheden vetten, eiwitten en koolhydraten die je per maaltijd mag eten, verschillen per kind. Er wordt voor aanvang van het dieet gemeten hoeveel energie een kind verbruikt. Dit, in combinatie met de lengte en het gewicht van een kind, bepaalt de hoeveelheden die ze binnen moeten krijgen. Ouders moeten zelf berekenen hoeveel de meisjes van welke voedingsmiddelen mogen hebben om aan deze waarden te voldoen. Deze voedingsmiddelen moeten voor de maaltijd nauwkeurig worden afgewogen.
Een voorbeeld van een ontbijt voor Jileyna is 25 g brood, 12 g margarine, 17 g smeerkaas en 5 g Zaanse mayonaise.
Het dieet werkt alleen wanneer er precies aan deze waarden wordt vastgehouden. Zomaar een hapje van iemand proeven, even iets tussendoor eten of voor haar iets uit een grotere pan halen, is er allemaal niet meer bij. Belangrijk is ook dat de producten suikervrij zijn. De hoeveelheid ketonen die vrijkomen, zijn te meten via de urine of door een wekelijkse bloedtest via een vingerprik.

Marcella Lipman

Kijk voor meer informatie op www.epilepsie.net/informatie/ketogeen.html

Jileyna Je durft nergens meer op te hopen. Na elke nieuwe strategie ging het met Jileyna 1 of 2 dagen aanzienlijk beter, maar daarna kwamen de aanvallen steeds weer in volle sterkte terug. Je staat zo machteloos, steeds maar wachten op de volgende aanval. In dat opzicht heeft het dieet ons veel houvast gegeven. Het is veel werk en vergt een hoop voorbereiding (alles moet ALTIJD berekend en apart klaargemaakt worden, dus maak ook alles voor naar het KDC of naar bijv. opa en oma eerst zelf klaar) maar voor het eerst werk je zelf mee aan het bestrijden van die aanvallen.

Helena Wat hikten we tegen de operatie van de plaatsing van de NVS aan bij Helena. We hadden geen twijfels, er was immers "slechts" 30% kans dat er geen resultaat zou zijn. Maar het was wel weer een operatie met alle bijbehorende risico's. We wilden zo graag dat Helena een fijner leven zou krijgen; minder suf van de cocktail van anti-epileptica, minder vaak ziek, contact kunnen maken met haar zusje... In Enschede hebben ze goed naar ons verhaal geluisterd, wat ons sterkte in de keus. Op de dagbesteding waren ze reeds bekend met de NVS. En SEIN gaf ons de mogelijkheid om-en-om naar Zwolle en Almere te gaan voor de controle, wat ons ook ontlastte.

Lianne De eerste keer epilepsie bij Lianne was echt heel heftig en emotioneel. Nog steeds zijn de aanvallen voor ons eigenlijk het ergste van het Rett Syndroom. Dat Lianne dat steeds weer moet ondergaan, het feit dat dit altijd op elk willekeurig moment kan komen, maakt dat je altijd wel alert hierop moet zijn.
De behandeling in overleg met de neuroloog in het regionale ziekenhuis en de vragen aan Dr. Smeets zijn altijd in goed overleg gegaan.

Willemijn Wij zijn altijd serieus genomen in onze zorg voor en om Willemijn. Ook al zagen alle aanvallen eruit als epilepsie alle artsen waren bereid om verder te kijken en mee te denken over een onbekende behandelmethode.
We worden hier altijd in betrokken, we hebben echt het gevoel dat wij samen met de artsen het beste proberen te vinden voor Willemijn.

Nervus Vagus Stimulatie

Nervus Vagus Stimulatie (NVS) kan een behandeling zijn voor mensen met epilepsie die niet of onvoldoende geholpen kunnen worden door behandeling met anti-epileptica of epilepsiechriurgie. Deze aanvullende behandeling (meestal geen vervanging van medicatie) wordt toegepast om de aanvallen onder controle te krijgen, in aantal en/of ernst te laten verminderen of het herstel na een aanval sneller te laten verlopen.

De nervus vagus is een belangrijke zenuw die de hersenen met andere delen van het lichaam verbindt, waaronder het hart en de maag. Bij NVS wordt geprobeerd om door het prikkelen (stimuleren) van deze zenuw epileptische aanvallen te verminderen. Om dit te kunnen doen, wordt tijdens een operatie een klein apparaatje (pacemaker) onderhuids (onder het sleutelbeen) aangebracht. Dit is de stimulator, ook wel pulsgenerator genoemd. De stimulator heeft een doorsnee van circa 3 tot 4 cm groot en heeft een dikte van ongeveer 5 mm. Het apparaatje wordt via een elektrode verbonden met de nervus vagus die zich in de hals bevindt. Het kan ingesteld worden om op bepaalde momenten een prikkel te geven. Ook kunnen mensen die een voorgevoel (aura) van een aanval hebben zichzelf een prikkel toedienen met behulp van een magneet.

In 1988 werd voor het eerst een Nervus Vagus Stimulator bij iemand geïmplanteerd. In Nederland wordt NVS pas sinds 1994 toegepast. Op dit moment hebben wereldwijd meer dan 60.000 mensen (volwassenen en kinderen) een stimulator; in Nederland circa 600. Uit onderzoek blijkt dat dertig procent van deze mensen na twee tot drie jaar een aanvalsreductie heeft van meer dan vijftig procent. Een heel klein percentage wordt geheel aanvalsvrij. Bij een derde heeft de behandeling weinig tot geen effect. Eventuele bijwerkingen van de NVS zijn zere keel, kriebelhoest en heesheid. Deze worden door de betrokken personen meestal als mild ervaren.

Bovenstaande informatie is overgenomen van de site www.epilepsie.nl

Hoe gaat het nu met jullie dochter? Hoe beïnvloeden de toevallen en de behandeling haar en jullie gezinsleven leven op dit moment?

Jileyna Het gaat nu erg goed met Jileyna. Ze is niet aanvalsvrij, maar het is stabiel met gemiddeld 2-3 toevallen per week. Na de afbouw van de Depakine is ze met sprongen vooruit gegaan. Bij haar is echt gebleken dat het alleen maar slechter ging naarmate ze meer medicatie kreeg. Less is more.
Ze zit nu nog op 2 anti-epileptica en het Ketogeendieet. We hopen binnenkort haar medicatie verder af te bouwen. Natuurlijk hadden we liever gehad dat ze helemaal geen aanvallen meer heeft, maar na alle hectiek van het afgelopen jaar geeft het ons rust om te weten waar we aan toe zijn. We weten dat ze vanzelf uit een aanval komt en dat ze een stuk rustiger wordt als we gewoon bij haar zijn en haar vasthouden. Als ze daarna weer even geslapen heeft kan ze er weer helemaal tegenaan en kunnen we weer volop genieten van ons vrolijke meisje.

Kelvin van Herk en Marcella Lipman

Helena Het gaat volgens onze maatstaf redelijk goed met Helena. We merken nu al een (klein) effect van de NVS. We zien een alerter kind, wat beter kijkt en goed contact maakt. Daarnaast oefent ze haar hand coördinatie door regelmatig aan de haren van Livia te trekken. Als Livia zegt: "stop, Helena, hou op", volgt er een grote grijns en gaat ze lekker door. Ze is tenslotte de grote zus. Ook de periode van

vervolg op pagina 12 →

ziek zijn en projectielspugen, welke normaal in september begint, is er (nog) niet. De frequentie van aanvallen is nog gelijk, maar ze zijn beter beheersbaar, doordat we de NVS met een magneet extra kunnen aanzetten indien gewenst. We hebben geaccepteerd dat Helena zorgintensief is en alles in ons huishouden om haar ritme en zorg draait. Dit is soms heel zwaar, omdat er ook een fulltime baan is bij een werkgever en Livia ook de aandacht moet krijgen die ze verdient. De epilepsie 'hoort erbij', als ouders zijn we hier zo in getraind, dat het soms buitenstaanders niet eens opvalt dat we een zware epileptische aanval behandelen. Het scheelt ook dat ons huis is aangepast met een woonhuislift en tilvoorzieningen.
De strijd tegen de epilepsie zal morgen niet over zijn, maar we hebben wel de verwachting dat het beter beheersbaar wordt door de NVS.

Raymond en Vivian Hendriks.

Lianne Gelukkig is het aantal aanvallen bij Lianne dit jaar tot nu toe minder dan de afgelopen jaren. Vanaf haar 4e werden de aanvallen juist steeds vaker en heftiger. Maar het blijft erg onzeker hoe dit zich zal ontwikkelen. De manier om de nacht in de gaan door haar goed te laten slapen met Rivotril, lijkt goed te werken en we hebben het idee dat we het mede hierdoor beter onder controle hebben. Het regelen van de zorg, voorzieningen e.d.is iets wat nooit stopt en ook steeds weer verandert. Daarom lijkt het wel eens het runnen van een bedrijf. Lianne is voor ons een fantastische, lieve, veelal stralende en genietende Rett-prinses. We kunnen hier enorm van genieten.

Vincent en Paula Groeneveld

Willemijn Willemijn heeft dagelijks nog één of twee grotere aanvallen, meestal 's nachts. Ze loopt nog zelden heel blauw aan en het leven is een stuk dragelijker geworden voor haar. De aanvallen putten haar enorm uit. Ook onze angst is afgenomen nu wij weten dat ze permanent CO_2 en zuurstof heeft. Als ze in de problemen komt helpt dit haar om er sneller en gezonder uit te komen. Praktisch gezien betekent dit dat Willemijn altijd vijf liter fles CO_2-O_2 op haar rolstoel heeft staan, dat ze altijd een slangetje in de neus heeft. Wij hebben een schuurtje laten bijbouwen achter het huis waar deze flessen worden opgeslagen. Een keer in de drie weken komt er een enorme vrachtwagen voorrijden die zes vijftig liter flessen, vijftien vijf liter flessen en 10 tien liter flessen komt leveren. Er staat een grote fles in de woonkamer en een fles boven in haar slaapkamer. Dat is natuurlijk wennen maar ze is er zoveel beter van geworden dat we het er graag voor over hebben.

Eric van den Berg en Mirjam Rensink

CO_2-O_2 problematiek

Door de onrijpheid van de hersenstam is een Rett patiënt niet in staat goede controle uit te oefenen op de ademhaling.

Er worden drie types onderscheiden bij deze problematiek: forcefull breathing, mensen die snel en diep ademhalen en hyperventileren. Bij deze groep daalt het CO_2 gehalte in het bloed. Feeble breathing, dit is een stille en oppervlakkige ademhaling, hierdoor stijgt het CO_2 gehalte in het bloed. Ten slotte is er een groep die apneustic breathers wordt genoemd, zij hebben een langdurige slechte in- en uitademing waardoor het CO_2 gehalte ook stijgt.

Op de PICU, de kinderintensive care, in het MUMC in Maastricht, kunnen ze meten hoe hoog het CO_2 gehalte in het bloed is. Bij patiënten die oppervlakkig en stil ademen stapelt zich CO_2, dit geeft een heel onprettige sensatie en het gevolg is vaak een op epilepsie lijkende aanval. Bij heel snel en heel hard ademen en bij hyperventileren daalt het CO_2 gehalte heel snel waardoor patiënten zich duizelig en gedesoriënteerd voelen, ook hierbij kunnen op epilepsie gelijkende aanvallen voorkomen. Als iemand hyperventileert wordt er in eerste instantie geprobeerd om door middel van een masker het teveel uitgeademde CO_2 weer in te ademen om zo het CO_2 gehalte in het bloed weer op niveau te krijgen. Vaak begint iemand bij een te hoge CO_2 waarde in het bloed vanzelf te hyperventileren omdat het lichaam een waarschuwingssignaal afgeeft. Als dit hyperventileren te lang doorgaat komt iemand opnieuw in de problemen omdat er dan weer een te laag niveau aan CO_2 in het bloed ontstaat.
Daarnaast is er een balans tussen CO_2 en O2, zuurstof, in het lichaam. Deze balans kan door de aparte manier van ademen bij Rett patiënten continue verstoord zijn waardoor ook het zuurstofgehalte in het bloed continu verandert, als het zuurstofgehalte te laag wordt loopt iemand blauw aan en laat ook trekkingen zien.
Als iemand steeds last heeft van de wisselingen van CO_2 en O_2 is dit heel vermoeiend en angstig voor een patiënt en bovendien kan het gevaarlijk zijn. In dat geval kan iemand een permanent mengsel van CO_2 en O_2 krijgen toegediend via een neusbril zodat de ergste pieken en dalen worden opgevangen en de patiënt fitter en alerter wordt. Op dit moment worden er in Nederland twee meisjes behandeld met dit mengsel, Fenna en Willemijn. Dr. Eric Smeets en Dr. van Waardenburg houden zich met deze manier van behandelen bezig.

Mirjam Rensink

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

Rett-ambassadeur Huub Stapel

Sanne Leeters met Huub Stapel.

Een gewone foto met daarop een zomers tafereeltje. Twee jonge kinderen spelen met een tuinslang. Hij, zo op het oog nog geen vier jaar oud, blonde krullen, een lach op het gezicht, houdt met één hand de slang vast. De andere hand omklemt de sproeikop. Zij, een kop kleiner dan hij, omklemt met de kleine vingers van haar linkerhand eveneens de sproeikop.

De vingers van haar rechterhand spelen met de waterstraal. Ze lacht triomfantelijk. Haar navel vormt het centrum van een koddig, bloot buikje en daaronder, net boven de afgezakte shorts, is de rand van een luier zichtbaar. Een foto van twee kinderen, kinderen die nog aan het begin staan van wat een groot avontuur moet worden. Aan de datum op de achterzijde van de foto is te zien dat de foto ongeveer 14 jaar geleden is gemaakt.

Ik stel me zo voor dat het meisje nu een jaar of 16 is, naar de middelbare school gaat en misschien zelfs een vriendje heeft. Dat ze zo nu en dan met haar broer kibbelt over wie er het eerst in de badkamer mag, met haar vriendinnen in de rij staat om kaartjes te bemachtigen voor 'One Direction' en een uitgebreid sociaal leven heeft op 'facebook'. Het zijn van een acteur maakt dat je je beroepsmatig het leven van een ander probeert voor te stellen. Je zoekt de ander middels tekst en beweging in jezelf, probeert te denken, zoals hij of zij denkt te voelen wat hij of zij moet voelen. De regie van jouw denken en doen, laat je vrijwillig door die ander overnemen.

Op de net beschreven foto staat een meisje dat de regie over haar eigen lichaam ook heeft verloren. Daar hoefde ze niets voor te doen, geen acteerlessen te volgen, geen karakters voor te bestuderen, niet eindeloos voor te repeteren. Het gebeurde van de ene op de andere dag. Eigenlijk niet veel later dan de dag waarop de foto is genomen. Ze heeft het Rett syndroom, een syndroom dat ze altijd bij zich heeft gedragen en waarvan de verwoestende werking zich, onaangekondigd, binnen een paar maanden openbaart. Het syndroom maakt dat spreken verstomd, lopen tot stilstand wordt gebracht en handen slechts nog het symbool vormen van de aandoening. Kortom, de regie over hun eigen lichaam en leven zijn deze meisjes volledig kwijt. Het karakter dat 'Rett-meisje' heet, moeten ze spelen, zelfs als het theater allang is gesloten.

Na een ontmoeting met een aantal Rett meisjes en hun ouders is mij gevraagd om ambassadeur van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging te worden. Daar heb ik niet lang over na hoeven denken, omdat ik er namelijk van overtuigd ben dat als het jou goed gaat, het niet meer dan je dure plicht is om te proberen het leven voor anderen ook beter te maken. Meer aandacht en meer geld voor onderzoek. Daar help ik graag aan mee.
Ik weet niet of ik aan alle verwachtingen kan voldoen, maar ik beloof u, het ambassadeurschap is voor mij geen rol, ambassadeur dat ben ik namelijk zelf.

Huub Stapel

Rett-ambassadrice Hadewych Minis

Een half jaar geleden werd ik benaderd door Lone en Maaike, of ik wilde zingen voor de Rett Alert benefietavond. Ik was vereerd dat ik op deze avond mocht optreden. Eerlijk gezegd had ik tot dan toe nog nooit van Rett gehoord.

Na afloop van de avond sprak Anja me aan, of ik een keer bij haar in het huisje of mammaloewagen wilde verblijven, met m'n gezin, en daar een bloem zou willen planten ter ere van de Rett-meisjes.
Dat wilde ik! Inmiddels had ik me meer verdiept in deze aandoening en werd er erg door aangegrepen. M'n man en ik hebben een zoontje van bijna twee en realiseren ons dat het helemaal niet vanzelfsprekend is dat je kind gezond is. We zijn met het gezin bij Anja en haar gezin geweest en hebben haar innemende dochter Menina mogen ontmoeten.

M'n man en ik waren onder de indruk van de geweldige manier van omgaan met elkaar, de liefde, het betrekken van de kinderen, de openheid maar bovenal de hervonden levensvreugde en de kracht die ze daardoor uitstraalden.
Het is inspirerend om te zien hoe Anja zich uit kan leven met haar creativiteit en hoeveel liefde zij te geven heeft. Wat geweldig dat dit soort mensen bestaan!

Het is voor te stellen dat het leven met een kindje met zo'n heftige aandoening zeer zwaar is! Om dan je krachten en liefde zo te bundelen, daar heb ik grote bewondering voor. Ik vind het ongelofelijk belangrijk om me in te zetten voor de Rett-meisjes en hun familie.
Hierdoor hoop ik meerdere mensen bewust te maken van Rett en hoop ik de meisjes en hun familie af en toe blij te maken of even af te kunnen leiden door er voor hen te zijn.

Dank je wel dat ik jullie ambassadrice mag zijn!

Heel veel liefs van Hadewych Minis.

September 2013

Uit de Weblog van... Famm

Een jaar voorbij...

Ilona is al geruime tijd gelukkig samen met Guido. Zij hebben twee prachtige kinderen, Don (nov '07) en Famm (dec '10). In haar blog neemt Ilona de lezers, op positieve wijze, mee op haar reis naar alle beperkingen die het Rett Syndroom met zich mee brengt en de zoektocht naar oplossingen, zodat Famm zich prettig voelt en zich kan ontwikkelen. Ook de emoties die dit allemaal met zich meebrengt, worden met ons gedeeld.

Kijk voor meer Ilona en Famm op www.lievefamm.blogspot.nl

Woensdag 11 september 2013

10 september 2012 Frankrijk; wat was ik nerveus, we zaten te wachten op hèt telefoontje en wisten dat we de volgende dag gebeld zouden worden. Ik heb maar een momentje voor mezelf genomen en ben naar het strand gefietst, kijken naar de zonsondergang. Dit had ik nog nooit bewust gedaan en ineens had ik de behoefte, en uiteraard de mogelijkheid, om dit te doen. Het was fantastisch, de stilte, het uitzicht, ik voelde me intens gelukkig en besefte op dat moment dat dit me niet kon worden afgenomen door een telefoontje en een vervelende diagnose.

11 september 2012 Frankrijk; ik zat in het stralende zonnetje bij onze stacaravan. Famm lag lekker te slapen en Guido was met Don aan de wandel toen mijn telefoon ging. Het was de kinderarts met de mededeling: "Famm heeft inderdaad het Rett Syndroom". Ik herinner het me als de dag van gisteren.

