pRettpraat

Magazine voor familie, vrienden en professionals waarin het Rett syndroom centraal staat.

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

Hoi, ik ben Sara

ATYPISCH RETT SYNDROOM
GENETISCH ONDERZOEK EN ERVARINGEN VAN OUDERS

SUMMER VIBES
OVER VAKANTIE EN MEER

MOOI LEVEN HUIS
NATHALIE WOONT OP KAMERS

JULI 2021

61

milo

Wegbereiders in communicatie

Stichting Milo helpt cliënten, kinderen en jongvolwassenen tot 23 jaar met een communicatieve meervoudige beperking, hun communicatievermogen te vergroten. Milo doet dit in nauwe samenwerking met ouders en het sociaal netwerk van de cliënt.

Kijk voor de ervaringsverhalen van Rett meisjes, Anne en Annika, eens op onze website:
www.stichtingmilo.nl/ervaringen

Voor meer informatie:
- Telefoon 073 - 73 70 287
- E-mail info@stichtingmilo.nl

Stichting Milo bestaat dit jaar 10 jaar.

Met de cliënten, met u en behandelaren schenken wij daar aandacht aan en vieren wij dat we samen mooie dingen doen, en gedaan hebben.
Dat samen vieren doen wij in het land en bij u in de buurt. Wij hopen u daar, of online, te mogen begroeten.
Schrijf u in voor onze nieuwsbrief of volg de agenda op onze website voor de laatste berichten over onze activiteiten.

www.stichtingmilo.nl

INHOUD

06 **Hoi, ik ben Sara**

10 **Rett Expertisecentrum-GKC**
- *Atypisch Rett syndroom met verhalen van ouders*

17 **PGB-sterren van Lotte**

20 **In memoriam Fenna**

21 **Column Aagtje**

22 **In the PictuRe(tt)**

26 **pRettige uitstapjes**

28 **Netwerken Rett syndroom**
- *Start Netwerk Rett syndroom & Onderwijs*

30 **Rett (in het) nieuws**

31 **Onderwijs**
- *De Kleine Oase*

32 **In memoriam Loes**

33 **In memoriam Laura**

35 **Netwerk Integrale Kindzorg (NIK)**

36 **Summer Vibes**
- *Vakantie en meer*

44 **pRetty Summer Things**

46 **Dit geeft mij energie**

48 **Hoi, ik ben Yvette**

51 **In memoriam Suzy**

52 **Donaties**

54 **Stichting Terre – Rett Syndroom Fonds**

60 **Wonen**
- *Mooi Leven Huis*

61 **Afstudeerproject Josianne Weeda**

63 **Mijn zus Evy**

ATYPISCH RETT SYNDROOM

IEDER VERHAAL IN DIT MAGAZINE, VERTELD DOOR OUDERS, BEGINT MET DE ZOEKTOCHT NAAR EEN DIAGNOSE. PER JAAR KRIJGEN ONGEVEER 10-15 JONGE KINDEREN MAAR OOK TIENERS EN JONGVOLWASSENEN IN NEDERLAND, NA GENETISCH ONDERZOEK DE DIAGNOSE RETT SYNDROOM. DE MUTATIE IN HET MECP2 KAN ENIGE DUIDELIJKHEID GEVEN IN HET TE VERWACHTEN BEELD. TEGELIJKERTIJD GEEFT HET OUDERS WEINIG HOUVAST, OMDAT DE INDIVIDUELE VERSCHILLEN, ZELFS BINNEN HET KLASSIEKE RETT EN DE ATYPISCHE VARIANTEN, ZOALS MECP2 DUPLICAAT, CDKL5 EN FOXG1, GROOT ZIJN.

IN DIT NUMMER GEVEN WE AANDACHT AAN EEN GROEIENDE GROEP KINDEREN EN VOLWASSENEN DIE OOK ONDER DE ATYPISCHE VARIANT VALLEN. VANUIT HUN VAARDIGHEDEN ZOALS LOPEN, WOORDJES ZEGGEN EN SOMS ZELFS IN VOLZINNEN SPREKEN, WORDEN DEZE KINDEREN ALS 'MILD' BESTEMPELD. DE VERHALEN MAKEN ECHTER DUIDELIJK DAT RETT NOOIT MILD IS EN OOK DEZE OUDERS TEGEN PROBLEMEN EN VRAAGSTUKKEN AANLOPEN. VANUIT HET REC MAASTRICHT VULLEN DE KINDERARTS EN KLINISCH GENETICUS DIT DOSSIER AAN.

AAGTJE SCHRIJFT HAAR LAATSTE COLUMN, OMDAT ZIJ NA HET VERLIES VAN HAAR MAN OOK AFSCHEID HEEFT MOETEN NEMEN VAN HAAR LIEVE DOCHTER FENNA. HET IS OOK DE LAATSTE COLUMN VAN ANGELIQUE EN HARRY VAN DE KRAATS OVER HET MOOI LEVEN HUIS. HET PRACHTIGE HUIS IS KLAAR EN NATHALIE WOONT NU MET VEEL PLEZIER 'OP KAMERS.'

WE ZIJN TROTS OP ONS KLEURIGE ITEM 'IN THE PICTURE(TT)' WAAR NIEUWE GEZINNEN EEN PODIUM KRIJGEN EN JE KENNIS MAAKT MET HUN STRALENDE SPETTERS.

WIJ WENSEN JULLIE EEN MOOIE ZOMER TOE EN BRENGEN JE IN DE STEMMING MET SUMMER VIBES, VOL VERHALEN, ADRESSEN EN ZONNIGE PRETTY THINGS.

EEN WARME GROET,
DE REDACTIE

mails&meetings; BESTUURSBEZIGHEDEN VAN ACHTER NAAR VOOR DE SCHERMEN

Om een indruk te geven waar we als bestuur mee bezig zijn, is mij gevraagd een kijkje te geven achter de schermen. Een toepasselijk verzoek, want er gebeurt veel achter de schermen, dat wil zeggen de beeldschermen.

Waar we voorheen vooral de voorbereiding van NRSV-symposia en workshops online deden, gaan inmiddels vrijwel alle contacten via het beeldscherm. Eenmaal gewend aan online meeten, blijkt het veel gemakkelijker om grotere bijeenkomsten te organiseren, zonder last van afstand of tijdsverschil. Er zijn naast de zichtbare activiteiten op onze sociale media en bestuursoverleggen over plannen, financiën en ouderperspectief, ook nu er geen familiedag of symposium mogelijk is, vele andere mails&meetings: Zo zijn er mails&meetings met ouders of artsen met vragen, mails over en meetings met de netwerken voor logopedie, fysiotherapie en onderwijs, mails&meetings over wetenschappelijk onderzoek en subsidieaanvragen en er zijn mails&meetings met en over het expertisecentrum. Er zijn ook mails&meetings voor de organisatie van het volgende wereldcongres en vele online meetings met Gerna en Gill om samen te werken aan de vertaling van de richtlijn voor communicatie.

Het nieuwe Rett netwerk onderwijs bestaat uit een groeiende groep enthousiaste professionals uit verschillende scholen en instellingen en een groep betrokken ouders, die vanuit hun werk en persoonlijke ervaring bijdragen. Samen werken we aan het vergroten van kennis en vaardigheden om onze kinderen met Rett, jong en 18+, beter onderwijs te geven. Passend onderwijs dat bijdraagt aan hun ontwikkelingsniveau en -mogelijkheden. Uitgaand van leerbaarheid willen we de inzet op onderwijs veranderen en onze kinderen kansen bieden om te laten zien wat ze wél kunnen. Wat willen we graag van 'presume competence', nu in de guidelines for communication, door het ontwikkelen van goede assessment-methoden naar 'confirm competence'!

Onderzoek hiervoor is in gang, hierover in een volgend pRettpraat hopelijk meer. Veel mails&meetings met het expertisecentrum gaan over promotieonderzoek naar beweging, door Hanneke Borst, en het masters-onderzoek naar scoliose, door Josianne Weeda. Ik ben blij te hebben mogen helpen met de data, maar minstens zo blij dat de verwerking ervan bij haar in goede handen is. Onderzoek van beiden inspireert het netwerk voor fysiotherapeuten, waarvoor ik onlangs een presentatie mocht geven over kyfose. Hopelijk een activiteit die zich zichtbaar vertaalt van achter naar voor de schermen, als therapeuten met nieuwe inspiratie oefenen en aanpassingen doen in dagelijkse activiteiten van onze kinderen. Bij onderzoeksmeetings met het expertisecentrum delen we vooral inzicht in het ouderperspectief met de professionals en dragen zo zorg voor vraag gestuurd onderzoek.

Dat ouderperspectief staat ook steeds centraal bij de meetings met voorzitters van oudervereningingen ter voorbereiding van het volgende wereldcongres in Australië. Dat is, net als onze familiedag, maar weer een jaar uitgesteld. Gelukkig zijn er internationaal wel online congressen, die we misschien mogen vertalen. We hebben meer online symposia in de planning staan en hopen jullie binnenkort uit te kunnen nodigen voor een NL-webinarserie.

Ik hoop dat dit u een indruk geeft van wat er achter de schermen van het bestuur gebeurt. De vele schermuren leveren ons gelukkig veel energie op, omdat al deze projecten zo positief verlopen en zeker positief zullen bijdragen aan de dagelijkse behandeling van onze kinderen. Zolang we echte ontmoetingen en spontane gesprekken in de wandelgangen nog moeten missen, zullen we het moeten doen met wat er online te bieden is. Hopelijk ontmoeten wij elkaar, zodra het weer kan, tijdens een echte familiedag, koffie-ochtend, workshop of symposium.

Namens het bestuur
Mariëlle van den Berg

Sara (6 jaar) is onze oudste dochter en grote zus van Cato (2 jaar). Wij wonen in Hazerswoude-Dorp. Sara is na een normale zwangerschap op 13 juli 2014 geboren. Twee jaar geleden kregen we een antwoord op onze vragen en onduidelijkheden rondom haar ontwikkeling. De diagnose: 'Een mutatie in het MECP2-gen wat geassocieerd wordt met het Rett syndroom.'

Sara was een grote baby. Ze woog 10 pond en haar voetjes waren wat naar binnen gedraaid. Volgens de arts waren er geen zorgen, Sara was een gezonde meid. Als baby sliep ze veel en ze ontwikkelde zich normaal. Ze lachte, reageerde al snel op ons en met vijf maanden rolde ze om. Sara vond het heerlijk om in bed te liggen en vermaakte zich dan met een knuffel of een boekje en met haar handjes. Toen ze eenmaal ging brabbelen hield ze hele gesprekken in brabbeltaal.

Na een jaar viel het op dat Sara zich lichamelijk niet verder ontwikkelde. Ze ging niet tijgeren, niet van lig naar zit en zocht de hoogte niet op. We kregen een verwijzing voor fysiotherapie. Het viel haar op dat Sara zwakke, hypermobiele enkels had. Toch leerde ze met veertien maanden tijgeren en met zestien maanden kwam ze op haar loopfietsje vooruit. Ik weet nog dat de fysiotherapeute zei: 'Als ze met twee jaar nog niet loopt, moet je maar terugkomen.'

ONTWIKKELING

Met de spraakontwikkeling van Sara ging het juist heel goed. Ze had een grote woordenschat voor haar leeftijd en wist veel plaatjes te benoemen. Ze kende dierennamen, kleuren en lichaamsdelen en leerde tellen. Wat ze moeilijk vond, was antwoord op een vraag geven.

> Af en toe leek ze dromerig en 'fladderde' ze ondertussen met haar handen.

Af en toe leek ze dromerig en 'fladderde' ze ondertussen met haar handen. Sara maakte veel contact en was dol op knuffelen. Vreemd was, dat Sara vaak koorts had.

Toen Sara twee jaar werd, dacht iedereen dat het wel goed zou komen. Maar ons gevoel zei iets heel anders. Tijdens een controleafspraak bij de kinderarts keek Sara een paar keer scheel, 'fladderde' ze met haar handen en praatte onsamenhangend. Daarop zei de kinderarts dat ze dacht aan autisme. Wij konden ons hier niet in vinden, vooral omdat Sara zo makkelijk contact maakte. We kregen een verwijzing naar de neuroloog. Daar kwam ze zonder problemen door de testjes en leverden een MRI-scan en een EMG (elektromyografie = onderzoek naar elektrische activiteit in de spieren) niets afwijkends op.

VROEGBEHANDELING

Sara was twee jaar en tien maanden toen we met vroegbehandeling startten bij het revalidatiecentrum. Juist in die periode keerde Sara meer in zichzelf, vertoonde vaker dwangmatig gedrag en leek sneller gefrustreerd. Dit uitte zich in schreeuwen, gillen en emotionele buien. Het is heel naar om haar zo te zien. De fysiotherapeut leerde haar lopen. Ze was drie jaar en wat waren wij blij! En Sara was ontzettend trots op zichzelf!

Inmiddels was ik zwanger van onze tweede dochter, Cato. Sara werd bijna vier jaar en moest naar school toe, maar wat zou bij haar passen?

> Sara werd bijna vier jaar en moest naar school toe, maar wat zou bij haar passen?

Bij de vroegbehandeling kwam de conclusie dat Sara autisme zou hebben, wat de kinderarts twee jaar geleden ook al had genoemd. We konden het niet geloven. Dit zagen wij echt niet in Sara, maar we begonnen hierdoor wel aan ons eigen gelijk te twijfelen. Sara startte bij een onderwijsinstelling waarbij de focus op gedragsproblematiek

lag. Sara liet soms zien dat dat ze meer in haar mars had en daarom bleef de vraag of dit onderwijs goed bij Sara paste.

DIAGNOSE
De (genetische) onderzoeken naar een diagnose leverden niets op, tot de kinderarts opnieuw een genetisch onderzoek startte met als inzet de aanhoudende koorts klachten van Sara.

Na een aantal maanden kwam het antwoord: een mutatie in het MECP2-gen wat geassocieerd wordt met het Rett syndroom.

In het verslag staat wel: 'De specifieke mutatie die bij Sara is vastgesteld, wordt geassocieerd met een milder beloop dan andere mutaties waardoor informatie over het Rett syndroom mogelijk niet van toepassing is op Sara.'
Deze diagnose deed ons veel verdriet. Eindelijk wisten we wat er met onze kleine meid aan de hand was. Toch riep de tekst hierboven vooral veel vragen op. Helaas kon de klinisch geneticus ons vaak geen antwoorden geven, omdat er zo weinig bekend is over deze specifieke mutatie.

MYTYLSCHOOL
Toen we de diagnose kregen, liep het eerste schooljaar ten einde. Hierdoor werd duidelijk dat Sara het best op haar plek zou zijn op een mytylschool. Hier is ze vorig schooljaar gestart. Omdat Sara onderprikkelt werd, krijgt ze nu meer uitdaging en blijkt ze leerbaar. Ze heeft het naar haar zin en gaat met kleine stapjes vooruit.

Over het algemeen is Sara een vrolijke meid die ons de oren van onze kop kletst.
Vaak onsamenhangend, maar ook steeds vaker adequate zinnen. Haar gedragsproblemen uiten zich steeds vaker in emotionele buien met boosheid, agressie, huilen, lachen en uitdagen. Sara kan hier extreem in zijn, er lijkt geen rem op te zitten. Daarnaast is ze vaak dwangmatig. Als het anders loopt dan zij in haar hoofd heeft, wordt ze onrustig en boos.

> Als het anders loopt dan zij in haar hoofd heeft, wordt ze onrustig en boos.

Moeilijk, want het wordt niet altijd begrepen en geaccepteerd. Soms denk ik: 'Zag je maar aan Sara dat ze een handicap heeft. Dan zou er vast meer begrip voor haar gedrag zijn.'

ZOEKTOCHT
Haar vertraagde informatieverwerking is ook niet helpend. Soms lijken dingen niet aan te komen en heeft ze moeite met generaliseren en worden bepaalde vaardigheden in een andere context gezet. Op andere momenten is Sara heel scherp en zegt ze dingen waarover wij echt verbaasd zijn. Dan pakt ze iets op en gaat er mee aan de slag. Het blijft een ingewikkelde zoektocht hoe we het best bij haar aan kunnen sluiten.

> Het blijft een ingewikkelde zoektocht hoe we het best bij haar aan kunnen sluiten.

Op lichamelijk gebied gaat Sara ook met kleine stapjes vooruit. Ze krijgt meer vertrouwen in haar eigen lichaam. Ze kan nu een beetje springen en ze fietst, zonder ondersteuning, op een driewieler. We hebben sinds kort een rolstoel voor Sara, omdat ze niet altijd langere afstanden wil of kan lopen. Sara heeft nu ook een onderhoudsdosering antibiotica om het probleem van de terugkerende koorts op te lossen. Hierdoor is ze eindelijk koortsvrij.

LOGEREN
We hebben inmiddels ondersteuning van een PGB'er, die Sara vermaakt en begeleidt. Zij hebben een hele hechte band en voor ons is ze echt een engel. We hebben nu wat ruimte voor onze eigen bezigheden en kunnen ook meer aandacht aan Cato geven. Sara gaat om het weekend logeren in het logeerhuis en in de andere weekenden krijgt ze paardentherapie.

> Het blijft voor ons moeilijk te accepteren dat Sara haar ontwikkeling anders is.

Het blijft voor ons moeilijk te accepteren dat Sara haar ontwikkeling anders is. Het voelt als rouwen om levend verlies. Natuurlijk kunnen we ook intens genieten van Sara. Met haar enthousiasme en humor maakt ze veel mensen vrolijk. Ze geniet van baby's, dieren en muziek. En ze heeft een ijzersterk geheugen en zingt met ieder kinderliedje mee.

We zijn vooral trots op Sara en ook op Cato. Ook al weet zij niet beter, ze doet het toch maar als kleine, grote zus. We houden ontzettend veel van allebei onze meiden.

Leonard Pels en Marieke Voskuil

ATYPISCH RETT SYNDROOM IS HET WEL ATYPISCH?

MEREL KLAASSENS, KINDERARTS ERFELIJKE EN AANGEBOREN AANDOENINGEN
MARGJE SINNEMA, KLINISCH GENETICUS

De laatste jaren zijn er steeds meer meisjes (en enkele jongens) die de diagnose 'atypisch Rett syndroom' krijgen. Sommige mensen vragen zich af of dit vaker voorkomt dan vroeger en wat het betekent. In het Rett centrum vragen wij ons af of de term 'atypisch' nog wel klopt. In dit stukje zullen we hier aandacht aan besteden en tegelijkertijd enkele vragen benoemen waar wij binnen het Rett expertisecentrum de komende jaren aandacht aan willen gaan besteden. Belangrijk om te weten is, dat we hieronder in eerste instantie spreken over uitwendige kenmerken van Rett syndroom bij kinderen met een MECP2 mutatie, dus niet over de andere genen. Onderaan dit stuk vertellen we ook nog wat over deze andere genen waarbij óók van atypisch Rett syndroom gesproken wordt (CDKL5, FOXG1 en MECP2-duplicatie).

Om te begrijpen waarom het lijkt alsof atypisch Rett syndroom steeds vaker voorkomt, gaan we eerst wat terug in de geschiedenis. En we hoeven niet zo heel erg ver terug, slechts een jaar of 5-6!

HOE ZIT HET GENETISCH?

De belangrijkste reden waarom we steeds vaker kinderen met atypisch Rett syndroom lijken te diagnosticeren, heeft te maken met de ontwikkelingen op het gebied van het genetisch onderzoek in het laboratorium. Tot een jaar of 5-6 geleden kon je, grofweg gezegd, op twee manieren naar het erfelijk materiaal kijken. Je kon op een heel grove manier kijken of al het materiaal aanwezig is. Dat heette vroeger het chromosomenonderzoek, nu ook wel 'array' of 'CNV-analyse' geheten. Enkele van jullie kinderen zullen dit onderzoek vroeger misschien hebben gehad. Bij Rett syndroom is dit onderzoek normaal.

Een tweede manier waarop je naar het erfelijk materiaal kon kijken, was heel gericht zoeken naar kleine fouten in het DNA van een specifiek gen. Om dit te doen, moest je wel weten welk gen je wilde nakijken. En om dat te weten, moest je 'aan de buitenkant' bij een kind al een idee hebben welke diagnose er aanwezig zou zijn. Dus bij Rett syndroom gebeurde dat alleen als er kenmerken van Rett syndroom aanwezig waren. Dit onderzoek was ook vrij duur, dus je kon niet zomaar een hele rits genen nakijken. Artsen zetten zo'n onderzoek dan vaak ook pas in wanneer ze (bijna) zeker waren van de diagnose. Dit was voor Rett syndroom niet anders dan voor andere syndromen. Hierdoor werd het gen vooral bij meisjes nagekeken die (bijna) alle kenmerken van Rett syndroom hadden. Dit werd dan ook 'typisch (klassiek) Rett syndroom' genoemd. Inmiddels is de techniek veel breder geworden. In de tegenwoordige tijd hoef je niet meer aan de buitenkant een diagnose te herkennen. Wanneer er een evidente ontwikkelingsachterstand is, kan dat al voldoende reden zijn om genetisch onderzoek te doen. De test die dan ingezet wordt, kijkt in een keer alle genen na die ontwikkelingsproblemen of een verstandelijke beperking kunnen geven. Dat zijn er tegenwoordig zo'n 1500. Deze test heet 'Whole Exome Sequencing'. Ook die term zullen sommigen van jullie herkennen. Sinds de invoering van deze nieuwe techniek, vinden we heel veel mutaties in genen die we goed kennen van bepaalde syndromen. En als je dan 'terugkijkt' naar het kind, herken je inderdaad wel vaak enkele kenmerken van dat syndroom, maar ook heel veel niet. Dit geldt ook voor mutaties in MECP2 en het Rett syndroom.

Omdat je niet alle kenmerken herkent, wordt dit 'atypisch Rett syndroom' genoemd. Maar binnen het expertisecentrum vragen wij ons af of die naam wel echt goed is. Want van alle nieuwe aanmeldingen bij het Rett expertisecentrum hebben meer meisjes het atypische beeld, dan het typische beeld. Wij denken dat alles Rett syndroom is, maar dat er een heel grote spreiding is tussen de kinderen en dat de kenmerken zich op meer manieren kunnen uiten dan we vroeger dachten. Rett is hierin niet uniek, we zien ditzelfde gebeuren bij heel veel andere genetische aandoeningen. Eigenlijk vertelt het ons dat we als dokters eigenlijk nog maar heel weinig weten over hoe ons DNA z'n werk doet.

We zien ook kinderen met een MECP2 mutatie die geen specifieke Rett-kenmerken laten zien. Desondanks vinden we hun MECP2 mutatie wel 'ziekte veroorzakend' zoals dat in de genetica heet, dus de oorzaak voor hun ontwikkelingsproblemen. Om die reden spreken we bij deze kinderen liever van een 'MECP2 gerelateerde ontwikkelingsstoornis'.

WAT ZIEN WE AAN DE KINDEREN?

Zoals we schreven, zijn er vaak kenmerken die bij nader inzien aan Rett doen denken. De meeste meisjes met atypisch Rett syndroom hebben bijvoorbeeld een andere ademhaling en een (soms sterk) verminderde handfunctie. Wat niet hetzelfde is als bij het klassiek Rett syndroom, is het beloop. Deze meisjes hebben maar heel zelden het verhaal van een knik in de ontwikkeling of verlies van vaardigheden. Veel vaker zijn het kinderen waarbij de ontwikkeling van het begin af aan vertraagd was. Dit valt vaak nog niet op als jonge baby, want dan hoef je nog niet zoveel te kunnen, maar begint op te vallen als bijvoorbeeld op het consultatiebureau de mijlpalen vertraagd zijn. Een deel van de meisjes heeft ook enige spraak, sommige meisjes praten bijna normaal. De plekken waar zij naar school gaan, zijn dus ook heel verschillend en hangen af van het niveau waarop zij worden ingeschat en van hun concentratievermogen. Dat laatste is vaak een groot probleem bij deze meisjes. Waar ze in hun motoriek en gezondheid heel veel gezonder lijken dan meisjes met klassiek Rett syndroom is hun gedrag vaak veel drukker: ze zijn motorisch onrustig, hebben heel vaak hyperventilatie met persen en hebben een heel slechte concentratie. We hebben de indruk dat hun zenuwstelsel meer op de overdrive stand staat. Hierdoor zijn er vaker dan bij meisjes met klassiek Rett syndroom gedragsproblemen die helaas nog niet altijd goed begrepen worden of te behandelen zijn. Dit lijkt niet Rett-specifiek te zijn; er zijn meer syndromen waarbij kinderen erg druk en/of onrustig, gevoelig voor prikkels en snel afgeleid zijn.

Margje Sinnema

Merel Klaassens

ANDERE GENEN EN ANDERE VARIANTEN

Er zijn ook nog andere genen en MECP2 veranderingen die Rett syndroom kunnen veroorzaken: CDKL5, FOXG1 en duplicaties van het MECP2 gen. Omdat al deze genen een eigen kenmerk in zich droegen dat niet herkend werd bij typisch/klassiek Rett syndroom, worden van oudsher al deze mutaties ook benoemd als atypisch Rett syndroom. Binnen het expertisecentrum zijn wij van mening dat dat ook nog steeds terecht is, juist ómdat deze kinderen in hun kenmerken meer of minder afwijken van de criteria die klassiek of typisch worden genoemd. Ook worden er voor MECP2 een aantal varianten beschreven, zoals bijvoorbeeld de 'preserved speech variant' die aan specifieke mutaties in het MECP2 gen werden gekoppeld. De toekomst zal moeten uitwijzen of dat klopt.

VERDER ONDERZOEK

Binnen het Rett expertisecentrum willen wij de komende jaren opnieuw in kaart gaan brengen welke genotype-fenotype relatie er is. Anders gezegd: welk type mutatie geeft welk beeld aan de buitenkant. Vroeger werden er stevige uitspraken gedaan over deze relatie, soms zelfs tot aan levensverwachting toe. Inmiddels zien wij dat sommige van die 'ernstige mutaties' ook het mildere beeld kunnen geven, dus wij vragen ons af of dit soort uitspraken nog altijd terecht zijn. Door gegevens over grote aantallen kinderen te verzamelen, hopen wij hierover een uitspraak te kunnen doen.

Het tweede onderwerp waar we ons op willen gaan richten, is de relatie tussen gedrag, cognitie (verstandelijk vermogen/ leercapaciteiten) en communicatie. Want we kunnen dat nog altijd onvoldoende goed meten en er worden nog te vaak uitspraken gedaan over vermogens van kinderen die niet helemaal kloppen.

Het zou dus zomaar kunnen zijn dat er in de komende jaren van ons uit een verzoek komt om hieraan mee te werken. In dat geval zullen we eerst opnieuw uitleg over deze onderzoeken geven via de pRettpraat, website en een folder.

Atypisch RETT SYNDROOM

Het valt ons op dat er meer ouders van kinderen lid worden van de NRSV die een ander, milder verloop laten zien dan bij het 'klassieke Rett'. Deze groeiende groep ouders herkent zich minder in de verhalen die we in de pRettpraat plaatsen, omdat zij vaak tegen andere problemen aanlopen. Het Rett expertisecentrum geeft in deze bijdrage antwoord op onze vraag of het klopt dat er meer kinderen met Atypisch Rett worden geboren. Vier ouderparen vertellen hoe zij de atypische Rett variant van hun dochter in de praktijk ervaren.

FIEKE

Hoi! Ik ben Fieke. Ik ben acht jaar. Ik woon samen met mijn vader Marc, moeder Bianca en broertje Fedde (5) in Bilthoven.

Toen Fieke bijna vier jaar oud was, zei de arts van het consultatiebureau dat er 'iets' met Fieke was, maar ze kon er de vinger niet op leggen. Ze werd doorgestuurd naar het WKZ. Daar volgden heel veel onderzoeken, tot de neuroloog uiteindelijk besloot om genetisch onderzoek te laten doen. In maart 2017 kwam uit dit onderzoek dat Fieke het MECP2 duplicatie syndroom heeft.

Fieke wordt vaak gezien als een gezond meisje van acht jaar. Toch heeft ze bij de meeste zaken wel hulp en begeleiding nodig. Ze kan lopen en fietsen, maar zonder toezicht is ze niet verkeersveilig. Fieke werkt altijd goed mee met haar verzorging en kan zichzelf, met begeleiding, douchen en aankleden. En ze is zindelijk, wat voor haar zelf ook erg fijn is. De fijne motoriek van Fieke is minder goed. Daarbij heeft ze een prikkelverwerkingsstoornis. Ze kan niet goed tegen drukte, maar is zelf wel altijd erg beweeglijk. Fieke heeft moeite met veranderingen in de dagelijkse gang van zaken en zij loopt sociaal-emotioneel iets achter op leeftijdsgenootjes.

Fieke kan heel goed praten en kletst je soms echt de oren van het hoofd. Omdat ze zo wijs kan praten en je niets aan haar ziet, wordt ze vaak overschat. Omdat ze zo graag haar best wil doen, loopt ze snel op haar tenen. Dat kost haar veel energie en dat maakt het weer lastig om alle prikkels te verwerken. Fieke raakt dan uit balans en wordt heel boos en verdrietig. Dit is voor Fieke en voor de rest van het gezin niet fijn.

Onderwijs krijgt Fieke op de mytylschool. Ze zit in groep 5, in de ZML-stroming. Hierin krijgt ze de uitdagingen die ze nodig heeft. Fieke vindt het leuk om te rekenen, maar heeft moeite met lezen en schrijven. Met heel veel oefenen en doorzettingskracht gaat het haar steeds beter af! Er is ook ruimte voor therapie. Met de fysiotherapeut traint ze haar rug- en buikspieren, omdat haar rug scheefgroeit door een beginnende scoliose. De ergotherapeut leert haar omgaan met de prikkels. Fieke gebruikt geen ondersteunende communicatie, maar gebaart wel veel om te praten met haar klasgenootjes en haar broertje.

Het is bijzonder dat Fieke zelf beseft dat ze 'anders' is, maar gelukkig vindt ze ook dat iedereen goed is op zijn eigen manier Ze kan best goed met haar handicap omgaan, maar vindt het soms ook lastig, vooral als andere kinderen haar niet begrijpen. Het is verdrietig dat Fieke weinig aansluiting met de kindjes uit de buurt heeft. Ze stapt er steeds vaker op af, maar echt samen spelen lukt nog niet echt.

Spelen met haar broertje Fedde is ook niet vanzelfsprekend. Dat komt omdat Fedde, net als Fieke, het MECP2 duplicatie syndroom heeft. Fedde vindt het snel te druk en wil dan niet met zijn zus spelen. Dat vindt Fieke dan weer lastig, want wat is er nou leuker dan met je broertje te spelen.

Fieke is vooral een lief en zorgzaam meisje. Voor de toekomst hopen wij dat Fieke zich mag blijven ontwikkelen tot een grote dame, die weet om te gaan met haar beperkingen.

*Ben je benieuwd naar het verhaal van Fedde? Dat kun je lezen op **www.rett.nl***

Fieke en Fedde

FROUKJE

Ons gezin bestaat uit vader Martin en moeder Mattie, broer Rick (32 jaar) en zussen Froukje (31 jaar) en Elke (27 jaar). Rick en Elke zijn zelfstandig en wonen niet meer thuis. Froukje woont bij Vanboeijen in Meppel en heeft daar dagbesteding. Ze komt nu en dan thuis om koffie te drinken, te wandelen of op de tandem te fietsen. We gaan één keer per jaar een week met haar op vakantie.

Toen Froukje 19 jaar was, zijn we voor erfelijk onderzoek naar het UMC Groningen geweest. Daar hoorden we dat Froukje Rett syndroom heeft: R133C-mutatie in het MECP2gen. Al die jaren hebben we nooit aan Rett gedacht. Froukje kan namelijk lopen, zwemmen, fietsen op de tandem, ze eet en drinkt zelfstandig en kan kleine opdrachten begrijpen en uitvoeren. De variant die Froukje heeft, kenmerkt zich door zoveel verschillen met het klassieke Rett, dat het syndroom alleen door middel van chromosoomonderzoek vast te stellen was. Naast een grote mate van zelfstandigheid, heeft Froukje geen eet- of drinkproblemen, is ze niet bekend met epilepsie, hartproblemen of verontrustende circulatiestoornissen. Het enige kenmerk dat aan de criteria van Rett voldoet, zijn de stereotype handbewegingen (die overigens bij Froukje toch weer anders zijn) en de voortschrijdende scoliose. Verder hanteren we regelmatig de 10 (of meer) seconden regel, omdat haar begrip traag verloopt.

Een lopend kind met beperkingen is minder zwaar dan een rolstoelgebonden kind. Froukje draagt haar eigen sport rugzak, loopt of fietst op de tandem overal naar toe en kan zelfstandig in en uit de auto komen. We gebruiken geen tillift en ze kan veilig onder de douche of in het bad. Froukje is niet zindelijk, maar zoekt op gezette tijden een hoekje op om de luier te vullen. Pogingen om dat op het toilet te doen, zijn op een paar toevalstreffers na, nog niet gelukt.

Ze helpt beperkt mee met aankleden. Ze kan haar eigen beleg/fruit/taartje kiezen. Ze zwemt onder toezicht zonder drijfmiddelen. Ze vraagt haar begeleiding om muziek, door deze in haar kamer naar de cd-speler te trekken en daar te blijven staan. Het is wel belangrijk dat haar activiteiten worden aangeboden, anders kakt ze in en zit dan te suffen op de bank.

Froukje kan niet praten waardoor er soms problemen ontstaan als ze niet uit kan leggen wat ze bedoelt. Als haar iets dwars zit, maakt ze harde geluiden of reageert dat af op mede cliënten. Als er onvoldoende toezicht is, wordt het moment van ontstaan van de frustratie niet gezien en daardoor de kans om het te begrijpen en in te grijpen dus ook. Dat is voor iedereen zeer frustrerend. Verder heeft Froukje weinig 'moeilijk gedrag', zij neemt het leven met de bijbehorende veranderingen, zoals het gaat. Toen zij nog bij ons woonde, was ik altijd thuis en dus in staat om haar te begeleiden. Het contact met haar broer en zus is goed. Zij zien elkaar in de vakantie, op verjaardagen en andere feestelijke situaties.

Kortgeleden zijn we met het Rick en Elke in gesprek gegaan over de toekomst, zodat zij weten wat er met en om Froukje heen gebeurt en gebeuren moet.

Froukje leert door veel te herhalen en door het gesproken woord aan te laten sluiten bij de activiteit. Ik gebruik veel ondersteunende gebaren, maar geen pictogrammen of iets dergelijks. We denken dat ze veel meer aan kan, maar het lukt ons niet om hierin de juiste begeleiding te vinden. Bij Vanboeijen ontbreekt de kennis op gebied van communicatiemiddelen en methoden. Stichting MILO werkt alleen met mensen tot 23 jaar.

Bij het Rett Expertisecentrum in Maastricht lukt het ons niet om een afspraak te maken. Dat wordt mogelijk veroorzaakt door de coronapandemie, maar ook haar leeftijd blijkt een probleem te zijn. We vinden het echt jammer dat er geen instanties zijn die ons hierin kunnen ondersteunen. Want wat zou het mooi zijn als Froukje nieuwe stappen kan zetten in haar communicatie!

Froukje

FLOOR

Floor is geboren op 6 december 2000, ons mooiste Sinterklaascadeau ooit. Floor heeft twee moeders, Geertje en Wilmien en een 'grote' broer Harm (18 jaar).

Floor ontwikkelde zich het eerste levensjaar erg goed, liep met 16 maanden en kletste erop los. Toen ze ongeveer twee jaar was begonnen wij ons zorgen te maken over haar ontwikkeling en gedrag. De integrale vroeghulp diagnosticeerde haar met autisme. Daarna volgde een zoektocht. Eerst met een kinderpsychiater en vervolgens een neuroloog, die het Landau Kleffner (epilepsie)syndroom vond.

Floor kon toen nauwelijks praten en haar mobiliteit ging ook een beetje achteruit. Ze was niet wederkerig en deed niets meer met haar speelgoed. Ze wilde alleen nog tv kijken en K3 luisteren en was erg teruggetrokken. Uiteindelijk is Floor met een leeftijd van 3,5 jaar van een normaal kinderdagverblijf naar een orthopedagogische dagbesteding gegaan.

In 2004 kregen we de DNA-uitslag (MECP2 R133C mutatie) en werd het duidelijk dat Floor Rett syndroom heeft. We vergeten nooit meer wat de neuroloog tegen ons zei: 'Floor heeft een milde vorm van het Rett syndroom, maar het Rett syndroom is absoluut niet mild'.

In de jaren die volgden, was Floor een druk meisje. Ze kon lopen en zelfs trampolinespringen. Het praten kwam weer een beetje terug, al hebben sommige woorden meerdere betekenissen, afhankelijk van de context.

In feite reageert Floor als een peuter van anderhalf jaar. Ze kan wel een aantal dingen, maar heeft toch continu hulp en toezicht nodig. We zijn ooit een middag met andere ouders van Rett-meiden bij elkaar geweest. Iedereen keek zijn ogen uit omdat Floor rondliep en 'konijntje' zei toen ze die in een hok zag zitten. Echter na afloop van die gezellige middag hoorden we ook een paar ouders zeggen: 'Ik ben toch blij dat onze dochter in de rolstoel zit' omdat ze zagen dat wij Floor continu moesten corrigeren zodat de theekopjes op tafel bleven staan en haar in de gaten moesten houden zodat ze niet alleen de trap opliep.

Haar broer Harm had het toen ook zwaar. Hij werd door een lachende Floor vaak aan de haren getrokken of werd door haar omvergeduwd. Floor was zich van geen kwaad bewust en Harm werd boos. Later begreep hij dat Floor niet anders kon. Een lieve broer met een groot hart, Floor ging altijd voor. Hij gaf haar altijd een kus voor het slapen gaan, ook al was hij druk met zijn Playstation. Nu hebben zij ook goed contact en zijn altijd blij elkaar te zien.

In de loop van de jaren is Floor rustiger en opener geworden, ze lacht veel en vindt het fijn om in gezelschap te zijn. Ze neemt zelf geen initiatief, maar volgt in alles wat een ander van haar vraagt. Steeds met veel aanwijzingen of hulp. Ze ontwikkelde een forse scoliose, maar door de operatie staat ze nu weer mooi recht. Ook de epilepsie is goed onder controle.

Sinds 2019 woont Floor in een huis met kinderen van ongeveer hetzelfde niveau. Ze is hier echt op haar plek met lieve begeleiders die betrokken zijn en goede zorg leveren. We laten haar daar met een gerust hart wonen. Overdag gaat ze naar de dagbesteding wat zich op circa 50 meter loopafstand van haar huis bevindt. Ze luistert veel naar muziek, kijkt tv en is graag buiten.

Floor

Floor met gezin

Het geeft ons een bepaalde rust dat Floor niet meer thuis woont. Door de intensieve begeleiding en zorg voor Floor, waarin haar gedrag een grote rol speelde, hebben we 19 tropenjaren achter de rug. We gaan nu twee keer per week op bezoek en kunnen er dan ook echt voor haar zijn. We wandelen veel, waarbij ze de hele weg straalt. We willen haar zo lang mogelijk mobiel houden. Als we dat niet doen gaat ze qua lopen achteruit met alle gevolgen van dien. Om de week nemen we Floor mee naar huis.

Qua communicatie gebruikt Floor nog steeds een aantal woorden en kan ze op haar manier duidelijk maken wat ze wil. Ze maakt ook gebruik van de Tobii. Dit gaat op zich goed, alhoewel ze veel blijft herhalen en het lijkt of ze steeds hetzelfde aangeeft. We hebben soms het idee dat ze wat ondervraagd wordt, maar denken ook dat ze hier geen last van heeft. Het allerbelangrijkste is dat we het gevoel hebben dat Floor goed in haar vel zit en gelukkig is.

SENNA

Wij zijn Rob en Femke, de ouders van Senna (12 jaar) en Maz (11 jaar). Na een zoektocht van bijna drie jaar kwamen we er in 2013 via genetisch onderzoek achter dat Senna het Rett syndroom heeft, met een Atypisch beloop en een betere prognose op langere termijn (CTS-deletie in het MECP2 gen). Senna is een meisje met veel humor en doorzettingsvermogen, dat al aardig gaat puberen.

Senna kan praten in eenvoudige zinnetjes of met losse woorden. Ze kan in en rondom huis zelfstandig lopen. Dat klinkt goed, maar er zit ook een gevaar aan. Haar evenwicht is belabberd en als ze valt, slaat ze als een plank achterover op haar hoofd. Het is altijd lastig in te schatten hoe erg de val is. Door de schok blijft ze eerst stilliggen en pas in tweede instantie begint ze te huilen. Omdat ze overal en ieder moment kan vallen, moet er altijd iemand dicht bij haar in de buurt zijn. Daarom hebben we voor langere afstanden ook een aangepaste buggy, die binnenkort plaats zal moeten gaan maken voor een rolstoel. Dat is toch een drempel waar we overheen moeten.