Inmiddels zijn we een jaar verder. De tijd is voorbij gevlogen. Wat is er veel gebeurd en wat hebben we veel lastige knopen moeten doorhakken.

Het Rett Syndroom is een heel vervelend syndroom, maar het afgelopen jaar heeft het ons ook veel positieve dingen gebracht. Het blijkt daarnaast ook nog eens het allerbeste in andere mensen naar boven te halen. Heel mooi en bijzonder om dat te mogen ervaren. We voelen dat iedereen er nog voor ons is, ondanks het feit dat we ons sociale leven op een lager pitje hebben moet zetten. Zo fijn!

De diagnose vorig jaar heeft ons hele toekomstbeeld gewijzigd, maar we gaan de toekomst met z'n viertjes nog steeds positief tegemoet. We zijn apetrots op Don en Famm. Ze zijn zo lief en leuk samen en het gaat goed met die schatjes van ons.
De achtbaan waar we in zitten rijdt verder. We beseffen dat ons karretje voorlopig ook blijft rijden en misschien helemaal niet meer stopt. Zo is het nu eenmaal. We duimen gewoon dat we niet al teveel loopings hoeven te maken, maar als het met de kids goed mag blijven gaan dan zal dat vast meevallen. En als het tegenzit, laten we het maar toe.
We zetten dan samen de schouders eronder en proberen ons voor te houden: de zon kan dan wel ondergaan, maar komt ook altijd de andere dag weer op!

"Ster voor een dag" op Duinrell

Zondag 17 november was het weer zover. Het Sinterklaasfeest georganiseerd door het Zeldzame Ziekten Fonds. Vanaf 12.00 uur waren 200 families, met een kind met een zeldzame ziekte, uitgenodigd om deze dag in Wassenaar bij te wonen. Bij de ingang werd je hartelijk ontvangen en kreeg je een tasje met wat eten en drinken mee.

Op een mooi versierd Duinrell liepen overal Zware Pieten rond, die handenvol pepernoten uitdeelden. Je kon met het paard Amerigo, de Pieten of Sinterklaas op de foto. Ook waren er een aantal attracties geopend, zoals de zweefmolen, Minitrein, Kikkerachtbaan, de Mad Mill, achtbaan Falcon en de nieuwste achtbaan Dragonfly. Om 14.00 uur openden Sinterklaas en Daphne Deckers, ambassadrice van het Zeldzame Ziekten Fonds, het Huis van Sinterklaas. Daar kon je plaatsnemen in de schoolbankjes om een pietenlesje te volgen. Ook stonden de deur van de slaapkamer van de Pieten en Sinterklaas open om te bekijken en kon je stiekem in het grote boek van Sinterklaas lezen. Daarna was het tijd voor het SiSaSinterklaasconcert. Zangeres Sita maakte er samen met de Discopieten een groot feest van. We zongen mee met bekende en gloednieuwe liedjes, totdat Sinterklaas zijn grote opwachting maakte. Natuurlijk had de Sint voor ieder kind weer een mooi cadeau meegenomen.

Helaas was de middag veel te snel om. Iedereen had ervan genoten en de kinderen kunnen bijna niet wachten op volgend jaar.

Dreamnight at the Museum

Op **zaterdag 5 april 2014** organiseert het Maritiem Museum Rotterdam voor de derde keer een 'Dreamnight at the Museum'. Van 19.00 uur t/m 21.30 uur worden de kinderen als echte VIMK's (Very Important Museum Kids) ontvangen in het familiemuseum, met allerlei leuke activiteiten, muziek en dans. Natuurlijk is ook Professor Plons van de partij.
De doelstelling van de avond is, net als bij de 'Dreamnight at the Zoo', één avond per jaar de deuren gratis te openen voor chronisch zieke en gehandicapte kinderen en hun familieleden, zodat ze hun zorgen even opzij kunnen zetten. In totaal worden 150 kinderen uitgenodigd, die samen met hun familieleden deze avontuurlijke avond beleven. Ook dit jaar mag de NRSV een aantal van haar leden uitnodigen.

Goed om te weten:
- De avond is geheel gratis.
- Naast de diverse parkeergarages is er beperkte parkeergelegenheid bij het museum zelf. Graag horen wij vooraf of er gezinnen zijn die hier om medische redenen gebruik van willen maken.
- De toegangskaarten voor deze avond worden uitsluitend door de patiëntenverenigingen uitgegeven. Het museum stuurt de vereniging deze toegangskaarten voor het aantal kinderen met gezinsleden dat zich heeft opgegeven voor de avond.
- Gezinnen kunnen zich bij Henk Trimbach (fam.trimbach@kpnmail.nl) aanmelden.
- De gehele programmering van de avond volgt op een later moment.
- Graag bij aanmelding de naam van het Rettmeisje en het aantal begeleiders/broers/zussen doorgeven.

De conferentie is geopend.

Geuko en Aagtje ten Have in gesprek met Nathalie Bouman, Stichting Terre.

Verslag van de "3rd European Rett Syndrome Conference Maastricht", 17 t/m 19 oktober 2013

Rechtsom of linksom: de klimwand van Rett voert omhoog

Rett-meisjes ontwikkelen zich. Niet als een trap, trede voor trede, maar meer als een klimwand: je kunt rechtsom, maar ook linksom; soms stijg je snel, maar meestal moet je een stap terug doen of een flinke omweg nemen. Toch kom je steeds hoger. Spreekster Helena Wandin van het Zweedse Rettcentrum gebruikte deze metafoor van de klimwand tijdens de Europese Rett Syndroom Conferentie die van 17 tot en met 19 oktober in Maastricht gehouden werd. Zij doelde specifiek op de ontwikkeling van de communicatie, maar haar metafoor geldt volgens mij ook voor de ontwikkelingen op medisch-wetenschappelijk gebied, of het nu gaat om de zoektocht naar genezing van het Rett-syndroom of om de behandeling van symptomen zoals ademhalingsstoornissen. In deze pRettpraat een beknopt, persoonlijk verslag van deze conferentie.

Ontmoeting en kruisbestuiving

Donderdagochtend 17 oktober 2013. Met dochters Adriënne (3,5 jaar, met Rett) en Nynke-Marije (1,5 jaar) en met mijn zus Franske, die zo lief is om voor hen te zorgen tijdens de conferentie, heb ik de rit naar Maastricht goed afgerond. In de hal van het NH hotel heb ik al de eerste bekenden gezien, bekend "uit het echt" of van de besloten Facebookgroep voor Rett-ouders. Mijn zus verbaast zich erover hoeveel mensen elkaar begroeten. Het lijkt wel een blije familiereünie. Dat is het natuurlijk niet – en er zit ook wel degelijk een verdrietige kant aan – maar toch is de stemming goed.

Tijdens alle drie dagen bleek ontmoeting een belangrijk aspect te zijn van het European Rett Syndrome Conference Maastricht (ERSCM). En dan heb ik het niet alleen over de waardevolle contacten van ouders/verzorgers van Rett-meisjes en -vrouwen met elkaar, maar ook over de ontmoetingen in de kringen van de aanwezige wetenschappers en andere professionals, zoals fysiotherapeuten en logopedisten. Er vond vast veel wetenschappelijke kruisbestuiving plaats en voor de ouders was het fijn om te merken hoeveel mensen zich professioneel met het Rett syndroom bezig houden. Juist de drieledige combinatie van ouders, wetenschappers en andere professionals maakte dit congres uniek.
En vergeet ook vooral de aanwezige Rett-meiden niet.

Variatie in informatie

De conferentie zat bijzonder goed in elkaar. Hulde aan de organisatie: de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging, Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds, het Gouverneur Kremers Centrum binnen Maastricht Universitair Medisch Centrum en Klinkhamer Conference Management. De hoeveelheid (medische) informatie was overweldigend. Van verschillende ouders heb ik gehoord dat de medisch-wetenschappelijke sessies wel eens moeilijk te volgen waren en zelf had ik daar ook moeite mee. Daarom was het goed dat de organisatie voor het gemêleerde gezelschap van ouders/verzorgers, wetenschappers en andere professionals verschillende "tracks" had samengesteld. Zo was er voor ieder wat wils.

Belang hersenstamonderzoek

Wetenschappers als Harry Steinbusch, Peter Julu en Ingegerd Witt-Engerström benadrukten de rol die de hersenstam of,

Dr. Peter Julu, Rob van der Stel, Stichting Terre en Dr. Eric Smeets.

Belangstelling voor de Tobii in de stand van RDG.

Luisteren naar een van de 70 ! sessies.

Dr. Judy Wine.

liever gezegd, het haperen van die hersenstam bij het Rett syndroom speelt. Dat beïnvloedt namelijk het autonome systeem dat onder andere het hart en de ademhaling reguleert. Hersenstamonderzoek werd tijdens de conferentie voor elk Rett-meisje sterk aangeraden, om een goed beeld van het betreffende meisje te kunnen krijgen. Zo zijn er drie verschillende typen ademhalers: *forceful breathers* (krachtige ademhalers); *feeble breathers* (oppervlakkige ademhalers) en *apneustic breathers* (ademhalers met ademstilstanden ofwel apneus). Binnen deze typen vallen verschillende ademhalingsstoornissen zoals hyperventilatie, snel en oppervlakkig ademhalen of kortdurende, regelmatige ademstilstanden. Daarnaast kan een Rett-meisje, ongeacht haar type ademhaling, ook Valsalva-manoeuvres uitvoeren. Daarbij wordt er sterk uitgeademd, met gesloten mond, alsof je een ballon opblaast zonder lucht te laten ontsnappen.

Elk type ademhaling heeft zijn eigen problematiek. Zo kan bij een oppervlakkige ademhaling te weinig CO_2 in het bloed komen en bij krachtige ademhaling juist weer te veel. Daarnaast kan een aanval die veroorzaakt wordt door een storing in de ademhaling, een zogeheten Rett-aanval, gemakkelijk verward worden met epilepsie. Ook bij zulke zaken biedt hersenstamonderzoek uitkomst. Overigens kunnen verstoringen in de ademhaling behandeld worden met medicijnen, afgestemd op het type ademhaling en behaalde Ingegerd Witt-Engerström in Zweden de eerste positieve resultaten met zuurstofmaskers.

Rett-meisjes: onderschat ze niet

Waarom zou je bij Rett-meisjes veel energie steken in communicatie? Simpelweg, omdat ze willen en kunnen communiceren en zich op dat gebied zeker ook kunnen ontwikkelen. Het is lastig om hun cognitie te meten, aangezien ze hun handen niet of nauwelijks kunnen gebruiken en ze vaak niet kunnen praten. Maar computers met oogtracering hebben wel degelijk aangetoond dat Rett-meisjes hun ogen gericht kunnen gebruiken en, sterker nog, met hun ogen kunnen reageren op directe vragen of terloopse opmerkingen. Ze kunnen zelfs abstracte begrippen leren. En als iemand nog denkt dat een Rett-meisje niet met mensen zou willen communiceren, laat hem dan even het onderzoek

vervolg op pagina 18 →

Pauze

Rob van der Stel, Stichting Terre en Marielle van den Berg, voorzitster NRSV.

Rechtsom of linksom: de klimwand van Rett voert omhoog

van José Salomao Schwartzman bestuderen. Daaruit blijkt dat Rett-meisjes, vaak nog beter dan mensen met normale ontwikkeling, naar gezichten en met name de ogen van mensen kijken, terwijl ze juist niet in voorwerpen geïnteresseerd zijn.

Communiceren is dansen

Als je danst, voel je elkaar aan. Zo werkt communiceren ook. Bij Rett-meisjes is het van belang om oogcontact te houden, betekenis te verlenen aan haar gedrag en haar voldoende tijd te geven om te reageren. Expertise op het gebied van communicatie was op het congres onder anderen aanwezig in Judy Wine en Einat Saraf uit Israël, Theresa Bartolotta uit de VS, Helena Wandin uit Zweden en Hans van Balkom uit Nederland. Het belang van ondersteunde en alternatieve communicatie werd heel duidelijk. Daaronder valt communicatie in de breedste zin, met behulp van signalen van bijvoorbeeld lichaam of hoofd, niet-technologische hulpmiddelen als pictogrammen en technologische hulpmiddelen als iPads en spraakcomputers met oogbesturing.

Succesverhalen

Ouders van Rett-meisjes hebben succesverhalen nodig. De sessies over communicatie boden een aantal prachtige verhalen en zelfs een succes in het echt. Tijdens de workshop "I can talk, I can play, I can have fun" nam Judy Wine op een Step-by-Stepknop een paar keer de zin "If you're happy and you know it, clap your hands" op. Robin Kortekaas met het Rett syndroom zat vooraan in de zaal en zij mocht op de knop drukken. Ze was blij verrast met het geklap dat ze daarmee van het publiek kreeg te horen. Na nog een keer drukken, snapte ze het en drukte ze uit eigen beweging op de knop.

Alle ouders en kinderen samen.

Praten wanneer, waar en waarover ze maar wil

Voor mij waren er een paar belangrijke eyeopeners. Daarnaast was het goed om me weer bewust te worden van zaken die ik passief wel wist. Zo horen liedjes aangepast te worden aan de leeftijd en is het belangrijk dat een communicatiesysteem veranderlijk is. Door het systeem steeds aan te passen, krijgt het Rett-meisje ook de gelegenheid om over gebeurtenissen als een bruiloft te praten. Ook is het goed om over emoties te praten, zo drukte Helena Wandin de congresbezoekers op het hart. Ze stelde voor om symbolen voor emoties te introduceren en ook met niet-symbolische strategieën de dialoog te verrijken. Verder werd duidelijk dat de communicatie van Rett-meisjes idealiter multimodaal moet zijn. Dat houdt in dat ze de gelegenheid moeten krijgen om op

Rett meisje Robin Kortekaas wordt betrokken in de lezing over communicatie.

Organisatoren; Rob van der Stel, Ad Linssen en Prof. dr. Leopold Curfs.

verschillende manieren te kunnen communiceren, bijvoorbeeld met lichaamstaal, symboolkaarten én een spraakcomputer. Dan zijn ze niet afhankelijk van één (technologische) manier. In het ideale geval zou een Rett-meisje ook altijd de keuzeoptie "ik wil iets anders" aangeboden moeten krijgen. Weer een andere eyeopener vond ik het voorstel om een woordenboekje aan te leggen. Daarin kunnen ouders opschrijven wat de betekenis is van een specifieke handeling van hun kind en hoe een verzorger daar precies op zou moeten reageren.

Reden voor optimisme

De klap op de vuurpijl kwam zaterdagochtend met de lezing van Monica Coenraads. Zij stelde dat voor onderzoek naar het Rett syndroom een veelbelovende tijd is aangebroken. De farmaceutische industrie is meer geïnteresseerd dan ooit en met behulp van de huidige technologie kan de medische wereld veel kennis vergaren. Er zijn verschillende strategieën, zoals gentherapie of activering van de passieve MECP2-genen, die tot de omkering ofwel genezing van het syndroom zouden kunnen leiden. En mocht dat (nu nog) niet lukken, dan zijn er uiteenlopende manieren om de verschillende symptomen te bestrijden. Elke methode van genezing of symptoombestrijding biedt kansen, maar heeft ook veel haken en ogen. Er is veel onderzoek nodig om de precieze effecten te leren kennen. Voor juichen is het nog te vroeg, maar er is wel reden voor optimisme. Ook voor de zoektocht naar genezing geldt de metafoor van de klimwand.

En nog veel meer...

Er valt nog veel meer te vertellen over het ERSCM, bijvoorbeeld dat Rett-meisjes zich wel eens anders kunnen voelen dan hun gezichtsuitdrukking met een glimlach doet vermoeden. Of dat het gebit van Rett-meisjes extra zorg vraagt, dat er veel onderzoek gedaan wordt naar het verband tussen fenotype (klinisch beeld) en genotype (DNA, type mutatie) of dat muziektherapie zulke goede resultaten geeft. Maar ook dat de borrels gezellig waren, een mevrouw van de catering de aanwezige Rett-meisjes verwende en dat Maastricht overspoeld werd door conferentiebezoekers die elkaar overal tegenkwamen.

Afsluiting

De conferentie werd afgesloten met een film waarin vele foto's van Rett-meisjes getoond werden, vergezeld van gevoelige muziek en een welgemeend "bedankt" in veel verschillende talen. Een bezoeker merkte op: "Wel gemeen dat ze ons niet met droge ogen de conferentie laten verlaten." Menig ouder snifte na, maar niet zonder voldaan gevoel.

Het uitgebreide verslag van de conferentie staat op www.rett.nl/europeesrett-congres-2013

Met dank aan alle Rett meiden! en Rogier Balk.

Eerder hebben we onze dochter Tara van Mierlo mogen voorstellen. Pas na 19 jaar zijn we er achter gekomen dat Tara het syndroom van Rett heeft. Daar is een hele medische zoektocht aan vooraf gegaan, die uiteindelijk heeft geresulteerd in een mix van reguliere en alternatieve zorg. Mama Ine werkt in de zorg en snapt beter wat er mis is en gedaan gaat worden, papa Marc werkzaam in de technische wereld probeert vanuit die kant de zin van de onzin te scheiden.

Tara van Mierlo, de medische zoektocht

De bevalling is goed verlopen, maar eigenlijk kwam Tara wel snel ter wereld. In het begin leek alles in orde, maar dat veranderde na de 1e DKTP prik. Tara werd binnen een half uur erg ziek met koorts tot zo'n 40 graden en stevige verkoudheid en het verdwijnen van oogcontact. Niemand kon iets vinden, maar de koorts en verkoudheid bleef wel een hele week. Dergelijke weken kwamen steeds terug, zo'n 10 keer in Tara's eerste 2 levensjaren. De artsen konden geen enkele mogelijke oorzaak bedenken en wij werden als overbezorgde ouders naar huis gestuurd. We voelden ons niet serieus genomen en hebben het vervolg van de DKTP vaccinatie niet afgemaakt. In Tara's eerste 4 levensjaren zijn er onderzoeken gedaan naar haar ontwikkeling, is er een CT-scan van haar hersens gemaakt (anatomisch goed, gaten in haar grijze massa), heeft ze een ruggenprik gehad en is er genetisch onderzoek naar Angelman geweest. Ook is er nog een MRI-scan gemaakt, het leverde allemaal geen echte duidelijkheid op.

DKTP?

De enige duidelijkheid die wij kregen, werd verkregen door onze observatie van Tara. Ze heeft kort gekropen en is nooit echt ontdekkend geweest, toch een basis om te gaan spelen. Ook ons echt aankijken kon ze niet, je had het idee dat ze dwars door je heen keek, alsof ze naar iemand keek die meters achter je stond. Al zoekende kwamen we een artikel van een homeopathische arts tegen over het DKTP syndroom, een bijwerking van de DKTP prik. De verschijnselen van dat syndroom kwamen wel heel erg overeen met de verschijnselen van Tara. Tara is uiteindelijk 1 jaar bij hem in behandeling geweest. Nog geen 3 weken na de eerste homeopathische DKTP behandeling keek Tara ons weer echt aan, er was oogcontact en ze begon 1 à 2 woordzinnen uit te spreken. Tara was toen ca. 3,5 jaar.