Senna is bekend met een lichte vorm van epilepsie. Gelukkig heeft ze nooit grote insulten gehad. Helaas zien we sinds een paar jaar een toename van de kyfose en de scoliose. Ook worden haar gewrichten strammer. Daarom zetten we flink in op bewegen. Gelukkig ziet de fysio op school de noodzaak van therapie in. Daarnaast heeft Senna al zeven jaar zwemles. Met succes, want Senna kan nu zwemmen zonder drijfhulpmiddelen en mét kleding aan.
We zijn reuzetrots op ons meisje dat ons af en toe enorm weet te verbazen.

Senna met gezin

Omdat het voor Senna echt belangrijk is om te blijven bewegen en dit door de coronapandemie niet meer mogelijk was, omdat therapie en zwemles niet meer door konden gaan, is ze gaan sporten met een personal trainer. Ze werken aan het duwen van zware voorwerpen, het over 'drempels' stappen en het maken van transfers. Onze PGB'er begeleidt Senna hierbij. Dat geeft ons ook wat lucht omdat we nu niet steeds thuis moeten oefenen. Omdat de noodzaak zo groot is, vinden we het moeilijk een balans te vinden. We zijn altijd bezig om Senna kleine stapjes te laten maken. Maar het leven, dat van haar maar ook van ons, moet ook leuk blijven!

Gelukkig vindt Senna het allemaal leuk om te doen en is zij een doorzetter. Met behulp van humor en muziek vindt ze het heerlijk om samen met een ander bezig te zijn.

Vanaf Senna's vierde jaar gaat ze met veel plezier vier dagen per week naar de tyltylschool Emiliusschool in Son. Al snel heeft Senna zichzelf via de kinderlaptop en IPad letters aangeleerd. Samen met de logopedist zijn we, toen Senna 6 jaar werd, begonnen om een 'Senna-leesmethode' op te starten. Het leren in woordbeelden ging zo goed, dat er gekeken is of Senna mee kon in een reguliere leesmethode. Dat ging in het begin goed, maar we zijn inmiddels weer teruggegaan naar 'Senna's leesmethode' die toch beter aansluit.

We hebben het idee dat Senna veel meer begrijpt dan dat ze kan uiten. Zij heeft op school geleerd om met de Tobii om te gaan. Senna kan daar zeker mee uit de voeten en ik hoop van harte dat we ook thuis nog eens de gelegenheid krijgen om de Tobii in te zetten, omdat we het idee hebben dat er qua communicatie nog veel meer te halen valt. Ook al kletst ze over van alles en nog wat, ze kan haar gevoelens en wensen niet kenbaar maken. Ik gun het Senna dat zij ons via de computer kan vertellen dat ze geen trek heeft in een appel en vandaag liever een peer wil. Nu is het op de grond gooien van de appel, de enige manier waarmee ze ons dat duidelijk kan maken.

Onze lieve Senna heeft met haar atypische variant een milder beloop vergeleken bij de kids met klassieke Rett. Onze zorgen op medisch vlak zijn daarom gelukkig niet zo uitgesproken. Maar milder staat echter niet synoniem aan makkelijker. Ook wij leven met de dag en ervaren druk en onzekerheid, zeker omdat er ook in het Rett Expertisecentrum niet veel bekend is over het omgaan met bepaalde issues en haar prognose. Wij hopen dat Senna zich, in kleine stapjes, blijft ontwikkelen.

Lotte's PGB-STERREN

Onze PGB'ers in het zonnetje zetten is niet zo moeilijk. Wat zijn wij blij met ons team! Lotte is twintig jaar en al bijna drie jaar fulltime thuis. Ze heeft 24 uur per dag zorg nodig bij alles. 'Hoe houd je dat vol?', wordt me wel eens gevraagd. Door Lottes dreamteam! Als onze PGB'ers binnenkomen, verschijnt er een grote glimlach op Lottes gezicht en ook op dat van mij. Door onze PGB'ers kan ik het meer dan volhouden en ook genieten van het leven en energie overhouden voor andere 'Inge-dingen'. Ik hoop dat ze voor altijd blijven!

Liesbeth Schimmel

LIESBETH SCHIMMEL

Liesbeth werkt het meest met Lotte en doet alles wat ik ook met haar doe: wandelen, de complete verzorging en het geven van eten en drinken. Vooral dat laatste kost veel tijd en geduld. Ik kan Lotte met een gerust hart loslaten, want Liesbeth kan Lotte inmiddels net zo goed 'lezen' als ik en voegt daar haar eigen liefde, warmte en lekkere kookkunsten aan toe. Daardoor is ze voor ons een lot uit de loterij!

KARIN VLIELANDER

Karin is er drie ochtenden in de week voor de cognitieve ontwikkeling: schoolse dingen en communiceren met de Tobii. Sinds Karin 2,5 jaar geleden met Lotte is gaan werken, is haar concentratievermogen enorm verbeterd! Karin weet precies hoe ze Lottes aandacht erbij moet houden en maakt van het leren van woorden en begrippen één groot feest! Na schooltijd geeft ze haar drinken en een schone luier. Wij zijn heel gelukkig met haar; ze geeft Lottes leven meer inhoud.

STIJNIE SCHIMMEL

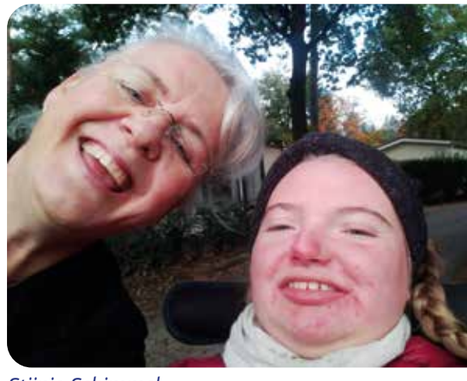
Stijnie is een zusje van Liesbeth met al net zo'n groot, warm hart en veel liefde, kennis en ervaring in het zorgen voor mensen. Er met hart en ziel een feest voor Lotte van maken, laat dat maar aan Stijnie over! Zij is er voor Lotte in de weekenden wanneer Martijn en ik er even tussenuit gaan. In korte tijd heeft ze zich ontwikkeld tot een echte Lotte-prof, die weet hoe Lotte de verzorging het liefst heeft en waar ze van geniet.

SUZANNE KERKHOVEN

Suzanne is in de eerste plaats Lottes geweldige zus zonder zorgverplichtingen, maar tijdens een weekendje weg van Martijn en mij is zij een van de PGB'ers die voor Lotte zorgt. Dat doet ze met veel liefde en plezier. Voor mij is het een acceptabele vorm waarbij ik geen wroeging hoef te voelen, omdat zij er wat aan verdient. Als Suzanne binnenkomt, laat Lotte haar allergrootste en allermooiste glimlach zien!

Inge Kerkhoven

Karin Vlielander



Stijnie Schimmel

DE REDACTIE: welkom MARTINE EN ANOUK EN bedankt AAGTJE EN MICHÈLE

De redactie van de pRettpraat is de afgelopen periode versterkt! Fijn, omdat als we het complete verhaal van het Rett syndroom vertellen, we daarmee ouders, familie, vrienden en zorgprofessionals versterken en verbinden. Martine en Anouk stellen zich voor. Helaas nemen we ook afscheid van Aagtje en Michèle.

Aagtje ten Have nam ons als vaste 'columniste' mee in haar gezinsleven met Fenna in de hoofdrol. Ze schreef hoe Fenna kon genieten van kleine, dagelijkse dingen, het mooie contact met haar neefjes en nichtjes, de oefeningen die papa Geuko dagelijks met haar deed en haar liefde voor de dieren op Fenna's Heerd. Daarnaast vertelde Aagtje openhartig over de strijd die Fenna voerde met het Rett syndroom en de moeilijke keuzes waar zij als ouders voor kwamen te staan. Ontroerende en indringende momenten uit hun leven gegrepen. Tot in de donkere dagen voor Kerst, drie maanden na het overlijden van haar vader Geuko, het kaarsje van Fenna langzaam uitdooft.

'Lieve Aagtje, dank je wel voor de spiegel die je ons hebt voorgehouden.'

Lieve Aagtje, dank je wel voor de spiegel die je ons hebt voorgehouden. In jouw lieve, hoopgevende, verdrietige en krachtige bijdragen gaf je woorden aan gevoelens die alle Rett-ouders herkennen. Net als Fenna, heb jij ook veel moois achtergelaten.

Michèle van Vuuren heeft de pRettpraat naar een hoger level gebracht. Zij introduceerde het fenomeen 'advertentie'. Michèle benaderde bedrijven met de vraag te adverteren in de pRettpraat. Natuurlijk, waarom niet?! Binnen de doelgroep hebben leveranciers van hulpmiddelen, aanpassingen, vakantieplekken of kleding een mooi bereik. Michèle zocht naar mogelijkheden binnen de beperkingen die Rett met zich meebrengt. Dat leverde de vrolijke rubriek Pretty Things op, die zij vulde met de allerleukste hebbedingetjes. Met haar kijk op het leven las zij de verhalen, die wij van ouders en professionals krijgen, op een andere manier waardoor zij verfrissende vragen stelde die diepgang gaven aan de bijdragen.

Ook stond Michèle aan de basis van de serie portRett foto's. De prachtige foto's, gemaakt door Perro de Jong, vragen op een mooie maar doordringende manier aandacht voor het Rett syndroom. In deze portRetten worden kracht versus kwetsbaarheid van onze kids goed in beeld gebracht.

'Lieve Michèle, blij met alles wat jij de PP gebracht hebt.'

Lieve Michèle, blij met alles wat jij de PP gebracht hebt. Fijn dat we vijf jaar met jou hebben kunnen samenwerken. Dank voor alles en vooral voor je vriendschap.

Hi, Ik ben Martine van Ewijk, moeder van Fleur (18 jaar). Michèle benaderde mij anderhalf jaar geleden met de vraag of ik haar wilde helpen met het advertentie-gebeuren voor de pRettpraat.
Ik kreeg de informatie van de eerdere adverteerders en ben aan de slag gegaan. Natuurlijk heb ik Michèle in het begin suf geappt en gebeld om antwoorden te krijgen op mijn vragen, maar nu draai ik dit gedeelte alleen. Ik moest (en moet soms nog steeds) een drempel over om bedrijven te benaderen. Ik ben niet zo van het vragen en 'bedelen'. Maar als je dan toch een nieuwe adverteerder binnen haalt, geeft dat wel voldoening. En het contact met de bedrijven die al langer adverteren is erg leuk. Ik heb gezien dat het maken van de pRettpraat echt heel veel werk is en ik ben blij dat ik mijn steentje kan bijdragen!

Groetjes!

Hoi allemaal,

Ik ben Anouk, 22 jaar oud en de zus van Esmee. Esmee is 14 jaar oud. Via een stukje waar ik zelf schreef over Esmee op Facebook, kwam ik in contact met de redactie. Ik was erg bezig met de juiste spelling en grammatica van mijn eigen stukje tekst, waardoor gevraagd werd of de redactie niet iets voor mij zou zijn. Ik was natuurlijk meteen enthousiast: bijdragen aan het magazine waar ik altijd veel plezier en wijsheid uit haal, leek mij erg leuk en interessant om te doen.

Aangezien ik op dit moment de enige zus in de redactie ben, kan ik wellicht in de toekomst ook nog iets meer inspelen op de zussen en broers van onze lieve Rettjes en social media.

Liefs, Anouk

Fenna IN MEMORIAM

Vanaf nu is mijn leven van mij
Ik heb maar zo'n korte tijd op aarde gekregen
En mijn verlangen heeft me hier gebracht
Wat mij ontbrak en wat ik vergaarde

Ik ben nooit vergeten wie ik was
Het sliep alleen in me
Misschien had ik nooit een keuze
Behalve dan de wil te vinden.

"DE GLIMLACH BLIJFT"

Fenna Geessiena ten Have

♥ **10 maart 1990**

★ **19 december 2020**

Geuko † en Aagtje

Wilko en Kirsten
Joris, Siem en Lieve

Gezina en Ruurd
Fenne en Sietse

COLUMN **AAGTJE**

DE **LAATSTE** KEER.....

Aagtje ten Have, moeder van Fenna uit Groningen, schreef ruim 10 jaar over hun leven met Rett syndroom. Nu verschijnt haar laatste column voor de pRettpraat.

Na het verdrietige nieuws in de vorige editie over het overlijden van Geuko, Fenna's geliefde pappa, moet ik jullie vertellen dat ook Fenna is overleden, drie maanden na haar vader.

Fenna had grote moeite met het overlijden van pappa. Ze sliep de eerste maand heel slecht en was niet echt vrolijk. Het leek wel of de spirit eruit was. Toch krabbelde ze langzaam weer op en samen met onze trouwe PGB-hulpen maakten we de dagen zo leuk mogelijk voor Fenna.

Voor mij was het best een klus het leven weer op te pakken. De zorg voor Fenna en alle zaken die voor haar geregeld moesten worden, drukten nu alleen op mij. Als je samen bent, doe je het zo gemakkelijk. Fenna vernam aan mij dat ik bezorgd was en verdriet had. Ze kon me dan zo intens aankijken. Wat moet het moeilijk voor haar zijn geweest, dat zij zich op zulke momenten niet goed kon uiten. Samen ging we vaak naar het graf van Geuko. Fenna genoot daarvan. Zeker als we plantjes gingen poten of zomaar even samen praatten.

De dag na Sinterklaas hebben we samen met Gisela, haar verzorgster die dit jaar 25 jaar bij ons in dienst was, een kerstboom gekocht en de kleine kerstmarkt in de boerenschuur bekeken. Die middag hebben we samen de kerstboom versierd. Fenna zat gezellig in de doos met spullen te kijken en genoot. Maar een paar dagen later werd Fenna ziek. Ze wilde niet eten en sliep veel. We konden niet goed uitvinden wat er aan de hand was. Ze had geen koorts. Eerst maar even aanzien, maar na een week kreeg ze het benauwd. De huisarts constateerde een longontsteking en schreef een kuur voor. Helaas sloeg de kuur deze keer niet aan en kreeg ze het steeds benauwder. Het leek erop dat ze opnieuw vocht achter haar longen had. Iets wat ze ook al eens eerder had gehad. We hadden Fenna in 2016, na haar ernstige longontsteking, beloofd dat ze niet weer naar de IC zou gaan en aan de beademing zou komen. Ze heeft dat zo verschrikkelijk gevonden. Daarom namen we het besluit om thuis te blijven. Uiteindelijk is ze op 19 december heel vredig in haar eigen bed met een glimlach om de mond ingeslapen.

We hebben geen kerstfeest meer samen kunnen vieren. Op 24 december is ze naast pappa begraven op het kerkhof in Noordbroek. Het was hartverwarmend om te ervaren, dat heel veel mensen een erehaag vormden toen wij haar met paard en wagen naar de kerk brachten. Vanuit de Rett vereniging werden we verrast met vele bloemstukken, kaarten en telefoontjes en tijdens de afscheidsdienst waren er een heel aantal Rett-ouders aanwezig.

Dit heeft ons heel erg goed gedaan en daar willen wij jullie hartelijk voor bedanken.

Fenna bleek in de provincie Groningen een bekendheid! Haar naam stond in de krant bij de bekende Groningers die in 2020 overleden zijn, als naamgeefster van Zorgboerderij Fenna Heerd. En dat vervult mij met grote trots!

Fenna heeft zeker niet voor niets geleefd. We bewaren de vele mooie herinneringen, haar lieve glimlach en stralende ogen.

Aagtje ten Have

In the PICTURE TT

NIEUWE SPETTERS, WELKOM BIJ DE NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING!

DOOR JULLIE VERHALEN HIER TE DELEN, HOPEN WE OUDERS EN GEZINNEN TE VERBINDEN.

VERA

Ik heet Vera en ik ben 27 jaar. Mijn papa en mama heten John en Liduin. Ik heb een zus, Astrid en mijn broer heet Stef. Ik heb Rett-mutatie MECP2p.Arg294. Dit weet ik pas sinds december 2019. Met deze diagnose werd duidelijk waarom ik zo bijzonder ben.

Sinds 2014 woon ik 'op kamers' in de Bollenschuur Vreeburg in Hillegom, een kleinschalige woonvoorziening van 's Heeren Loo. Ik heb een geweldig uitzicht over de bollenvelden. We hebben eigen bussen waarmee we lekker op pad kunnen gaan voor een heerlijke wandeling in de duinen, naar het zwembad of de kinderboerderij.

Ik kijk graag naar DVD's met een concert. Robbie Williams is één van mijn favorieten. Verder maak je mij blij met een lekker stuk chocola :-)

In de huiskamer kan je mij vaak vinden op het verwarmde waterbed. Wanneer ik wat meer rust wil, kan ik zelf naar mijn kamer lopen om daar te chillen. Met goed weer zit ik graag in de grote tuin op een vaste plek op de loungebank. Om het weekend ga ik logeren bij mijn papa en mama. Dat vind ik heel fijn, want daar word ik best wel een beetje verwend. We vinden het leuk om samen naar 'Funniest Home Videos' te kijken en moeten dan vaak lachen. Met goed weer maken we een tochtje met de rolstoelfiets. Ik zit soms niet lekker in mijn vel doordat ik niet kan praten, maar wel veel te vertellen heb. Sinds begin dit jaar krijg ik daarom twee dagen per week één op één begeleiding. Dan nemen we echt de tijd om te oefenen, zodat ik leer om aan te geven wat ik wil zeggen of doen. Daarvoor gebruiken we pictogrammen, foto's en de IPad. Ik kijk daar elke week naar uit.

ELISA

Ik heet Elisa Jolien en ben op 16 september 2017 geboren in León, Nicaragua. De eerste twee en een half jaar van mijn leven heb ik daar gewoond. Mijn papa heet Michael en mijn halfzus heet Hanna. Zij wonen allebei in Nicaragua. Sinds april 2020 woon ik samen met mama Petra in Nederland. Eerst was dat een tijdje bij opa en oma en sinds april 2021 wonen mama en ik samen in Waalre.

'Ik heb klassiek Rett syndroom.'

Ik heb klassiek Rett syndroom. Ik vind het leuk om naar muziek te luisteren en te dansen. Ik vind het ook fijn om buiten te zijn, dan geniet ik van het kijken naar de bomen en het bewegen van de blaadjes in de wind. En ik ben dol op mandarijntjes.

Ik vind het niet fijn als er veel om me heen gebeurt. Daar word ik een beetje onrustig van. Er komt binnenkort een ergotherapeut bij ons thuis kijken, om mee te denken over mogelijke aanpassingen in huis en in mei ben ik met mama voor het eerst naar het Rett-team in Maastricht geweest.

ROSALYNN

Mijn naam is Rosalynn en ik ben 7 jaar oud. Samen met mijn twee oudere zussen Emily (13 jaar) en Carmen (12 jaar) woon ik bij mama in Halsteren (NB). Mijn papa en mama zijn gescheiden. Een aantal dagen in de week verblijf ik in de Zorgvilla, waar ik ook logeer. Papa komt hier af en toe bij mij op bezoek. In de zomer van 2019 is bij mij de diagnose Rett syndroom vastgesteld (MECP2 duplicatie).

Ik ben altijd super vrolijk en levendig en geniet van alles en iedereen om mij heen. Ik kan heerlijk ontspannen van een wandeling, maar je maakt mij ook blij door samen te snoezelen of op de bank te hangen; lekker één op één aandacht. Ook al ben ik een levendig en vrolijk meisje, helaas heb ik wel veel last van prikkelgevoeligheid. Soms zo erg dat ik daar zelf bijna niet uitkom. Van de kleinste, vaak normaalste dingetjes raak ik al snel uit mijn doen. Dan is het voor mij belangrijk dat ik rust en dus zo min mogelijk prikkels krijg en in nabijheid van een vertrouwd persoon ben. Dit kan helpen om mijzelf terug te vinden (helaas werkt het niet altijd). Eén op één functioneer ik het best en dat voelt voor mij ook het meest prettig.

Eind 2019 is bij mij epilepsie geconstateerd. Hiervoor heb ik al verschillende keren in het ziekenhuis gelegen. Gelukkig zit ik nu al een tijd in een stabiele situatie, mede dankzij goede medicatie. Daarnaast is mijn moeder continu bezig om voor mij een situatie te creëren waarin ik zo min mogelijk prikkels krijg. In de zorgvilla krijg ik meestal één op één begeleiding en wordt mij "rust, regelmaat en reinheid" geboden. Wanneer ik daar ben, geniet mijn moeder even van wat rustigere momenten. Naast de 24/7-zorg voor mij, runt ze in haar eentje een gezin met drie jonge kinderen. Voor mij moeten er altijd genoeg dingen geregeld worden, zoals het aanvragen van extra voorzieningen. Op korte termijn zijn dat een rolstoel en een aangepaste fiets, zodat ik deze zomer weer eens lekker op de fiets mee naar buiten kan. Er is ook een aanvraag voor communicatiemiddelen gedaan. Samen met betrokken specialisten wordt gekeken naar wat voor mij in de toekomst haalbaar kan zijn.

Foto: PuurDanielle

JINTE

Ik heet Jinte Hanssen en ik ben in maart vier jaar geworden. Samen met mijn papa Marcel en mama Susan, grote broer Thijn (9) en grote zus Resi (6) wonen we in Baexem, een klein dorpje in Midden-Limburg.

‘Ik heb klassiek Rett syndroom.’

Ik vind het heerlijk om buiten te zijn. Lekker rondkijken naar de bomen, vogeltjes en de wolken die voorbij waaien. Ik moet lachen als mijn broer en zus om mij heen rennen en springen. En misschien wel het allerleukste vind ik schommelen, daar kan ik echt van genieten.

Soms zit ik niet lekker in mijn vel. Als ik ‘s nachts veel wakker ben geweest of ‘s morgens veel te vroeg wakker word, dan heb ik last van slaaptekort waardoor ik ga mopperen. Ik kan niet aangeven wat ik wil en dat is frustrerend. Oh ja, en als ik grote honger heb, dan krijgen papa en mama dat van mij te horen!

Er wordt hard gewerkt om voor mij een slaapkamer met badkamer op de begane grond te maken. Hopelijk kan ik daar in de zomer al lekker gaan slapen.

Drie dagen per week ga ik naar de het kinderdagcentrum de Heikei. Ook heb ik twee lieve PGB’ers die meerdere uurtjes per week met mij komen oefenen, spelen en knuffelen. Praten kan ik niet, maar door nu hard te oefenen met een doorkijkraam, hoop ik straks mijn keuzes te kunnen maken met een oogbesturingscomputer. Afgelopen halfjaar heb ik zelfs al leren kiezen wat ik op mijn boterhammetje wil en dat maakt me blij.

LISA

Ik ben Lisa Langeveld en ik word 24 juli vier jaar. Ik heb een mutatie op het MECP2-gen, waardoor ik een variant van het Rett syndroom heb.

Samen met mijn vader Pieter en mijn moeder Marjet woon ik op Texel op Boerderij de Slufterhoeve waar wij een camping en akkerbouwbedrijf hebben vlakbij de Slufter. Hier wandelen we veel met onze hond Joris die altijd heel goed op mij past. Ik heb geen broertjes of zusjes, maar wel nichtjes en neefjes die eigenlijk ook een beetje mijn broertjes en zusjes zijn. Ze zijn heel erg lief voor mij!

Ik ben een blij en vooral heel lief meisje. Ik houd erg van gezelligheid van onze familie om me heen. Ik ben gek op het lezen van boekjes met een geluidje erin en muziek maken vind ik ook leuk. Als ik moe ben of als het even te snel gaat, word ik een beetje verdrietig of boos. Dan word ik weer rustig als ik mijn knuffeltje heb en lekker bij iemand mag kroelen.

Mijn vader en moeder gaan een nieuw huis bouwen, zodat we beneden kunnen wonen en alles voor mij is aangepast. Boven komt een B&B, zodat iedereen die wil, kan komen logeren.

Mijn ouders lopen er vooral tegenaan dat alles zo lang duurt. Bij instanties die juist voor hulp en advies moeten zorgen, ontbreekt vaak de kennis en verdieping in de situatie en neemt de bureaucratie het over. Het is jammer dat je een lange adem moet hebben. Vooral omdat je als gezin in een moeilijke situatie terecht komt, zou het juist fijn zijn als iemand je bij de hand neemt.

LAUREN

Ik heet Lauren en ik ben vijf jaar oud. Samen met mijn moeder Saskia (die alleen moeder is geworden) en mijn zusjes wonen we in Winschoten. Mijn zusjes zijn Hannah en Sophie en zij zijn ook vijf jaar. Wij zijn een drieling!!

‘Ik heb mutatie Arg294x, A-typisch Rett syndroom.’

Ik kijk graag naar brandweerman Sam en Peppa Pig. Ik houd van muziek en ben dol op Ameland.

Eigenlijk ben ik een supertevreden meisje en ben ik bijna altijd blij. Alleen als ik honger heb, word ik heel verdrietig. Ik ben niet zo’n liefhebber van zonlicht en soms ben ik wat overprikkeld.

Mijn moeder is nu voor mij een huislift aan het regelen en daarvoor moet ons huis worden aangepast. Ik krijg dan ook direct een grotere slaapkamer. Daarnaast heeft mijn moeder ook net een aanvraag gedaan voor mijn eigen oogspraakcomputer.

LOU

Ik ben Lou Bosman en ik ben op 14 februari drie jaar geworden. Samen met mijn ouders Sara en Tobias, broer Feije (9), zus Zosia (7) en mijn tweelingzus Ide (40 minuten ouder dan ik) wonen we in Amersfoort.

Ik heb klassiek Rett syndroom en daar lijk ik zelf niet mee te zitten. Ik ben bijna altijd blij en een meegaand type. Als iets me niet zint, dan word ik gewoon héél erg boos of verdrietig. Iedereen zorgt er dan echt wel voor dat ik snel mijn zin krijg. Ik eet graag boterhammetjes en bananen en wil niet stilzitten. Zelfs als ik luister naar kinderliedjes of kijk naar mijn favoriete Disneyfilms of Peppa Pig, ben ik in beweging. Lopend lijkt het altijd of ik aan het dansen ben, aangezien mijn handen meewaaien met mijn lijf. Ik hou ook van naar buiten gaan; achter op de fiets, in de fietskar, in de bolderwagen en zo nu en dan ook zelf een stuk lopen.

Sinds een jaar ga ik drie dagen per week naar de Blauwe Vogel in Soest. Daar vindt iedereen mij lief. Zelfs als ik geen zin heb in de aandacht van de logopediste en stug blijf kijken naar de Nee-smiley, omdat ik de oefeningen wil afbreken, dan is dat oké. Ik vind het niet leuk als mijn neus verstopt zit. Dan slaap ik slecht en word ik chagrijnig. Sinds kort heb ik ook veel last van verstopte darmen. Mijn ouders hopen dat macrogol helpt om de boel draaiende te houden. Ook slaap ik dan slecht. Die klemzittende ontlasting kan me de eetlust behoorlijk ontnemen. In combinatie met mijn actieve leven, en het vocht dat ik door het kwijlen verlies (ik stop mijn handen graag in mijn mond) val ik namelijk snel en veel af. Mijn ouders zijn trots op mijn relatief goed ontwikkelde motoriek, mijn sterke, gespierde lijf en wasbordje, maar zijn ook blij dat ik de drankjes en toetjes met extra calorieën bijna net zo graag eet als de boterhammetjes. Anders is er minder Lou om van te houden, en minder energie om vrolijk en in beweging te blijven. Mijn ouders gaan binnenkort de eerste verdieping verbouwen voor een aangepaste kamer voor mij alleen. Graag zou ik ook af en toe ergens willen logeren. Het liefst bij iemand die de komst van een boven bijzonder kind als ik, niet al te spannend vindt. Mijn ouders zijn daarom op zoek naar een gastouder of gastfamilie.

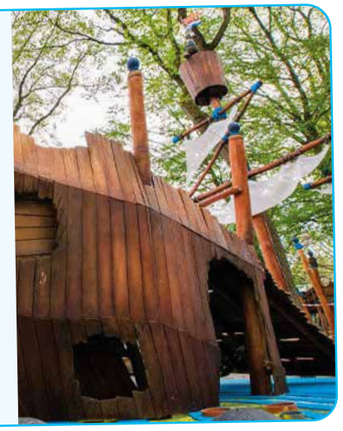
pRettige uitstapjes

Efteling opent speelbos Nest!

De Efteling opent binnenkort een inclusieve speeltuin: speelbos Nest! Speelbos Nest! is een speeltuin voor alle kinderen! Hier kunnen (jonge) kinderen lekker klimmen en klauteren. Tijdens het spelen komen ze leuke elementen van de verschillende achtbanen tegen. In Nest! spelen kinderen met en zonder beperking samen.

Zo zijn er verhoogde zandbakken, is er een rolstoel glijbaan en zijn er prikkelarme plekken waar kinderen tot rust kunnen komen.

In het hart van Nest! komt een groot rolstoeltoegankelijk waterbed dat eruitziet als een wiebelende schat-, land- en zeekaart.



De paden op, de lanen in....

*HELAAS IS DAT MET EEN **ROLSTOEL** NIET ALTIJD VANZELFSPREKEND.*

Maar in Nationaal Park Utrechtse Heuvelrug kun je volop genieten, ook als je minder goed ter been bent. Daar zijn paden speciaal voor mindervaliden aangelegd: comfortabele, vlakke en verharde routes met onderweg genoeg rustpunten.

Je vindt deze in **Leersum**, Landgoed Broekhuizen, een route van 2,6 km die ook geschikt is voor blinden en slechtzienden.

Leersumse Veld, een route van 3,5 km.

Doorn, Kaapse bossen, een route van 1,8 km.

Rhenen, Blauwe Kamer, 500 mtr. rolstoelpad naar uitkijkplatform en aangepaste verrekijker.

Zeist, Buitenplaatsen Driebergseweg.

Het Zeisterbos, waar een deel nu rolstoeltoegankelijk is.

Vliegbasis Soesterberg, wandelroute munitiepark.

Veenendaal, Landgoed Prattenburg, een route van 2,7 km.

Wil je meer weten? Kijk op **www.np-utrechtseheuvelrug.nl/activiteiten/routes**

Ontdek de wereld samen met Nijntje en haar vrienden in het Nijntje museum

***EEN FAMILIEMUSEUM** WAARIN DE BOEKEN VAN DICK BRUNA TOT LEVEN LIJKEN TE KOMEN*

Je kunt hier interactief met alle dieren spelen. Je leert wat de dieren eten en kunt het verschil van de vachten voelen. Schrik niet, als je de dierengeluiden hoort, misschien weet jij wel wie er 'boe' roept.

Er is ook een verkeersplein. Je kunt op een driewieler of in een bus een rondje over de rotonde nemen.

Goed uitkijken hoor!

In dit museum is voldoende ruimte voor een rolstoel. Ook is er gelegenheid om te verschonen op de XL- verschoontafel of in het familie toilet.

nijntjemuseum.nl
Agnietenstraat 2, Utrecht.

Op het naastgelegen kerkplein is een parkeergelegenheid voor gehandicapten. Reserveren is noodzakelijk!

Het Centraal museum speelt onder een hoedje met het Nijntje museum.

*DUS... **JE KUNT GLUREN BIJ DE BUREN...***

Heb je meer zin in andere kunst en cultuur? Dat vind je in het Centraal Museum.

In het prachtige pand kun je oude en moderne kunst en schilderijen, mode, het Dick Bruna atelier en de Rietveld collectie bewonderen. In de heerlijke tuin kun je al die indrukken even laten bezinken.

centraalmuseum.nl
Agnietenstraat 1, Utrecht

KENNISNETWERKEN OM DE ZORG EN ONDERSTEUNING IN HEEL NEDERLAND TE VERBETEREN

Dit jaar begon met de lancering van iets nieuws: het Netwerk Rett Syndroom & Onderwijs werd opgericht. Na het bij elkaar brengen van de logopedisten en de fysiotherapeuten, was het hoog tijd om ook de leerkrachten samen te brengen om kennis te kunnen delen en verder te ontwikkelen. Nederland is hiermee nu voorloper, met drie verschillende netwerken voor professionals die betrokken zijn bij de ondersteuning van mensen met Rett syndroom. De netwerken worden geleid door dr. Gill Townend, drs. Hanneke Borst, Gerna Scholte, Kitty van der Werff en Mariëlle van den Berg. Wij informeren je graag over de recente activiteiten van de netwerken voor logopedisten, fysiotherapeuten en leerkrachten.

De laatste 'echte' bijeenkomsten vonden 1,5 jaar geleden plaats in Nieuwegein. We hebben elkaar sindsdien meerdere keren online ontmoet via Zoom, zodat het delen van kennis ten behoeve van uitdagende casuïstiek gewoon door kan gaan. Juist omdat veel professionals slechts bij één of enkele kinderen of (jong)volwassenen met Rett syndroom betrokken zijn, is het fijn om te kunnen overleggen.

THEMASERIE SAMENWERKEN

In het najaar van 2020 hebben de Netwerken Fysiotherapie en Logopedie gezamenlijk één thema behandeld: Samenwerken met ouders, begeleiders en collega's van andere vakgroepen. Binnen de netwerken is in de afgelopen jaren veel kennis opgedaan, maar het overbrengen van die kennis is een vak apart en niet iedereen vindt dat even makkelijk. Allereerst deelde Diane Koeleman kennis over de overdrachtstechnieken en Kolb leerstijlen. Het is belangrijk om aandacht te hebben voor de manier waarop iemand van nature leert, zodat je beter kunt aansluiten bij de behoeften van degene aan wie wij kennis en informatie overdragen. In aanloop naar deze en de andere bijeenkomsten hebben wij geleerd dat de kennisoverdracht niet alleen van therapeuten naar ouders gaat. Ouders zijn ervaringsdeskundigen en dragen meer dan eens kennis over aan (nieuwe) begeleiders en therapeuten. Dit is belangrijk om te erkennen, want we hebben elkaar nodig en komen verder als we elkaar als gelijkwaardig benaderen. Als tweede verzorgde Alja van Maanen een zeer leerzame online bijeenkomst over Ouderperspectief. Alja deelde, samen met een handvol ouders, haar ervaring betreffende de zorg voor jezelf en de zorg voor een kind die voortdurend zorg nodig heeft. We kregen meer inzicht in de vele veranderingen en de manier waarop het gezin, een carrière en zoveel andere factoren beïnvloed worden als gevolg van de diagnose Rett syndroom.

De serie werd afgesloten met een bijeenkomst over Oplossingsgericht Werken (OGW). Elise van der Giessen legde uit dat je als team het best in gesprek kunt gaan op basis van wat er al goed gaat, wat voor de ouder of de mens met Rett syndroom belangrijk is. Dit betekent dat professionals soms eigen opinies, meningen en adviezen thuis moeten laten om open, eerlijk en nieuwsgierig te kunnen luisteren. Door echt te luisteren kun je samen de gewenste uitkomsten verkennen en bespreken welke stappen nodig zijn.

EEN NIEUW JAAR, EEN NIEUW NETWERK

In januari 2020 startte het netwerk Rett Syndroom & Onderwijs met een online bijeenkomst van rond de vijftig betrokkenen. Dit waren zowel leerkrachten uit het speciaal onderwijs als begeleiders, PGB'ers en leerkrachten uit het regulier onderwijs, aangevuld met een kleine groep ouders om het ouderperspectief te vertegenwoordigen. Tijdens de eerste bijeenkomsten lag de focus vooral op basale communicatietechnieken, zoals 'Ja/Nee kaartjes', Partner Ondersteund Scannen en modelleren. Vervolgens bespraken we tijdens de bijeenkomst hoe deze techniek kan worden ingezet

Hanneke Borst, Gerna Scholte en Gill Townend

in het onderwijs. Voor menig leerkracht waren deze technieken nieuw. Desalniettemin is iedereen direct aan de slag gegaan en tijdens de derde bijeenkomst werd er enthousiast gerapporteerd over de behaalde resultaten. De derde bijeenkomst hebben we gebruikt om ervaringsverhalen te horen van twee locaties waar in Nederland al langere tijd onderwijs gegeven wordt aan Rett-leerling(en), Tyltylcentrum De Witte Vogel te Den Haag en kinderdagcentrum Esse Zoom te Nieuwerkerk a/d IJssel. Met behulp van humor wordt de relatie tussen de leerling en de leerkracht versterkt en naast geld tellen en samenwerken met andere leerlingen, staat zelfs Engels op het programma. De vierde bijeenkomst stond in het teken van modelleren. Modelleren zorgt ervoor dat het gebruik van de spraakcomputer wordt genormaliseerd, de leerling de kans krijgt om te leren van anderen en iedereen rondom de leerling met Rett Syndroom groeit in het gebruik van ondersteunde communicatie.

ETEN, DRINKEN EN VEILIG SLIKKEN

Naar aanleiding van een peiling onder de leden van het Netwerk Rett Syndroom & Logopedie stonden de online bijeenkomsten in dit voorjaar in het teken van dysfagie, ofwel problemen rondom eten en drinken. De meeste logopedisten die werkzaam zijn op KDC's en binnen de intramurale zorg hebben aanvullende opleidingen gevolgd tot preverbaal logopedist. Eten, drinken en slikken zijn daarin belangrijke thema's.

MUSCULOSKELETALE STOORNISSEN

Het netwerk Rett Syndroom & Fysiotherapie heeft dit voorjaar de focus op problemen in de spieren en gewrichten, oftewel musculoskeletale stoornissen. In het eerste webinar bespraken we osteoporose en fracturen, onderwerpen die veel voorkomen bij mensen met Rett syndroom en met moeite worden herkend. Alja van Maanen deelde samen met kinderfysiotherapeut Janneke Lagendijk hun ervaringen van een moeilijk herkenbare fractuur. De belangrijkste les is om pijnsignalen en veranderingen in (beweeg)gedrag serieus te nemen en voor de zekerheid beeldvormend onderzoek te laten maken. Daarnaast spraken wij over overmatige kyfose, wat naast scoliose zeer regelmatig voorkomt bij mensen met Rett syndroom. Mariëlle van den Berg deelde haar kennis over de wervelkolom en haar ervaringen met praktische oefeningen om kyfose tegen te gaan. Het advies bij overmatige kyfose is om samen met de fysiotherapeut en ergotherapeut te kijken naar mogelijkheden om door de dag heen actief te zijn in de rug en op te strekken, bijvoorbeeld in de (rol)stoel, bij het staan, bij het televisie kijken en bij het rusten.

VOORUITKIJKEN

Voorlopig ziet het ernaar uit dat de bijeenkomsten van de netwerken online plaats blijven vinden. Dit jaar komt ieder netwerk zes tot tien keer bij elkaar voor het uitwisselen van kennis en ervaring. Bij de volgende bijeenkomst van het Netwerk Rett Syndroom & Onderwijs zal een medewerker van de stichting 'Samen Naar School' vertellen over de leerlijn die zij hebben ontwikkeld voor EMB-leerlingen. Wij zijn benieuwd welke onderdelen daarvan bruikbaar zijn voor de netwerkleden. Het Netwerk Rett Syndroom & Logopedie zal in de eerstvolgende bijeenkomsten aandacht besteden aan assessments en niveaubepalingen. We zullen onder andere bespreken of en hoe de C-BiLLT bruikbaar is. Gill Townend zal informatie delen over een onderzoek dat zij eerder uitvoerde in het Verenigd Koninkrijk en waarover recent is gepubliceerd. Verder gaan wij aandacht besteden aan de Communication Matrix. Er is behoefte aan inzicht in wat een leerling al kan, zodat men in de behandeling en binnen het onderwijs kan afstemmen op de zone van aangrenzende ontwikkeling. Het Netwerk Rett Syndroom & Fysiotherapie gaat verder in op musculoskeletale onderwerpen. Josianne Weeda, bewegingswetenschapper en afstudeerstudent Epidemiologie, zal een webinar verzorgen over welke factoren voorspellend zijn voor een progressieve scoliose. Zij doet daar momenteel onderzoek naar en zal de resultaten daarvan met ons delen. We verwachten in het najaar met de drie netwerken samen een gezamenlijk programma te volgen over overkoepelende thema's, zoals pijn, energiebalans en sensorische informatieverwerking.

*Ben jij of ken jij een onderwijzer, fysiotherapeut of logopedist die nog geen lid is van het netwerk? Neem dan contact op via **gerna.scholte@rett.nl** (onderwijs), **g.townend@maastrichtuniversity.nl** (logopedie) of **hanneke.borst@rett.nl** (fysiotherapie).*

Rett (in het) nieuws

Fleur mag Fleur zijn

Fleur is een vrolijk en lief meisje van 5 jaar. Zij is geboren met het Foxg1-syndroom, een van de 'Rett like' syndromen. Hierdoor zal Fleur nooit leren lopen, niet kunnen praten, niet zelfstandig kunnen eten, niet zelfstandig kunnen zitten en heeft ze veel complexe problemen zoals epilepsie en reflux.

Ook al woont zij in een woongroep, haar ouders hebben regie, net als bij hun thuiswonende kinderen. Samen met de persoonlijke begeleiders zorgen zij voor Fleur en nemen beslissingen over haar. Het uitgangspunt daarbij is dat de beslissingen ten goede komen van Fleur. Het verhaal van Fleur is gepubliceerd door het College voor de Rechten van de Mens en komt uit een onderzoek dat zij lieten doen naar de mensenrechten van mensen met een zeer ernstige verstandelijke beperking.
Lees haar hele verhaal op:
www.mensenrechten.nl/fleur-mag-fleur-zijn.