Ook op het kinderdagverblijf was al duidelijk dat Tara zich anders ontwikkelde dan de anderen. Mede op basis van haar ontwikkelingsachterstand is Tara naar een diagnosegroep op een speciale school gegaan. We wilden weten hoe haar ontwikkelingsniveau zich ontwikkelde om er achter te komen welk soort onderwijs ze nodig had.

Epilepsie

We merkten dat er veel onrust was bij het slapen gaan en dat Tara regelmatig onzeker op haar benen stond. Omdat in de familie ook epilepsie voorkwam, hebben we een EEG onderzoek laten doen om epilepsie uit te sluiten. Daaruit bleek dat er onrust in haar EEG ontstond op het moment dat zij in slaap viel. Mogelijk is dat de oorzaak geweest dat ze zo lang wakker wilde blijven. Het zal zeker geen aangenaam gevoel zijn geweest. Deze uitkomst, met een waarschijnlijkheid van epilepsie, zorgde ervoor dat Tara op 5-jarige leeftijd naar het ZML onderwijs op Kempenhaege is gegaan. Enkele jaren later werd de epilepsie wel duidelijk. De echte "Grand Mal" is tot nu toe gelukkig niet heel vaak opgetreden. Inmiddels kunnen we ze aan voelen komen en tijdig optreden om deze te voorkomen, als we tenminste in de buurt zijn.

Onderwijs en ontwikkeling

Toen Tara op school begon, kon ze als 5-jarige lopen, in 1 tot 2 woordzinnen praten en met haar handen en ogen duidelijk maken wat ze wilde. Haar fijne motoriek was links beter dan rechts, maar rechts was dominant. Ze heeft een lichte handtrilling bij doelgerichte activiteiten. Er is weinig kracht en coördinatie, zodat ze zelf bijvoorbeeld geen knopen kan losmaken. Wel lastig, omdat ze nog niet zindelijk is. Op haar houterige manier kan Tara drie uur wandelen. Met het ademen blaast ze veel, zeker in voor haar spannende situaties, mogelijk is ze daardoor ook vaak lacherig. Slikken gaat moeizaam, ze kwijlt veel. Fysiek gezien heeft ze een versterkte lordose (holle rug), zijn haar amandelen inmiddels

geknipt en heeft ze buisjes in haar oren gehad. Haar korte termijn geheugen geeft geen reactie, maar haar lange termijn geheugen functioneert uitstekend. Mede om deze redenen heeft Tara op school logopedie, ergotherapie en fysiotherapie gekregen, waarvan wij het profijt nu nog ondervinden. Zo gaat het slikken nu goed en is haar ademhaling erg verbeterd. Zelf hebben we naast de reguliere zorg ook de alternatieve zorg ingezet. Eigenlijk om dezelfde reden als enkele jaren eerder, er was nog steeds geen zicht op een diagnose en de houding van de reguliere artsen ten opzichte van ons was ook nog niet veranderd. Om toch vooruit te komen, zijn we ons eigen pad en ons gevoel gaan volgen.

Alternatieve therapieën

Inmiddels waren we er, via vrienden in het medische circuit in Frankrijk, achter gekomen dat in Nederland een osteopaat werkzaam was die zich gespecialiseerd had in de ontwikkeling van kinderen. Bij hem heeft Tara een aantal behandelingen ondergaan, hij was de eerste met een plaatsaanduiding van veel spanningen in de hersenen en longen van Tara. Het probleem zat in haar frontale/temporale hersenkwab. In zijn behandeling heeft hij de spanningen in de hersenen zo goed mogelijk in balans gebracht. Meer kon hij niet doen. Enkele jaren later heeft ook de neuroloog dit spanningsveld diagnostisch beaamd. Blijkbaar gaf de behandeling door deze osteopaat ruimte om anderen in de zorg een volgende stap te kunnen laten zetten. Op een dergelijke manier zijn we steeds verder gegaan. Wat we aan zorg tegenkwamen op ons pad en wat ons zinvol leek zijn we aangegaan. Daarbij hadden we twee criteria. We gaan niet behandelen om te behandelen en onze observatie en gevoel was leidend of we doorgingen of stopten met behandelingen. Zo zijn we van fysiotherapie naar het zwemmen en paardrijden gegaan, van de logopedie naar de muziekbeleving, van de ergotherapie naar knutselactiviteiten. En van de osteopaat naar het wandelen en fietsen. Min of meer spelenderwijs wordt alles dus voortgezet.

Chiropractor

In de laatste jaren zijn voor ons twee zaken bijzonder geweest. Een regulier onderzoek en een alternatieve therapie. Tijdens een epileptische aanval bij Tara in de vakantie van 2011 zijn we een Franse therapeute tegen gekomen. Ze was in staat om Tara in drie kwartier weer echt helder te krijgen. Ongekend. Ze is een chiropractor die zich gespecialiseerd heeft in de behandelmethode van "Whiteson" en haar praktijk heeft in Lotharingen. We hebben haar daarna nog een keer of 10 bezocht. Er zijn duidelijke stappen in Tara's emotionele ontwikkeling voorwaarts gemaakt. Het korte termijn geheugen is verbeterd, evenals haar zelfredzaamheid en gevaarherkenning. De frequentie om haar te bezoeken wordt steeds minder. We gaan nu alleen nog als beide partijen dit nuttig achten. Zover kunnen we samen al over Tara communiceren. Fijn toch.

Unieke mutatie

Het onderzoek dat ons veel verder heeft geholpen, is deelname aan een nieuwe onderzoekstechniek "exoon sequencing". Dat was toen net opgezet en nog toegankelijk voor een beperkt aantal cliënten. Aangezien er voor Tara nog geen diagnose gesteld kon worden en de belasting voor het onderzoek ook erg laag was (alleen bloedprikken) hebben we dit graag aangenomen. Na 1 jaar, dat was begin 2013, kreeg Tara in haar 19e levensjaar eindelijk de uitslag. Tara heeft het Rett syndroom. Er was geen schrikreactie bij ons. Eindelijk een diagnose en gaandeweg vallen er voor ons steeds meer puzzelstukjes op zijn plaats. Op het recente Rett congres is ons pas goed doorgedrongen dat Tara een uitzonderlijk Rett-meisje is. Dat wordt als volgt verwoord in het rapport.

De S134C mutatie bij haar is gelegen in het MBD domein van MECP2. Het betreft een missense mutatie. Er zijn slechts enkele casus beschreven in de literatuur (één in 2002 -USA, en één in 2003, Japan) en zij is de enige met deze variant in Nederland en Vlaanderen. Het gaat om een milder beloop, klinisch, wat vaker is bij missense mutaties.

We hebben inmiddels begrepen dat alleen over het Amerikaanse (of Engelse) meisje wat klinische informatie is beschreven. Daaruit blijkt dat Tara verder is in haar ontwikkeling. We zijn er van overtuigd dat de reguliere en alternatieve zorg samen voor een cumulatief effect hebben gezorgd, waardoor Tara nu is zoals ze is. Zolang Tara groeit in haar ontwikkeling, en dat doet ze nog steeds op haar tempo, gaan we er mee door. Ons motiveert het enorm. Daarbij zullen we ons zeker ook laten leiden door de nieuwe wetenswaardigheden, die we tijdens het congres te weten zijn gekomen.

Alle ambassadeurs in één film

Jawel, het kan, Lone, Bartho, Hadewych, Maaike en Huub in één film. Een film van maar 50 seconden, maar toch. LeasePlan Nederland stelde € 5000,– euro beschikbaar, te vergeven aan een door de medewerkers zelf voor te dragen goed doel. Uit een lange lijst werden vier goede doelen genomineerd. Ten behoeve van de promotie van deze doelen werd verzocht om een filmpje van maximaal 50 seconden in te leveren. De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging was één van de genomineerden. Aan de ambassadeurs van de vereniging werd gevraagd een bijdrage te leveren, en zo geschiedde. Korte, met de telefoon opgenomen filmpjes werden samengesmeed tot een heus appel aan de medewerkers van LeasePlan om maar vooral op de NRSV te stemmen. Kijk op http://youtu.be/eiokx7yKE-w.

De donatie is uiteindelijk gegaan naar een stichting die fondsen werft ten behoeve van onderzoek naar de spierziekte ALS. Een competitie zonder winnaars. De inzet van alle ambassadeurs, samen met Anja en Rogier (die tot diep in de nacht heeft zitten werken om de deadline te halen) zegt meer dan genoeg over de wil om voor 'onze' meiden net iets meer te doen.

Henk Trimbach

Emotionele instabiliteit?

Een ander label voor het gedrag van kinderen met Rett syndroom tijdens de 'regressiefase'

In het wetenschappelijk onderzoek rondom het Rett syndroom (RTT) ligt de nadruk op genetische of medische vraagstukken. Rondom problemen bij de opvoeding is er tot nu toe maar weinig onderzoek beschikbaar. Vooral het gebied van sociale interactie en communicatie roept veel vragen op bij ouders. Met name aan het gedrag in de zogenaamde regressiefase (fase 2) wordt veelal het label 'autistisch', of 'teruggetrokken' gehangen. Het is de vraag of dat juist is.

Veel ouders geven aan dat hun kind emotioneel 'overgevoelig' is, waardoor het kind zich snel overprikkelt voelt en als gevolg daarvan teruggetrokken gedrag laat zien. Het label autistisch gedrag past daar niet bij.
Een passend label is, vooral voor ouders maar ook voor andere direct betrokkenen, om een aantal redenen van groot belang. Een passend label betekent dat er een mogelijkheid is om passend te reageren op het gedrag.

V.S. Munde

Als ouders menen dat hun kind 'autistisch' gedrag vertoont, zullen ze het gedrag ook op die manier interpreteren en er vanuit die interpretatie op reageren (bijvoorbeeld: het kind met rust laten, meer structuur creëren, etcetera.). Een passend label betekent ook een beter begrip van het gedrag, toegang tot de juiste interventies en passende ondersteuning, en afname van gevoelens van zelfverwijt en stress bij ouders.

Doel van ons onderzoek is nagaan in hoeverre het label 'teruggetrokken' gedrag passend is volgens ouders, of dat zij menen dat een ander label beter recht zou doen aan het gedrag dat zij zien bij hun kinderen. In samenwerking met de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging zijn ouders van kinderen met RTT verzocht een vragenlijst in te vullen. Het betrof een deel (het onderdeel 'sociaal interesse', vragen) van de 'Screen for Social Interaction'. Een focusgroep waarin ouders van kinderen met RTT zaten, hebben eenzelfde aantal vragen geformuleerd. In totaal zijn 18 meerkeuzevragen voorgelegd en één open vraag die ouders in staat stelde aanvullende informatie te geven.
Ouders van kinderen met RTT die in fase 3 en verder zitten, werd gevraagd de lijst tweemaal in te vullen: eenmaal over de regressiefase en eenmaal over de huidige situatie.

In totaal zijn 53 vragenlijsten geretourneerd. Twee ouders gaven aan dat hun kind nog steeds in de regressiefase zat. Daardoor zijn maar 51 vragenlijsten meegenomen voor de verdere analyse. Uit de vergelijking van de situaties (tweede fase/regressiefase en huidige situatie) blijkt dat kinderen met RTT inderdaad in de tweede fase minder sociaal-emotioneel gedrag laten zien. Ze zoeken vooral minder interactie met anderen. Volgens ouders zouden hun kinderen die interacties wel willen, maar lijkt het erop dat ze niet goed weten hoe ze dat moeten doen. De kinderen vertonen wel de hele range van emoties, maar minder duidelijk en uitgesproken dan in de latere fasen. Ouders zeggen dat in de tweede fase ook vaker negatief (bv. schreeuwen, huilen) of niet passend (bv. lachen wanneer er iets verdrietigs gebeurt) gedrag gezien wordt.

Uit dit, maar ook uit ander onderzoek wordt duidelijk dat het label 'autistisch' in de tweede fase niet passend is. Mogelijk is het label 'emotionele instabiliteit' beter passend. Voor een definitieve 'relabeling' is meer en vooral langduriger onderzoek noodzakelijk.

V.S. Munde, C. Vlaskamp
Rijksuniversiteit Groningen,
Afdeling Orthopedagogiek

(referenties bekend bij de redactie)

C. Vlaskamp

Column Mirjam

Mirjam Rensink (39) is journalist en moeder van Annabel van elf, Willemijn van negen en Fréderique van zes jaar. Ze is de spin in het web van alle zorg, administratie en organisatie rond Willemijn

Ziekenhuis in ziekenhuis uit

We komen net terug van een paar daagjes Maastricht. Niet van de Vrijthof en Pietersberg maar van een paar dagen MUMC. Nu was het weer de heup die pijn doet, Willemijn blijkt heupdysplasie te hebben, ze heeft een niet goed ontwikkelde heupkom waardoor de heup teveel heen en weer kan bewegen en dat is erg pijnlijk.

Dit was de zoveelste ziekenhuisopname. Toen Willemijn de diagnose syndroom van Rett kreeg vermoedden we al dat we vaak in het ziekenhuis te vinden zouden zijn. Willemijn blijkt een ernstiger variant van Rett te hebben. De artsen hadden de vrees dat ze niet ouder zou worden dan zes jaar. Wij zien Rett, zoals de naam als zegt, als een syndroom, een verzameling van aandoeningen. Vanaf het begin wilden we al die verschillende aandoeningen aanpakken om zo de levenskwaliteit en de levensverwachting van Willemijn zoveel als mogelijk is te vergroten.

We zijn begonnen in Zweden voor een ademhalingsonderzoek, met een baby in een draagzak op de rug, Willemijn in een buggy en Annabel als huppelende kleuter erachter vlogen we naar Zweden. Daar leerden we veel over Willemijns ademhaling. Terug in Nederland gingen we naar het AZU in Utrecht voor een verdere speurtocht naar haar ademhalingsproblemen. Tegelijkertijd gingen we naar het AMC in Amsterdam voor haar epilepsie en voor het verwijderen van haar amandelen. We zijn diverse malen opgenomen geweest in Sein in Zwolle voor haar epilepsie. Willemijn werd ondertussen steeds zwakker en magerder en dus gingen we naar het Radboud in Nijmegen voor een PEG-sonde. In het Radboud vonden we ook een tandarts voor Willemijn. We gingen naar de Maartenskliniek voor de vergroeiing van haar voetjes en handjes, daar kreeg ze Botox voor ingespoten. We gaan nog altijd naar het streekziekenhuis naar de diëtiste en naar de kinderarts.

We gaan al vanaf het begin naar Maastricht voor consulten bij dr. Smeets. Daar is Willemijn ook regelmatig opgenomen voor ademhalingsonderzoek en afgelopen mei lag ze daar voor een scoliose operatie. We staan daar nu op de wachtlijst voor een nieuwe heupkom en een achillespeesverlenging, die is bedoeld om de vergroeiing van de voetjes definitief een halt toe te roepen.

We hebben het geluk gehad dat Willemijn al deze ingrepen en bezoeken heeft kunnen volhouden. Ze werd niet gehinderd door ernstige infecties of andere belemmeringen. En ook al is haar lijst van ziekenhuisbezoeken lang: het is het waard. Wij hebben een gezonde, vrolijke dochter van bijna tien jaar waarvan niemand meer durft te zeggen dat ze een hele korte levensverwachting heeft. Door de plaatsing van de PEG sonde is ze sterk geworden waardoor ze griepjes makkelijker kan verslaan. Door de Botox kan ze nog steeds staan in een statafel. Door de scoliose operatie zit ze weer rechtop en voelt ze zich aanmerkelijk fitter. Door het CO_2-O_2 mengsel heeft ze minder zware insulten en is ze rustiger.

En die lijst? Het is dat ik het een keer allemaal opschrijf anders had ik het me allemaal niet meer kunnen herinneren. We denken niet na over alweer de zoveelste keer in het ziekenhuis, al die opnames liggen achter ons. En als we weer eens een paar dagen ergens in Nederland in een ziekenhuis moeten zijn maken we het gezellig. Willemijn test in ieder ziekenhuis de kwaliteit van de saucijzenbroodjes en ik probeer de appelflappen. Het allerbelangrijkste is dat we nog steeds mogen genieten van onze mooie dame.

Sponsoracties

Opbrengst Rett Alert

De geweldige Rett Alert theateravond op 17 juli jongstleden in de Meervaart, staat nog vers in het geheugen. In de vorige pRettpraat heeft u al een uitgebreid verslag kunnen lezen van deze bijzondere avond, gepresenteerd door ambassadeur Huub Stapel en geïnitieerd door onze ambassadrices Lone van Roosendaal en Maaike Widdershoven. Naast veel landelijke media-aandacht voor het Rett Syndroom, bracht deze avond tevens het mooie bedrag van € 11.342,50 op. Deze opbrengst komt ten goede aan het scoliose-onderzoek en lotgenotencontact. De NRSV dankt iedereen die deze avond mede mogelijk heeft gemaakt.

pRETTige sponsorloop 4-daagse Nijmegen 2013

Ook dit jaar kan ik weer met een heel goed gevoel en veel voldoening terugkijken op een geslaagde 4-daagse. Het was wederom fantastisch leuk om voor het Rett syndroom te lopen. Ik denk dat we er zeker voor gezorgd hebben dat het Rett syndroom meer bekendheid heeft gekregen.

Op de drie verschillende afstanden liepen zo'n zeventien wandelvrienden en familieleden in een T-shirt van het Rett syndroom en tevens liepen er verschillende van ons met een soort van antenne met hierop het logo van de NRSV, wat boven de 'wandelmassa' uitstak. Hierdoor waren we erg opvallend en herkenbaar.
We hebben kaartjes 'pRETTige groet', informatiefolders en ballonnen uitgedeeld en achtergelaten op verkeersborden en in het zicht gelegd op muurtjes, in heggen en struiken. En vlak voor de intocht stond een groep supporters in het Rett T-shirt ons op te wachten. Allemaal superleuk en geweldig.

Daarnaast hebben we ook nog een prachtig bedrag van € 1840,– bij elkaar gelopen. Dit bedrag gaat in zijn geheel naar de NRSV en naar Stichting Terre. Dit bedrag is mede mogelijk gemaakt door Hans Hulsink, vader van Rett dochter Lilian uit Oldenzaal, die ook tijdens de 4-daagse zijn beste beentje voor heeft gezet en zijn contacten heeft aangeschreven om mee te helpen sponsoren.

Ik wil iedereen nogmaals enorm bedanken voor zijn/haar sponsoring en voor de belangstelling die er geweest is voor, tijdens en na de 4-daagse. Dit alles maakt het een feest om op deze manier iets voor het Rett syndroom te kunnen betekenen.

Groetjes,
Geertje (moeder van Rett-meisje Floor)

Donatie uitvaart van de heer N. de Oude

De heer De Oude was de trotse opa van Lieke Blom met het Rett Syndroom. Helaas is hij in september jongstleden overleden. Tijdens de uitvaart op 12 september 2013 heeft mevrouw J. de Oude- van de Berk collectebussen laten plaatsen, waarvan de opbrengst voor het Rett Syndroom bestemd zou zijn. Totaal is er € 487,– opgehaald.

Wij wensen mevrouw J. de Oude- van den Berk, kinderen en kleinkinderen heel veel sterkte om dit verlies te verwerken en wij danken iedereen voor hun ruimhartige bijdrage.