Dag van de Mantelzorg 10 november 2020

Akkie van der Heide, moeder van Tessa (13) met Rett syndroom vertelde in de Telegraaf haar verhaal. Over Rett, over Tessa en over de zorg die er altijd is.

Daarom is Akkie zeven jaar geleden gestopt met werken, zodat zij haar tijd en aandacht volledig aan Tessa kan besteden. 'Tessa moet een mooi leven hebben, zo lang ze nog heeft. Ook al moeten mijn man ik daar een stap voor terug doen.'

Rett UK Online

Rett UK (Engelse Rett syndroom vereniging) organiseerde van 22 tot 27 maart een online conferentie, genaamd de 'Online Family Roadshow'.

Meer dan 25 sprekers deelden hun ervaringen en kennis tijdens dit 6-daagse event. Er waren presentaties over communicatie en onderwijs, therapieën, onderzoeken en juridische zaken. Ook diverse medische onderwerpen kwamen aan bod. Heb je deze interessante online conferentie gemist? Geen nood! Al deze voordrachten zijn op ieder moment terug te kijken op:
https://rett-uk-online-family-roadshow-2021.heysummit.com

ONLINE FAMILY ROADSHOW
22ND - 27TH MARCH 2021

Proefschrift Lisa Hinz

Dinsdag 24 november 2020 was de promotie van Lisa Hinz, onderzoeker in het lab van de Vrije Universiteit Amsterdam.

Lisa Hinz

Zij heeft haar onderzoek naar de vroege ontwikkeling van de hersenen bij Rett syndroom succesvol afgerond, met een mooi proefschrift als resultaat. Haar onderzoek wijst erop dat veranderingen in de hersenontwikkeling al voor de geboorte optreden en dat de hersenen mogelijk voor een bepaalde periode kunnen compenseren, waardoor symptomen pas na een periode van (ogenschijnlijk) normale ontwikkeling zichtbaar worden.

ONDERWIJS IN DE RETT KLAS BIJ KDC DE KLEINE OASE

In maart 2018 startte Kinderdagcentrum De Kleine Oase in Zwijndrecht met een Rett klas. Elke maandagmiddag komen er nu zeven kinderen met Rett syndroom naar deze klas, die begeleid wordt door de logopedist en een begeleider van het kinderdagcentrum. De rest van de week vormen deze kinderen inmiddels samen een groep op het KDC, zodat alles wat geleerd wordt ook op de groep herhaald en geoefend wordt. Er is ook een samenwerking met twee Rett klassen bij Kinderdagcentrum Esse Zoom in Nieuwerkerk aan den IJssel. De locaties horen bij de zorgorganisatie Gemiva-SVG groep.

Waarom een Rett klas?
Er is besloten om o.a. specifiek aan de kinderen met Rett syndroom samen onderwijs gerelateerde activiteiten aan te bieden, omdat door het toegenomen gebruik van oogbestuurde spraakcomputers en andere onderwijsmethodes, duidelijk is geworden dat de cognitieve leervermogens van veel kinderen met Rett syndroom niet beperkt zijn. Zij hebben over het algemeen veel interesse in leren en zijn daartoe ook in staat.

Hoe ziet een les eruit?
Iedere les kent wekelijks dezelfde lesopzet. We starten met ons beginlied 'Kom erbij' van Kinderen voor Kinderen, inmiddels een herkenbaar en favoriet liedje van de kinderen. Daarna starten we met het kringgesprek. We kijken met elkaar wie er die dag allemaal aanwezig zijn in de klas. Dit doen we door naar elkaar te kijken aan de hand van foto's op het grote scherm, maar ook door het 'lezen' van een woord in zijn geheel. De kinderen vertellen dit aan elkaar door middel van hun oogbestuurde spraakcomputers. We stimuleren de belangstelling voor het leren lezen en leren de letters.

Daarop aansluitend gaan we verder met het leerthema dat we op dat moment behandelen. Thema's zoals wie ben ik, verkeer, aardrijkskunde en rekenen komen aan bod. De meiden hebben in hun spraakcomputer een pagina specifiek gericht op het thema, hierdoor kunnen ze gericht meepraten en hierover communiceren met elkaar.

Naast de spraakcomputers maken we ook gebruik van low-tech communicatiemiddelen zoals ja-nee kaarten, vier-vakken-boeken, abc-spiraalboeken, woordkaarten, filmpjes en voorwerpen passend bij het thema. Dit zorgt voor meer communicatiemogelijkheden voor de kinderen en het biedt hun ondersteuning om actief mee te kunnen doen met de les. Als afsluiting van de les luisteren we naar ons eind liedje 'dag school, dag klas'.

Het is goed om te zien hoe de kinderen op elkaar reageren, actief meedoen met de les en hier ook van genieten. Er is een positief effect op het leervermogen van de meiden: ze reageren adequaat met hun computer en laten eerder behandelde lesstof met regelmaat terugkomen. De ouders en begeleiders van de groepen waarin de kinderen met Rett syndroom zitten, krijgen veel informatie en zijn deels ook naar een teamdag geweest, speciaal gericht op communicatie bij Rett syndroom. Met onze ondersteuning, behandeling en onderwijs zoeken we actief naar optimale ontwikkelingskansen en kwaliteit van leven.

Sandra Boer

Loes

IN MEMORIAM

WAT WAS JE BIJZONDER
WAT WAS JE "GEWOON",
JE WAS ONZE LOES!

Dat we ooit afscheid moesten nemen van haar wisten we,
maar dat dit nu al zo snel zou zijn,
heeft ons toch overvallen.

In liefde laten wij los.....
onze allerliefste dochter en mijn lieve zus

Loes Lubbers

♥ **22 oktober 1998** ★ **16 december 2020**

Johan en Annette
Zus van Ralf *in herinnering* en Coen

Laura

IN MEMORIAM

IN DE TUIN FLADDERT EEN PRACHTIGE VLINDER ROND
ZE STRIJKT NEER, NAAST JE OP DE GROND.
'T IS NET OF ZIJ WIL ZEGGEN, IK LAAT JE NIET ALLEEN.
AL MOET IK JE VERLATEN, AL MOET IK VAN JE HEEN,
JE DRAAGT MIJ IN JE HART, IK ZAL ER ALTIJD ZIJN.
IK HELP JE BIJ HET DRAGEN VAN JOUW PIJN.
DAN VLIEGT ZE WEG, DE HEMEL TEGEMOET.
GA MAAR LIEVE VLINDER, HET IS GOED.

Laura Ubbink

♥ **23 mei 2008** ★ **2 januari 2021**

Jacqueline en Harold
Thomas

rdg Kompagne

Als communiceren niet vanzelfsprekend is

Oogbesturing kan veel betekenen voor kinderen en volwassenen met Rett syndroom.

Oogbesturing biedt mensen met Rett de mogelijkheid te spelen, een interactie te hebben met hun omgeving en zich verstaanbaar te maken. Sommige kinderen voeren zelfs hele gesprekken met hun ouders.

rdgKompagne is hét expertisecentrum in Nederland op het gebied van oogbesturing en leverancier van onder andere de Tobii systemen.

Kijk voor meer informatie op:
www.rdgkompagne.nl - www.oogbesturing.nl

Hi, ik ben Evy

Ik kan zelfstandig lopen en dat is wat ik de hele dag door het liefste doe.

Je maakt mij blij met knuffelen en lekker eten.

Door het Rett syndroom kan ik niet praten en mijn handen niet gebruiken. Dus heb ik altijd hulp nodig!

Het Rett syndroom is een ernstige ontwikkelingsstoornis door een genetische afwijking.

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

Wij ZIJN ER VOOR JE

NETWERK INTEGRALE KINDZORG (NIK)

Het NIK is een landelijk netwerk van ervaren (zorg)professionals, dat speciaal is opgericht om gezinnen met een kind dat complexe zorg nodig heeft te ondersteunen. Ouders van kinderen met een levensduur-verkortende, of levensbedreigende aandoening, een langdurige somatische aandoening; een complexe hulpvraag en/of behoefte aan multidisciplinaire zorg kunnen bij het NIK terecht voor vragen. Ook professionals kunnen bij het NIK terecht.

'Wat kan het NIK voor mij doen?'

INZICHT BIEDEN IN MOGELIJKHEDEN

Misschien heb je vragen als: "Wat komt er kijken als mijn kind na een ziekenhuisopname weer thuiskomt?" "Wat zijn de mogelijkheden voor mijn kind om naar school te gaan, vrienden te zien, te sporten?" Of: "Wat is de impact van bepaalde keuzes en gebeurtenissen op broers en zussen?" "Hoe organiseer ik de zorg afgestemd op mijn gezinssituatie en werk?"

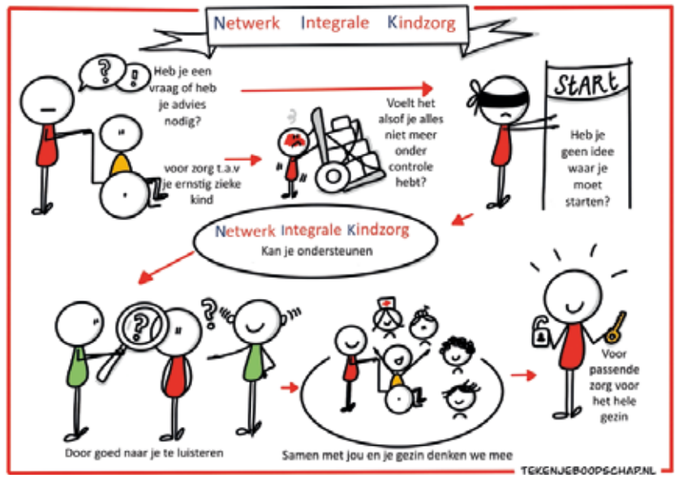
Samen met jou en met de betrokken (zorg) professionals inventariseren we wat er mogelijk is en welke zorg en ondersteuning passend is bij jouw kind en jouw gezin. Zowel voor dit moment, maar ook kijkend naar wat mogelijk gaat komen. Dit kan telefonisch en als het nodig is komt de coördinator van het NIK in jouw regio bij je thuis langs om de vragen in een gesprek in kaart te brengen. Deze vragen worden vervolgens met het netwerk besproken en gezamenlijk proberen we je verder te helpen.

We besteden niet alleen aandacht aan het medische perspectief, maar juist ook aan de psychosociale, pedagogische en spirituele aspecten. We leggen verbinding met- en stimuleren de afstemming tussen alle hulpverleners die bij jouw gezin betrokken of nodig zijn. Hierbij geldt dat de behoeften van jouw gezin leidend zijn!

ZEVEN NETWERKEN INTEGRALE KINDZORG

In Nederland zijn er zeven NIK's, verdeeld over het hele land. Elk NIK heeft een coördinator die als eerste aanspreekpunt optreedt.

*Kijk op **www.kinderpalliatief.nl** voor informatie over een NIK in jouw buurt.*



Summer Vibes

In dit zomernummer delen ouders ervaringen over de vakantie, waarbij duidelijk wordt dat Rett syndroom bepaalt hoe de zomer er uitziet. Waar vakantie normaal gesproken synoniem staat aan zorgeloos bijkomen van een jaar hard werken, is dat bij deze gezinnen vaak niet (meer) haalbaar. Zo blijken de rolstoel, de 24/7 begeleiding en zorg, onrust veroorzaakt door prikkelgevoeligheid en onvoldoende aangepaste verzorgingsmogelijkheden niet bij te dragen aan een relaxte en onbezorgde gezinsvakantie.

We 'omlijsten' dit item met inspiratie voor een vakantie bij SailWise, Camping Parc de la Brenne en Ronald McDonald. Zij bieden aanpassingen die een aantal beperkingen wegnemen. We hopen je in een vakantiestemming te brengen. Lees mee over dromen, de realiteit en hoe ouders oplossingen zoeken of vinden om aan de wensen van ieder gezinslid tegemoet te komen.

DOE MEE EN WIN EEN WEEKENDJE WEG TER WAARDE VAN €788,- BIJ SAILWISE

Wil je ook wel weer eens lekker een weekendje weg? Dat kan bij It Sailhûs (sailwise.nl), direct aan het grootste Friese meer de Fluessen!

Grijp je kans! SailWise heeft speciaal voor Rett-gezinnen een geweldige winactie: Een weekend weg voor 4-6 personen. De vakantiewoningen in It Sailhûs zijn ruim, luxe en rolstoeltoegankelijk. Er zijn diverse hulpmiddelen standaard aanwezig en andere zijn op aanvraag beschikbaar.

Maak kans en mail voor 15 augustus 2021 naar info@sailwise.nl met als onderwerp de code PRETT21 en de naam van je kind.

Lichamelijk beperkt, in een rolstoel of zorg nodig en toch **zelf zeilen?**

Natuurlijk!

Bij SailWise kan iedereen op watersportvakantie, ongeacht je zorgvraag. Je wordt uitgedaagd nieuwe dingen te leren, hebt lol en beleeft een onvergetelijke tijd op het water. Onze deskundige en goed opgeleide bemanning en vrijwilligers nemen de zorg uit handen én leren je de fijnste kneepjes van het zeilen. Of je nu van spanning en actie houdt, van rust en natuur of jezelf wilt ontwikkelen; bij SailWise is alles mogelijk. En altijd met gelijkgestemden.

- Drie locaties in Nederland
- Ruime, aangepaste accommodaties
- Rolstoeltoegankelijke zeilboten
- Individueel, met vrienden, familie of een groep
- Ook mogelijk: boek een aangepaste vakantiewoning

Ontdek wat je allemaal wel kan op **SAILWISE.NL**

SailWise

FRANKRIJK

Laura (20) heeft twee broers: Constantijn van 13 jaar en Julian van 11 jaar oud. Samen met papa Nicky en mama AnneMarie wonen ze in Dordrecht.

Onze ideale vakantie is een vakantie met ons gezin, met ons vijfen! Ja, wij houden ervan om weg te gaan en als het even kan proberen we dit een aantal keer per jaar te doen. Zo gaan we graag op zomervakantie, herfstvakantie en soms nog een weekje in het voorjaar. Het liefst naar een huisje waar we vooral allemaal kunnen doen waar we zin in hebben en er een bepaalde mate van comfort is (met wasmachine en afwasmachine), per slot van rekening hebben we wel vakantie. Voor Laura vinden we een hoog-laag bed de laatste jaren een must, zeker als we langer dan een paar dagen gaan. Een aangepaste badkamer is fijn. Maar als dat er niet is, proberen we ons ook te redden. Zo hebben we vorig jaar tijdens de wintersport een tillift van een andere ouder kunnen lenen en hingen we Laura in de tilzak onder de douche in een douchecabine. Onze leukste vakanties van de laatste jaren waren die in Frankrijk! In 2019 hebben we op de heenweg twee dagen door Parijs gesjouwd. Erg vermoeiend, maar een fantastische beleving. Met ons vijven in de familiekamer van een hotel, op loopafstand van de Eiffeltoren en 's avonds om 21 uur nog met een rondvaartboot over de Seine. Een beleving om nooit te vergeten.

'Een beleving om nooit te vergeten.'

Wat ik wel altijd een uitdaging en het minst leuk vind, is dat je als gezin soms moet opsplitsen. Een van ons onderneemt dan een activiteit met de boys en de ander blijft bij Laura. Toch mag dat onze pret niet drukken!

ARNHEM

Wij zijn Petra, Bob, Mara (9 jaar), Noud (6 jaar) en Romy (4 jaar) Rikhof.

In onze droom gaan we met drie gezonde kinderen, die zich normaal ontwikkelen, wandelen in de bergen, kamperen, of lekker veel zwemmen.
De werkelijkheid is dat dit helaas niet kan, zonder extra zorgen of 'gedoe'. Onze zoon Noud, met het FOX-G1 syndroom, is rolstoelafhankelijk en heeft onder andere moeite met grote veranderingen van de omgeving.

We hebben inmiddels de gulden middenweg gevonden. In de zomer gaan we twee weken met onze meiden op vakantie. Noud gaat naar de logeeropvang, waar hij het fijn heeft. De laatste dagen van de vakantie gaat Noud naar opa en oma. Op deze manier kunnen we de tijdsdruk en zorgen even achter ons laten. Wel vinden we het heel belangrijk om samen met Noud te ontspannen. Daarom gaan we een of twee keer in het jaar een weekendje weg, speciaal voor en met Noud. Dat is dan zijn vakantie en wij mogen mee. We verdelen een of twee activiteiten over de dag waarbij zwemmen favoriet is, naast lekker eten en relaxen.

'Dat is dan zijn vakantie en wij mogen mee.'

Omdat we niet zonder aanpassingen en hulpmiddelen kunnen, gaan we graag naar Bio vakantieoord in Arnhem. Super gastvrij en er is veel te doen voor alle kinderen en er is een zwembad. We zijn ook een keer naar het Ronald McDonald huis in Beetsterzwaag geweest. Ook dit was prettig en gastvrij. De andere twee locaties in Arnhem en Valkenburg gaan we nog een keertje ontdekken.

KAMPEREN

Wij zijn Janneke Franssens en Sietze Geertsma, vader en moeder van Josefien (7 jaar), Elske (5 jaar) en Joris (0 jaar).

We zijn als gezin het liefst gezellig samen, ook als we op vakantie gaan. Maar Josefien bepaalt hoe onze vakantie eruitziet. Meestal boeken we een huisje, maar eigenlijk houden we erg van kamperen. Dat laatste is met Josefien natuurlijk een hele uitdaging. Vorige zomer zat Josefien in een goede periode en durfden we het aan om een paar nachten te kamperen. Het was geweldig, al hadden we daarna wel even tijd nodig om bij te komen.

Een paar jaar geleden zijn we verhuisd naar een huis met een grote tuin. Een hele fijne plek met veel ruimte, waar we altijd een beetje een vakantiegevoel hebben. We zijn heel dankbaar dat we zo'n plek hebben gevonden, waardoor we ook thuis een fijne zomer kunnen beleven.

'Het is de kunst om te zoeken naar wat wel mogelijk is!'

Josefien zal altijd onze vakantiebestemming en de manier waarop we vakantie kunnen vieren, bepalen. Het hangt er toch van af wat haalbaar met haar is en hoe het met haar gaat. Niets is vanzelfsprekend, daarom is het is de kunst om te zoeken naar wat wel mogelijk is! Omdat ons leven best pittig kan zijn, proberen we als ouders naast de gezinsvakantie ook samen een paar dagen weg te gaan. Josefien gaat dan naar het logeerhuis en Elske en Joris logeren bij familie.

ZEELAND

Wij zijn Roel en Lonneke, trotse ouders van Evi (bijna 6).

Onze dochter heeft klassiek Rett syndroom. Zij kan binnenshuis lopen zonder hulp en buiten beperkt en met hulp. Dat laatste is meteen ook een van de grootste uitdagingen.

'In onze droomvakantie is Evi helemaal happy.'

In onze droomvakantie is Evi helemaal happy; zij kan vrij en veilig rondlopen en wij kunnen enigszins tot rust komen. Leuke activiteiten afwisselen met lekker samen relaxen. Helaas kunnen we deze droom niet waarmaken. De afgelopen jaren zijn we met de caravan naar Zeeland geweest. Alleen wordt die manier van vakantie vieren steeds moeilijker, omdat de benodigde verzorgingsmogelijkheden in de caravan en op de camping ontoereikend zijn of helemaal ontbreken. We hebben daar nog geen oplossingen voor gevonden.

Evi heeft vorig jaar meerdere groeispurten doorgemaakt. Haar lange lijf in combinatie met haar drang om te moeten lopen, leveren echt problemen op bij haar verzorging. Daardoor kunnen we haar buitenshuis ook geen veilige slaapplek meer bieden. Een andere uitdaging is haar ernstige Pica-gedrag. Evi steekt alles in haar mond en eet het ook nog op! Om dit hele pakket van zorgen in goede banen te begeleiden moeten wij ieder moment alert zijn. Willen wij haar veiligheid bieden, dan kunnen wij haar nooit uit het oog verliezen. Afgelopen jaar zijn we als gezin niet met vakantie geweest vanwege corona. Deze zomer kiezen we er waarschijnlijk voor om niet samen met Evi weg te gaan. Het doet ons pijn dat dit nu, door alle problemen waar we tegenaan lopen, niet meer haalbaar is. We gaan proberen of we om beurten een paar dagen weg kunnen gaan, om zo toch even bij te kunnen tanken. Maar dat haalt het natuurlijk niet bij de vakantie waar we alleen maar van kunnen dromen.

FRANKRIJK

Kyra (13) woont samen met papa Dirk, mama Judith en zusje Zoë (8) in Bergeijk.

We vierden onze vakantie heel wat jaren in Frankrijk, waar we een stacaravan huurden. Toen de meiden klein waren ging dit prima, maar naarmate Kyra ouder en groter werd, liepen we vaker tegen moeilijkheden aan. Het werd lastiger om samen uitstapjes te maken, bijvoorbeeld omdat veel plekken die Zoë leuk vond, niet rolstoeltoegankelijk waren.

Een paar jaar geleden merkten we dat Kyra onrustig werd in een andere omgeving. We kregen de indruk dat we haar er geen plezier meer mee deden. Het voelde voor haar, maar ook voor ons, steeds minder als vakantie. De zorg werd steeds zwaarder en douchen en verschonen leverden problemen op. Dat in combinatie met vele slapeloze nachten, gaf ons weinig rustmomenten.

Toen hebben we de knoop doorgehakt en sindsdien gaat Kyra, als wij op vakantie gaan, logeren bij opa en oma. Ze blijft dan fijn in haar vertrouwde omgeving. Opa en oma doen leuke dingen met Kyra en genieten met volle teugen van 'ons prulleke.' Om de zorgzwaarte te verdelen gaat Kyra in die periode ook naar het logeerhuis of naar haar andere oma. Zo geniet Kyra op haar eigen manier van de zomervakantie.

'Zo geniet Kyra op haar eigen manier van de zomervakantie.'

Natuurlijk missen we Kyra ontzettend, maar op deze manier krijgen we de kans om echt bij te tanken. Als we weer thuis zijn ondernemen we vaak nog leuke dagtochtjes met haar.

SPANJE

Arjan ter Huurne is de vader van Lily-Rose Cullen.

Lily-Rose Cullen, een prachtige meid die houdt van stevig knuffelen en hard lachen. Lily-Rose is 9 jaar, is fysiek goed ontwikkeld, maar qua geestelijke- en taalontwikkeling functioneert zij op het niveau van een kind van zo'n 18 maanden. Ze heeft atypisch Rett.

'Een zandstrand is haar droomplek.'

Lily-Rose is helemaal gek van water en zand. Oftewel: een zandstrand is haar droomplek. 'Beach' is één van de weinige woorden die ze kent, en dit kan ze wel duizend keer per dag herhalen. Als we op het strand zijn, is ze bijna niet te houden: ze wil per sé het water in, ook al is het midden in de winter. En is ze in het water? Dan loopt ze nét wat te ver door en wil ze er niet meer uit. Kleren aan of niet.

Lily-Rose woont met haar moeder in Ierland en komt regelmatig naar Nederland. Helaas is het in Ierland vaak wat fris aan zee. Een goede wetsuit is in beide landen een uitkomst! Zo kan ze zich onbekommerd uren vermaken in het frisse water. Een grote uitdaging is dat ze geen angst kent, dus we moeten altijd op onze qui-vive zijn. Daarbij houdt ze van zeewater drinken en zand happen... Maar zoals mijn opa altijd zei: dat schuurt de maag!

In de zomer zoeken we een vakantieplek dicht bij het strand in een warm land, zoals Spanje!

Haar favoriete vervoersmiddel is de bakfiets. Dit kan helaas niet in Ierland, maar in Nederland kan ze zich geweldig vermaken door om zich heen kijken. Met de bakfiets naar een zandstrand is dan ook haar allerfijnste vakantiedag.

Onbeperkt vakantie vieren

IN HET LAAGSEIZOEN

In de aangepaste vakantiehuizen van het Ronald McDonald Kinderfonds kunnen gezinnen met een zorgintensief kind (t/m 25 jaar) het hele jaar door onbeperkt vakantie vieren. En zit je niet vast aan de schoolvakanties? Dan kunnen jullie heerlijk even opladen in het laagseizoen.

Loom & relaxed laagseizoen
Zowel in de weekenden als midweken is het hier rustiger en vind je vaak sneller een appartement naar keuze. Met de aanwezige hulpmiddelen wordt inpakken bovendien een stuk gemakkelijker.

Gelijkgestemde gasten
Veel gasten zoeken graag aansluiting bij andere gezinnen. In het laagseizoen is de kans op ouders met tieners of jong-volwassenen groter. Natuurlijk vind je in jullie eigen appartement volop privacy.

Zacht prijsje, onbetaalbare herinneringen
Omdat zorg al duur genoeg is, betaal je slechts € 35 per appartement per nacht. Bovendien kun je in het laagseizoen zo vaak komen als je wilt. Zorghulp mee? Dan boek je gewoon een gastenkamer bij.

3 VAKANTIEHUIZEN, 3X ONBEPERKT GENIETEN!

ronaldmcdonaldvakantie.nl

Ronald McDonald Kinderfonds Nederland

Ga naar **ronaldmcdonaldvakantie.nl/evenopladen** en boek je vakantie in één van de drie vakantiehuizen van het Ronald McDonald Kinderfonds.

CURAÇAO

Yasmine (12) met atypisch Rett zit geen moment stil en loopt het hele huis door. Samen met vader Robert, moeder Michèle, haar broer Morris (17) en zus Rosie (10) wonen ze in Utrecht.

Een vakantie die voor iedereen in ons gezin succesvol is, is niet makkelijk. De één wil zwemmen, de ander wil bewegingsvrijheid en met vijf gezinsleden is het zoeken naar een vakantie die iedereen bevalt. En dat lukt ons heel aardig op Curaçao. Als het goed is, vliegen we deze zomer weer naar Curaçao. Yasmine is dol op het heerlijke zeewater: niet te koud, niet te warm en natuurlijk is de dolfijntherapie voor haar een feest. Op Curaçao lijkt het leven minder gehaast en het kleine eiland geeft ons rust. Onze jongste dochter Rosie babbelt graag met iedereen en dat kan hier goed, aangezien overal Nederlands wordt gesproken. Ze snorkelt urenlang of speelt in het zwembad bij de accommodatie. Onze zoon Morris duikt graag en weet ondertussen de weg te vinden op het eiland. En wijzelf zijn, als de kinderen het zo naar hun zin hebben, ook helemaal tevreden. Het heerlijke warme, tropische weer en het strandleven geven ons het gevoel van vrijheid. We hebben weinig nodig: de zoute zee, warmte van de zon, mooie uitzichten, lokaal eten, slenteren door Willemstad en elke dag een ander strandje. Simpele dingen, de tijd nemen, verwonderen en genieten!

‘De zorg is niet altijd makkelijk, laten we wel wezen.’

We blijven een maand, de tickets zijn immers het duurst. Ook nemen we, vanuit het PGB, altijd een zorgverlener mee, zodat we enkele dagen zorgvrij zijn. Want de zorg is niet altijd makkelijk, laten we wel wezen. Regelmatig slapeloze nachten, veel tijd kwijt met eten geven en het schema van onze prinses. Met hulp van de PGB’er kunnen we een keer uiteten of op het strand zijn zonder voor Yasmine te hoeven zorgen. Een enorme luxe en zo dankbaar dat we vanuit het PGB reis- en verblijfskosten van een hulpverlener mogen betalen en onze zorgverleners met ons mee willen.

KAMPEREN

De familie Clairbois, papa Guy, mama Marieke, Jules (17), Sophie (15), Marie-Lou (13) en Babette (10) met Rett, vertelt over de vakantie op Camping Parc de la Brenne.

Een camping specifiek gericht op gezinnen met een gehandicapt kind. Daar hadden we onze bedenkingen over. Misschien wel heel fijn; een plek waar wij eens niet een speciaal gezin zijn. Maar waren we er wel aan toe? We konden ons nog prima behelpen op een plek zonder aangepaste voorzieningen, Babette was nog klein en wij nog flexibel. Wel kozen we altijd voor een huisje met eigen sanitair en airco. We hadden dan ook onze bedenkingen of een tent wel geschikt voor ons zou zijn, en op Puylagorge kun je geen huisje huren. Wel een mooie safaritent. We besloten het een keer te proberen. Meteen ook alle kinderen ingeschreven voor de animatie, want wij waren wel toe aan een klein beetje tijd voor onszelf. ‘Jongens, alleen de ochtenden dan. Geef het tenminste een kans. Als het niet leuk is dan mag je ermee stoppen.’ Aangekomen op de bestemming bleek de camping inderdaad net zo mooi te zijn als op de plaatjes. De ruime opzet is fijn en het sanitair is aangepast en schoon. De omgeving is extreem rustig, dus je wordt wel een beetje gedwongen je te vermaken op de camping. Slow living! Dan start op maandagochtend de animatie! Een beetje onwennig brachten we Babette weg. Ze werd opgevangen door een super lieve studente geneeskunde, waar we meteen een klik mee hadden. Fijn! Babettes broer en zussen, die eerst niet naar de animatie wilden, vroegen: ‘mogen we vanmiddag weer?’.

Op Puylagorge is het normaal om een gehandicapte broer of zus te hebben en dat schept een bijzondere band. En voor het eerst in tijden hadden wij weer een vakantiegevoel. Lekker in de hangmat een boek lezen of gewoon een kop koffiedrinken met een mede-ouder. Je kiest zelf of je dat laatste opzoekt of juist niet. Al vier jaar gaan wij nu met veel plezier naar Puylagorge. Ook dit jaar hebben we weer geboekt. We hopen alleen dat het niet te heet wordt, want dat blijft lastig met Babette in een tent. We verheugen ons op een weekje rust. En de kinderen op een weekje plezier met vrienden!

VAKANTIE OP MAAT OP EEN FRANSE MIDDELEEUWSE KLOOSTERBOERDERIJ

Camping Parc de la Brenne Domaine de Puylagorge (Puylagorge) is een klein vakantiepark met 30 luxe safaritenten, 12 gezellige kampeerbungalows en 30 ruim opgezette kampeerplaatsen.

Op Camping Parc de la Brenne (acht uur rijden van Utrecht) komen vanaf 2009 gezinnen waarvan één of meerdere gezinsleden een lichte of een zware beperking heeft. Ze hebben allemaal één ding gemeen: als gezin willen ze een fijne vakantie hebben waarbij ze zoveel mogelijk ‘ontzorgt’ worden.

In de rolstoeltoegankelijke accommodaties zijn voorzieningen zoals hoog-laagbedden, bed-boxen en tilliften. In de aangepaste badkamers zijn plafondliften, douchestoelen, wc-stoelen en douchebrancards. Er is een verwarmd zwembad met tillift, een snoezelruimte, speelplekken met aangepaste speeltoestellen en sportvelden. Als ouders een vakantie boeken kunnen ze er voor broertjes en zusjes een animatieprogramma bij boeken. Natuurlijk kunnen ook kinderen met een beperking, ongeacht hun leeftijd, gebruik maken van animatie. De animatie wordt verzorgd door Stichting Vrienden van Domaine de Puylagorge en wordt aangepast op de begeleidingsbehoefte van het kind.

De kosten voor animatie en de hieronder genoemde verzorging, kunnen betaald worden vanuit het PGB.

Voor gewenste ondersteuning bij de zorg is er een aantal weken een Nederlandse kinderverpleegkundige aanwezig. In de overige weken kan er beroep worden gedaan op de Franse thuiszorg of verpleegkundigen. Moet u een beroep doen op de Franse gezondheidszorg, dan kan de eigenaresse altijd meegaan ter ondersteuning.

Verder is er een groot restaurant met gezellige bar en (overdekte) terrassen en campingwinkel. In de zomer is er een weekmarkt met souvenirs en lokale producten. De omgeving is fantastisch voor wandelaars en fietsers en een waar paradijs voor natuurliefhebbers.

Kijk voor meer informatie op:
www.camping-parc-de-la-brenne.eu
www.vriendenvanpuylagorge.nl

pRetty Summer things!

Tips, kleding en speelgoed die juist voor onze Rett-kids leuk of praktisch zijn in gebruik. De redactie verzamelt de leukste producten van internet en van ouders en professionals.
Heb je een tip? Mail ons deze naar redactie@rett.nl

Om te voelen

Playfoam pluffle is heerlijk fluffy spul. Het is geen zand of klei, je kunt er niet mee bouwen. Het is magisch, pluizig en mengbaar. Het droogt niet uiten biedt eindeloos speelplezier. Het prikkelt de tast en andere zintuigen.

(€15,95 bij **Educadora.nl**)

Ritzzzzzen maar

Het Kids Zip sheets beddengoed is het ideale beddengoed voor onrustige slapers. Het laken wordt aan de zijkanten dichtgeritst als je kind in bed ligt en blijft strak tijdens het slapen. Het geeft kinderen een veilig en geborgen gevoel. Kids Zip sheets zijn er in de kleuren roze, blauw en wit.

(€62,50 bij **Educadora.nl**)

1000 en 1 nacht

Flinq schaduwdoek met solar lichtjes. Het doek biedt overdag bescherming tegen de UV-straling van de zon en heeft 's avonds een magische verrassing in petto. Het schaduwdoek wordt opgeladen door een solar paneel boven op het doek.

(€69,95 bij **Bol.com**).

Lazy summer afternoon in de Fatboy hangmat

Lekker chillen in je tuin op standje lui! Dat zijn de summer vibes 2021.

(Vanaf €385,- bij **Fatboy.com**)

Lekker stoer en kidsproof

De Koolsun zonnebril. De pootjes zijn lekker flexibel en de bril zal niet snel breken.

(€19,95 bij **Stoerekindjes.nl**)

Heerlijk bubbelen

Dit is ultiem genieten in je eigen tuin. Ontspan in het warme water door de massagestralen. In de opblaasbare jacuzzi is plaats voor vier personen.

(Diverse prijzen bij verschillende aanbieders)

DIT GEEFT MIJ **ENERGIE**

FIETSEN ALS UITLAADKLEP

Wielrennen en mountainbiken zijn al flink wat jaren mijn favoriete sport en uitlaatklep. In mijn 'jongere' jaren was ik meer van de balsporten, maar dat was soms iets te gezellig. De conditie werd er niet veel beter op en helaas was ik ook veel te zwaar.

Daarentegen heeft het fietsen wél wat opgeleverd op het fysieke vlak. Mijn conditie is een stuk verbeterd en sinds vier jaar ben ik geleidelijk aan 25 kilo afgevallen. Het afgelopen 'coronajaar' ben ik alleen maar meer gaan fietsen, omdat het leuk en uitdagend is om steeds meer conditioneel effect te zien. Het allerbelangrijkste is echter het positieve effect op je mentale gezondheid.

Het leven mét en zorgen vóór een Rett-meisje vraagt toch iets extra's, zowel mentaal als fysiek. Ondanks dat het verweven zit in het dagelijks leven en je eigenlijk niet beter weet, heeft dit impact op je lijf. Je komt structureel tekort aan slaap en mentaal doet het ook iets met je. Dan helpt het zeker als je fitter bent. Je kunt alles wat beter handelen. Na een drukke werkdag kun je wat rusteloos en ongeduldig zijn. Dit helpt niet bij de zorg voor je kinderen. Het beste medicijn is dan een sportieve fietsrit.

Als ik mijn rondje gedaan heb, ben ik weer helemaal rustig en ontspannen. Blijkbaar maakt je lijf stoffen aan die dit bevorderen. Het is dus enigszins verslavend. Hoe vaker je gaat hoe sterker dit wordt. Tijdrovend is het wel, maar we kunnen het thuis goed combineren. Als er toch iets te weinig tijd is, dan is een rondje hardlopen ook een mooi alternatief. Hardlopen is intensiever en je bent er minder tijd mee kwijt.

Maar fietsen heeft echt de voorkeur. Een bijkomend voordeel is dat je zo gelijk kan genieten van de mooie natuur. Vaak spreken we af met onze mountainbike club. We doen dan onze lokale Loonse en Drunense duinen aan of gaan naar de Utrechtse Heuvelrug waar het stevig klimmen is. Vooraf kletsen we over de fiets, het parcours en we dagen elkaar onbewust uit. Fietsen zal mij komend decennia zeker nog genoeg uitdaging geven.

Matthijs van den Berg
(vader van Marie) uit Vught

Ik

Als ik lach, dan giechel ik,
als ik huil, geen traan.
Als ik pijn heb, brom ik,
zo kun je mij verstaan.

Ik kan gelukkig lopen,
wat wankel dat het lijkt.
Maar als ik eindelijk moe ben,
heb ik mijn grens bereikt.

Pijn heb ik niet erg gauw,
mijn lat ligt daarbij hoog.
Alleen mijn gevoel voor kou,
verlangt naar zomerloof.

Contact is geen probleem,
ik kijk jou dringend aan,
Ferm duid ik alleen,
als niemand mij ziet staan.

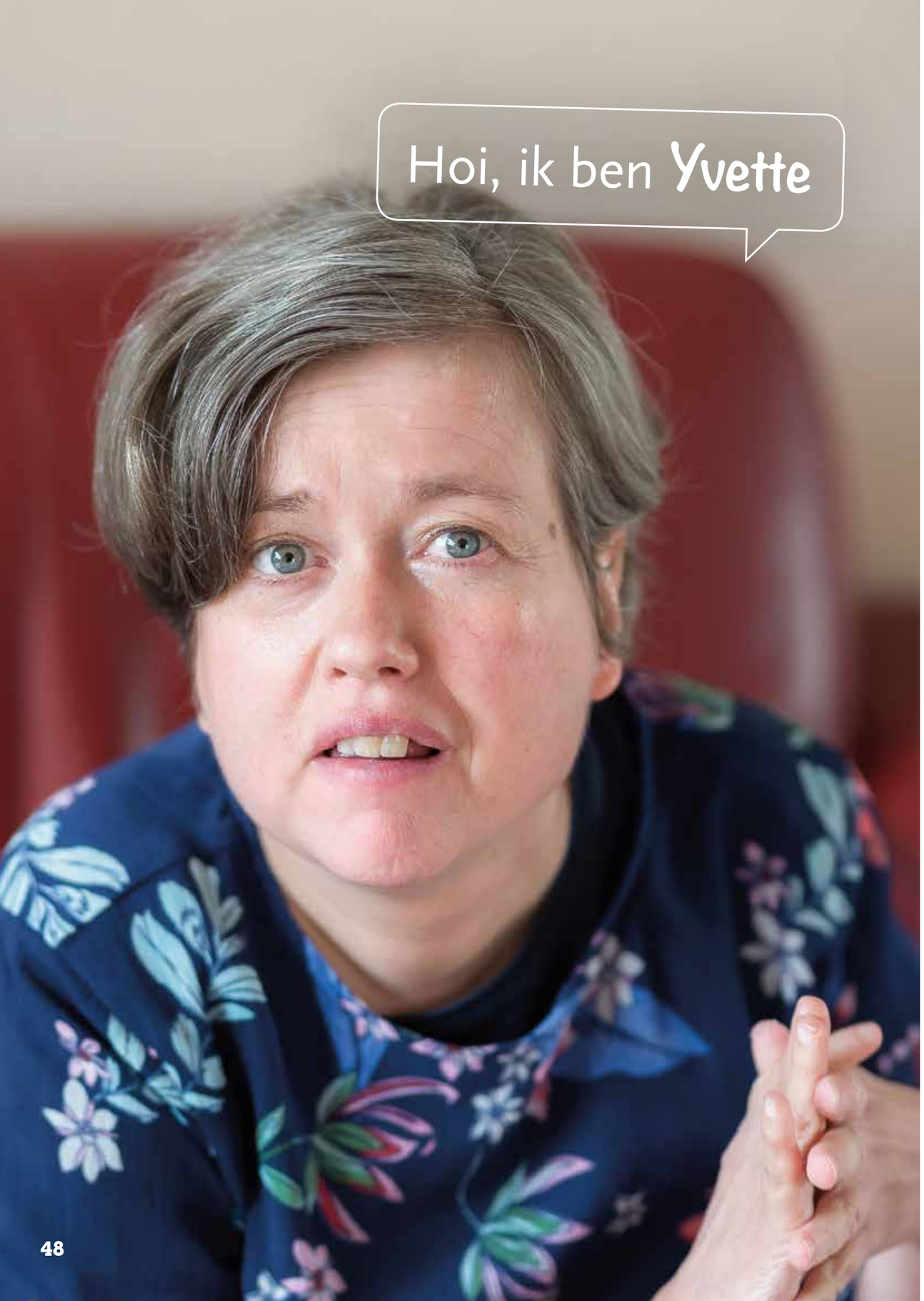
Ik ben wat slordig met eten, dat doe ik veel te rap.
Mijn vader koopt tweemaal zo veel, als dat ik nodig had.

Ik ga recht op mijn doel af, zonder veel omhaal.
En als het niet wil lukken, dan maak ik wat kabaal.