Sponsoracties

Kerst cadeautjes inpakken

Een bijzondere actie in de donkere dagen voor Kerst. Familie van Rett-meisjes en andere vrijwilligers, waaronder medewerkers van Annexum, hebben zich ingezet om cadeaus in te pakken in winkelcentrum Maagjesbolwerk in Zwolle. Het winkelende publiek kon hun kerstaankopen, voor een klein bedrag, mooi laten inpakken. Onder begeleiding van een dame van inpakservice Regalo werden vele grote en kleine cadeaus op een feestelijke manier ingepakt.

Met een heerlijke kop koffie van de Italiaanse koffiebar in de hand, luisterde onze "klanten"geïnteresseerd naar Femke, die over haar zus Floortje en het Rett Syndroom vertelde. Ondertussen pakte zij de kerstcadeaus prachtig in, versierd met een vallende ster of een bloem en kleurige linten.
Onder de indruk van haar inpakkunsten en haar verhaal betaalden de mensen vaak een mooie bijdrage.
Zo zijn er vijf dagen cadeautjes ingepakt, zijn er heel veel mensen geïnformeerd over het Rett Syndroom en is er € 525,15 opgehaald voor de NRSV.
Hartelijk dank aan iedereen die heeft meegewerkt!

Annexum, die deze actie heeft geïnitieerd, bood ons de inpakservice van Regalo en de inpakmaterialen aan.

Singelloop in Breda

Perfetti Van Melle en 'Terheijden voor Rett' singelloop Breda deelnemers.

De Perfetti Van Melle en 'Terheijden voor Rett' lopers hebben een hele mooie prestatie geleverd tijdens de Singelloop in Breda.
Mede dankzij hun inzet en de ruimhartige sponsoring van Perfetti Van Melle is er het fantastische bedrag van € 2250,– bijeen gelopen!
Een geweldig mooi bedrag waar we ontzettend blij mee zijn.
Een zeer verdiend applaus voor alle deelnemers en Perfetti Van Melle die dit mogelijk hebben gemaakt! BEDANKT!

De NRSV kreeg van Inge Verbunt nog een extra donatie van € 350,–
Zij nam zowel deel aan de Singelloop Breda en Terheijden voor Rett.
Naast het geweldige bedrag dat Perfetti Van Melle heeft geschonken, hadden naast haar ouders ook de volgende bedrijven/instanties haar ten behoeve van Rett gesponsord:
Maron Steel Supplies BV
Stichting Kinderopvang Oosterhout (SKO)
Simson Applicatie BV
Plan ROS

Wij danken Inge, haar ouders, deze stichting en bedrijven hartelijk voor hun sponsoring.

MECP2 duplicatie Syndroom

Als zich binnen het MECP2 gen een fout bevindt, er is bijvoorbeeld een klein stukje van dat gen verdubbeld, of er ontbreekt een stukje, dan leidt dat bij meisjes tot de diagnose Rett Syndroom. Bij het MECP2 Duplicatie Syndroom is er geen mutatie in het MECP2 gen, maar is het gen in zijn geheel verdubbeld, meestal inclusief een aantal naastgelegen genen. Omdat het extra stukje altijd het *MECP2* gen bevat en dat enkele gen voor zover bekend voor alle problemen zorgt, heeft het syndroom deze naam gekregen. Het aantal genen dat naast MECP2 verdubbeld is lijkt geen invloed te hebben op de ernst van de symptomen. In een aantal gevallen is er sprake van een triplicatie (het gen komt dan 3 keer voor) en dit zorgt wel voor een ernstiger verloop.
In tegenstelling tot het Rett Syndroom komt het MECP2 Duplicatie Syndroom voornamelijk voor bij jongens. Meisjes met de duplicatie zijn draagster en hebben geen symptomen, tenzij er sprake is van een translocatie naar één van de autosomen (chromosomen 1-22) of als er een ongebruikelijke X-inactivatie is. Bij meisjes variëren de symptomen van minder ernstig tot vergelijkbaar met die bij jongens. Omdat de diagnose pas sinds 2005 gesteld wordt en de aandoening nog erg onbekend is, is het moeilijk in te schatten hoe vaak de aandoening voor komt. Op het Europese Rett Congres in oktober 2013 vertelde de Franse dokter Salima El Chehadeh dat de diagnose in Frankrijk tot nu toe 99 keer (90 jongens en 9 meisjes) gesteld is. In Nederland is de diagnose bij 6 jongens en 1 meisje gesteld.

De belangrijkste symptomen zijn:
- ernstige ontwikkelingsachterstand
- geen of beperkte spraakontwikkeling
- lage spierspanning
- toenemende spasticiteit
- epilepsie
- stereotype bewegingen
- frequente luchtweginfecties
- maag- en darmproblemen

Bij het MECP2 duplicatie syndroom zijn (nog) geen specifieke stadia te herkennen zoals bij Rett. Soms zijn er meteen vanaf

Romy

We hebben bij onze dochter Romy lang getwijfeld of zij het Rett syndroom had. Zelfs toen bekend werd dat zij het MECP2 gen dubbel had (eind 2004) werd door de meeste artsen nog een tijd gedacht (tot 2010) dat zij daarmee een Rett-variant had. Ook bij Stan is gedacht aan Rett, met name vanwege het niet goed functioneren van zijn autonome zenuwstelsel dat zich o.a. uit in ademhalingsproblemen. Er zijn veel overeenkomsten maar ook verschillen, zoals ook de meisjes met verschillende Rett mutaties niet op alle fronten met elkaar te vergelijken zijn. Steeds vaker wordt het MECP2 Duplicatie Syndroom omschreven als 'Rett-like' en kunnen deze families wereldwijd aansluiten bij de landelijke Rett-verenigingen. Ook op het gebied van onderzoek is het interessant de kennis over deze aandoeningen te delen en met elkaar te vergelijken, zodat de functie van MECP2 duidelijker wordt. Blijkbaar is precies de juiste hoeveelheid MECP2 eiwit essentieel voor het goed functioneren van een lichaam en zorgt zowel een te laag (Rett) als een te hoog (MECP2 duplicatie) gehalte tot ernstige (soms vergelijkbare) problemen. Mogelijk is er zelfs bij sommige Rett mutaties ook sprake van een toename van MECP2. We zijn heel erg blij met de aandacht voor de duplicatie en halen veel steun en herkenning uit de verhalen en ervaringen van Rett ouders. We zijn de organisatie van het ERSCM en in het bijzonder Stichting Terre erg dankbaar voor het feit dat het MECP2 Duplicatie Syndroom samen met andere 'Rett-like' syndromen op het programma van het congres stond. Voor ons heel waardevol!

Dankzij Romy kijken wij met andere ogen de wereld in.
Romy werd in 2001 geboren en was een heel rustig en lief baby'tje. Achteraf gezien misschien wel te rustig...

Koorts

De eerste maanden met Romy zaten we op een grote roze wolk, alles ging prima. Toen Romy 4 maanden was begonnen we ons zorgen te maken of zij zich wel goed ontwikkelde. Voor ons gevoel maakte ze minder geluidjes dan andere kinderen. We vonden haar slap en ze vond het vreselijk om op haar buik te liggen, ze kon haar hoofdje niet goed optillen. Ook ging ze meer huilen en het (in-)slapen was een groot probleem. Het consultatiebureau vond ons overbezorgd. De huisarts deelde onze zorgen wel en stuurde ons met 7 maanden door naar de kinderarts. Voor we daar op afspraak zouden komen kwam Romy, toen ze 9 maanden oud was, in het ziekenhuis terecht. Ze had

de geboorte ernstige problemen, soms valt pas na een aantal maanden op dat de ontwikkeling vertraagd is. Er is vrijwel altijd sprake van verlaagde spierspanning, in met name de romp ('floppy-baby'). De spraakontwikkeling is beperkt of afwezig, en ook de motorische ontwikkeling blijft achter. Mijlpalen als zelfstandig zitten, omrollen, kruipen, lopen e.d. worden vaak niet of pas laat gehaald. Een opvallend gegeven is dat deze kinderen zeer frequent infecties doormaken van met name de onderste en bovenste luchtwegen. Longontstekingen vormen een grote bedreiging. De oorzaak van de vele infecties is nog niet bekend. De stereotype bewegingen zijn niet zo herkenbaar als de handbewegingen bij Rett meisjes, maar bestaan bijvoorbeeld uit fladderen met de armen of herhaalde bewegingen met hoofd, handen of vingers. De meeste kinderen eten graag. Vaak zijn er wel problemen met kauwen en slikken en er is een grote kans op verslikken. Epilepsie is tot nu toe geconstateerd in ruim 50% van de gevallen en ontstaat meestal in de latere kinderjaren. De aanvallen zijn moeilijk onder controle te krijgen met medicatie. Regelmatig valt het begin van de epilepsie samen met een achteruitgang van bijvoorbeeld mobiliteit en cognitie. Ook gaan functioneel handgebruik en (indien aanwezig) spraak verloren. Een verhoogd risico op botbreuken is aanwezig vanwege osteoporose. Er kan ook sprake zijn van een niet goed functionerend autonoom zenuwstelsel waardoor problemen kunnen ontstaan met onder andere de regulatie van lichaamstemperatuur, ademhaling en bloeddruk.
Ondanks alle problemen lachen deze kinderen vaak en maken graag contact. Er is veel interesse in boekjes, muziek, televisie en computers. Het is lastig het ontwikkelingsniveau te bepalen vanwege beperkte spraak en handfunctie, maar waarschijnlijk is het taalbegrip groter dan dat ze duidelijk kunnen maken. Ook binnen deze groep neemt de interesse in alternatieve communicatiemiddelen zoals de oogbesturingscomputer toe.
Meer informatie over het MECP2 Duplicatie Syndroom zoals lopende onderzoeken, een lijst met wetenschappelijke artikelen en betrokken specialisten is te vinden op de website www.MECP2.nl.

in deze pRettpraat vertellen de ouders van Romy en Stan over hun bijzondere kinderen en nemen ons mee in de wereld van MECP2 Duplicaat Syndroom, ook wel een " look a like" van Rett Syndroom genoemd. Overeenkomsten maar ook verschillen en ook hierin weer vele variatie's.

koorts en maakte ineens geen oogcontact meer. Op de spoedeisende hulp dachten ze dat ze een status epilepticus had als gevolg van een mogelijke hersenvliesontsteking. Epilepsie hebben ze niet kunnen vaststellen, dus werden het koortsstuipen genoemd en de oorzaak van de koorts bleek later een nierbekkenontsteking te zijn. Tijdens deze opname werden meteen diverse onderzoeken ingezet omdat er duidelijk meer aan de hand was. Hoewel blij omdat we nu eindelijk gehoord werden, was er anderzijds de schok toen ons werd verteld dat we rekening moesten houden met een ernstige ontwikkelingsachterstand bij Romy. Na een lange reeks van bloedonderzoeken werd uiteindelijk het vermoeden 'Rett Syndroom' uitgesproken.

Gek op mannen

Tussen alle onderzoeken, oorontstekingen, luchtweg- en urineweginfecties door bleef Romy zich, op haar manier, ontwikkelen. Ze leerde zitten en kruipen en in haar looptrainer ging ze als een speer, niets was meer veilig. Op de kinderboerderij had Romy met name oog voor andere kinderen. Ook ging haar aandacht uit naar alles wat voor haar tastbaar was zoals het stro, het voer, het hekwerk, een sik of een oor van een geit of een vlecht van een (daarna heel verdrietig) kindje. Romy was vrolijk, spontaan en vooral gek op de mannen. Haar handfunctie was redelijk en toen we met ondersteunende communicatie begonnen kon ze foto's kiezen en pakken. Als ze blij was fladderde ze enthousiast met haar armen en bewoog met haar bovenlijf heen en weer. Een heel tevreden meisje met een brede lach op haar gezicht.

Pijn

Ik schrijf in de verleden tijd omdat Romy helaas al deze prachtige eigenschappen en vaardigheden heeft verloren. Sinds 2009 zijn, na een heupoperatie, de problemen echt begonnen. Heftige epilepsie, meer luchtweg- en ademhalingsproblemen en ook erg veel ongemak van spasmen, reflux, en obstipatie. De schrik van ons leven kregen we ruim een jaar geleden. Romy had veel pijn. Na een week ploeteren en aansturen op onderzoek kregen we uiteindelijk te horen dat Romy 5 botbreuken had, waarvan 2 in haar rug. Het herstel van deze breuken gaat moeizaam. Nog steeds komen er af en toe nieuwe breuken bij. De moeizame pijnbehandeling en de noodzaak van het langdurig liggen heeft het functioneel zitten nagenoeg onmogelijk gemaakt. Op goede dagen kan Romy, gesteund door een korset, ongeveer 15 minuten zitten. Om met haar naar buiten te gaan gebruiken we voorlopig een carriër (matras op een rolstoelonderstel). We wachten nog op een verbeterde versie van de carriër, zodat we hopelijk ook met Romy in de auto kunnen en ons en haar wereldje dus weer ietsjes groter wordt. Tot die tijd is Romy gebonden aan huis en blijven we voor vervoer afhankelijk van de ambulance.

Geluksmomentjes

Romy is gelukkig de laatste tijd weer alerter. Paul, de papa van Romy, en ik doen er alles aan om het haar zo comfortabel mogelijk te maken. Zo proberen we haar te laten genieten door een shantala massage, een wandelingetje, wegdromen in haar eigen snoezelhuisje of bezoek van familie en vrienden. Romy heeft een paar heel bijzondere vrienden, Cliniclowns Hup en Noena, die haar af en toe een bezoek brengen. Daar worden we allemaal blij van! Op onze weblog www.romelestijn.blogspot.com schrijf ik over de leuke en de minder leuke dingen die we meemaken.
Ik ben enorm trots op onze prachtige dochter van 12, de grootste en dapperste kanjer die ik ken. We zijn anders dan andere gezinnen. Bij ons leer je van Romy en niet andersom. Dat maakt ons gezin heel bijzonder. Met Romy in ons midden hebben wij geleerd met andere ogen de wereld in te kijken.

Karen van Gerven

vervolg op pagina 28 →

Dossier MECP2 duplicaat

Onze zoon, een lief jongetje van 9 jaar, heeft een genetische stoornis waarbij het MECP2-gen is betrokken. Een gedeelte van zijn X-chromosoom is verdubbeld en verhuisd naar zijn chromosoom 13. Maar hij is ook tweelingbroer van zijn zus Julot en jongste broer van Cas (14). En de rol die hij daar in speelt is bijzonder. In ieder geval bijzonderder dan het technische verhaal van het MECP2-duplicatie syndroom.

Stan

negen jaar turbulentie in een notendop... is niet te doen

Hij maakt ons leven echt

Het was heel gek om de eerste jaren van zijn leven het gevoel te hebben dat Stan niet lang bij ons zou blijven. Want als er op een dag een ommekeer komt, en je heel voorzichtig weer vertrouwen krijgt in zijn gezondheid, moet je ineens als een dolle opschakelen. Nu is een leven zonder hem niet meer voor te stellen. Stan is een kwetsbaar ventje, maar "hij doet het nog steeds", zeggen we altijd. En hoe! Hij heeft zich een plek in ons gezin veroverd waar je U tegen zegt. Zonder dat hij het zelf door heeft, leren wij van hem. Zoveel drukte op onze boerderij, zoveel andere prioriteiten die we moesten stellen, op de gekste momenten toch alles uit je handen laten vallen en rennen, voor hem. Hij is onze trainer! We leefden maar een beetje raak, het liefst hard werkend want dan hoef je niet zo na te denken. Nu is dat anders. We staan stil bij dingen waar we voorheen aan voorbij gingen. Hij maakt het leven ècht. Voor ons.

Roze wolk?

Op onze trouwdag, 31 maart 2004, vier weken eerder dan verwacht, werd onze tweeling geboren via een keizersnede. Onze dochter Julot, was een reus vergeleken bij haar broer Stan. Hij was veel te klein en had opstartproblemen, waardoor hij op de NICU (Neonatale Intensive Care Unit) moest verblijven. Julot mochten we na een paar weken al mee naar huis nemen, naar haar trotse broer Cas. Met pijn in ons hart moesten we Stan achter laten.

Toen Stan uiteindelijk na 6 weken mee naar huis mocht, konden we door met ons leven, althans, dat dachten we. Een lieve maar slappe baby met neussonde en een hoog kwetsbaarheidgehalte van nog geen 4 pond, lag 's nachts naast mij in zijn wiegje. Julot lag in haar wiegje naast haar vader, Jan Willem. Leek dan toch die roze wolk nog voorbij te komen? Maar een klein beetje tocht of iemand die een keer de verkeerde kant op niesde, en Stan was al ziek. De nachten waren pittig. Sowieso omdat je met een tweeling doorlopend aan het voeden bent, maar ook door de zorg om de rochelende, soms stoppende ademhaling van Stan. Overdag was er geen regelmaat en Stan had dus ook geen echt slaappatroon. Hij sliep niet of nauwelijks en lag maar wat te soezen met zijn bellenblaasmondje. Hij huilde en overstrekte zich ook vaak. Diep in ons hart hadden we een vermoeden dat er iets met hem was. Zijn kijkertjes verraadden hem. Hij had een bijzondere blik in zijn ogen. Zijn hoofdje bewoog hij amper, maar je met zijn ogen volgen kon hij als de beste, en dat doet hij nog steeds.

Hou vol jochie!

Stan werd voor het eerst opgenomen toen hij 3 maanden oud was. Hij kwam binnen met saturaties van 70%. Zijn virusje heeft 3 weken geduurd. In dat najaar weer hetzelfde verhaal. Al snel bleek dat hij zijn Co2 niet kon uitblazen, waardoor het noodzakelijk was hem 3 weken op de intensive care aan de beademing te leggen. Het herstel wilde daarna niet vlotten. Het resultaat; weer drie weken beademing. Tijdens die laatste periode is er een MRI gemaakt. De uitslag was niet goed. Daarna volgde gesprekken over zijn reanimatiebeleid en wat er moest gebeuren als hij opnieuw aan de beademing zou moeten. 'Plan B' werd besproken, maar over opgeven wilden wij niets horen. We hebben hem in zijn oortje gefluisterd: "Hou vol jochie, we moeten weg hier, dan kun je groeien en, in je overalletje, met papa mee de koetjes melken". Of hij dat gehoord heeft, geen idee,... maar hij krabbelde wel op en kort daarna konden we Stan, inmiddels voorzien van een Peg-sonde, mee naar huis nemen. Een voorlopige diagnose (Joubert Syndroom) was gesteld.

Er volgde een zware tijd. Stan was erg vatbaar. Zijn lichaamstemperatuur kon van 34 graden ineens doorschieten naar 41 graden koorts en weer terug. Zijn ademhaling bleef onrustig en hij had dan ook vaak een longontsteking. Hij sliep inmiddels met zuurstof. We wilden dit graag afbouwen, maar dat lukte niet. De kinderarts oordeelde dat het beter

was om Stan met zuurstof te laten slapen.

We leefden van onderzoek naar onderzoek. Ook vertrokken we met regelmaat met gierende banden richting spoedeisende hulp en een enkele keer moest er zelfs een ambulance aan te pas komen. Stan vocht door, dus wij ook, samen. Cas en Julot hebben hierdoor geleerd heel flexibel in het leven te staan. Helaas, ze hadden dan ook niet echt een keus. Wij moesten eerst Stan redden, elke keer weer. De eerste keren was de angst goed van hun snoetjes af te lezen. Later werd het voor hen ook steeds gewoner. De liefde van Cas en Julot voor Stan zag je met elke uitglijder groeien en groeien. Wij waren steeds druk met Stan, waardoor we er soms onvoldoende bij stil stonden dat het voor hun ook heel moeilijk moest zijn. Als we thuiskwamen, na een opname of onderzoek, dan lieten zij duidelijk merken ook opgelucht te zijn. En hun "zwak" naar Stan werd alsmaar groter.

De moeizame ademhaling van Stan was aanleiding tot het doen van een slaaponderzoek (Polysomnografie). Hieruit bleek dat zijn ademhaling ontregeld werd door onvoldoende aansturing vanuit zijn hersentjes. Daarnaast vormden zijn amandelen een obstructie. Ze werden dan ook snel verwijderd. De ruimte die daardoor in zijn keel ontstond heeft een behoorlijke verbetering gebracht, waardoor hij weer een poosje vooruit kon.

Diagnoses

In Stan's eerste jaar heeft hij bij elkaar 9 maanden in het ziekenhuis gelegen. Met de voorlopige diagnose Joubert Syndroom hebben we 3 jaar door 'instantie-land' gelopen. We kwamen bij het vroeghulpteam van de Hoogstraat en er waren meer zaken, waarbij het handig was een 'etiketje'te hebben. Ook zijn we drie keer naar een jaarlijkse familiedag van lotgenootjes geweest. Na zo'n dag voelden we steeds dat er iets niet klopte. "Hij hoort daar niet", riep een stemmetje in mij. Ik heb dit meerdere malen aan de neuroloog kenbaar gemaakt. Soms een beetje tot ergernis van hem.
Ondertussen werden er, zonder dat wij het wisten, aanvullende genetische onderzoeken gedaan ten behoeve van het syndroom dat Stan leek te hebben. In oktober 2007 werden we gebeld door de genetica arts voor een afspraak. Onderzoek gaf aan dat het MECP-2 gen betrokken was als onderdeel van zijn ziektebeeld. Een lang verhaal kort: per toeval werd de duplicatie van het MECP2-gen ontdekt. Rett Syndroom en dus geen Joubert Syndroom.We raakten echter van de regen in de drup. Rett Syndroom komt volgens de statistieken helemaal niet voor bij jongens. Dus weer twijfel over d e diagnose. Inmiddels was Stan 4 jaar. Er volgden nog meer slaaponderzoeken. Daar kwam uit dat hij een vorm van Cheyne Stokes ademhaling heeft. Voldoende reden om nog een MRI te maken. In die tijd leerden we dr. Smeets kennen. Hij nodigde ons uit voor onderzoek in het Zweedse Rett Center. We hebben daar geleerd over het (dis) functioneren van de hersenstam van Stan. Een Bi-pap werd geadviseerd en dat viel koud op ons dak, vanwege de intensieve zorgen. Dit zou ons gezin en bedrijf op losse schroeven zetten. In Maastricht werd het onderzoek dat Stan in Zweden had ondergaan herhaald. Daaruit bleek dat hij niet meer zonder extra zuurstof kon. In overleg hebben we besloten om Stan voortaan te laten slapen met zuurstof-, in plaats van een neus kap- beademing. Dat was haalbaar, voor hèm, maar ook voor ons gezin.

Lief, knuffelig en geslepen

Er waren meer diepte- dan hoogtepunten. Epilepsie kwam en ging ook weer. Stan ontwikkelde zich niet. Hij was nog steeds een slappe baby. Hij kon heel kort even zitten, pakte dan wel speeltjes aan en kon zichzelf ook prima vermaken. Vaak alleen met 'kijkvoer'. 'Lief', 'knuffelig' en 'geslepen' zijn de drie steekwoorden die bij hem horen. En er hoort er eigenlijk nog eentje bij: 'humor'. We bewonderen hem mateloos en hebben diep respect voor hem. Hij zit gevangen in een lichaam wat hapert en toch blijft hij zijn interesses tonen voor iedereen en alles om hem heen. Al was het in aanvang maar minimaal. Dat gaf vertrouwen, waardoor de geremdheid naar hem, uit zelfbescherming, omsloeg in onbeschrijfelijk "houden van".

Koninklijke allure

Inmiddels is Stan negen jaar en het gaat goed met hem. In 2010 zijn we gestart met een proefperiode Hydrocortison. Stan bleek een vorm van bijnierschorsinsufficiëntie te hebben. Naast zijn Peg-sonde is dit medicijn een levensredder van de eerste orde. Stan is bijna niet meer ziek. Geen longontstekingen of onverklaarbare temperatuurswisselingen meer. Hij ging zich meer en meer met de wereld om hem heen bemoeien. Is niet meer de hele dag bezig om zijn lijfje in het gareel te houden. Kreeg koninklijke allure. Hij hoefde maar te wapperen met zijn handjes en wij liepen voor hem. Dat klinkt erg onderdanig, maar als je dan de blik in zijn ogen ziet, dan ga je vanzelf.

We betrapten hem erop dat hij dingen ging snappen, vooral situaties, mensen, maar ook voorwerpen. Tot onze grote verbazing kwamen we er bijvoorbeeld achter dat hij de kleuren bij naam kent. Stan en wij spreken een eigen taaltje. Hij 'spreekt' met de sterkte van zijn klank en ge-hum, maar ook door middel van gezichtsuitdrukkingen. Ondanks zijn motorische beperkingen weet hij zich heel goed 'verstaanbaar' te maken. Stan is gek op boekjes, muziek, water, autorijden, maar vooral op mensen. Echt een heerlijk jong. Op dit moment zit zijn rug hem echter dwars. Letterlijk. Zijn scoliose is toegenomen tot bijna 70%. Na diverse gesprekken met de orthopedie, anesthesie en de artsen in Utrecht en Maastricht, hebben we besloten om Stan niet te laten opereren. Dit was een zware beslissing die we hebben moeten nemen. De complicaties die optraden bij de laatste operatie van zijn gebit, hebben ons de doorslag gegeven. Zijn autonome disregulatie veroorzaakt een te groot risico voor deze ingrijpende operatie en narcose.

Stan moet steeds vaker in de lig- stand om zich comfortabel te voelen,maar sjongejonge,..., als hij (rechtop) zit, dan zit ie vol in het leven. Zijn klasje is alles voor hem. Hij zit in het motorisch meest beperkte, maar ook in het communicatiefste klasje van zijn school. Hij gaat daar vier dagen per week heen. Hij heeft heel wat te 'zeggen'. Nu slaan we een nieuw hoofdstuk met hem in. De spraakcomputer met oogbesturing. Die is onderweg en als het aan ons ligt starten we gisteren al.... We hopen dan ook dat hij, zo lang als mogelijk, als gevolg van zijn rug en heupluxatie, in zijn orthesekuip kan blijven zitten. De tijd dringt, zijn lichaam laat hem conditioneel in de steek. Dus we willen zo snel mogelijk, via de spraak-

vervolg op pagina 30 →

Een kijkje bij familie van Santen...

computer, weten wat er in zijn koppie omgaat, zodat we zijn leven nog aangenamer kunnen maken. Wij begrijpen hem zo ook wel,... maar mensen om hem heen niet altijd. Daarom is het zo belangrijk dat hij ook aan anderen duidelijk kan maken wat hij wil.

We vieren het leven

De eerste jaren na de geboorte van de tweeling leefden we van dag tot dag. Daarna van week tot week en van seizoen naar seizoen. We houden ons inmiddels minder bezig met de vraag hoe lang we hem nog bij ons mogen houden. Nu is kwaliteit van leven belangrijk. We vieren nu het leven, door hem, met z'n allen. Hij heeft ons serieus bij de les gehouden, heeft ons leren vechten, leren kijken, bij dingen leren stilstaan en nog veel en veel meer... Wij hebben hem vele malen gered, maar Stan heeft ons ook gered. Zonder hem waren wij niet geworden, zoals we nu zijn.

En de moeite om alle bergen te beklimmen die beklommen zijn, is het voor 1000% waard geweest.

Jan Willem en Carola van Santen

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 Imago Printing de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging 50% korting als ondersteuning van de vereniging. Wij sturen onze leden twee exemplaren toe, zodat ze één pRettpraat kunnen weggeven aan de arts, het kindercentrum of buurvrouw, zodat steeds meer mensen geïnformeerd raken.

Wist u dat...

...er een kringloop website is voor hulpmiddelen
Sinds februari 2013 bestaat mijn website voor het verzamelen en hergebruiken van (kinder) hulpmiddelen. Ik ben hiermee begonnen, omdat ik zag dat er regelmatig nog goede hulpmiddelen weggedaan worden. Ook blijven er spullen ongebruikt, omdat de ziektekostenverzekering of gemeente ze niet meer terug willen.
En dat terwijl er ook steeds minder en moeilijker vergoed wordt vanuit diezelfde instanties. Vandaar dus het idee voor een KRINGLOOP van hulpmiddelen.

De naam van de website is: www.de-kleine-leeuw.nl. Ik ben begonnen met spullen voor kinderen, maar inmiddels breidt het aanbod zich ook uit voor volwassenen. Mijn inzet is om het allemaal betaalbaar te houden. Dus wie helpt er mee en heeft er nog dingen thuis staan die niet meer worden gebruikt? En wie is er op zoek naar bijvoorbeeld een (extra) stoeltje, rolstoel of schoentjes...? Als je een hulpmiddel bij me koopt, geef ik je er, graag en gratis, deskundig advies bij!

Erna de Leeuw

Gedicht door Greet Merks

Anders

Ik kan niets zeggen.
Niet met woorden zeggen wat ik voel,
niet uitleggen wat ik bedoel...

Ik kan niet lopen.
Niet zoals jullie van hier naar daar,
vaak denk ik "kon ik dat maar".
Ik ben afhankelijk.
Afhankelijk van iedereen,
want bijna niets kan ik alleen.

Maar ik kan wel genieten.
Genieten van de kleine dingen,
van mensen die zomaar een liedje
voor me zingen.

Ik kan wel een glimlach toveren
op iemands gezicht,
vooral als ik een gek gezicht
op iemand richt.

Ik kan wel op mijn eigen manier
zeggen wat ik wil,
maar daar staat niet iedereen bij stil.
Want vanbuiten ben ik anders dan jij,
toch, vanbinnen,
vanbinnen lijk je net op mij...

21 juni 2014 – Rett familiedag 2014

"**Een dag met een gouden randje**, dat moet het worden," aldus Anja. Natuurlijk wil ik daar wel een stukje over schrijven voor de volgende pRETTpraat. "Is er al bekend wie er komen?" probeer ik. Een zucht, gevolgd door: "Dat is een verrassing, sommige ambassadeurs hebben al toegezegd en anderen moeten nog kijken of het past in hun planning. Pieter, welbekend van de frietkar, komt in ieder geval al wel". "En de hottubs?" vraag ik haar. "Die natuurlijk ook. We zijn al volop bezig met de organisatie en het vinden van sponsoren. Maar vergeet niet te melden dat de familiedag is gepland op zaterdag 21 juni 2014, zodat de mensen het alvast in hun agenda kunnen zetten!". Tegen beter weten in, en ook een beetje om haar te pesten, vraag ik: "En, is de locatie al bekend?" Het blijft even stil aan de andere kant van de lijn. "Hier," klinkt het dan verbaasd, "hier in Heythuysen natuurlijk," vervolgt Anja met een onvervalst Limburgs accent. "Goed," bevestig ik, "dus **de familiedag wordt gehouden op zaterdag 21 juni 2014 op 'De Gaard' in Heythuysen.** Ik laat het in de nieuwsbrief opnemen". "Hoie," klinkt het aan de andere kant van de lijn. "Hoie," sluit ik af.

Henk Trimbach

Een dag met een gouden randje.

Collecte NSGK

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 jaar kreeg de vereniging maar liefst 78 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. Pas in februari wordt bekend wat voor bedrag er in totaal door deze collectanten is opgehaald.

Mogelijk gemaakt door NSGK voor het gehandicapte kind

Napraten over Communicatie

In de vorige pRettpraat hadden we het dossier 'Communicatie', als vervolg op het NRSV Symposium in 2012; "Praten die ik met mijn ogen". Dit dossier omvatte artikelen over eye-pointing In deze artikelen werd verteld over ouders die bezig waren met een aanvraag voor een oog gestuurde computer en over ouders die het ComOOK traject volgden. Met de ouders van Laura, Nathalie en Esmée Janssen praten we kort na en vragen hen, een half jaar later, naar de stand van zaken. We gaan samen met een andere Esmee, te weten Esmee Bleser, naar hippotherapie. Esmee rijdt paard met als doel haar communicatie te verbeteren.
Deze keuze was mede het gevolg van het symposium.

Laura, 13 jaar

"Door de spraakcomputer met oogbolbesturing kan Laura haar stem weer laten horen. Ik denk dat ze ons verbaasd zal doen staan over de mogelijkheden die de spraakcomputer haar biedt. "

Sinds eind oktober heeft Laura haar spraakcomputer, de Sahara met alea oogbolbesturing (via KMD). Voor de inrichting hebben we de mini touchy computer, die Laura voorheen als communicatie middel gebruikte, als uitgangspunt genomen. De tabbladen die zij daar in had, hebben we overgezet en aangevuld. De computer is bevestigd aan haar rolstoel en staat aan zodra ze daarin zit. Ze heeft heel wat moeten oefenen, maar al snel switchte ze als vanouds van het ene naar het andere blad en verkende de haar geboden mogelijkheden.

De eerste resultaten zijn prachtig. Door de spraakcomputer met oogbolbesturing heeft Laura op een andere manier leren communiceren en kan ze beter duidelijk maken wat ze wil. Ook als ze steeds blijft hangen bij 'logeren', zeggen haar broertjes dat zij dat ook wel willen, maar dat dat nu eenmaal niet iedere dag kan.

Bijzonder was dat ik gebeld werd door haar dagverblijf, ze bleef maar zeggen dat ze pijn had, moe was, geen zin meer had, etc. Eerder was het constateren van koorts de graadmeter om haar op te halen, nu was het haar stem!

Nicky en AnnMarie

Wij hopen dat de zorgverzekeraar in 2014 budget beschikbaar stelt om met Esmée het vervolgtraject van MILO te kunnen starten.

Esmée Janssen, 5 jaar

"Omdat wij Esmée, na het ComOOK traject van MILO, beter begrijpen, zit zij beter in haar vel, is ze rustiger geworden."

Nadat bij ons het eerste deel van de begeleiding van Milo is geëindigd, zijn wij samen met het KDC 'de Klimop' en de logopediste van Esmée doorgegaan met de handvaten die wij hebben gekregen. We zijn begonnen om Esmée te laten kiezen uit twee dingen, bijvoorbeeld een keuze uit twee programma's op de TV. Wij hebben zelf een communicatieraam gemaakt en gebruiken hiervoor foto's van verschillende activiteiten. Esmée kan inmiddels kiezen uit 4 tot 6 verschillende foto's.
Wij proberen haar nu te leren om eerst te kiezen voor een bepaalde activiteit en dan binnen die activiteit een volgende keuze te maken. Te denken valt aan kiezen voor eten en dan vervolgens het broodbeleg kiezen of kiezen voor de tv en dan laten kiezen voor gewoon tv kijken of juist een DVD opzetten.
Esmée probeert ons, net als alle kleuters, regelmatig uit. Als zij een keuze heeft gemaakt (volgens ons), wil zij daarna weer iets anders. In het begin gingen wij hier op in door haar opnieuw te laten kiezen en haar daarna de nieuwe keuze aan te bieden. Esmée wist en weet echter niet van ophouden. Nu proberen wij haar duidelijk te maken dat hetgeen zij heeft gekozen, ook wordt aangeboden. We laten ons nu minder snel verleiden tot het aanbieden van iets anders. Het lijkt er op dat Esmée inmiddels ook gaat inzien dat wij niet steeds gaan veranderen en dat haar keuzes dus bewuster worden.
Wij zitten nog niet in een vervolgtraject bij Milo maar dat staat wel op de planning voor begin 2014.. In 2013, zo hebben wij begrepen, was er geen budget bij de zorgverzekeraar meer om een begin met het vervolgtraject te maken. In 2014 zou er weer budget beschikbaar worden gesteld. Het is voor ons dan ook nog afwachten.

Patrick en Wendy

Tijdens het eten kan Nathalie kiezen tussen; 'Nathalie eten' of 'Nathalie drinken'. Ze kiest eigenlijk nooit voor 'Nathalie drinken'. Nu drink ik zelf ook erg weinig tijdens het eten, dus waarschijnlijk heeft ze ook minder vaak dorst. Maar als ze per ongeluk een hapje eten in haar mond krijgt, dat eigenlijk te warm is dan kiest ze welbewust voor 'Nathalie drinken'.

Nathalie, 17 jaar

"Het zou fantastisch zijn om Nathalie, via de Tobii, beter te kunnen begrijpen. Geweldig als ze kan aangeven hoe ze zich voelt. Of kan kiezen tussen activiteiten. En ze vragen kan beantwoorden met ja of nee."

Sinds anderhalve maand hebben we onze 'eigen' Tobii. Sinds die tijd zijn we druk bezig geweest om de Tobii te 'vullen'. Nathalie begrijpt goed dat ze keuzes kan maken met de Tobii. Ook de spelletjes heeft ze goed door, zoals bijoorbeeld sneeuwballen gooien. We hebben nu twee startschermen gemaakt; eentje voor thuis en eentje voor KDC. In het programma van KDC staan de activiteiten die ze daar doet zoals fietsen en zwemmen. Ook kan ze via de computer kiezen en dus vragen om met diverse spelapparaten te mogen spelen. We moeten nog even wachten op de bijpassende koffer en dan kan de Tobii mee naar het dagverblijf.

Harry en Angelique

Esmee vertelt over hippotherapie

Tijdens het Rett Symposium "Praten doe ik met mijn ogen" in 2012 volgden we de workshop over hippotherapie, waarin het paard als co-therapeut samenwerkt met de logopediste. We waren meteen enthousiast en heel nieuwsgierig hoe Esmee dit zou ervaren. Esmee beleeft enorm veel plezier aan het paardrijden. Tijdens het paardrijden stelt ze zich heel erg open, is alert en maakt heel goed contact. Thuis merken we dat Esmee, sinds het paardrijden, vaker van zich laat horen middels een stemverheffing. We gaan dan ook door met deze therapie en hopen dat Esmee, naast het enorme plezier dat ze aan het paardrijden beleeft, haar communicatieve vaardigenheden verder kan ontwikkelen.

Petra en Ron Bleser

Al jaren ga ik, om de week, paardrijden bij de Manege zonder Drempels in Bennekom. Liggend op een doek, dat boven de twee paardenruggen is gespannen, ontspan ik helemaal. Door de bewegingen van de paarden word ik automatisch gemasseerd. Dit huifbedrijden is echt heel relaxed...

Sinds afgelopen mei ga ik ook ECHT paardrijden, gewoon zittend in het zadel. De eerste keer vond ik dat wel heel erg spannend, maar inmiddels ben ik gewend aan Beer en Beer is gewend aan mij.

Het is zo'n lieverd. Beer is heel klein. Als ik nog in mijn rolstoel zit, dan zijn we bijna even groot. We kunnen elkaar dan goed aankijken. Meestal neem ik een lekkere grote wortel voor hem mee.
Ik moet wel uitkijken dat hij niet in mijn handen bijt, maar gelukkig let Julie (de logopediste) ook goed op. Na het snoepen help ik Beer borstelen, waarna Julie Beer opzadelt. Als het slecht weer is, lopen we in de binnenbak. Dat was de laatste maanden gelukkig nooit nodig, we konden altijd heerlijk buiten lopen.
Ik zit steeds steviger in het zadel, maar pappa en mamma moeten mij toch nog een beetje vasthouden.
Tijdens ons ritje kan ik lekker rondkijken en zie ik ook andere dieren op de boerderij. Bo, het hondje van de boer, loopt meestal gezellig met ons mee. Het is grappig om te zien hoe hij met zijn kleine pootjes voor ons uit rent. Onderweg stoppen we regelmatig even. We gaan dan bijvoorbeeld een liedje zingen of Julie doet een van de dieren na die we zien. Soms gaat ze zelfs hinniken (hihihihihihi), ik lig dan helemaal in een deuk.

Het ritje is eigenlijk altijd te kort, Beer moet nog worden afgezadeld en we hebben maar een uurtje. Als laatste breng ik Beer terug naar de weide.
Ik houd het leidsel dan zelf vast, zodat Beer vlak naast me blijft lopen. En als Beer dan in de weide staat, gaan we helaas weer naar huis en moet ik twee weken wachten.

Ben je nieuwsgierig geworden en wil je meer lezen over mijn supergave manege...
www.zorgboerderijblommendal.nl/jweb/index.php/therapieen/logopedie-op-het-paard

Groetjes Esmee Bleser

Europa... Hongarije

Danijela Szili, voorzitster van de Hungarian Rett Syndrome Foundation en moeder van de 10-jarige Ester. Zij vertelt over de vereniging en geeft inzicht in het leven van een Rett meisje in Hongarije.

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.

Onze vereniging telt 77 Rett-meisjes, maar we hebben slechts contact met 55 gezinnen. Ik ben sinds 2 jaar voorzitter. We hebben een eigen website www.rettszindroma.hu en op Facebook hebben we een besloten groep voor ouders om te communiceren en informatie delen.

Het is in Hongarije niet gemakkelijk om met een kind met een meervoudige handicap te leven.
De ziektekostenverzekering vergoedt medicijnen, één paar aangepaste schoenen per jaar, luiers (€ 270,– per maand) en eens in de vijf jaar een kinderwagen of rolstoel. Het type wandelwagen of rolstoel wordt voorgeschreven door een speciale arts en de keuze is niet groot. Slechts zeer eenvoudige modellen zijn gratis. De speciaal op maat gemaakte zitting voor de rolstoel, kan wel elk jaar gratis worden vernieuwd. De maatschappelijk werkers zijn vaak niet op de hoogte van regelgeving en mogelijkheden en zijn daardoor niet in staat om de ouders goed te informeren. De Foundation helpt ouders hierbij, door het geven van advies. In Boedapest zijn er meer mogelijkheden dan in de kleine steden of op het platteland.

Gelukkig is de school wel gratis en betalen de ouders alleen voor de lunch.

Veel van de moeders blijven alleen achter met hun jonge kinderen, omdat vader het gezin verlaat.
Het is voor moeders lastig om te werken, parttime banen bestaan nauwelijks en een fulltime baan is niet mogelijk als je kind tot 13.00 uur op school of tot 16.00 uur in de dagopvang kan blijven.

Het is nog moeilijker voor de gezinnen met oudere meisjes, omdat zij niet meer naar school gaan. Deze moeders moeten thuis blijven om te zorgen. Ze krijgen daarbij geen enkele hulp van de staat.
Er bestaat geen speciale dienstverlening. Moeders die voor hun Rett-meisjes zorgen ontvangen ongeveer € 200,– per maand en een dekkende ziektekostenverzekering.

Ester blijft tot 13.00 uur op school, omdat er na die tijd geen programma meer is. Sowieso wordt er niet veel gedaan; er zijn geen aangepaste spullen, computers of communicatiemogelijkheden. Ze gaan niet zwemmen, paardrijden en zelfs een wandelingetje in de buitenlucht is al een probleem voor hen.

Danijela over het zomerkamp in 2012 , een speciale vakantie voor Rett-meisjes, al enkele jaren mogelijk gemaakt door de Hongaarse Rett Syndroom Stichting.

In een kleine stad bij het Velencei-meer in de buurt van Budapest hebben we een huis gehuurd. Het huis was goed uitgerust, met genoeg kamers voor 20 vrouwen van alle leeftijden en een grote tuin met schommels.

Zeven Rett-meisjes, drie met hun moeders en vier meisjes met een persoonlijke begeleidster of vrouwelijke student/therapeut genoten van een vakantie aan het Velencei-meer, vlakbij Budapest. Een prachtig huis, met voldoende kamers voor 20 vrouwen van alle leeftijden, en een grote tuin.

Een ervaren therapeute was verantwoordelijk voor de therapieën en programma's voor de meisjes. Twee dagen lang konden de meisjes genieten van muziektherapie. Tevens werd er Hydro massage aangeboden. De aanwezigheid van een kleine, zwarte puppy maakte deze vakantie onvergetelijk voor de Rett-meisjes.

Alle meisjes, sommigen samen met moeder, broertjes en zusjes, genoten van dit zomerkamp.

Het waren vijf warme dagen en we zwommen dagelijks in het meer. Meisjes gingen zonnebaden en wandelen met hun assistenten. We bezochten de Spa en dit was, naar mijn mening, het beste deel van de vakantie, aangezien Rett-meisjes zwemmen in het warme water aanbidden.

We kookten elke dag. Sommige van de meisjes hebben een speciale dieet, maar omdat we weinig fondsen hebben, konden

Danijela met haar dochter Ester.

Daarom organiseer ik deze extra activiteiten voor Ester zelf, maar dat is niet gemakkelijk en erg duur. De fysiotherapeut komt elke week naar onze flat en ik neem Ester, zo vaak als ik kan, mee zwemmen. Ze geniet daar enorm van, maar het water moet wel warm voor haar zijn, dus dit is alleen in de zomer mogelijk. We kunnen niet met haar paardrijden, omdat we geen auto hebben en de plaatsen, waar je therapeutische paard kunt rijden, niet in de buurt liggen. Ester houdt van wandelen en loopt dan ook heen en terug naar school. Ook vindt ze het fijn om met ons dingen te bekijken. Tijdens de zomervakantie reizen we veel en daar geniet ze altijd erg van.

we geen kant en klare lunches of maaltijden in restaurants gebruiken.
Ik ben zo blij. We hebben allemaal een geweldige tijd gehad en nieuwe vriendschappen gemaakt. De ouders hadden vijf dagen om te ontspannen en konden de nachten doorslapen, terwijl de zorg voor hun dochters werd overgenomen. Sommige ouders kunnen slechts vijf dagen per jaar "onbezorgd" zijn. Zo hebben ze even tijd voor zichzelf of voor hun gezin en families. Als Rett Syndroom Stichting vinden we juist dit erg belangrijk en is het fijn om deze initiatieven te ondersteunen.

Rachel Stolk werkt als PGB-ster bij de Nederlandse Rett- meid Nathalie van de Kraats. Daarnaast studeert zij journalistiek. Voor haar studie moest zij afgelopen zomer een film maken in Boedapest en combineerde dit met een ontmoeting met de familie Szili. Moeder van Ester, Danijela Szili is voorzitster van de Hungarian Rett Syndrome Foundation.

Ester

Het is warm in de stad. Bloedheet eigenlijk, maar dat houdt me niet tegen om Ester en haar familie te bezoeken. Bij aankomst is het onthaal erg hartelijk; het is rond het middaguur en de zelfgemaakte lasagne voor de lunch, staat nog in de oven. Een klein flatje voor het gezin Szili, bestaande uit vader, moeder, zusje Nina en Ester: Een mooie, vrolijke Rett-meid van tien jaar oud. Ze stampt lekker rond in de box*. "Anders loopt ze heel het huis door en kan ik de hele de dag achter haar aan lopen.", vertelt Danijela. De cadeautjes uit Nederland worden uitgepakt en de grote knuffel en elektrische bellenblaas vallen bij de zusjes in de smaak.

Danijela vertelt ondertussen: "Ester is eigenlijk een heel gezonde meid. Ze is vrolijk en huilt alleen als er echt iets aan de hand is. Gelukkig zijn er nu geen grote problemen meer rondom haar Rett Syndroom, dat is in het verleden wel anders geweest. De artsen wisten in het begin niet goed wat er met Ester aan de hand was en bleven maar testen afnemen". Via internet hebben Danijela en haar man uiteindelijk zelf ontdekt dat Ester waarschijnlijk het Rett Syndroom heeft. "Het was verschrikkelijk om te lezen over Rett en de gevolgen die dat voor je dochtertje heeft."

Verschillen

Tot slot vertelt Danijela over haar inzet voor de Hungarian Rett Syndrome Foundation. De zomerkampen die zij organiseert en haar voornemen om als vertegenwoordiger van Oost Europa, het ERSCM te bezoeken.

* *de box; dit is een box voor baby's. Ester kan hierin staan en lopen zonder te vallen, terwijl ze naar muziek luistert en kijkt naar haar cartoons. Ze heeft een hekel aan liggen en wandelt niet volledig onafhankelijk, dus is dit een goede oplossing voor haar.*

Rett meisje Ester Szili samen met de bekende Hongaarse actrice Barbara Hegyi.

Met deze foto doet Ester mee met de EURORDIS Photo Contest 2013-Living with a rare disease. Op deze manier hoopt de Hungarian Rett Syndrome Foundation bekendheid en geld te generen. Met dit zelfde doel is de Facebook pagina met de naam, Közelebb-Fotókiállitás és aukci gelanceerd.

Sponsoracties

Waar een klein dorp 'groot' in kan zijn...

Op 22 september 2013 vormde De Schans het decor voor de activiteiten van 'Terheijden voor Rett'. Een mooie, bijzondere en intense dag voor de betrokkenen en deelnemers.

Voor dag en dauw

Om 05.00 uur ´s ochtends werd De Schans omgetoverd tot 'sportterrein'. cv De Braoipotte, cv Uitgeteld, vrienden en bekenden installeerden zich om, vervolgens om stipt 06.00 uur, de uitdaging aan te gaan. Een 12 uur durende beproeving voor het goede doel.

Uitdaging voltooid

Door enthousiasme en steun van de bezoekers slaagde iedereen er in de uitdaging te voltooien.
In totaal renden de Braoipotte 144 rondjes en fietste Uitgeteld met hun versterking zo'n 1.000 km. Zij kregen bijval van enthousiaste pedaalridders onder de toeschouwers, die ook een stukje meefietsen. De Braoipotte werden spontaan bijgestaan door Miëlle Stoop, die in korte tijd een mooi bedrag binnen haalde. Ook Cors trok de stoute/sportieve schoenen aan. De dag kreeg een 'internationaal karakter' door onze Belgische vrienden die rollend over De Schans hun sponsorgeld inzamelden.
In de middag werd 'De Braoipotte-run' een heel kleurrijk geheel. De lopers werden, door het meer dan enthousiaste publiek, voorzien van een kleurtje. Bekertjes kleurenpoeder waren niet aan te slepen.

De finale

De tijd tikte weg en de laatste ronde kwam in zicht. Wat een bijzonder moment. De hardlopers en fietsers vormden één grote club en liepen met de 'Terheijden voor Rett-vlag' de laatste meters. Bij de finishlijn werd het even heel stil. Waar een klein dorp groot in kan zijn... beter kan het niet worden omschreven. Geweldig om te zien dat er zoveel betrokkenheid heerst en ´ons´ goede doel zo'n warm hart wordt toegedragen.

En wat nog meer...

Naast de sportieve prestaties, waren er ook andere initiatieven. Zo liet Frie \ Rasenberg zijn hoofd kaal scheren, steunde T.T.V. Ruitersvaart het goede doel met de opbrengst van de 'vrijwilligerspot' en werd de dag muzikaal opgeluisterd door Cors en Jersey. De mobiele telefoonactie was goed voor meer dan 400 mobieltjes.

Rett meisje Famm

Het verhaal gaat door

We willen iedereen die een steentje heeft bijgedragen aan 'Terheijden voor Rett' enorm bedanken! Door de vele vrijwilligers kunnen we terugkijken op een geslaagde dag. Totaal is er die dag het geweldige bedrag van € 16.000,– opgehaald. De ouders van het rett-meisje hebben daarvan maar liefst € 2000,– aan de NRSV gedoneerd. Heel hartelijk dank!

Sommigen hebben op individuele titel hun activiteiten doorgezet, door ook mee te lopen met de Singelloop in Breda, gesponsord door Perfetti van Melle. En een aantal mensen waren op 15 december ook te vinden op 'Spinning' voor Rett in Dongen.

De NRSV bedankt de ouders voor hun donatie. Dit bedrag zal ten goede komen aan het scoliose-onderzoek.

Geschreven door vrienden van de ouders van het rett-meisje

Sponsoracties

'Mijn bijdrage'

'€ 1148,17', prijkt er onderaan op mijn Excel werkblad. Dat is 'mijn bijdrage' als coördinator voor de collecte van de NSGK en de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. In de week van 11 tot en met 16 november was de landelijke collecte van de NSGK, de Nederlandse Stichting voor het Gehandicapte Kind. Hoewel ik gevoelsmatig weinig met de NSGK heb, gaf me deze wijze van collecteren wel een mooie gelegenheid om iets voor de NRSV en de daarbij aangesloten Rett-meisjes te doen.
De NSGK geeft de gelegenheid om de helft van het gecollecteerde bedrag te doneren aan een ander goed doel.

Met respect keek ik naar andere mensen die een (sport)wedstrijd of een evenement organiseerden om geld op te halen voor het Rett syndroom. Het coördineren van zestien collectebussen in mijn omgeving blijkt voor mij een haalbare opgave.
Verder liepen er in Nederland nog drie collectanten in 'hun' gebied, via mij, voor de NRSV. Doordat ik, naast akkerbouwer, op zondag koster ben in mijn Protestantse kerk in Zaamslag, is het voor mij relatief eenvoudig om collectanten te werven. De diaconie van mijn gemeente heeft € 250,– geschonken aan de NRSV. Hoewel de NRSV een christelijke basis ontbeert, was er meer dan voldoende reden voor deze donatie.

Ook is het mij gelukt om dit jaar als lid het woord te mogen voeren tijdens een ledenraadsvergadering van de Rabobank. Het is zeker aan te raden om, met een collectebus in de hand, naar een vergadering te gaan en pas enkele minuten voor aanvang aandacht te vragen voor de collecte. In totaal heeft de collecte voor de NRSV € 904,– opgeleverd. € 574,–, zijnde de helft van de collecte voor het NSGK, een gift van mijn ouders van € 80,– en de gift van € 250,– van mijn kerk. De reden om mij in te zetten voor een collecte als deze heeft alles te maken met Adriënne. Ze is bijna vier jaar oud en heeft het Rett Syndroom. Mensen die mee hebben gecollecteerd, moeten vaak glimlachen om de uitdrukking 'zonder uw hulp Rett ik het niet'. Helaas is het wel waar.

Peter Dieleman

Een lieve donatie

Inmiddels zijn de namen van de heer en mevrouw Hovinga, opa en oma van rett-meisje Adriënne, welbekend bij de redactie. We kregen een paar maanden geleden een mailtje van de heer Hovinga dat hij opnieuw een bedrag aan de NRSV had overgemaakt. Hij schreef dat zijn vrouw, net als vermeld in de vorige pRettpraat, weer geld heeft ingezameld door de verkoop van kaarten. Ook vertelde hij dat hij middels een collecte van een morgenwijding bij enkele bejaarden € 35,– had opgehaald. In zijn functie als predikant is de heer Hovinga zelf ook actief om het Rett Syndroom meer bekendheid te geven.
De zelfgemaakte kaarten van mevrouw Hovinga brachten € 328,90 op. Het totaal bedrag van € 363,90 komt ten goede aan het onderzoek naar scoliose bij vrouwen met het Rett Syndroom.

Hartelijk dank lieve opa en oma van Adriënne en Nynke-Marije.

Sponsoracties

Ilona Oonincx, moeder van Famm.

Hadewych Minis opent succesvol benefietweekend voor Rett in Dongen!

Hadewijch Minis, ambassadrice NRSV.

'Swinging en Spinning voor Rett' was het thema van de eerste editie van het benefietweekend dat in het teken stond van geld inzamelen voor onderzoek naar het Rett Syndroom. De stichting 'Rett mijn toekomst' organiseerde, samen met het Donckhuys en van Gils Sport & Fitness, in de Cammeleur in Dongen sportieve en muzikale activiteiten om zoveel mogelijk geld op te halen voor de 250 meisjes in Nederland die lijden aan dit ernstige syndroom. Geld voor onderzoek naar scoliose, één van de ernstige gevolgen van deze ontwikkelingsstoornis die alleen meisjes treft, is hard nodig om deze meisjes een betere toekomst te kunnen geven. Rogier Balk, vader van Rett meisje Lisa, vormt samen met Eric de Jong en Peter van Gils (van Gils Spot & Fitness) de drijvende kracht achter dit initiatief.

Het evenement ging enthousiast van start met een judotoernooi en aansluitend op de kerstmarkt in Dongen barstte het muzikaal spektakel 'swinging voor Rett' los, met de bands 'de Uitslaopers' en 'Cover up'. Het publiek kon stemmen op bepaalde nummers én geld doneren aan de NRSV, de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Op zondag 11.45 uur opende actrice en gouden kalf winnares, zangeres én Rett ambassadrice Hadewych Minis 'Spinning voor Rett'. Na een korte uitleg van Hadewych over Rett en aanmoedigingen voor de deelnemers gingen de fietsers van start. Op de schermen verscheen een videoclip over Rett. Ondanks de stevige beat was het muisstil in de zaal. De beelden spraken voor zich en lieten een

Harry van de Kraats, vader van Nathalie.

Monique Post, moeder van Anne.

diepe indruk achter in de zaal. Of zoals veel deelnemers zeiden; "we wisten meteen waarvoor we op de fiets zaten en het we-gevoel zat er dan ook meteen in".

Het was alweer de derde keer dat dit evenement georganiseerd werd en met 112 deelnemers was ook deze editie weer succesvol. Maar liefst 6 uur lang werd er gefietst en aangemoedigd door mensen die hun steentje wilden bijdragen aan dit mooie en belangrijke doel: de kwaliteit van leven van de Rett meisjes verbeteren. Peter van Gils (eigenaar van Van Gils Sport & Fitness), Eric de jong (manager bij van Gils Sport & Fitness) en Rogier Balk (vader van Rett meisje Lisa) kregen uit handen van Anja Versteeg-Peeters (bestuurslid NRSV) een bijzonder beeldje voor het organiseren van alweer de 3e Spinning voor Rett. Rogier werd ook bedankt voor zijn inzet en betrokkenheid bij de NRSV. Mede door hun inzet heeft het Rett Syndroom meer bekendheid gekregen

De organisatie kan terugkijken op een geslaagd weekend waarin het Rett syndroom meer bekendheid heeft gekregen. De opbrengst van dit benefietweekend wordt in januari bekend gemaakt. Namens van Gils Sport & Fitness, Donckhuys, de NRSV maar vooral de Rett meisjes: dank aan alle deelnemers, vrijwilligers en betrokkenen voor een hartverwarmende en succesvolle actie! De eerste aanmelding voor volgend jaar is al binnen want Hadewych Minis heeft tegenover de hele zaal beloofd om volgend jaar mee te spinnen!

Column Aagtje

Moeder Aagtje ten Have van de nu 22-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.

Het effect van Artane

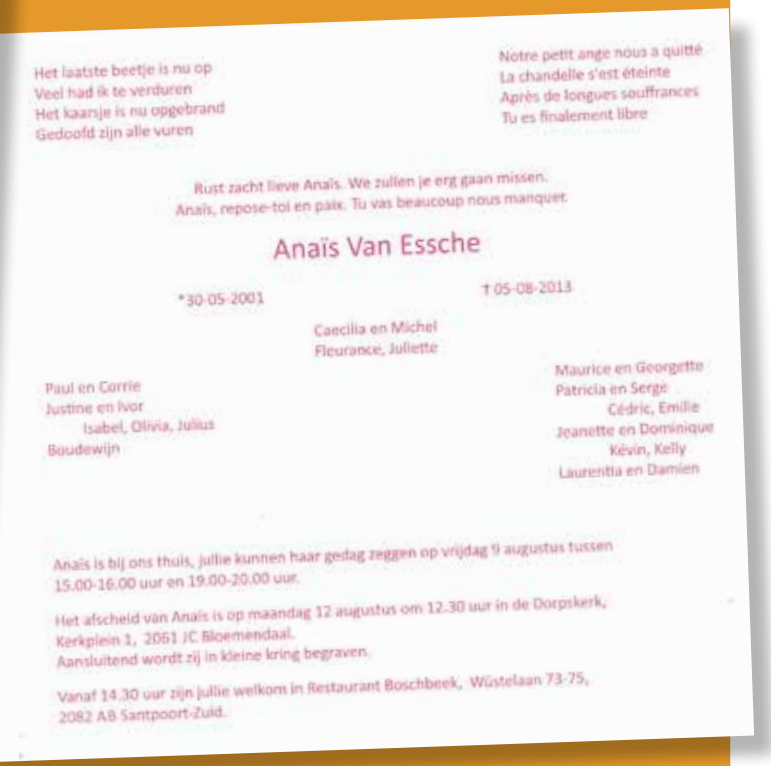
In mijn vorige column heb ik jullie beloofd onze ervaringen met het medicijn Artane te delen.

In de zomer van 2010 begon Dr. Smeets voor het eerst met ons over Artane te praten. Hij vertelde dat bij een Rett-patiënte in Italië de ademhalingsaanvallen waren verdwenen door het gebruik van dit medicijn. Fenna had nog altijd 7 tot 10 ademhalingsaanvallen per maand. Ze lag daarbij dan een half uur lang te spartelen en om zich heen te slaan, met een hartslag van soms 180. Veel processen in haar lichaam leken dan volledig op hol te slaan. Voldoende redenen om het medicijn te proberen. Natuurlijk was er de twijfel, de bijwerkingen liegen er niet om, nog weer een medicijn erbij?
Toch zijn we in september 2010 begonnen. Heel langzaam opbouwen tot wij op 2,5 tabletten per dag zaten (2 x 2 mg. werkzame stof). In deze opbouwperiode (opbouwen met een half tabletje per 10 dagen) kreeg Fenna op een dag rare verschijnselen. Ze leek volkomen in paniek, had grote uitpuilende ogen, ze gilde, we kregen geen vat op haar. Daarom de huisarts erbij gehaald, omdat wij dachten aan pijn. De huisarts hoorde ons verhaal aan en dacht dat de Artane de veroorzaker was van deze paniekaanval. Dus toen weer langzaam afgebouwd. Uiteindelijk zijn we blijven steken op 2 tabletten per dag. Fenna heeft deze rare verschijnselen niet weer gehad en de vraag is dan ook of het wel van de Artane komt? We merkten aan Fenna, dat ze wat rustiger leek te worden van dit medicijn, vooral haar ademhaling. Tevens werden de bewegingen, die altijd heel heftig zijn bij een aanval (zichzelf in het gezicht slaan etc.) wat minder fel. Daarom zijn wij doorgegaan met de lage dosering. Maar door de rare ervaring durfden wij niet verder te gaan met de verhoging. Het aantal aanvallen verminderde echter niet. Pas op 8 december 2011, na een gesprek met dr. Smeets, omdat Fenna erg veel aanvallen had, werd de Artane, met een halve tablet per 10 dagen, verhoogd.
Een paar weken later was Fenna opvallend helder. Ze leek ook veel minder moe dan normaal. We hoefden haar CO_2 gehalte veel minder vaak bij te sturen en ze had veel minder slaap nodig, de middagdut leek van de baan. Op 23 december ging zij mee om naar haar zus Gezina te kijken, die mee deed aan een springwedstrijd met haar paard. Het was verbluffend om te zien hoe helder Fenna daar aanwezig was. Zij was zelfs in staat haar zus op het paard in de bak te volgen! Zo hadden wij Fenna lange tijd niet meegemaakt! (haar dosering wat toen 3 tabletten per dag).
We zijn tot in mei 2012 doorgegaan met

Noot van dr. E. Smeets

Trihexifenydyl is een bekend medicijn ter behandeling van onwillekeurige motoriek bij de ziekte van Parkinson. Bij Rett syndroom komt onwillekeurige motoriek soms uit het niets. Samen met een ontregelde ademhaling "put dit de patiënt uit" door overmatige spontane activatie van de hersenstamfuncties.
In de literatuur wordt dit beschreven als "movement disorder with respiratory compromise". Maar in feite is het de ademhaling en de secundaire verschijnselen van een op hol geslagen hersenstam die de bewegingsstoornis veroorzaakt. Het is niet makkelijk om in te stellen bij niet mondige patiënten.
Er dient gezocht naar het beste effect met de laagste dosis. Er is een lichte anti cholinerge werking die de alertheid gunstig beïnvloedt. Ook de spierspanning neemt af. Nevenwerkingen zijn droge mond, obstipatie, en soms andere onwillekeurige motoriek (zoals bv. oogknipperen).
Het voorschrijven ervan gebeurt door een specialist, neuroloog die ook de hele behandeling langdurig opvolgt en consequent toepast.
Tot nu toe wordt het middel slechts in een beperkt aantal casus gebruikt, boven de 10 jaar.

In memoriam



Het laatste beetje is nu op
Veel had ik te verduren
Het kaarsje is nu opgebrand
Gedoofd zijn alle vuren

Notre petit ange nous a quitté
La chandelle s'est éteinte
Après de longues souffrances
Tu es finalement libre

Rust zacht lieve Anaïs. We zullen je erg gaan missen.
Anaïs, repose-toi en paix. Tu vas beaucoup nous manquer.

Anaïs Van Essche

*30-05-2001 † 05-08-2013

Caecilia en Michel
Fleurance, Juliette

Paul en Corrie
Justine en Ivor
Isabel, Olivia, Julius
Boudewijn

Maurice en Georgette
Patricia en Serge
Cédric, Emilie
Jeanette en Dominique
Kévin, Kelly
Laurentia en Damien

Anaïs is bij ons thuis, jullie kunnen haar gedag zeggen op vrijdag 9 augustus tussen 15.00-16.00 uur en 19.00-20.00 uur.

Het afscheid van Anaïs is op maandag 12 augustus om 12.30 uur in de Dorpskerk, Kerkplein 1, 2061 JC Bloemendaal.
Aansluitend wordt zij in kleine kring begraven.

Vanaf 14.30 uur zijn jullie welkom in Restaurant Boschbeek, Wüstelaan 73-75, 2082 AB Santpoort-Zuid.

het heel langzaam verhogen van de Artane tot zij op 6 tabletten per dag zat. Het resultaat was verbluffend!! Ze is rustiger, ze heeft minder slaap nodig, ze is heel erg helder. Eigenlijk kan ze er meer "zijn", doordat haar systeem minder van haar lijkt te vergen. De ademhalingsaanvallen verminderden naar 3 tot 5 per maand. In december 2012 en januari 2013 zelfs geen aanvallen! Sinds 1996 was dit niet meer voorgekomen! Van de bijwerkingen, zoals grote pupillen, verminderde coördinatie etc. heeft Fenna tot dusver weinig last gehad. Af en toe heeft Fenna last van een verstopping, maar dat had zij ook al voor het gebruik van Artane. We houden dit goed in de gaten en sturen dan bij met een lepeltje olijfolie naast haar dagelijkse laxeermiddel. (transipeg).
Inmiddels is ze niet meer aanvalsvrij, maar dit is misschien ook te wijten aan het feit, dat ze nu een heupprobleem heeft, wat veel pijn geeft. Pijn is een trigger voor ontregeling van het autonome systeem en dus ook voor een ademhalingsaanval. Ook haar middagdut doet ze weer, af en toe is ze toch ook weer erg moe. Misschien toe te schrijven aan de heupproblemen?
Het is wel een medicijn, dat gewenning veroorzaakt en dan misschien iets minder goed gaat werken, maar voorlopig zijn wij heel tevreden. Het lijkt of bij Fenna een beetje van de mist is opgetrokken. Ze staat veel bewuster in het leven, lijkt meer mee te maken, is in staat zelf meer zaken aan te geven, ze toont ons vooral ook meer emotie, ze is minder vlak dan voorheen, kan beter pijn voelen en aangeven, hoeft minder vaak extra CO_2 toegediend te krijgen (de dagelijkse CO_2 toediening van 2 liter per minuut gaat wel constant door, daar kan Fenna niet zonder).
Fenna staat nu open voor communicatie, nu is het de tijd om dat toch te gaan proberen, we hebben Fenna inmiddels aangemeld voor een Tobii computer.
Voor het gebruik van Artane was Fenna daar niet toe in staat, omdat zij heel erg in zichzelf was gekeerd door de onrust in haar lijf.
Artane is een medicijn, wat bij Fenna duidelijk effect geeft. De vraag is of de effecten op lange termijn zullen blijven.

Aagtje.
Noordbroek, 27 oktober 2013

Even voorstellen **Gill Townend**

Mijn naam is Gill Townend. Ik ben werkzaam bij het Gouverneur Kremers Centrum van het Maastricht Medisch Universitair Centrum (MUMC) ten behoeve van het Rett Expertise Centrum.

Bij het Rett Expertise Centrum werk ik als onderzoeker en deskundige voor het geven van advies op het gebied van communicatie, met inbegrip van augmentieve en alternatieve communicatie. Immers bij het Rett syndroom is juist kennis van (technologische) methoden, die aangewend kunnen worden in plaats van spraak van groot belang. Ik kom uit Engeland, waar ik na afronding van mijn universitaire studie op het gebied van taal en communicatie al 20 jaar heb gewerkt als spraak-taal therapeut. Onder andere heb ik daar met volwassenen met verstandelijke en meervoudige beperkingen gewerkt en jarenlang met kinderen met meervoudige, lichamelijke en zintuiglijke beperkingen en/of autisme. Gedurende die periode werkte ik vooral met ondersteunde communicatie, met behulp van totale communicatie strategieën, waaronder picto- en foto-communicatiesystemen en gebarentaal. Tijdens mijn job in Engeland koos ik om mijn expertise in augmentieve en alternatieve communicatie verder te ontwikkelen, door het werken met volwassenen met lichamelijke en neurologische aandoeningen, waarbij gebruik werd gemaakt van electronische communicatiehulpmiddelen en spraak-computers, waaronder oogbesturingssystemen. Ik heb nauw samengewerkt met de leveranciers en ontwikkelaars van ondersteunende communicatie in Engeland en ben ervaren in het opzetten van proeftrials om de beste match tussen de communicatie behoeften van gebruikers, hun omgeving en het hulpmiddel te vinden. Naast en in samenhang met mijn werkzaamheden voor het Rett Expertise Centrum werk ik aan de afstemming met een landelijk onderzoeksproject op het gebied van ondersteunde communicatie.

Afgelopen maanden was ik vanuit het Rett Expertise Centrum samen met de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging en Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds druk bezig met het organiseren van het 3e Europese Rett Syndroom congres, dat hier in Maastricht in oktober heeft plaatsgevonden. Ik was verantwoordelijk binnen dit Europese congres voor de 'communication track'; d.w.z voor de sessies over communicatie voor ouders en hulpverleners, voor de workshops over communicatie en oogbewegingen en voor de paneldiscussie met de deskundigen. Deze communication track voor ouders en professionals was een zeer belangrijk thema binnen het congres. Het bood een uitstekende gelegenheid voor de Rett gemeenschap (ouders, onderzoekers, therapeuten) om samen te komen voor het uitwisselen van ervaringen, werkmethoden, onderzoeksresultaten en nieuwe ideeën op het gebied van communicatie. Deskundigen uit Nederland, Oostenrijk, Israël, Zweden, het Verenigd Koninkrijk, de VS, Brazilië en Australië gaven presentaties en workshops over diverse onderwerpen met betrekking tot vroegtijdige spraak, taal en communicatie, ondersteunde communicatie, oogbesturing, sociaal-emotioneel gedrag en het gebruik van muziek voor het ontwikkelen van communicatie. Ik vond het erg inspirerende om kennis te maken met zoveel collega's van andere landen en zo veel ouders te ontmoeten uit verschillende landen binnen en buiten Europa.
Voor mij was het congres een geweldige springplank voor de verdere uitbouw van mijn werkzaamheden binnen het Rett Expertise Centrum. Ik ben erg blij om te werken onder leiding van prof. dr. Leopold Curfs, dit in nauwe samenwerking met dr. E. Smeets en dr. D. van Waardenburg. Bijzonder voor mij is ook de stimulerende betrokkenheid te ervaren van de NRSV en Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds bij het Rett Expertise Centrum. Mijn taak is gericht op het bepalen van zowel klinische- als onderzoeksprioriteiten behoeve van ondersteuning en ontwikkeling van de communicatie voor meiden met RETT.

Het Rett Expertise Centrum beschikt over een databank en hier ben ik mede verantwoordelijk voor het onderdeel communicatie. Mijn aandacht zal ook uitgaan naar het creëren van een zorgketen voor communicatie en naar onderzoek en ondersteuning op het gebied van oogbesturing in samenwerking met de leveranciers van elektronische communicatiehulpmiddelen en spraak-computers. Gezien mijn functie bij het Rett Expertise Centrum zal ik de 'linking pin' zijn tussen het centrum en de deskundigen op communicatiegebied in Nederland. Ik verheug mij op de samenwerking met prof. Vlaskamp en haar team en met prof. van Balkom en zijn team en uiteraard met de collega's vanuit het buitenland. Maar bovenal verheug ik mij in de samenwerking met jullie als ouders. Mochten jullie vragen hebben, dan hoor ik dat graag.

Ik ben bereikbaar via e-mail g.townend@maastrichtuniversity.nl en telefonisch 043 387 841 08.

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging samen met Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds hebben het mogelijk gemaakt dat Gill Townend haar deskundigheid op het gebied van ondersteunende communicatie kan inzetten voor onze kinderen met Rett syndroom.

Us Dream viert feest

Annika Biemans, de volwassen dochter van Hans en Anja heeft het Rett Syndroom. Hans en Anja stonden 10 jaar geleden aan de wieg van Us Dream. Us Dream is een kleinschalig particulier wooninitiatief voor mensen met een (ernstige) verstandelijke en/of meervoudige beperking.

Dit ouderinitiatief in Leeuwarden is opgezet voor 6 bewoners. De woning bestaat uit 6 individuele appartementen en enkele gemeenschappelijke ruimtes, zoals een ruime ontmoetingsruimte en een heerlijke snoezelruimte. Een aantal appartementen is aangepast voor rolstoelgebruik. Er wordt individuele en activerende zorg gegeven.
Een belangrijk uitgangspunt in de visie is dat mensen met ernstige verstandelijke en meervoudige beperkingen recht hebben op een situatie waarin zij in relaties met anderen een actieve en sturende rol spelen en tot optimale ontplooiing van hun mogelijkheden komen (Vlaskamp).
Het PGB wordt hier ingezet om de zorg en begeleiding aan de bewoners te geven. De zorg die jaren lang binnen Us dream rondom Annika is gegeven staat als voorbeeld voor de huidige opzet. Annika had een eigen team i.v.m. de complexe zorgvraag. Dit team had al veel ervaring en zag het als een uitdaging en mogelijkheid om hun manier van werken voor meer bewoners in te zetten. De teamleden worden tegenwoordig via het eigen werkgeverschap aangenomen. Dat alleen al maakt dat er vele uren extra zorg beschikbaar zijn voor de bewoners.

Ter gelegenheid van het 10 jarig bestaan van Us Dream werd er in oktober 2013 een feest gevierd en een symposium gehouden, met als thema;
'Wie is de baas?'
Wie of wat bepaalt de inhoud van de zorg en hoe wordt die zorg dan vervolgens vormgegeven?

70 symposiumgangers, uit alle delen van het land kwamen naar Leeuwarden om samen over deze vraag te praten. Om die vraag te kunnen beantwoorden waren er drie workshops georganiseerd:

- Hoe is de zorg in Us Dream georganiseerd en welke uitgangspunten worden daarbij gehanteerd.
- Wat wordt er van ouders in dit initiatief verwacht en welke rol hebben zij binnen Us Dream.
- Hoe betalen we, vanuit de PGB's, de zorg voor de bewoners.

Het antwoord op de vraag 'Wie is de baas?' leek aan het einde van de ochtend wel duidelijk te zijn: bij Us Dream zijn de bewoners bepalend voor wat er gebeurt en nodig is. Ouders en medewerkers vormen een onmisbare schakel maar zijn daarbij niet leidend en bepalend.
Na de lunch werd in het wijkgebouw de première bijgewoond van de film die gemaakt is over de bewoners van Us Dream. Een mooi en ontroerend document, dat ook de kracht van deze mensen laat zien in al hun kwetsbaarheid.(1)

Na de film was het de beurt aan de sprekers: dr. Annette van der Putten van de rijksuniversiteit van Groningen, dhr. Paul Felix van Zorgkantoor de Friesland en dhr. Andries Ekhart wethouder van de gemeente Leeuwarden. Hun betogen leverden soms felle en gepassioneerde reacties op. Zo ontstonden onder meer mooie plannen om de toekomst van initiatieven als Us Dream veilig te stellen. Er was consensus over de stelling dat initiatieven als Us Dream beter en goedkoper zijn dan hetgeen er in grootschalige instellingen geboden kan worden.

Duidelijk werd ook dat de toekomst van instellingen als Us Dream onzeker is, onder meer door bezuinigingen en transities.

Daarna waren de echt belangrijke mensen aan de beurt: de bewoners Danielle, Annika, Lydia, Trudy, Jostein en Richard. In de film hadden was al een voorproefje gegeven van wat de aanwezigen te wachten stond!
De bewoners lieten hun talenten zien. Een boekpresentatie door Lydia. Zij schreef het boek "Lydia Bouman een echte doorzetter".(2) Trudy en Nynke maakten samen een mooi, gewolvilte omslag.
Jostein en Jeroen maakten sfeer door djembe spel, terwijl Richard en Atsje een intiem concert lieten horen. Daniëlle presenteerde een videoclip van haar en Remon de Jong, waarin ze samen de rap voor het 10 jarig bestaan van Us Dream in beeld brachten en en lieten horen.
Douwe Ien Annika onthulden samen het schilderij dat Annika (3) speciaal voor deze gelegenheid gemaakt had. Het schilderij is later die dag door Jan Jaap van de Wal geveild. De opbrengst van € 600,– was bestemd voor Serious Request.
De zaterdag na het symposium was het feest voor de bewoners. Een echte verwendag met massages, muziek, privé autoritjes en een heuse make-over door een kapper en visagiste. Tenslotte kregen de dames ook nog eens kleding aangeboden door het modehuis By Oni. De festiviteiten werden afgesloten met een heerlijke en gezellige maaltijd aan een super grote tafel in Us Dream.

- Een impressie van deze film is te bekijken op de facebook pagina van Us Dream en van Mediaproducties. De film is te bestellen via Us Dream: info@usdream.nl
- Boek is te bestellen via Us Dream of via de reguliere boekhandel
- Kijk voor de schilderkunst van Annika op www.galerie-annika.nl

"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.

door Henk Trimbach

Smaakmakers

In deze editie van 'Smaakmakers' nemen we een kijkje in het leven van Bernice, de nu 15-jarige dochter van Marnix en Yvonne van den Bos. Samen met hun kinderen Jolynn (22) en Remco (20) hebben Marnix en Yvonne de dagelijkse zorg voor Bernice op zich genomen. "Wij waren het geregel een beetje zat", aldus Yvonne, "en daarom ben ik nu zelf PGB'er en dat bevalt erg goed". Marnix heeft een fulltime baan. In de weekenden dat Bernice thuis is, zorgt hij voor de huishouding. Dagelijks gaat Bernice naar dagcentrum 'De Baskuul' in Apeldoorn. Om het weekend logeert Bernice op 'Het Kompas', een logeerhuis van 'Zozijn' in Wilp.

Dreama

De 'Dreama' is een flexibele ligorthese en biedt voor Yvonne en Marnix de mogelijkheid om Bernice in meerdere houdingen te positioneren en te corrigeren, zowel in ruglig, als in zijlig. Zo kan de meest optimale houding voor het slapen en rusten worden ingesteld. Deze houding kan ook weer op een eenvoudige manier worden aangepast, wanneer dit nodig is. Marnix; "Bernice ligt graag op haar zij. Door middel van steunen kan ik haar in de juiste positie leggen". Yvonne vult aan; "In het weekend is Bernice rond half acht wakker. We draaien haar dan op haar andere zij, muziekje aan en als het even mee zit, slaapt ze dan nog één of twee uurtjes" (www.altaskidtech.nl).

UGGs

UGG Australia vond zijn oorsprong op de zandstranden van Byron Bay. Aan het einde van de jaren zestig en het begin van de jaren zeventig ontdekten surfers deze stranden voor het eerst en kwamen ze in kleine groepjes surfen op de unieke golven. Om hun voeten warm te houden en om vocht af te drijven, gebruikten ze vaak eenvoudige handgemaakte sheepskin "footies". Zo werd de grondslag gelegd voor een merk dat later wereldberoemd zou worden. In huize Van den Bos worden de UGGs door Bernice voornamelijk, in de wintermaanden gedragen (wie had anders verwacht?). Yvonne; "Bernice draagt al sinds ze drie jaar is hoge spalken. Hierdoor staan haar voeten nog steeds in de goede stand. We kunnen dan ook gelukkig leuke schoenen kopen en voor de winter zijn dat UGGs.
Ze passen goed en zijn lekker warm".

Eigen woonplek

Het gezin Van den Bos heeft zich aardig aangepast aan een leven met de beperkingen van Bernice. Zus Jolynn woont inmiddels op zichzelf en broer Remco heeft ook zijn eigen weg gevonden. Alle aandacht voor Bernice dus. De weekenden dat Bernice thuis is, zijn dan ook echt van en voor haar. Toch geven Marnix en Yvonne aan dat ze bezig zijn met een woonplek voor Bernice. Marnix; "We zijn bezig met een project dat een nieuw woonhuis gaat opstarten, vijf minuten lopen van ons huis". Yvonne; "Wij hopen dat dit doorgaat. Bernice is dan 18 jaar en wij kunnen dan nog heel veel voor haar betekenen... maar dan op haar eigen woonplek".

Vrije tijd

Zoals het tegenwoordig iedere tiener betaamt, brengt ook Bernice veel van haar tijd door met het kijken naar de TV (Nijntje, K3, Jan Smit en Meneer Logeer) en het spelen met haar iPad. "Die hebben we in het blad van de rolstoel in laten bouwen via de zorgverzekering", aldus Yvonne. Ze vervolgt; "Om de dag maakt Bernice gebruik van de jacuzzi. Deze staat wat hoger, zodat je er met de wielen van de tillift onder kunt rijden". De jacuzzi hebben Marnix en Yvonne in een serre achter de badkamer van Bernice laten plaatsen, zodat ze er het hele jaar gebruik van kan maken. Bernice heeft al met al best een drukke agenda en dat maakt dat ze zich, op gezette tijden, graag terugtrekt in haar als snoezelruimte ingerichte slaapkamer.

Easystand Evolv Youth

Op het dagverblijf is één van de smaakmakers voor Bernice haar statafel of voor hen die met scrabble extra punten willen verdienen, ook wel sta-orthese genoemd. De Easystand Evolv sta-orthese. heeft meer dan 50 opties en configuraties en is eenvoudig, zonder gereedschap, in te stellen. (www.easystand.com)

O Pair fiets Van Raam.

Bernice heeft de O Pair rolstoelfiets van Van Raam al meer dan 10 jaar. Het is een stabiele fiets met een comfortabel geveerde rolstoel aan de voorzijde van de fiets. Er kunnen verschillende kuipen op de voorzijde geplaatst worden die aan de specifieke eisen voor de gebruiker kunnen worden aangepast. De fiets van Bernice is voorzien van de 'Panda Colour 5' van R82 (www.R82.nl). De rugleuning van de Panda Colour 5 is afzonderlijk verstelbaar ten opzichte van het zitgedeelte. Het draaipunt bevindt zich ter hoogte van het heupgewricht. Hierdoor blijft, bij het verstellen van de rugleuning, de ondersteuning op de juiste plaats. De rughoek is verstelbaar van -5 tot 30 graden. De fiets is voorzien van licht schuinstaande voorwielen. Ze geven de fiets extra rijcomfort en stabiliteit. (www.vanraam.nl)

Broodje Aap

Kinderliedjestheater 'Broodje Aap' verzorgt belevingsgerichte voorstellingen voor jonge kinderen en kinderen en volwassenen met een (ernstige) verstandelijke beperking. "Ik ben Rogier Lubbers en in 2007 ben ik gestart met Kinderliedjestheater 'Broodje Aap'. Met 'Broodje Aap' heb ik de perfecte mix kunnen vinden tussen passie, werkervaring en mijn affiniteit met kinderen. Muziek is mijn passie. Het plezier dat ik er aan beleef en de ontspannende werking ervan, wil ik graag overdragen aan mijn publiek" aldus Rogier op zijn website www.broodjeaap.eu. Volgens Yvonne vindt Bernice het prachtig en dus is 'Broodje Aap' een graag geziene gast op de verjaardag van Bernice, net als de opa's en oma's natuurlijk.

Logeerhuis 'Het Kompas' in Wilp

Logeerhuis 'Het Kompas' is voor kinderen en jongvolwassenen met een verstandelijke beperking of een ernstige meervoudige beperking. Het huis staat op het terrein van 'De Lathmer', een parkachtig landgoed met veel fiets- en wandelpaden, een overdekt zwembad, een kinderboerderij en een speeltuin.

Ventrale loophulp 'Janneke'

Bernice kan niet lopen. De ventrale loophulp 'Janneke' is ontwikkeld voor kinderen en volwassenen die extra steun nodig hebben bij het lopen. Het bevordert de mobiliteit, waardoor de gebruiker zich beter en meer bewust kan worden van de wereld om zich heen. De loophulp is ontworpen om verschillende looptechnische visies te ondersteunen. Dit kan bijvoorbeeld door de loophulp, zowel verend als niet-verend uit te voeren, door gebruik te maken van een met de heupen meebewegend dynamisch zadel, door een werkblad toe te passen in plaats van een stuur of door een zitrol in plaats van een zadel te gebruiken om de loopactiviteit te stimuleren. Bernice heeft, als ze in de 'Janneke' staat, hulp nodig om tot bewegen te komen, maar daardoor kan ze wel enkele stapjes zetten. (www.peereboom.com)

Update Scoliose onderzoek

Op de Europese Rett Syndroom Conferentie in Maastricht waren de eerste resultaten van het scoliose-onderzoek te zien op een posterpresentatie. Hieronder een korte samenvatting:

Achtergrond

In de meest gevallen zal bij Rett syndroom vroeger of later scoliose optreden. Er is weinig bekend over het beloop en welke factoren hierop van invloed zijn. Verschillende conservatieve therapieën worden toegepast, maar de effectiviteit is zelden bekend. Het doel van het tot dusver verrichte deel van de studie was om hierin meer inzicht te verkrijgen.

Methode

We hebben gebruik gemaakt van statusgegevens en röntgenfoto's van 94 Rettdames, nadat van hun ouders toestemming was verkregen. Ook vulden de ouders een uitgebreide vragenlijst in over hun dochter, aangaande klachten en de behandeling van scoliose.

Enkele resultaten uit de studie

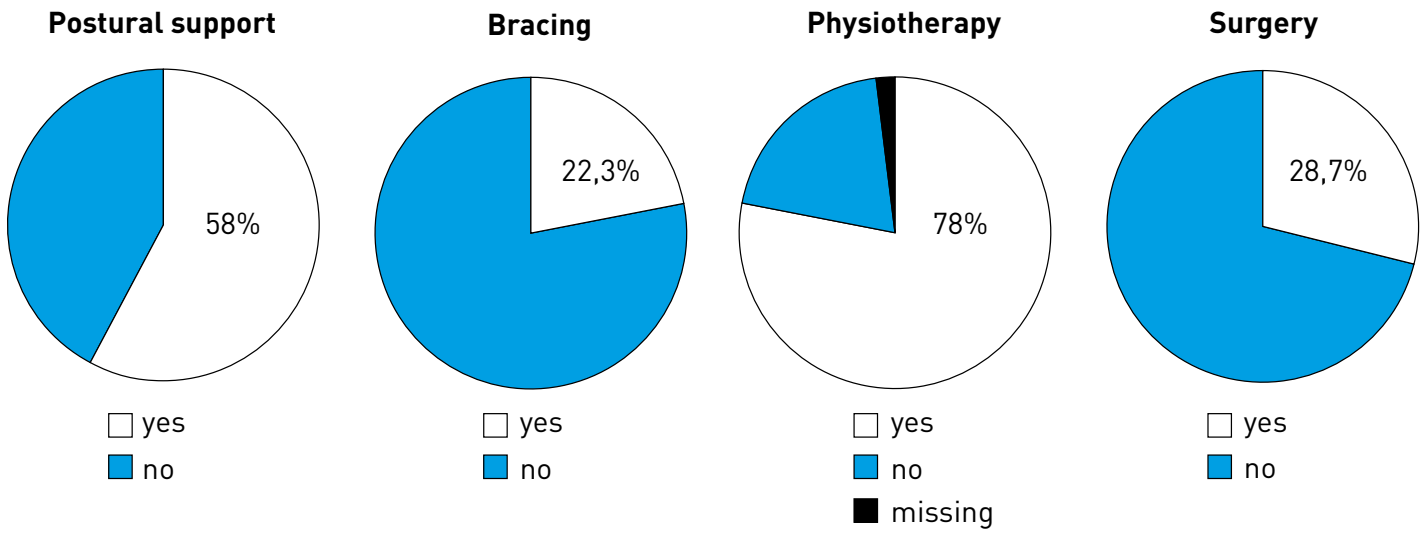
Van de 94 Rett-dames varieerde de leeftijd van 3 tot 58, met een gemiddelde leeftijd van 17. De helft was jonger dan 14 jaar. Bij 66% was een MECP2 mutatie bekend. 58% heeft een scoliose, de gemiddelde leeftijd waarop scoliose voor het eerst werd gezien was 7 jaar.
Van 43 Rett-dames werd een totaal van 216 röntgenfoto's beoordeeld. Slechts op 37 röntgenfoto's was genoteerd of deze liggend, zittend of staand was gemaakt. De gemiddelde toename per jaar was 2 graden. In 78% werd scoliose behandeld met fysiotherapie, 22,3% kreeg een brace voorgeschreven en in 28,7% was uiteindelijk een operatie noodzakelijk ter correctie van de scoliose.

Gekeken naar overige klachten bij het Rett syndroom in relatie tot scoliose bleken de dames met scoliose bijna 2 keer zo vaak last te hebben van obstipatie dan degenen zonder scoliose, respectievelijk 67% versus 34,5%. Ook epilepsie werd bij degenen met scoliose vaker gemeld, 47,5% versus 31%; cardiopulmonale problemen veel vaker, 34,5% versus 3,4%.

Conclusie

De progressie van 2 graden per jaar was in deze groep aanzienlijk minder dan in eerdere studies genoemde 14 graden per jaar. Ruim driekwart heeft fysiotherapie, bijna een kwart heeft een brace. De resultaten van deze studie vormen een basis voor verder onderzoek in 2014.

Paul van Urk
Mariëlle van den Berg



Portrettenboek

Ik ben Monique Post en moeder van Anne, zij is nu 2 jaar oud. Na een jaar dokteren zijn wij er afgelopen zomer achter gekomen dat Anne het Rett Syndroom heeft. Er vielen een heleboel puzzelstukjes op zijn plaats, maar de diagnose bracht ook een hoop onrust en zorgen met zich mee. 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 zusje en ons gezin 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. Na een paar weken broeden, wikken en wegen heb ik besloten het door te zetten. Ik heb mijn ideeën met het bestuur van de NRSV besproken en zij staan volledig achter het boek. Ik wil de boeken graag aanbieden aan alle kinderartsen in Nederland. Zo wil ik her- en erkenning creëren voor het Rett Syndroom. Maar vooral: **laten zien hoe mooi onze meiden zijn!** Het bestuur wilt de boeken graag schenken aan alle leden van de Rett-vereniging en hun ambassadeurs.

De NRSV heeft mij geholpen met vinden van bijzondere kinderen, gezinnen en verhalen. Dit is natuurlijk erg moeilijk, want iedereen is bijzonder. We hebben geprobeerd het Rett Syndroom zo divers mogelijk en binnen alle leeftijden in beeld te brengen. Helaas, vanwege de tijd, het geld en de bereidheid van degenen die op basis van liefdadigheid meewerken, is het niet mogelijk om iedereen een kans te geven om in het boek te staan. Dit vind ik erg jammer, maar ik moet ook realistisch blijven.
Nu in december zijn we eindelijk zover. De ervaren fotograaf is geregeld, een betrokken journalist die de interviews doet, een lieve vriendin die de vormgeving verzorgt en 17 gezinnen die mee willen werken aan dit mooie boek! In januari gaan we de foto's maken en in juni moet het helemaal klaar zijn. Ik vind het enorm spannend, maar weet zeker dat het een fantastisch mooi boek wordt!

Wist u dat...

...Marilou in Puberruil Zapp te zien is geweest.
Tyra Wiertz, het jongere zusje van Rett meisje Marilou, ruilde een paar dagen van leven met Rigt.
Rigt komt een paar dagen naar Zoetermeer, om daar het leven van Tyra over te nemen. Dat betekent dat zij in de huid moet kruipen van Tyra, als musical ster en als het zusje van Marilou. Een bijzondere ervaring voor de stoere, maar zorgzame Rigt. Als zij samen met 'mama' Leonieke en 'zus' Marilou een ommetje maakt, maakt zij kennis met het Rett Syndroom. Ze is zichtbaar onder de indruk van de gevolgen die dit voor Marilou en haar zus Tyra heeft.
Uitzending terug kijken....Puberruil Zapp, 16 november 2013

...Support een evenement is dat u niet mag missen.
Support is de grootste en leukste beurs in de Benelux voor iedereen met een fysieke beperking, hun omgeving en mensen die beroepshalve te maken hebben met de beperkingen die fysieke handicaps kunnen opleggen. Support biedt u zicht op de nieuwste trends en technieken. Compleet, branchebreed en representatief.

Wilt u meer informatie over bijvoorbeeld hulpmiddelen, de aanschaf van een rolstoel of armondersteuning. Dan mag u deze beurs niet missen. Toegang tot Support op woensdag 7 tot en met 10 mei 2014 is voor zowel bezoekers als vakbezoekers gratis.

Op dit moment is het helaas nog niet mogelijk om u te registreren voor Support. Dit zal rond februari 2014 mogelijk zijn.

Onze Zus

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

Sanne en Saskia Beijer.

Hallo ik ben Sanne Beijer en ben 13 jaar, ik zit in de brugklas van het RSG in Harderwijk. Ik woon samen met mijn ouders Hugo en Leonieke en mijn zusje Saskia in Harderwijk.

Mijn hobby's zijn dansen en lekker chillen met vriendinnen. Ook vind ik het leuk om samen met mijn zusje dingen te doen. Saskia is 11 jaar en heeft het Rett Syndroom. Ze kan niet echt praten, maar toch hebben we samen veel lol.

Saskia is een vrolijk en lief zusje en ze kijkt het liefst naar K3 en de Winx en luistert graag naar muziek. Het hebben van een zusje, zoals Saskia is eigenlijk heel leuk. We hebben nooit ruzie en ze pikt ook nooit mijn kleren! Heel soms zou ik wel eens een zusje willen hebben, waarmee ik meer samen zou kunnen doen, maar ik ben er niet verdrietig van. Ze is altijd vrolijk en we kunnen samen lekker dollen!

Het leukste is om met Saskia op vakantie te gaan. Dan kan ze echt genieten van heel veel dingen die we dan samen kunnen doen, zoals fietsen, zwemmen en lekker veel ijsjes eten. Dit jaar zijn we op vakantie in Nederland geweest en daar heeft ze erg van genoten, vooral rijden in de auto vindt Saskia geweldig. Ze wil er ook nooit meer uit, behalve als we naar de Mac Donalds gaan, want patatjes zijn favoriet bij ons!

Saskia gaat elke dag naar ODC de Schutse. Dit vind ze erg leuk. Daar krijgt ze speltherapie, fysiotherapie en doen ze van allerlei leuke activiteiten, haar grote vriendin op de Schutse heet Yentl. Saskia gaat ook twee keer per week met papa of mama naar fysio. Hier heeft ze veel geleerd, ze kan fietsen en over een evenwichtsbalk lopen.

Gelukkig kan Saskia steeds meer woordjes zeggen en zo kunnen we toch goed met elkaar praten en begrijpen we haar ook bijna altijd. Haar favoriete woordjes zijn Suus (daar bedoeld ze mij mee), Am (boterham), Ziek (muziek) en Mama (daar bedoeld ze eigenlijk iedereen mee). Ze gaat gelukkig steeds meer woordjes leren en zo kunnen we haar steeds beter begrijpen. We zingen samen ook heel veel liedjes en dan zingt Sas vaak mee en maakt de zinnetjes zelf af, zo knap!
Ik ben heel trots op mijn zusje en ik had me geen liever zusje kunnen wensen!!!

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

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
Imago Printing

Volg ons ook op