Mijn vader en mijn moeder, mijn broertje en mijn zus.
Die zijn voor mij een grote steun,
en dank ik met een kus.

Van binnen ben ik normaal,
van buiten een echt Rettje.
Dat doe ik zo op mijn manier,
mijn leven is een pretje.

Opa van Marie



Yvette Louise Verhoeven is al 47 jaar lang het centrale lid van ons gezin, ook al woonde ze vanaf haar zevende in een instelling. Altijd werd er rekening met haar gehouden. Was zij niet bij ons thuis, dan gingen wij naar haar toe en vaak gingen de andere twee kinderen mee. Zolang we dat volhielden, ging ze met ons mee naar ons Nederlandse vakantiehuis aan zee. Dat hebben we gekocht omdat Yvette niet mee kon naar Frankrijk of Spanje.

RETT-DIAGNOSE
Alle stereotiepe beschrijvingen van het Rett syndroom zijn op haar van toepassing, al is vergelijking met andere Rett-dames op haar huidige leeftijd steeds minder mogelijk. Toen ze in 1976, twee jaar oud, werd gezien door een kinderarts in Nijmegen, had hij net van Rett gehoord. Yvette is als het ware met Rett opgegroeid: Rett was maar acht jaar ouder dan zij. De toename van kennis over het syndroom liep parallel aan de kennis over het gedrag en de genetica van Yvette. Tegelijk leerde Yvette alle therapeuten in haar leven wat Rett eigenlijk was: geen autisme, maar een gedragsvorm met bijzondere sociale aanwezigheid, die onmiddellijk opviel en niet paste in de therapeutische praktijk.

> Daar maakte ze, als het liefste meisje van de groep, haar eerste vriendinnen.

In haar tweede levensjaar werd de knik in haar ontwikkeling duidelijk en begon het dokteren. Na haar derde reed dagelijks het busje voor en kreeg ze liefdevolle dagbesteding. Daar maakte ze, als het liefste meisje van de groep, haar eerste vriendinnen. Hoe lief kan een meisje zijn met wie je als therapeut bijna niets kunt beginnen.

ZORGINSTELLING
In 1980 begon een zorginstelling voor gehandicapten in Druten een project voor meervoudig gehandicapten. Er kwamen twee leefgroepen met therapeuten en een inpandig zwembad.
De voorzieningen waren voor die tijd up-to-date. Het was moeilijk om gedeeltelijk afscheid te nemen van de zevenjarige Yvette, maar de groep stond open voor dagelijkse contacten en we hebben haar nog jaren naar huis gehaald.

Van 1981 tot 2003 woonde Yvette in die groep. Feestjes en ouderbijeenkomsten werden in de jaren '80 groots aangepakt en ouders vertelden elkaar hun verhaal. Dat gaf een band die we tegenwoordig vaak missen in de kleinschaligheid.

Yvette kreeg wekelijks bezoek en elke veertien dagen sliep ze enkele nachten thuis. Er kwam een traplift en ze ging mee op vakantie. Ze had haar perioden van slecht eten, insulten en onzekere medicatie. Intussen was haar leefgroep kleiner geworden en lastiger om in stand te houden.

Onze Yvette was toen nog onze kleine Yvette: lief en zonder levensbedreigende problemen. Ze werd 25 jaar en haar levensperspectief stond eigenlijk wel vast: gun haar een aangenaam leven, ga geen grote medische avonturen met haar aan en bezorg haar een fysiek gezond en sociaalvoelend milieu. Onze andere twee kinderen, zoon en dochter, doorliepen intussen basis- en voorgezet onderwijs en gingen elders studeren.

ONDERZOEK NAAR RETT
Yvette was het enige Rett-meisje van de groep en helaas moesten wij als ouders, zorgzame begeleiders en therapeuten samen met de AVG (Arts Verstandelijk Gehandicapten) zelf uitzoeken wat het beste was voor haar ontwikkeling. Bengt Hagberg had in 1983 het Rett syndroom uitstekend beschreven, maar een beschrijving biedt geen ontwikkelingsperspectief.

> Vanaf de jaren '80 hebben wij het onderzoek rond Rett intensief gevolgd.

Vanaf de jaren '80 hebben wij het onderzoek rond Rett intensief gevolgd. In 2005 gingen we, zonder Yvette, op vakantie in Toscane. Het was in de week dat Eric Smeets promoveerde in Maastricht op een proefschrift over het Rett syndroom. In ons vakantieverblijf ontmoetten we Francesca Mari die ook net een PhD-thesis over het Rett syndroom had afgerond aan de universiteit van Siena. Twee proefschriften over Rett in dezelfde week in 2005, maar Mari had nog nooit van Smeets gehoord. Dit maakte ons duidelijk dat een compleet beeld van oorzaken, gevolgen en eventuele therapieën voor het Rett syndroom nog ver te zoeken was. De teleurstelling overheerste.

DICHTER BIJ HUIS

In 2000 bouwden we een nieuw huis. Daarbij hielden we rekening met Yvette's bezoeken. Ze moest dan comfortabel beneden kunnen slapen en in bad kunnen. Drie jaar later kwam de kans om haar weer dichter naar huis te halen. Er werd op een paar honderd meter van ons vandaan een huis gebouwd voor een kleine groep gehandicapten. Er kwam een plek vrij en Yvette mocht die innemen. Meeleven met deze groep werd veel gemakkelijker: we gingen met haar wandelen, verzorgden haar kleding en gingen met haar paardrijden. Het was soms moeilijk afstand te houden. Noem het ouderparticipatie.

Yvette passeerde haar dertigste. Er ontstond een stabiele periode dicht bij ons thuis. Gelukkig bleven ingrijpende ziektes op afstand en wijzelf verouderden waarschijnlijk zichtbaarder dan Yvette. Ze sliep nooit meer thuis. In de weekenden haalden we haar steeds later op en na het avondeten ging ze lekker in haar groepswoning onder de wol.

NIEUWE VERANDERINGEN

Toch zal ook deze fase van haar en ons leven gaan veranderen. De groep is kleiner geworden. Wijzelf naderen de 80 of zijn daar overheen. Alle verplaatsingen van Yvette, zoals in en uit onze auto zetten, worden zwaarder en ze loopt steeds moeilijker. We willen ons voorbereiden op een volledige verzorging van onze schat in een groepswoning, liefst dicht bij de dagbesteding. Haar financiële beheer is al uit handen gegeven, een mooie grafplek in de natuur is vastgelegd.

Onze andere kinderen zijn ook in de middelbare leeftijd. Onze zoon woont in Parijs, onze andere dochter in Den Haag, ieder met hun eigen besognes. We bespreken een verhuizing van de hele leefgroep, mogelijk al binnenkort. Daar zullen we zeker enige invloed hebben, maar de regie over Yvette zullen we gaan verliezen. Het voelt als een afscheid dat je alsmaar wil tegenhouden, maar gelukkig zien we ook wel in dat het moet gebeuren. Onze zoon en dochter steunen ons daarin. De kleinkinderen houden van hun tante en kijken graag bij haar in de leefgroep.

> „Onze andere kinderen zijn ook in de middelbare leeftijd."

TOT SLOT

Yvette is in de gelukkige omstandigheid dat ze opgroeide terwijl er steeds handen waren om haar te verzorgen, dag en nacht. Elk bekertje drinken, elk hapje fruit is haar op tijd aangereikt. Door ons als ouders, door de ervaren mensen uit de traditionele gehandicaptenzorg en tegenwoordig door enkele ervaren teamleden, omringd door enthousiaste invalkrachten en stagiaires. Zij hebben zorgvuldig gewerkt in coronatijd. Dat is bijna niet te beschrijven, terwijl we zelf op afstand moesten blijven. Yvette vond en vindt het zelf allemaal wel goed. Voor haar glimlach of attente blik gaat iedereen door de knieën. Dat typeert haar: het bieden van sociale warmte is dé therapie die haar doet leven. We hopen dat Yvette daar nog lang gelukkig mee kan zijn.

Ad Verhoeven en Annemiek Mannaerts

Suzy IN MEMORIAM

"SHE NEEDED A HERO, SO THAT'S WHAT SHE BECAME"

Suzy Molegraaf

♥ **11 december 2010** ★ **25 november 2020**

Roel, Peggy en Lilly

Donaties

Collecte Het Gehandicapte Kind

In november 2020 hebben weer veel betrokkenen gecollecteerd voor Het Gehandicapte Kind.

*De opbrengst was dit jaar ruim **€4000,-**.*
Hartelijk dank aan alle collectanten voor dit geweldige bedrag.
De helft komt ten goede aan de NRSV.

Wil je ook collecteren? Kijk dan op
www.gehandicaptekind.nl/help-mee-collecteren
Meld dat de NRSV jouw goede doel is!
De volgende landelijke collecteweek is van 15 tot en met 20 november 2021.

HSM Offshore en TenneT

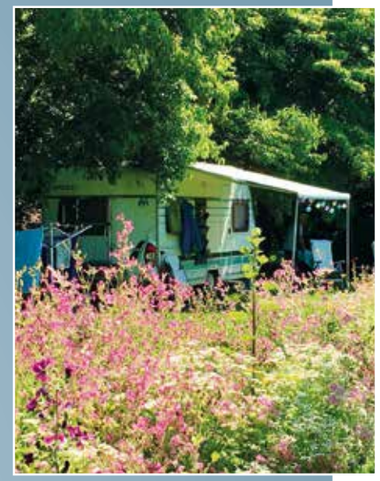
HSM Offshore en TenneT sparen tijdens de bouw van een project een geldbedrag op door zo veilig mogelijk te werken via het 'Safety Incentive Scheme'. Deze 'spaarpot' wordt aan het eind van een week verdeeld onder een aantal goede doelen.

Via medewerker Bert Dijkstra is de NRSV aangedragen, omdat zijn nichtje Vera Rett syndroom heeft.

Het is fijn dat naaste familieleden aan ons denken
en bedrijven ons via deze linkjes willen steunen.
We zijn enorm blij met de donatie van maar liefst **€4.000,-**.

Donaties

Een vol goede doelen potje



Charmecamping 'De Zoete Aagt' heeft ieder jaar een 'goede doelen potje' op de balie staan. Vorig seizoen kozen zij voor de NRSV en met een mooie flyer en een goed verhaal informeerden Marjan en Michel de campinggasten over Rett syndroom.

Marjan en Michiel, beheerders van deze prachtige camping in Groesbeek, kennen Rett-meisje Babette omdat Marjan op dit gezin paste. Marjan: "Ik heb Babette leren kennen als een bijzonder en ontzettend lief meisje. De NRSV als goed doel was voor ons daarom een logische keuze.

Mede door corona en de vele kampeerders in eigen land
was er veel aandacht voor de 'goede doelen pot'.
Wij hebben het bedrag aangevuld tot **€1250,-** Het is mij een genoegen
om dit aan de vereniging te kunnen doneren."

Donatie Arnst B.V.

Wij ontvingen een donatie van **€500,-** van Arnst B.V., waarvoor onze hartelijke dank!

Bedankt lieve opa's en oma's

Rond de jaarwisseling 2020/2021 hebben we twee mooie donaties van grootouders van Rett-meisjes mogen ontvangen.

Oma Hovinga, oma van Adriënne, verkoopt al jaren zelfgemaakte artikelen op markten etc. en geeft de opbrengst aan onze vereniging ten bate van het scoliose onderzoek voor kinderen en volwassenen met Rett.

Van de opa en oma van Anna Linssen
ontvingen wij ook weer een mooie donatie.

Dank jullie wel!

FUNDAMENTEEL RETT ONDERZOEK

ONDERZOEK GAAT DOOR TIJDENS COVID-19

Stichting Terre, het Gouverneur Kremers Centrum en de vakgroep Biochemie van de onderzoekschool CARIM van de Universiteit van Maastricht hebben de handen in elkaar geslagen om het Rett syndroom fundamenteel te onderzoeken. Fundamenteel wil zeggen dat de moleculen in cellen bestudeerd worden om antwoord te krijgen op vragen zoals; hoe komt het dat één gemuteerd gen de cellen zo verandert dat Rett ontstaat, en kunnen we innovatieve doelgerichte medicijnen ontwikkelen die de cellen met de mutatie weer op het gezonde spoor zetten.

Toen de universiteiten in Nederland werden gesloten vanwege COVID-19, kon dit repercussies hebben voor het fundamenteel Rett onderzoek van het GKC in samenwerking met de vakgroep Biochemie van de onderzoeksschool CARIM van de Universiteit Maastricht. Veel onderzoekscentra moesten hun deuren tijdelijk sluiten, maar tot onze grote vreugde werd er, binnen de COVID-19 richtlijnen, voor dit onderzoek een uitzondering gemaakt. De onderzoeksters Nasim Sangani en Ana-Rita Gomes mochten onder begeleiding van prof. Chris Reutelingsperger en prof. Leopold Curfs van CARIM en GKC doorgaan met hun onderzoek.

ACHTERGROND

Het is algemeen bekend dat een spontane mutatie van het MECP2-gen de oorzaak is van Rett syndroom. Het MECP2 gen is een zogenaamd regulerend gen. Dit wil zeggen dat het bepalend is voor de activiteit van andere genen, die een rol spelen in de ontwikkeling van het centrale zenuwstelsel. Deze genen bepalen de productie van eiwitten die nodig zijn voor een normale ontwikkeling en bij Rett zijn deze zogenoemde moleculaire mechanismen ontregeld.

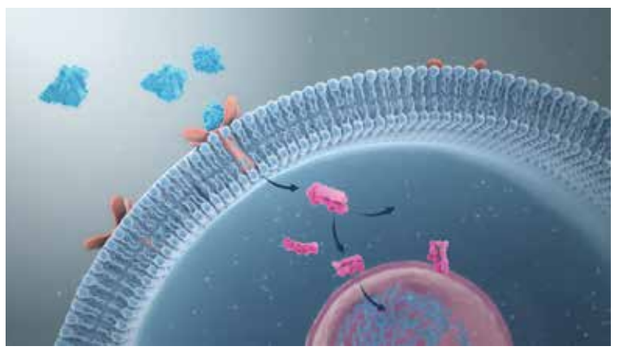
Het menselijk genoom bestaat uit DNA, een lang, wokkelvormig molecuul dat de instructies bevat die nodig zijn om cellen op te bouwen en gezond te houden. Om de instructies te kunnen uitvoeren, moet DNA worden 'gelezen' en getranscribeerd, met andere woorden gekopieerd, in RNA. Er zijn verschillende soorten RNA. Het belangrijkste type, messenger-RNA (mRNA) genoemd, speelt een vitale rol bij het maken van eiwitten. De afgelezen genen worden transcripten genoemd en een transcriptoom is een verzameling van alle afgelezen genen die in een cel aanwezig zijn.

Processen in een cel worden aangestuurd via een signaal netwerk van eiwitten. Omdat cellen verschillen in functie, zullen verschillende typen cellen ook een ander pakket aan eiwitten maken. Cellen ontvangen vaak veel signalen tegelijkertijd en integreren vervolgens de informatie die ze ontvangen in een algeheel actieplan. Cellen zijn niet alleen ontvangers van signalen, ze sturen zelf ook berichten naar andere cellen, zowel dichtbij als veraf. Een verstoring, bijvoorbeeld bij een syndroom zoals Rett, kan dus resulteren in veranderingen in het eiwitprofiel en dus in het signaal netwerk die de processen in de eigen cel en ook van andere cellen regelen. Niet alleen de hoeveelheid van een eiwit is van belang. De functie van een eiwit wordt ook vaak ook bepaald door kleine veranderingen aan eiwitten.

HET ONDERZOEK

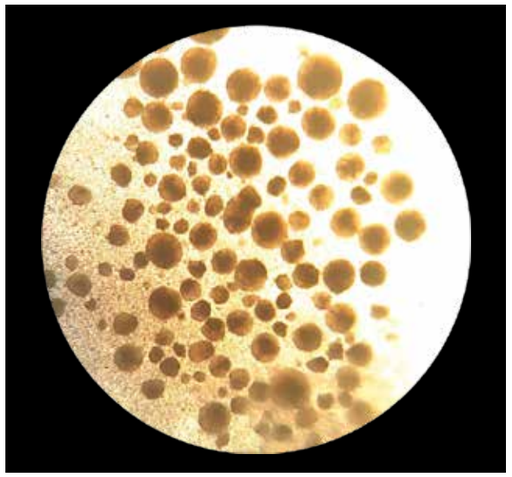
De exacte moleculaire mechanismen die aan de basis liggen van de kenmerkende Rett symptomen en complicaties zijn nog grotendeels onbekend. Het identificeren van deze moleculaire mechanismen en het begrijpen van hun rol in het stapsgewijze ontstaan en het verloop van Rett zijn essentieel voor de ontdekking van precisiegeneesmiddelen. Ons onderzoek is gericht op het leveren van een bijdrage aan het vergroten van het fundamentele begrip van de moleculaire mechanismen met in het verlengde hiervan het zoeken naar nieuwe therapeutische strategieën, die de symptomen bij Rett kunnen verlichten of de normale ontwikkeling van de hersenen kunnen herstellen. Onderzoek doen aan menselijke hersencellen is een grote uitdaging al was het vanwege hun zeer beperkte beschikbaarheid voor onderzoek. Wetenschappelijke en technische ontwikkelingen bieden sinds kort een gelijkwaardig alternatief. Het is mogelijk om in het laboratorium (in vitro) geïsoleerde witte bloedcellen te herprogrammeren tot stamcellen die lijken op de eerste cellen die gevormd worden na een aantal delingen van een bevruchte eicel. We noemen deze stamcellen humane geïnduceerde pluripotente stamcellen (hiPSC's). Deze hiPSC's kunnen vervolgens in het laboratorium aangezet worden tot vorming van hersencellen. Vervolgens kunnen deze hersencellen verder opgekweekt worden tot een minuscuul stukje 3D hersenweefsel, een 'brain-organoid'. De groei en de ontwikkeling in dit stukje 3D hersenweefsel hebben veel overeenkomsten met hersenweefsel van mensen. Door de moleculaire mechanismen in de 'brain-organoids', van zowel gezonde mensen als Rett-patiënten, in verschillende stadia van ontwikkeling te analyseren en met elkaar te vergelijken, krijgen we informatie over hoe en waarom hersencellen met MECP2 mutaties een andere groei en ontwikkeling doormaken dan gezonde hersencellen. Met behulp van deze in vitro ziektemodellen wordt gezocht naar nieuwe interacties tussen eiwitten en signaal netwerken die worden aangestuurd door het mRNA. Na het bestuderen van oorzaak-gevolgrelaties worden nieuwe signaal netwerken geïdentificeerd die gebruikt kunnen worden voor behandelmogelijkheden en met behulp van CRISPR-Cas kunnen de genen aangepast worden om de nieuwe relaties te bevestigen.

***Voortgangsoverleg** met v.l.n.r. achter Thijs de Rijk, Joep Smeets, Jacques Scheres, Leopold Curfs, Chris Reutelingsperger en voor Nathalie van der Stel, Ana-Rita Gomes, Nasim Sangani en Rob van der Stel*



Een cel die signaaleiwitten ontvangt en door de celwand transporteert

Er wordt nog niet veel Rett-onderzoek gedaan met behulp van 'brain-organoids'. Dit onderzoek is ook uniek, omdat de moleculaire processen met behulp van geavanceerde analysemethoden in verschillende fasen van de ontwikkeling in kaart worden gebracht. Tijdens het onderzoek wordt 'proteomics' gebruikt om alle aanwezige eiwitten en hun modificaties in cellen en weefsels te identificeren en kwantificeren. Met behulp van 'transcriptonics' worden de transcriptomen (RNA-instructies) verzameld en



Rett Brain organoids in het Rett expertisecentrum

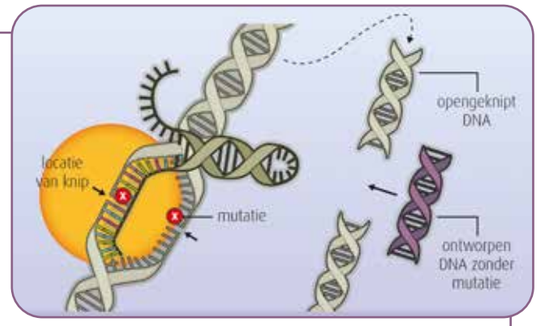
vergeleken. Hierdoor wordt een dieper inzicht verkregen in hoe cellen normaal functioneren en hoe veranderingen in genen kunnen bijdragen tot het behandelen van symptomen bij Rett.

Internationale samenwerking en kennisuitwisseling voor dit fundamentele Rett onderzoek van het GKC en de afdeling Biochemie is essentieel. Zo is er binnen Nederland afstemming met de hoogleraar en onderzoeker Joost Gribnau van de afdeling ontwikkelingsbiologie van het Erasmus MC. In het kader van een internationaal uitwisselingsprogramma werkte afgelopen jaar de onderzoeker Ana Rita Gomes van het Biological Engineering Instituto Superior Technico van de Universiteit Lissabon samen met Nasim Sangani op het gebied van mini-hersenen, die uit hiPSC's zijn gegroeid.

CRISPR-Cas,
DNA modificeren met ongekende precisie

Zoals al aangegeven is DNA is een soort uitgebreide catalogus waarin alle instructies te vinden zijn die de eigenschappen van een organisme bepalen. Of het nu gaat om de kleur van ogen bij een mens of het soort antibioticum waartegen een bacterie resistent is, het zijn allemaal kenmerken die vastliggen in de code van het DNA. Deze code bestaat uit een opeenvolging van 4 bouwstenen of basen, die aangeduid worden met de letters A, T, G en C. Het menselijk genoom is opgebouwd uit ongeveer 6 miljard baseparen. Een fout op slechts één van deze posities, ook wel een mutatie genoemd, kan zorgen voor een ingrijpende verandering in het organisme. Zo zijn verschillende menselijke ziektes een gevolg van mutaties van een gen, in geval van Rett dus het MECP2-gen.

CRISPR-Cas9 is een revolutionaire ontdekking die je kunt zien als een eiwit dat het DNA op een heel specifieke plaats kan 'knippen'. Oorspronkelijk is dit schaartje in een bacterie gevonden die zich op deze manier kan beschermen tegen een aanval van een virus. Als het virus de bacterie binnenkomt, knipt het schaartje van de bacterie in het virale DNA. Het virus raakt onwerkzaam en kan de bacterie niet doden. De onderzoekers Emmanuelle Charpentier, Jennifer Doudna en Feng Zhang kwamen op het idee om de CRISPR/Cas



moleculaire schaar van de bacteriën te gebruiken om DNA te knippen in andere organismen zoals planten, dieren en mensen. Inmiddels kunnen onderzoekers het schaartje eenvoudig aanpassen en specifiek maken voor elke gewenste knipplaats en kunnen ze een mutatie uit het DNA knippen en vervangen door de correcte code. De mogelijkheden van CRISPR-Cas9 zijn oneindig en Emmanuelle Charpentier en Jennifer Doudna kregen in 2020 voor deze ontdekking de Nobelprijs Chemie. Vele menselijke ziektes worden veroorzaakt door mutaties. Met CRISPR zouden deze fouten in het DNA gecorrigeerd kunnen worden. Gezien de enorme kracht van CRISPR is het van groot belang dat de techniek enkel kan ingezet worden voor ethisch verantwoorde doeleinden.

Als je meer over CRISPR-Cas wilt weten dan kunnen we je aanraden om de documentaire 'Human Nature van Adam Bolt' te kijken, die op dit moment op Netflix te zien is.

Stichting Terre – Rett syndroom Fonds
Wat hebben we toch geluk gehad. Ondanks COVID-19 kon ons onderzoek gewoon doorgaan. En dat is maar goed ook, want voor alle kinderen met Rett, hun ouders, broertjes en zussen, gaat het leven en de problemen die Rett met zich meebrengt altijd door. De urgentie om daar verandering in te brengen, is en blijft ons belang. Op de voorgaande pagina's leest u over het onderzoek waar wij mee bezig zijn.

COVID-19 was niet zo positief voor onze fondsenwerving. Om dit onderzoek te kunnen blijven faciliteren, zijn wij afhankelijk van donaties en sponsoracties. Wilt u ons helpen?Neem contact met ons op via ***info@stichtingterre.nl*** *en dan bespreken we hoe we elkaar kunnen helpen.*

Daarom zijn wij zo blij dat de 12-jarige Esmee ons een warm hart toedraagt. Toen zij vorig jaar tijdens de eerste lockdown niet meer naar school kon, kwam zij met een geweldig plan! Iedere week bedenkt zij een aantal heerlijke lekkernijen, die haar moeder via facebook bekend maakt. Moeder Viona regelt de bestellingen en de betalingen en Esmee gaat iedere vrijdag los in de keuken. Koekjes, cakes, cupcakes, kokosmakronen en appeltaarten komen uit de oven. Deze heerlijke baksels worden dan bij haar opgehaald en op zaterdag doet ze zelfs een bezorgronde in de buurt. Over service gesproken! Esmee bakt nog door en de eerste €1000,- heeft Esmee symbolisch aangeboden aan Rett-meisje Anne Post. Beide meiden kennen elkaar, omdat moeder Viona als PGB-ster voor Anne werkzaam is.

Zaterdag 20 maart hebben Ramona van Diepen en de opa van Indy, Ido Nienhuis, een cheque van €3000,- van Van Werven Infra namens Stichting Terre in ontvangst genomen. Rett syndroom openbaarde zich bij Indy (9) toen ze 2,5 jaar was. Dat was ook voor opa en oma een enorme schok. Ze zijn blij dat ze o.a. op deze manier kunnen helpen bij het vinden van een behandeling. Van Werven Infra en Ido Nienhuis natuurlijk heel erg bedankt voor deze gift!

Onky Donky dagen *voor gezinnen met Rett-kinderen. We schreven er in de vorige pRettpraat al over. In 2020 werden zo'n 20 gezinnen gastvrij ontvangen door vrijwilligers, die hen die dag in de watten hebben gelegd. Helaas werden de bezoeken de afgelopen maanden wegens corona gecanceld. Stichting Terre hoopt in het najaar nog een aantal dagen te realiseren en wenst die gezinnen vast veel plezier toe in het Onky Donky huis, bij Ouwehand Dierenpark Rhenen.*

Het Spijkerbroekengala *kon in 2020 natuurlijk niet doorgaan. Dit groots opgezette gala, waar ondernemers genieten van een fijne en culinaire avond en bieden op verschillende items die geveild worden. Hiermee maken zij het verschil voor diverse goede doelen waar kinderen centraal staan. We zijn blij dat er op 5 november 2021 weer een Spijkerbroekengala wordt gehouden! Het thema wordt binnenkort bekend gemaakt. Volg de laatste ontwikkelingen op* ***www.spijkerbroekengala.nl****.*

Optidee® BIEDT MEER SLAAPCOMFORT

Monique Beerse heeft al een aantal Rett-meisjes en hun familieleden mogen helpen om comfortabeler te kunnen slapen. Hier haar verhaal:

Als 'Zelfstandig Optidee Adviseur' geef ik advies over de fijne Optidee® producten. Daarbij bied ik o.a. de mogelijkheid aan om de producten gratis en vrijblijvend uit te proberen.

Zo heb ik op een gegeven moment ook een softtop matrasoplegger en pluche hoeslaken aan mijn 'fietsvriendin' Paula Groeneveld uitgeleend. Paula was al in het bezit van ons fijne drukpunt verlagend hoofdkussen en vroeg mij of het beddengoed wellicht ook iets voor haar dochter Lianne zou zijn. Samen hebben we het bed van Lianne opgemaakt.

Na een dag was Paula al om, maar ik wilde dat zij Lianne er minstens een week op liet slapen om echt een goede keuze te kunnen maken. Inmiddels ligt Lianne niet alleen op de softtop matrasoplegger en pluche hoeslaken, maar heeft zij ook diverse andere producten voor haar comfort.

Vervolgens heeft Paula haar enthousiasme gedeeld in de besloten Facebook groep van ouders met Rett-kinderen. Daaruit zijn leuke reacties naar voren gekomen en heb ik meer mensen blij mogen maken met het comfort dat de Optidee® producten bieden.

Esther Rorije
Lieke slaapt nu op de Optidee softtop-matrasoplegger in combinatie met het hoeslaken en draagt de zachte nachthemden. Ze geniet zichtbaar van het zachte stofje op haar huid. Omdat Lieke aan haar rug is geopereerd, kan ze 's nachts niet zelfstandig draaien. Ze ligt nu zo lekker dat we haar 's nachts niet meer hoeven te verleggen! Ze slaapt snel in en langer door, Lieke en wij zijn er erg blij mee.

Mariska van den Akker
Naomi mocht de softtopper en het hoeslaken van Optidee vrijblijvend uitproberen. Zij nestelde zich er direct lekker in! Nu slaapt Naomi heerlijk, ook omdat ze het harde en koude incontinentie matras niet meer voelt. We hebben er meteen ook nachthemden en badjassen voor ons bij gekocht. Het voelt allemaal zo lekker zacht aan!

LEKKER SLAPEN, UITGERUST WAKKER WORDEN

Een goede nachtrust is helaas niet iets vanzelfsprekends. Maar wel erg belangrijk! Wist je dat comfortabel en ademend beddengoed bijdraagt aan dieper, rustiger en ontspannender slapen?

PROBEER HET GRATIS UIT!

Wil je ervaren hoe het is om lekkerder te slapen en uitgerust wakker te worden? Je kunt alle producten die ik aanbied gratis en vrijblijvend uitproberen, zonder koopverplichting. Wil je hier meer over weten? Neem dan contact met mij op:

Monique Beerse

Optidee®

T: 06 - 20 68 69 80
E: info@moniquebeerse.nl
W: moniquebeerse.nl

MAAR WAAR STAAT OPTIDEE® NU EIGENLIJK VOOR?

Optidee® staat voor Duitse topkwaliteit en is ruim 25 jaar marktleider in ultra comfortabel en ademend beddengoed en comfortproducten. Alle producten zijn gemaakt van de (door Optidee® ontwikkelde) high tech Optivezel®.

De vezel is een unieke textielvezel die superzacht en functioneel is. Klimaat- en vochtregulerend, anti-allergeen, antibacterieel, comfortabel en ademend. Het is een slaapbeleving op zich! Het beddengoed is geschikt voor IEDEREEN, maar ook zeker voor mensen die onrustig slapen, kouwelijk zijn, extreem zweten, bedlegerig zijn, allergisch zijn, een gevoelige huid hebben. Daarnaast hebben we toppers ontwikkeld die drukpunt verlagend zijn en veel vocht opnemen. En zeker niet onbelangrijk, gewassen kunnen worden. Er is er zelfs een die op badbrancards kan worden gebruikt.

Paula Groeneveld
Optidee, wat een aanvulling op het slaapcomfort voor Lianne! Dankzij het Optidee beddengoed heeft ze geen bezwete rug meer op haar Innocare matras. De wasbare softtopper geeft het idee dat ze op wolkjes ligt, ik lig er zelf vaak naast. Voor de gevoelig huid van Lianne maak ik gebruik van de Optipluche washandjes, die heerlijk zacht zijn.

Omdat ik 100% in onze producten geloof is er de mogelijkheid tot uitproberen, zonder koopverplichting. Het enige wat ik wil zijn tevreden klanten! Maar wees gewaarschuwd, wie test is om...

Mocht je nieuwsgierig zijn geworden, iets uit willen proberen, een catalogus willen ontvangen of persoonlijk advies? Neem dan gerust contact met mij op. Ik help je graag!

Hartelijke groet,

Monique Beerse
zelfstandig Optidee adviseur

MOOI LEVEN HUIS

Harry en Angelique van de Kraats zijn de initiatiefnemers van het Mooi Leven Huis In de Gelderse Vallei. Inmiddels is dit bijzondere project gerealiseerd en woont dochter Nathalie (25 jaar) in een prachtige studio. Daarom komt er een einde aan circa 5 jaar waarin we mee hebben gelezen met de facetten die meespelen bij het realiseren van dit wooninitiatief, waar 27 jongeren met een meervoudige beperking inmiddels een appartement hebben betrokken.

'LAATSTE COLUMN'

NATHALIE EEN JAAR 'OP KAMERS'

Als deze pRettpraat bij jullie in de brievenbus ligt, woont Nathalie alweer een jaar in het Mooi Leven Huis in Bennekom. Wat dat betreft vliegt de tijd voorbij. Het is dan acht jaar geleden dat Angelique en ik de eerste stap hebben gezet om, samen met andere ouders, een wooninitiatief op te zetten. We hadden toen ook nog geen idee of dit zou slagen en hoe het er uiteindelijk uit zou gaan zien.

Gedurende de jaren zijn de plannen en ideeën regelmatig gewijzigd, maar we zijn erg trots op het eindresultaat. Nathalie heeft een mooie eigen studio waar we, als we op bezoek komen, nog steeds als gezin samen kunnen zijn. Dat zien we als een groot voordeel ten opzichte van een woonplek bij veel instellingen, waar vaak alleen een slaapkamer beschikbaar is.

Nu Nathalie niet meer thuis woont, merken we dat we veel meer rust en tijd voor andere dingen hebben. We kunnen nu meestal zelf de momenten kiezen dat we voor Nathalie zorgen en dan zijn we er ook helemaal voor haar. Gemiddeld komen we drie tot vier keer per week bij haar op bezoek en doen dan de zorg zelf. Dat is ook voor de medewerkers prettig, want zij hebben dan wat extra ruimte voor de andere bewoners op de groep. Eén keer per twee weken komt Nathalie twee dagen naar huis en kunnen we haar nog wat extra verwennen. Als we haar dan op zaterdag aan het eind van de dag terugbrengen, doen we haar meestal ook nog even in het snoezelbad, dat sinds begin januari is geïnstalleerd in het souterrain van het Mooi Leven Huis. Ze kan daarin heerlijk ontspannen bij muziek en gekleurde verlichting. Hoewel we al een jaar onderweg zijn, vraagt de organisatie rondom de zorg en de samenwerking in het huis nog steeds veel aandacht. De visie van het Mooi Leven Huis is gebaseerd op een gelijkwaardige samenwerking tussen de professionele zorg en de ouders of verzorgers. Het is daarbij belangrijk dat bewoners, ouders en medewerkers elkaar goed leren kennen en weten wat ze aan elkaar hebben. Vanwege corona was onderling contact het afgelopen jaar natuurlijk zeer beperkt en dat heeft ervoor gezorgd dat we ons doel op dit punt nog niet hebben bereikt. Aan de andere kant is het een prestatie dat het is gelukt om juist in deze tijd een huis als dit te starten. Het is mooi om te zien dat de visie van het Mooi Leven Huis op dit moment ook op andere plaatsen in Nederland navolging krijgt.

''Nathalie geeft een cadeautje aan Iris, haar vaste zorgbegeleider, want haar zoontje Sem wordt 1 jaar''

AFSTUDEERPROJECT Josianne Weeda

Mijn naam is Josianne Weeda en ik stel me graag aan jullie voor. Ik ben in 2020 afgestudeerd aan de universiteit van Maastricht als fysiotherapeut en bewegingswetenschapper.

In 2019 ben ik in contact gekomen met Hanneke Borst tijdens mijn stage bij het KDC Esse Zoom. Samen met haar mocht ik onderzoek doen naar de Nederlandse versie van de bewegingstest 'Rett Syndrome Gross Motor Scale (RSGMS-NL)'. Dit vond ik enorm interessant en maakte mij erg enthousiast!

Momenteel studeer ik de master Epidemiologie aan de universiteit van Maastricht. Voor mijn afstudeerproject ben ik onder leiding van Prof. Dr. Rob de Bie een onderzoek gestart naar de progressie van scoliose bij kinderen met Rett syndroom. Hierbij kijk ik welke factoren van invloed kunnen zijn op de progressie van scoliose, met als doel om meer inzicht te krijgen en zo het management van scoliose te kunnen optimaliseren. Ik kijk er naar uit om de resultaten met jullie te kunnen delen. Ik hoop met mijn onderzoek ouders en behandelaars handvatten te kunnen geven en hierdoor bij te kunnen dragen aan een betere kwaliteit van leven met Rett syndroom.

Volg het Rett Syndroom...

rettsyndroomnl @Rettsyndroom

Op www.facebook.com/RettSyndroomNL staan Rett-nieuwtjes, activiteiten en wetenswaardigheden. Geef een 'vind ik leuk' voor nog meer volgers!

*De NRSV heeft op Facebook ook een besloten groep voor ouders/verzorgers/brussen van Rett-kinderen. Het is hier mogelijk om met elkaar van gedachten te wisselen. Meld je voor toegang aan via **info@rett.nl**.*

Bekijk op ons You Tube kanaal filmpjes over het Rett syndroom. Je vindt er de NRSV-clip en video's over epilepsie, Rett-toevallen en communicatie met bijvoorbeeld de oogbesturingscomputer. Wilt u ervaringen delen? Stuur je filmpjes naar info@rett.nl.

Advertenties

Dit blad wordt mede mogelijk gemaakt door inkomsten van adverteerders.

*Wilt u adverteren? Mail naar **info@rett.nl** voor de tarieven en mogelijkheden.*

De NRSV draagt geen verantwoordelijkheid voor de inhoud van de advertenties.

Rett-jongens

Er zijn in Nederland ook een aantal jongens met Rett syndroom.

Vanwege de leesbaarheid schrijven we Rett-meisjes/vrouwen, maar uiteraard worden hier ook de Rett-jongens/mannen bedoeld.

Digitale pRettpraat

Wij willen onze mooie pRettpraat graag breder verspreiden. Schrijf je daarom in voor de digitale versie van de pRettpraat.

*Geef je e-mailadres door aan **redactie@rett.nl** en ontvang twee keer per jaar ons digitale magazine.*

De pRettpraat staat ook online op www.rett.nl/pRettpraat.

Donateur worden?

Als donateur steun je onderzoek naar het Rett syndroom.

Je kunt eenmalig doneren op rekeningnummer NL02 INGB 0004566841 ten name van Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Of doneer jaarlijks minimaal € 35,- en ontvang twee keer per jaar ons informatieve magazine pRettpraat. Aanmelden kan via www.rett.nl.

Colofon

NRSV
www.rett.nl / info@rett.nl

NRSV bestuur
Mariëlle van den Berg - *Voorzitter*
Barbara Cassenaar - *Secretaris*
Ad Linssen - *Penningmeester*
Alja van Maanen - *Bestuurslid*

Redactie pRettpraat
Yolanda van Boven, Paula van der Laan, Martine van Ewijk, Anouk de Vos Judith van den Berg-Groenen, Aukje-Tjitske Dieleman-Hovinga

Fotograaf
Perro de Jong

Opmaak en drukwerk
Basisidee

Evy

MIJN ZUS

Hallo, ik ben Vera en ik ben bijna 11 jaar oud. Ik wil graag iets vertellen over mijn zusje Evy van 8 jaar. Ik woon samen met mijn papa Bram en mama Dianne en onze huisdieren in Venray.

Toen Evy 3,5 jaar oud was, kregen wij te horen dat Evy het Rett syndroom had. Ik snapte dat toen nog niet zo goed. Mijn moeder heeft mij toen uitgelegd dat je lijf bestaat uit duizenden 'lego'-blokjes, die genen worden genoemd. Bij Evy is een zo'n blokje kapot en daarom kan zij dingen niet die wij wel kunnen. Doordeweeks gaat Evy naar de dagbesteding bij Sprankel. Daar leert ze dingen zoals praten met de spraakcomputer, tekenen met hulp en spelen.

Evy houdt heel erg van lopen, eten, tv kijken, muziek luisteren en maken, fietsen en soms paardrijden. Evy kan lopen, maar niet meelopen, daarom gaat ze soms in de buggy. Ze kan niet praten en ook niet haar handen gebruiken.

Ik vind het leuk om samen met Evy te knuffelen en te stoeien. Ook moet ik lachen als Evy een grapje op de Tobii maakt. En ik vind het stiekem fijn dat ik door Evy niet in de rij hoef te staan bij de Efteling ;). Soms vind ik het ook vervelend als Evy voor de televisie gaat staan. En soms kan ze mij bijten of slaan, dat vind ik natuurlijk niet leuk. Ik mis het soms wel dat we niet samen kunnen spelen.

Maar Evy is altijd vrolijk en dat maakt het wel gezellig in huis.

Het Rett syndroom is een ernstige ontwikkelingsstoornis door een genetische afwijking

De meeste kinderen met Rett syndroom verliezen al jong hun spraak- hand- en loopfunctie. Daarnaast wordt hun leven beheerst door epilepsie, scoliose en ademhalingsstoornissen.

Hi, ik ben Fleur

Als je mij aandacht geeft,
dan krijg jij als antwoord mijn mooiste lach,
want praten kan ik niet.

Van wandelen, fietsen en ponyrijden
krijg ik pretlichtjes in mijn ogen.

Door Rett syndroom heb ik epilepsie en
hierdoor voel ik me vaak dagenlang ellendig.

GEEF FLEUR HOOP!
Met uw donatie maakt u onderzoek naar behandeling en genezing mogelijk.

Nederlandse Rett Syndroom Vereniging
NL02 INGB 0004 566 841
www.rett.nl

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING