Rettmagazine

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

NEDERLANDSE RETT SYNDROOM VERENIGING

Hoi, wij zijn
Lars & Lilian

WINACTIE! een weekend in de Egmonden

RETT
FAMILIEDAG

HOLOS
MASSAGE-
THERAPIE

AUGUSTUS 2022

63

ADVERTENTIE

milo

Wegbereiders in communicatie

Stichting Milo helpt cliënten, kinderen en jongvolwassenen tot 23 jaar met een communicatieve meervoudige beperking, hun communicatie-vermogen 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

KLIN© staat voor Kinderen Leren Initiatieven Nemen in Communicatie. In een aangepaste speel- en leer-omgeving bieden wij een behandelprogramma dat bestaat uit communicatie ondersteunende methoden en technologie.

KLIN© helpt kinderen om een voorbereide overstap te maken naar het reguliere en het best passende basisonderwijs. Met specifieke programma's ondersteunen we ook de ouders en verzorgers van de kinderen bij die overgang.

Heeft u vragen of wilt u graag meer informatie over onze KLIN©-behandelgroep?
Bel dan met Yvonne van der Heijden, behandelcoördinator: 06-15126771.
Zij staat u graag te woord.

www.stichtingmilo.nl

Communiceren met je ogen

De Eyefinity is ontwikkeld voor mensen die niet kunnen praten en een slechte handfunctie hebben. Met dit hulpmiddel vergroot je de communicatie en zelfredzaamheid van RETT-kinderen.

- Vergroot de zelfredzaamheid
- Spraakhulpmiddelen met oogbesturing
- Grid3 met Supercore 50 vocabulair
- Advies en begeleiding vanaf de aanvraag en de jaren na de levering

Neem voor meer informatie contact met ons op of maak een afspraak voor een vrijblijvende demonstratie: **0316 - 268021** of **www. kmd.nl**

't Holland 24
6921 GW Duiven

T 0316 - 26 80 21
F 0316 - 28 11 60

E info@kmd.nl
I www.kmd.nl

INHOUD

06 Hoi, wij zijn Lars en Lilian
12 Donaties
14 Rett Expertise Centrum Nederland
20 In the pictuRE(tt)
22 Rett familiedag 18 juni 2022
25 Donatie Biking for Reason
26 Holos massagetherapie
29 Levend verlies
30 Netwerken Rett syndroom
36 Verslag winactie Sailwise
40 Vliegen met een Rett kind
43 Winactie De Egmonden
44 In memoriam Inge en Robin
46 Advanced Biomechanical Rehabilitation Therapie
52 Hi, ik ben Maxime
55 Hulp aan Oekraïne

Vaste Items

28 Rett (in het) nieuws
49 Dit geeft mij energie
50 pRettige uitstapjes
56 pRetty Things
58 Rett in de nacht
59 STOM
61 Van het bestuur
62 Hier gaat mijn kind van stralen
63 Mijn zus...

DUBBEL

IS HET ACHTERLIGGENDE THEMA VAN DIT NUMMER.

DUBBEL IS HET GEVOEL ALS OUDERS HOREN DAT HUN KIND RETT SYNDROOM HEEFT. NAAST OPLUCHTING, OMDAT EEN DIAGNOSE DUIDELIJKHEID GEEFT, IS ER VERDRIET. MARIEKE ERVAARDE DEZE ERVARING TWEE KEER EN SCHRIJFT OVER HAAR VERDRIET EN ZORGEN, OMDAT HAAR BEIDE KINDEREN RETT HEBBEN.

VANUIT HET RETT EXPERTISE CENTRUM MAASTRICHT GEEFT KLINISCH GENETICUS MARGJE SINNEMA EEN KIJKJE IN DE ERFELIJKHEID. HOE KAN HET DAT ER TWEE KINDEREN IN EEN GEZIN EENZELFDE DIAGNOSE KRIJGEN? EN HOE WERKT DAT BIJ MEERLINGEN?

OP DE PRACHTIGE COVER PRIJKT ONZE NIEUWE NAAM, VANAF NU GAAN WE VERDER ALS 'RETT MAGAZINE'. DE OUDE NAAM (PRETTPRAAT) WEERSPIEGELDE SOMS DUBBELE GEVOELENS, WANT ZOVEEL PRETT ERVAREN KINDEREN EN OUDERS NIET BIJ DIT SYNDROOM. DAT BLIJKT UIT DE VERHALEN MET IMPACT EN DE IN MEMORIAMS, WAARIN WE HET ULTIEME VERDRIET VAN GEZINNEN DELEN.

NAAST VERDRIET GEVEN WE IN HET RETT MAGAZINE OOK RUIMTE AAN HOOP, ZOALS JE LEEST IN DE THERAPIE. EN VERTELLEN DE STRALENDE FOTO'S OVER EEN MOOIE FAMILIEDAG, WAARIN GEZINNEN ELKAAR ONTSPANNEN ONTMOETEN.

EEN ZOMERSE GROET,
DE REDACTIE

Nieuws VAN DE REDACTIE

Anouk Vos gaat de redactie helaas verlaten. Wij bedanken Anouk voor haar scherpe blik, met spellingcontrole, die zij over alle bijdrage liet gaan. Gelukkig hebben we twee nieuwe redactieleden, Akkie en Petra, stellen zich voor:

Akkie

Ik ben Akkie van der Heide-Stoffers, 48 jaar, getrouwd met Frank. Wij zijn de ouders van één dochter, Tessa, een heerlijke Rett-meisje van 14 jaar. Dat Rett syndroom geeft ons veel zorgen en Tessa ligt vaak in het ziekenhuis.

Daarnaast is ze op haar manier ook een echte een leuke puber. Naast de zorg voor Tessa doe ik graag vrijwilligerswerk. Daar haal ik veel voldoening uit en ik ben dan even niet de 'mama van'. Zo 'werk' ik al jaren in de cliëntenraad op haar kinderdagcentrum, momenteel als voorzitter. Na mijn COVID-besmetting moest ik helaas met een aantal andere werkzaamheden stoppen. Op het moment dat het wat beter met mij ging, zag ik de oproep voor een redactielid. Daar heb ik op gereageerd en hier ben ik dan!

Petra en Elisa

Mijn naam is Petra de Bruin en ik ben de moeder van vrolijke Elisa. Ik ben nog een beetje nieuw in de wereld van het Rett syndroom. Het lezen van het Rett Magazine geeft mij het gevoel dat ik niet alleen ben in de Rett-wereld en ik vind het heel leuk dat ik nu ook actief een bijdrage kan leveren aan dit informatieve tijdschrift.

Het maakt me verdrietig en soms boos dat ons leven zo omver is geworpen.

Lilian en Lars

Marieke en Rogé zijn de trotse ouders van Lilian (2015) en Lars (2018). Marieke neemt ons mee in haar leven waar de zorg voor haar kinderen een hoofdrol speelt. Zowel Lilian als Lars zijn gediagnosticeerd met de genetische afwijking MECP2, met Rett-gerelateerde ontwikkelingsstoornissen. Lilian heeft een mildere variant, terwijl Lars een ernstige vorm van Rett syndroom heeft. Hij zal niet zelfstandig kunnen staan, lopen en praten. Beide kinderen hebben hun hele leven toezicht, zorg en hulp nodig.*

LILIAN

Op 2-jarige leeftijd zien we dat Lilian een achterstand heeft op haar leeftijdgenootjes. Wanneer zij 4 wordt, starten we met onderzoeken omdat de achterstanden op gebied van taal, fijne motoriek en grove motoriek opvallend en blijvend zijn. Als uit een hersenscan niets wordt gevonden, wordt er bloed geprikt voor genonderzoek. Daarna starten we met een vervolgonderzoek bij de klinische genetica in het MUMC+, Maastricht. Uiteindelijk wordt bij Lilian middels WES** een pathogene c.1164_1207del;p.(pro389*) mutatie in het MECP2 gen aangetoond. Zij is de tweede in de wereld met deze variant. Dat is slecht nieuws, maar er valt ook een last van mijn schouders nu we met zekerheid weten wat Lilian heeft.

Lilian kan lopen en is graag buiten. Ze kan fietsen zonder zijwielen, steppen, skateboarden, voetballen en trampolinespringen. De speeltuin is haar favoriete plek, daar kan ze eindeloos schommelen, klimmen en van de glijbaan af roetsjen. Maar ook spelen in de zandbak en zandkastelen bouwen.

Binnen laat ik Lilian lekker kleien, verven en puzzelen. Ze heeft een korte spanningsboog, maar vindt het toch leuk om samen met mij een makkelijk spelletje te spelen. Ze kan rustig naar muziek luisteren, maar nog liever gaat ze los en springt en danst ze door de kamer heen. Lilian start op een regulier kinderdagverblijf. In 2019 maakt ze de overstap naar een Kennis- en Expertisecentrum, maar dat wordt geen succes. Sinds augustus 2020 gaat Lilian met veel plezier naar de Herman Broerenschool. Deze school voor speciaal onderwijs sluit goed bij haar aan.

Ik ben erg blij dat haar taalgebruik enorm is verbeterd. Ze maakt zinnetjes beginnend met een onderwerp en een werkwoord. Thuis hebben we Lilian geleerd, dat als ze iets wil, ze dit moet vragen met zinnetjes beginnend met: “Mag ik ...”. Een echt gesprek voeren is nog niet mogelijk, maar ik ben enorm trots op haar. Nu ze zich door middel van taal duidelijker kan maken, en dus beter begrepen wordt, is Lilian minder vaak boos. Dat is voor haar, en voor ons een hele fijne stap vooruit. In het verleden stond haar gedrag vaak centraal, waardoor we niet konden werken aan haar ontwikkeling.

Op motorisch gebied ontwikkelt ze zich door de fysiotherapie die ze op school krijgt. Doordat de fysio goed aansluit op haar mogelijkheden, raakt ze niet gefrustreerd, beleeft ze er veel plezier aan en gaat ze echt vooruit. Het is belangrijk om rekening te houden met haar hoge sensitiviteit en verstoorde prikkelverwerking. Ze is bijvoorbeeld bang voor harde en onverwachte geluiden en heeft hoogtevrees.

LARS
Lars lijkt als baby niets te mankeren. Hij kijkt ons na 3 maanden aan, maakt contact en lacht naar ons. Maar dat doet hij niet tegen vreemden, hij kijkt dwars door mensen heen. Toch is dat onvoldoende om ons zorgen over te maken, volgens het consultatiebureau.

Als Lars 12 maanden is, wordt hij toch verwezen naar een kinderfysiotherapeut, omdat zijn motorische ontwikkeling achterblijft. De hypotone spieren van Lars zijn overbelast en worden onbewust aangespannen. Daarnaast is hij hypermobiel; zijn spieren vinden het moeilijk om de gewrichten op hun plaats te houden.

Als ouders zijn we dagelijks bezig met oefeningen om Lars te stimuleren met kruipen en lopen. Ook probeer ik met hem te schommelen, fietsen, wandelen en te spelen op het gras. Het is lastig om een inschatting te maken waar Lars allemaal toe in staat is, omdat zijn cognitieve ontwikkeling vertraagd is. Daarnaast is hij overgevoelig voor prikkels en is hij hoog sensitief. Hij kan niet goed tegen geluiden en dat wordt versterkt als hij niet ziet, of pas veel later begrijpt, waar een geluid vandaan komt. Gelukkig is Lars ook vaak vrolijk gestemd. Toch laat hij zich niet makkelijk lezen. Je moet hem goed kennen om de signalen die hij afgeeft, te begrijpen. Zelfs voor ons als ouders is het moeilijk om echt met hem in contact te komen.

> Zelfs voor ons als ouders is het moeilijk om echt met hem in contact te komen.

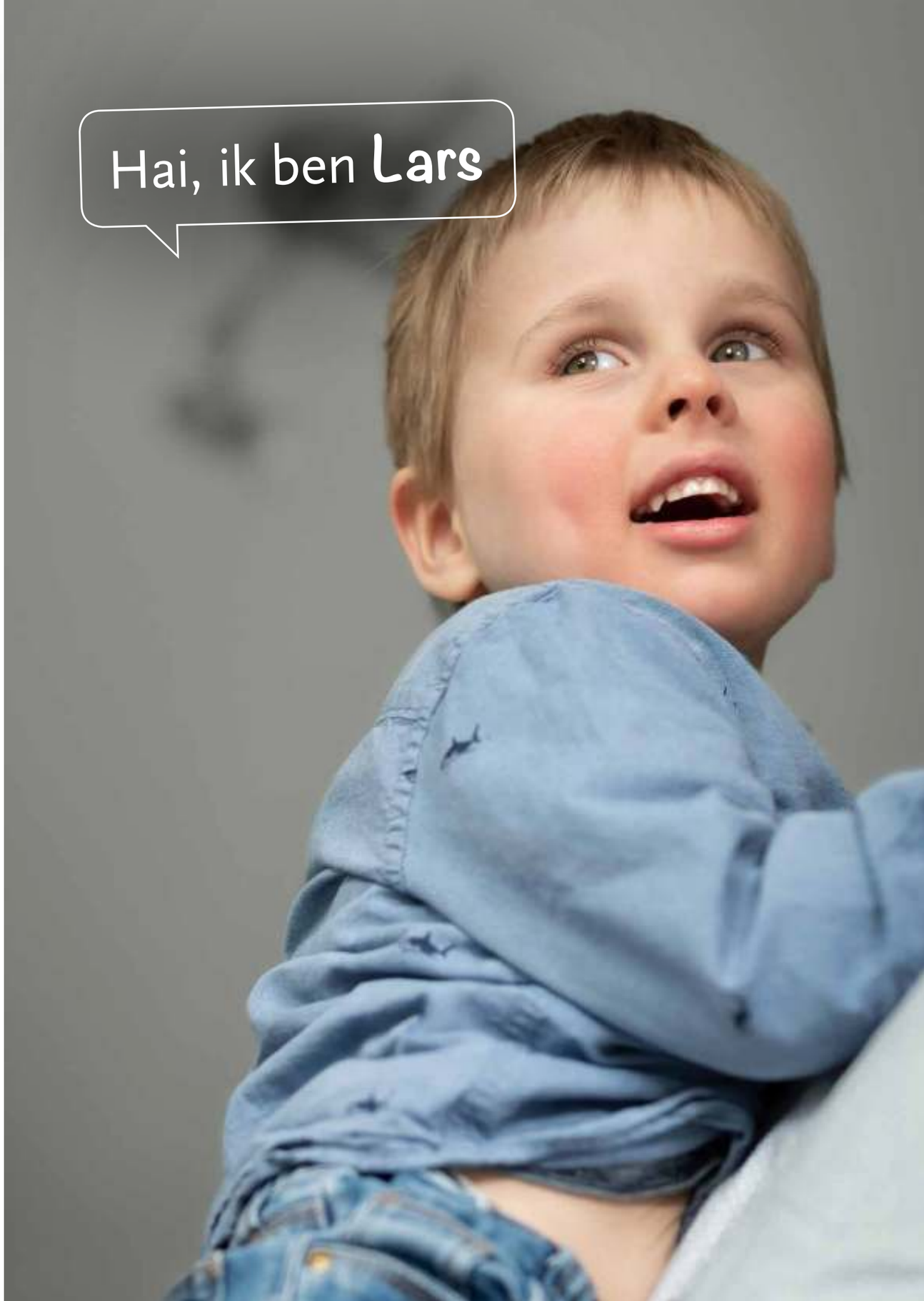
Het gezin

Lars kan inmiddels tijgeren en kruipen. Lopen blijft lastig, met ondersteuning door spalkjes en houvast, maakt hij nu een paar stapjes. Helaas kan hij ook niet praten, alleen nog wat brabbelen. Lars heeft een belangrijke achterstand in zijn fijne motoriek, waardoor zijn algemene dagelijkse levensverrichtingen negatief beïnvloed worden. Hij is geheel afhankelijk van zorg. Inmiddels hebben we de nodige hulpmiddelen voor hem in huis: een aangepaste buggy, autostoel en een hoog-laagbed.

Sinds kort gaat hij naar een centrum voor Zorg, Onderwijs en Revalidatie en krijgt hij zorg via de Wet Langdurige Zorg (WLZ). Deze zorg heb ik in beheer gegeven aan de organisatie waar we nu alles onder één dak hebben. Dat ervaar ik als goed en geeft mij rust. Zodoende maak ik geen gebruik van een Persoons Gebonden Budget (PGB).

IK
Inmiddels ben ik fulltime thuis om zorg te dragen voor Lars en Lilian. Gelukkig hebben zij beide inmiddels passend onderwijs en dagopvang en zijn er momenten van naschoolse opvang en logeren. Het heeft alleen lang geduurd voordat dit geregeld was. Dat heeft me veel energie gekost en ik heb vaak het gevoel dat ik er alleen voor sta.

Wat mij misschien wel het zwaarste valt, is de zorg voor Lars. Omdat hij echt niets zelf kan, moet ik alle zorg overnemen. Ik til hem de trap op en af, verschoon zijn luier, kleed hem aan of uit, voer hem zijn eten en geef drinken uit de fles. Dat geeft me geen voldoening en het frustreert me dat ik zo weinig leuke dingen met hem kan doen, behalve wandelen in



> Die kleine hoogtepuntjes, daar houd ik mij aan vast.

de buggy, of met hem in het zitje fietsen. Ik doe echt mijn best om te genieten van de kleine, mooie momenten; als hij lacht, als Lilian Lars eten geeft, als ik voor hem zing en hij naar mij kijkt en als ik hem zachtjes masseer over zijn buik en rug. Die kleine hoogtepuntjes, daar houd ik mij aan vast.

Ik moet echt mijn best doen om op de been te blijven. Twee kinderen krijgen met beperkingen, dat is tweemaal een donderslag bij heldere hemel, want dit heb ik nooit zien aankomen. Het voelt als twee mokerslagen, die nog heel lang nadreunen.

Daarom heb ik EMDR-therapie (Eye Movement Desensitization and Reprocessing) gehad en ben ik effectief begeleid bij het verwerken van het verlies van twee gezonde kinderen, en het verlies van werk en sociale contacten. Ook heb ik gesprekken met een psycholoog. Ik probeer iedere dag een ommetje te maken als mijn partner Rogé thuiskomt van zijn werk en als de kinderen op bed liggen, ga ik mediteren.

Het maakt me verdrietig en soms boos dat ons leven zo omver is geworpen. Dat onze kinderen nooit zonder zorg en toezicht kunnen zijn en wij onze dromen zijn kwijtgeraakt. Ik hoop van harte dat ik snel uit deze rollercoaster kom en een beter gebalanceerd leven krijg, samen met mijn partner en met Lars en Lilian door ze alle liefde en zorg te geven. Dat valt niet altijd mee, maar ik heb al mooie stappen gemaakt.

Marieke Somerdijk

**** Erfelijkheid in dit gezin***
Uit segregatie onderzoek blijkt dat niet alleen bij Lars, maar ook bij mij, dezelfde afwijking op het MECP2 gen aanwezig is (op het X-chromosoom), als bij Lilian.

Zonder dat ik het wist, was ik draagster. De mutatie zit bij mij op het inactieve X-chromosoom. Daarom heb ik er zelf nooit last van ondervonden. Ik heb een Hbo-opleiding afgerond en ook mijn directe familie heeft regulier onderwijs gevolgd en zijn niet bekend met ontwikkelingsachterstand, aangeboren afwijkingen of spierproblemen.

Voor alle vrouwen met een MECP2 mutatie geldt dat hun kinderen elk 50% kans hebben om de mutatie te erven. Zowel bij Lilian als Lars heb ik net die ene X-chromosoom met een afwijking op het MECP2 gen, dat bij mijzelf inactief is, doorgegeven. Daarom is er sprake van een 'de novo': een nieuw ontstane mutatie op een gen.

Welk X-chromosoom actief is, wordt willekeurig bepaald (toeval). Vrouwen hebben twee X-chromosomen. Veelal is maar één (deel) van de twee X-chromosomen actief. Lilian heeft daarom kans zich te ontwikkelen met het andere X-chromosoom dat ze heeft. Mannen hebben één X-chromosoom. Lars kan daardoor niets compenseren met als gevolg een blijvende ontwikkelingsachterstand op het gebied van taal, grove- en fijne motoriek en een verstandelijke beperking.

***** WES***
Whole Exoom Sequencing (WES) is een DNA-onderzoek, waarbij alle bekende genen van de ziekteoorzaken in één keer worden bekeken. Het kan helpen om de oorzaak (DNA-verandering) te vinden. De klinisch geneticus sprak met ons over hoe het traject er uitziet, de voor- en nadelen van WES en de mogelijke persoonlijke gevoelens die ervaren kunnen worden omdat het gaat over ziekte en erfelijkheid met medische en erfelijke aspecten en ook psychische en sociale gevolgen. Voor WES is een ondertekende toestemmingsverklaring van patiënt en ouders een vereiste.

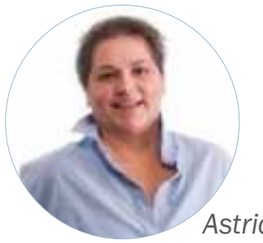
ADVERTENTIE

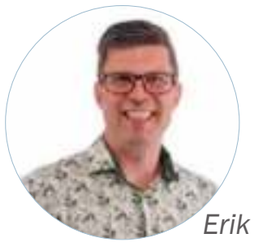
Samen op zoek naar de beste oplossing voor jouw kind

De hulpmiddelen van R82 kunnen aangepast worden aan de ontwikkeling van kinderen en zijn daardoor zeer geschikt voor meisjes met het Rett syndroom.

Onze adviseurs staan voor je klaar voor advies en vertellen je graag meer. Samen gaan we op zoek naar een optimale oplossing voor zelfstandigheid, bewegingsvrijheid en de ontwikkeling van jouw kind.

Kijk op **www.R82.nl** en neem gerust contact met ons op.


Astrid


Erik

Erik

W. www.etac.nl | E. contact.nl@etac.com | T. 0513 68 16 86

Donaties

Diverse donaties

In november hebben we diverse donaties gekregen naar aanleiding van de publicaties in de Rett Awareness Maand oktober.

Ook ontvingen wij weer een mooie donatie van de Familie Okkerse.

Hartelijk dank daarvoor!

Mooie donatie Protestantse Gemeente Meppel

De Protestantse Gemeente Meppel heeft via een collecte in meerdere etappes geld ingezameld voor onze vereniging. Dat resulteerde in een prachtig bedrag van ruim **€ 600,-** plus nog wat aparte donaties van gemeenteleden. Heel hartelijk dank!

De gemeente heeft gecollecteerd naar aanleiding van het verhaal van het gezin van Josefien. Zij is 8 jaar en heeft Rett syndroom. Haar gezin is verbonden aan de kerk en de gemeente wilde dit jaar collectedoelen kiezen die dicht bij de gemeente staan. Dat werd de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Het gezin kan helaas niet vaak samen met Josefien naar de kerk toe. De ouders wisselen elkaar af. Eén van hen blijft thuis met Josefien als de overige gezinsleden naar de kerk gaan.

Goede Doelen Week Mill

HET GEHANDICAPTE KIND
Geertje Braks, moeder van Floor met het Rett syndroom, collecteerde in haar woonplaats Mill (NB) tijdens de Goede Doelen Week. In één week wordt voor 16 goede doelen gecollecteerd, waaronder Het Gehandicapte kind, waarbij de helft van de opbrengst naar de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging gaat. Dit jaar was dat maar liefst **€ 563,-**, weer net iets meer dan vorig jaar. Geertje, hartelijk bedankt en natuurlijk ook aan de andere collectanten en vrijwilligers die deze week tot zo'n succes maken.

GEZAMENLIJKE COLLECTE
Het grote voordeel van deze gezamenlijke collecteweek is dat de inwoners van Mill maar één keer per jaar een collectant aan de deur krijgen wat door hen, maar ook door de collectanten als zeer positief wordt ervaren.

Het lentefeest in Giesbeek

De Paulusschool organiseert jaarlijks een lentefeest, waarbij gekozen wordt voor een goed doel dat een connectie met de inwoners van Giesbeek heeft. Bij deze editie denken we daarom terug aan Laura Ubbink, een meisje uit Giesbeek, met Rett syndroom. Laura is vorig jaar overleden, want ook dat is Rett; een keiharde diagnose waar een onzekere toekomst aan vasthangt.

Samen met Floortje heb ik de kinderen van de Paulusschool een kijkje gegeven in het leven van Floortje. Wat betekent het om Rett te hebben, hoe ziet het leven van een meisje met beperkingen eruit. Dankbaar voor zoveel mooie gesprekjes en al het geld dat jullie voor de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging hebben opgehaald. Het lentefeest bracht maar liefst **€ 1592,-** op. Dank jullie wel.

Een warme groet van Floortje en Yolanda
Lees het hele verhaal op **www.rett.nl**

Even voorstellen...

SCOLIOSE-TEAM ORTHOPEDIE MAASTRICHT

Het Rett Expertise Centrum (REC) in Maastricht is al sinds 2011 een nationaal en internationaal erkend centrum voor de zorg van mensen met het Rett syndroom. Dit omhelst allereerst de multidisciplinaire klinische evaluatie, behandeling en begeleiding van patiënten, maar daarnaast ook het verrichten van wetenschappelijk onderzoek om deze zorg in de toekomst nog verder te kunnen verbeteren. Het REC is hiermee ook een belangrijk houvast voor ouders van kinderen met het Rett syndroom en het is daarom belangrijk te weten wie er allemaal betrokken zijn bij de behandeling van uw kind.

Aangezien scoliose, een vergroeiing/verkromming van de wervelkolom, door de toenemende spierzwakte relatief vaak voorkomt bij het Rett syndroom, is de afdeling Orthopedie Maastricht als één van de grootste scoliose-centra in Nederland, van oudsher nauw betrokken bij het REC.

Waar voorheen professor van Rhijn het aanspreekpunt van de Orthopedie was, is dit nu overgenomen door professor Paul Willems, samen met Ellen Heerdt, Physician Assistant (PA) en Marc van den Boogaart.

Dit betekent in de praktijk dat bij ieder poliklinisch bezoek uw kind gezien wordt door Ellen Heerdt (PA), samen met de superviserende wervelkolomspecialist. Evenals de andere disciplines binnen het REC hechten wij sterk aan beoordeling van “heel de mens”, met extra aandacht voor duidelijke communicatie en zorgvuldige documentatie. Wij zijn dan ook trots op het maandelijkse multidisciplinaire spreekuur. Daar wordt u door alle betrokken specialisten gezien, waardoor alle facetten van het Rett syndroom voor zowel de kinderen als de ouders goed aan bod kunnen komen.

Scoliose is een vergroeiing van de wervelkolom die bij het Rett syndroom wordt veroorzaakt door de toenemende spierzwakte, waardoor de romp niet goed overeind kan worden gehouden. Indien deze kromming steeds erger wordt, progressief is, kunnen hierbij steeds meer problemen ontstaan, zoals niet meer recht kunnen staan/lopen, niet meer goed in de rolstoel kunnen zitten doordat ze schuin hangen, longproblemen of buikproblemen doordat er minder ruimte is, of pijn door de vergroeiing van de rug.

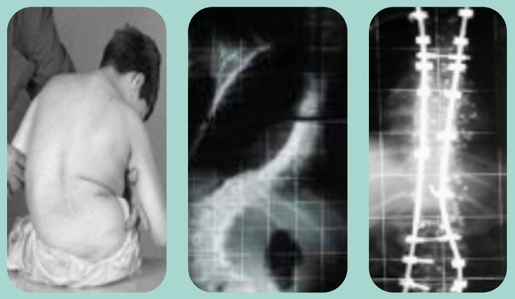
Indien oefentherapie of hulpmiddelen, zoals een brace of rolstoelaanpassingen niet voldoende helpen, kan een operatie noodzakelijk zijn. Hierbij wordt vaak de volledige rug, dus tussen de schouders tot aan het bekken gecorrigeerd en vastgezet. Dit zijn zware operaties waar ook heel zorgvuldige voor- en nazorg bij hoort. Deze wordt geleverd door ons team van kinderartsen, kinderintensivisten, kinderlongartsen en kinderneurologen. Daarnaast vindt de eerste zorg direct na operatie op de kinder intensive care (PICU) plaats. Dit is een zware week, zowel voor de kinderen als voor de ouders! De kinderen knappen in het algemeen wel heel erg op van de scoliose-operatie, kunnen weer rechtop zitten/staan met meer lucht en ruimte voor de organen, worden ook vaak weer alerter, waardoor dit een dankbare operatie is.

Het Orthopedisch Rett team: v.l.n.r.: Prof. Dr. Paul Willem, Drs. Ellen Heerdt MPA, Drs. Mark van den Boogaart

Professor Paul Willems heeft na zijn opleiding tot Orthopedisch Chirurg een aanvullende subspecialisatie tot wervelkolomspecialist gevolgd in de Sint Maartenskliniek te Nijmegen en werkt sedert 2007 in het Maastricht UMC. Hij behandelt al bijna 20 jaar patiënten met problemen van de wervelkolom met in het bijzonder scoliose. Per 1 januari 2020 is hij aan de Universiteit van Maastricht benoemd tot hoogleraar Wervelkolomaandoeningen. Momenteel verricht hij veel onderzoek naar scoliose, zoals het ontwikkelen en evalueren van nieuwe braces, en de ontwikkeling van nieuwe, stevigere materialen, zoals de ultrasterke Dyneema vezel van DSM, die gebruikt kunnen worden bij operaties. Daarnaast wordt kwaliteit van behandeling en welke factoren hierop van invloed zijn, uitgebreid onderzocht om te kijken waar mogelijkheden tot verbetering van zorg zitten. En, uniek voor Nederland, worden loopanalyses gedaan op het zogenaamde CAREN-system. CAREN monitort het looppatroon en balans van patiënten op een loopband, waardoor het effect van oefentherapie, een brace, of een operatie wetenschappelijk kan worden getoetst.

Ellen Heerdt is Physician Assistant (PA) voor de Orthopedie met als belangrijkste aandachtsgebieden scoliose bij kinderen en bracebandeling bij scoliose. Voorafgaand aan haar opleiding tot PA heeft zij Biomedische wetenschappen gestudeerd aan de Universiteit van Maastricht en is zij werkzaam geweest voor de hartchirurgie, eerst als Klinisch Perfusionist en later als PA voor de Hartchirurgie. In 2019 heeft zij de overstap gemaakt naar de Orthopedie vanwege haar interesse in Kinderorthopedie.

Mark van den Boogaart volgde zijn opleiding tot Orthopedisch Chirurg in regio Zuid (Sittard, Veldhoven, Heerlen en Maastricht) en is sinds 2010 als staflid verbonden aan het MUMC+. Onder leiding van Prof. Van Rhijn, Prof. Willems alsmede de vakgroep Neurochirurgie MUMC+ bekwaamde hij zich verder als wervelkolomspecialist met als specifieke aandachtsgebied scoliose. Daarnaast is traumatologie een aandachtsgebied. Hij heeft specifieke interesse in 3D-navigatie bij rugoperaties. Hij is nauw betrokken bij de opleiding van fellows, artsen in opleiding tot orthopedische chirurg en coassistenten. Daarnaast bekleedt hij verschillende organisatorische functies binnen het MUMC+ en werkt hij graag in teamverband.



Scoliose bij kind: klinisch, op röntgenfoto voor ingreep, op röntgenfoto na ingreep (spondylodese)

ERFELIJKHEID VAN RETT SYNDROOM

Door dr. Margje Sinnema, klinisch geneticus en dr. Merel Klaassens, kinderarts, beiden werkzaam bij het Maastricht UMC+ en betrokken bij het Rett Expertise Centrum Nederland.

De meeste meisjes met Rett syndroom op basis van een MECP2 mutatie zijn hiermee de enige in de familie. Het risico voor broertjes en zusjes is afhankelijk van de situatie bij ouders. Genetisch onderzoek bij ouders is dan ook altijd aangewezen om een uitspraak te kunnen doen over het herhalingsrisico.

Meestal is er sprake van een nieuw ontstane (zogenaamde "de novo") mutatie. Dat wil zeggen dat de mutatie niet wordt aangetoond in het bloed van de ouders. De mutatie ontstaat op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er komt dan een verandering in de leescode van het gen en het kind dat groeit uit het embryo dat gemaakt wordt door deze zaadcel of eicel heeft dus een MECP2-mutatie.

Dr. Margje Sinnema

Waardoor die mutatie precies ontstaat, is onbekend. Het risico voor een broertje of zusje met Rett syndroom is in dit geval klein, want zij groeien uit een andere eicel of zaadcel. Maar het is wel iets hoger dan normaal in de bevolking. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme.

Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Daarnaast heeft die ouder ook ei- of zaadcellen zonder de aanleg. Als bij een volgende zwangerschap opnieuw een ei- of zaadcel mét de aanleg betrokken is, zal het kind opnieuw Rett syndroom hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is (<1%). Heel soms zien we dat er meerdere kinderen in een gezin een MECP2-mutatie hebben doordat hun moeder zelf een MECP2-mutatie heeft. Vaak heeft zij hier geen of nauwelijks kenmerken van. Er bestaan theorieën over het ingewikkelde mechanisme hierachter, het voert te ver om deze hier in detail te beschrijven.

En hoe werkt het bij een tweeling? Een een-eiige tweeling ontstaat uit één eicel die bevrucht is door één zaadcel. Hierdoor ontwikkelen de kindjes zich altijd in twee sterk op elkaar lijkende kindjes. Kort na de bevruchting splits de bevruchte eicel zich in tweeën. In dit geval is het genetisch materiaal van beide kinderen identiek, en kunnen ze dus beiden Rett syndroom hebben. Een twee-eiige tweeling ontstaat wanneer twee aparte eicellen op hetzelfde moment bevrucht worden door twee zaadcellen. Het erfelijk materiaal van een twee-eiige tweeling is daarmee niet precies hetzelfde. Twee-eiige tweelingkinderen kunnen net zo veel of weinig op elkaar lijken als de andere kinderen uit het gezin. Het kan dus zo zijn dat een van beiden Rett syndroom heeft en de andere niet.

Heeft u op basis van het bovenstaande algemene verhaal vragen over erfelijkheid en het herhalingsrisico in uw eigen familie? Heeft u een kinderwens of zorgen om de andere kinderen in uw gezin? Dan kunt u met deze vragen terecht bij een klinisch geneticus. De huisarts of kinderarts kan hiervoor desgewenst verwijzen. Uiteraard geldt dit ook voor informatie wat betreft erfelijkheid van de atypische oorzaken van Rett syndroom.

SPREEKUUR IN HET RETT EXPERTISECENTRUM NEDERLAND

Carmen Kleijnen is Casemanager van het REC. Als eerste aanspreekpunt neemt zij de leiding als ouders contact opnemen met een vraag of voor een afspraak. Zij geeft een kijkje achter de schermen van het spreekuur op de polikliniek binnen het REC.

SPREEKUUR

*Vindt iedere eerste woensdag van de maand plaats in het MUMC, Maastricht.
*De polikliniek start om 13.20 uur en sluit af om 15.30 uur voor vijf Rett-patiënten.
*Er wordt een kamer gereserveerd voor u en uw kind waar de behandelaars u bezoeken.
*Voor elk artsenbezoek is circa 20 minuten gepland.

De volgende artsen zijn aanwezig;
- De kinderarts erfelijke en aangeboren aandoeningen: dr. Merel. Klaassens of drs. E. Janssen
- De kinderneuroloog: dr. J. Nicolai
- De kinderorthopeed: Prof. Dr. P. Willems, Dr. M. Van den Boogaart en PA Mw. E. v Heerdt
- De kinderartsintensivist: dr. D. van Waardenburg
- De logopediste: Mw. Gill Townend

In dit rijtje ontbreekt een AVG-arts. Helaas is deze momenteel niet bij het spreekuur betrokken.*

AANMELDEN EN GANG VAN ZAKEN

De behandelend specialist van uw kind kan u en uw kind verwijzen naar het REC. Na aanmelding ontvangt u de uitnodiging voor het spreekuur. Wij streven er naar dit binnen twee maanden te realiseren.**

Brengt u voor het eerst een bezoek aan het Rett Expertise Centrum, dan ontvangt u per mail een uitgebreide vragenlijst voorafgaand aan het polibezoek. Op die manier leren we uw kind al een beetje kennen en kunnen we zo nodig medische informatie opvragen bij uw behandelend arts.

Bij nieuw aangemelde Rett-patiënten worden altijd röntgenfoto's gemaakt van de wervelkolom en/of het bekken. Voor controle patiënten worden deze foto's alleen gemaakt als de orthopeed van het REC dit nodig vindt. De afspraak voor het maken van deze röntgenfoto's wordt altijd ingepland voorafgaand aan het polibezoek. Dit zal zijn tussen 11.20 en 12.40 uur. Tussen 13.20 en 15.30 uur ontvangt u de artsen en kunt u met hen uw vragen bespreken.

De controle afspraken vinden soms jaarlijks plaats, andere tweejaarlijks, of nog later, op het moment dat u vragen heeft. Hoe dit vervolgtraject er uitziet wordt met u besproken tijdens het bezoek aan het REC.

BEREIKBAARHEID

Het REC is bereikbaar via **rett.vib2@mumc.nl** voor aanmeldingen of vragen. U kunt mij ook bellen op **043-3876586**. Ik werk van maandag t/m donderdag.

* *Kinderen boven de 18 jaar worden momenteel niet gezien. Als deze ouders vragen hebben, adviseren wij dat de behandelend arts contact opneemt om te overleggen met een van de specialisten van het REC.*

** *De wachttijd voor een polibezoek bedraagt nu ongeveer 4-5 maanden.*

EVEN VOORSTELLEN...

Mijn naam is Carmen Kleijnen en ik werk als casemanager bij het Rett Expertise Centrum MUMC+. Begin 2020 vroeg kinderarts Dr. Merel Klaassens of ik interesse had in de functie van casemanager voor het Rett Expertise Centrum (REC). Ik vervul deze rol al twaalf jaar met veel plezier voor het Schisis Team en het Kinder Down Team. Om mijn kennis en ervaring ook voor het REC te mogen inzetten, was een mooie persoonlijke uitdaging die ik meteen heb geaccepteerd. Bij het REC ben ik het eerste aanspreekpunt. Voor de ouders, behandelend artsen van de Rett kinderen, zoals neurologen, kinderartsen en revalidatieartsen, onze eigen specialisten en andere betrokkenen. Ik plan de afspraken voor ons maandelijkse spreekuur en verzorg alle noodzakelijk correspondentie hieromtrent zodat het voor alle betrokkenen zo goed mogelijk verloopt.

LOGEERMOGELIJKHEID

Aangezien onze Rett-patiënten afkomstig zijn uit heel Nederland, is de combinatie van reizen en polibezoek soms een belasting. Voor deze gezinnen bestaat de mogelijkheid om een overnachting te boeken in de Ronald McDonald Kindervallei te Valkenburg.

Deze overnachting is te reserveren door contact op de nemen met de Kindervallei via nummer 043-6049250 en erbij te vermelden dat de overnachting is in het kader van het bezoek aan het REC in het MUMC+.

Zij hanteren gastvriendelijke tarieven (€35,00 per nacht voor een appartement in het laagseizoen), waarbij het hartelijke team en haar vrijwilligers er alles aan doen om uw verblijf zo plezierig en gemakkelijk mogelijk te maken. Verder beschikt de Kindervallei over de gevraagde hulpmiddelen die er nodig zijn tijdens uw verblijf. Zie ook vakantiehuis Ronald Mc Donald kinderfonds op pagina 39.

Als ik een wens mag doen,
eentje maar,
speciaal voor jou.

Dan wens ik jou een wereld toe,
die jou begrijpen zou.

Een wereld die accepterend is,
jouw kracht en talenten erkent.

Met mensen die net als ik kunnen zien,
wat voor een prachtig,
puur kind jij bent.

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.

IVY

Hoi, ik ben Ivy Neeteson. Op 27 maart ben ik vier jaar geworden. Ik heb een broertje van net één jaar oud en hij heet Youp. Samen met mijn papa Dave en mijn mama Kelsey wonen we in Wijk bij Duurstede.

Ik hou van de lieve mensen om mij heen waarmee ik enorm kan lachen. Ook kijk ik graag naar Juf Roos op tv, maar je doet me ook een plezier door een boekje van juf Roos te lezen. Mijn broertje en ik vinden het leuk om samen over de grond te schuiven. Dan gaan we op onderzoek uit om papa en mama een beetje te plagen, want dan doen wij dingen die eigenlijk niet mogen. Daar moet ik dan weer enorm om lachen. Op mijn verjaardag heb ik een iPad gekregen waarmee ik oefen om te communiceren. Drie keer per week mag ik een ochtendje komen spelen op de Hoogstraat, daar gebruik ik mijn iPad ook al heel goed.

Als ik mij niet lekker voel, dan weet ik niet zo goed wat ik nou eigenlijk wil en dan ga ik mopperen. Gelukkig maken papa en mama mij dan weer vrolijk door iets leuks te gaan doen. Mijn ouders zijn nu bezig om alles goed te regelen voor als ik, na de zomervakantie, naar school ga. Ze zoeken ook een plek waar ik een weekendje kan logeren, zodat ze even tot rust kunnen komen of met mijn broertje iets leuk kunnen doen. In Wijk bij Duurstede zijn we op zoek naar een nieuw huisje, zodat ik beneden kan slapen. Ik ben namelijk al een hele grote meid en word een beetje te zwaar om steeds naar boven te tillen. En we zoeken een lief iemand die mij soms meeneemt naar de speeltuin of een wandelingetje met mij maakt. Ik heb wel eens gehoord dat je dat een PGB-er noemt!

EVIYA

Mijn naam is Eviya en ik ben 5 jaar oud. Samen met pappa Wim, mamma Linn, broer Kian (8) en zusje Tinley (2) wonen we in de Noordoostpolder.

Ruim een half jaar geleden hoorden wij dat ik het Rett syndroom heb, de atypische variant. Hierdoor kan ik, op een paar woordjes na, niet praten. Ik kan lopen zonder hulpmiddelen, maar hoogteverschillen zijn wel erg lastig voor mij. Dit komt ook door mijn verlaagde spierspanning.

Ik ben dol op muziek en ga dan lekker dansen met mijn zusje en de rest van het gezin. Ook kijk ik graag naar Cocomelon en vind ik het leuk om op de tablet puzzels te maken.

Als we een wandeling gaan maken, begroet ik iedereen die we tegenkomen met een stralende glimlach en een vriendelijke 'hoi'. Als ze dan iets aan mij vragen, blijf ik ze vriendelijk toelachen, maar daar blijft het bij. Soms is dit best ongemakkelijk voor die mensen. Veel mensen zien aan de buitenkant namelijk niet dat mij iets mankeert.

Wat ik niet leuk vind, is dat ik de ene dag meer kan dan de andere dag. Dit is voor mij best frustrerend. Samen met de medewerkers van het KDC zijn mijn ouders aan het kijken voor een spraakcomputer, zodat ik mij straks meer duidelijk kan maken.

RYLEE

Ik ben Rylee. Ik ben 6 jaar oud en woon in Utrecht. Tamara en Cicilia zijn mijn twee mama's en mijn grote broer heet Raeven (8).

'Ik heb Rett mutatie: c.473C→Ap.'

Ik hou van fietsen, wandelen, zwemmen en zo hard mogelijk varen. Het liefst ben ik buiten om bijvoorbeeld trampoline te springen of te schommelen. En zoals de meeste kinderen hou ik van snoepen, vooral Chupa Chups lolly's vind ik lekker. Verder kijk en luister ik naar kinderliedjes op YouTube. Op tv zijn Lotte en Max en de Gruffalo mijn favoriet.

Ik ben niet blij als ik buikpijn heb. En soms krijg ik een driftbui als ik niet naar buiten kan. Dat vinden mijn ouders wel lastig, maar binnen kan ik mezelf gewoon niet zo goed vermaken.

Mijn mama's willen graag dat ik mezelf verder ontwikkel, zodat ik in de toekomst een spraakcomputer kan gebruiken. Maar dat is op dit moment nog lastig, omdat ik het liefst buiten ben.

Rett familiedag 2022

Na lange tijd was het eindelijk weer mogelijk om een dagje samen te zijn. 18 juni genoten zeventig gezinnen van de zonnige familiedag. Een dag om elkaar te ontmoeten, samen te genieten van een hapje en een drankje, even tot rust te komen in de snoezelruimte of tijdens een massage. En ook gewoon even een dag waarin je niks hoeft uit te leggen, je je zonder woorden verbonden kan voelen met de ander.

"Welkom op de familiedag." Twee vrolijke ogen kijken mij aan en daarna buigt ze naar voren om over de rand van de tafel Elisa te kunnen zien. "Zijn jullie voor het eerst op een familiedag?" Terwijl ze onze namen op de lijst zoekt, beaam ik dat het onze eerste keer is. Ze schrijft onze namen in het rood op de stickers en overhandigt deze aan mij. Veel mensen dragen stickers met rode letter, teken dat zij voor het eerst een familiedag bezoeken. Blauwe letters zijn voor diegenen die al vaker zijn geweest.

Er hangt een ontspannen sfeer op Geertje´s Hoeve. De nodige gezinnen zijn al neergestreken onder de parasols en in de grote tent. Met een alom stralend gezicht geniet een meisje van het geluid van de mondharmonica van één van de clowns. Een paar kinderen rennen naar de stormbaan, een vader helpt zijn dochter bij het staan, zodat ze Daniël Staakman kan zien, die met een korte toespraak het officiële startsein geeft aan deze bijzondere dag.

Elisa is wat onrustig en lijkt niet langer te kunnen wachten. Her en der ziet zij lekkernijen voorbijkomen en daar heeft zij ook wel zin in. Met Elisa tegenover mij, zittend op een bankje onder een grote parasol, haal ik het doosje met de stukjes mandarijn en banaan uit de tas. Elisa's mondje gaat al open. Gretig kauwt ze op de stukjes fruit en ondertussen houdt ze haar omgeving in de gaten.

Ook ik observeer wat er om ons heen gebeurt, terwijl ik wat drinken inschenk voor Elisa. Geschminkte gezichten, stralende ogen, rode wangen van de warmte en een clown die met een veertje de aandacht weet vast te houden van een meisje in een rolstoel. Mijn broer Paul en zijn gezin verschijnen op de rode loper. Ze vinden hun weg over het gras naar ons toe en ook Elisa krijgt hen in het vizier. Haar hele lichaam laat zien dat ze maar wat blij is hen te zien. In een korte tijd wisselen mijn nichtjes en Elisa hun zomerse outfits in voor zwemkleding en vertrekken ze naar daar waar de waterpret zich afspeelt. Voor mij is tijd voor een mojito en ik proost op deze mooie dag.

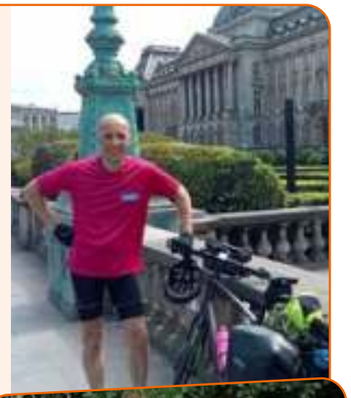
Ik kijk terug op een bijzondere dag, waarin maar weinig woorden nodig waren. Simpelweg omdat we allemaal een soortgelijke weg bewandelen. "Dit is de familie die je eigenlijk niet wilt hebben." hoorde ik iemand zeggen, waar ik graag aan toevoeg dat het maar wat fijn is dat deze familie er is.

Petra de Bruin

Organiseer jij de familiedag 2024?
info@rett.nl

Donaties

Bas wil weten waarvoor hij leeft
Biking for Reason



Na het overlijden van zijn tweejarige zoontje David* met FOX G1 (een variant van het Rett syndroom) verliest Bas Adema zichzelf in het verdriet. Hij stort in. Gelukkig vindt hij de juiste hulp en probeert hij zijn leven weer op te pakken. Fietsen helpt daarbij en geeft hem houvast. Gewoon nergens aan denken en trappen!

Langzaam hervindt hij zichzelf, fietsend door de polder. Het fietsen laat hem niet meer los. Terwijl hij vele kilometers achter zich laat, ontstaat de behoefte iets te doen wat niet alleen hem gelukkig maakt. Hij wil weten waarvoor hij leeft. Zo ontstaat Biking for Reason, lekker fietsen met een doel!

Maandag 16 mei 2022 startte Bas zijn eerste fietstocht. In acht dagen dwars door de Benelux. Het goede doel van deze trip is de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Bas vertelt over zijn avonturen;

Ik kijk terug op een fantastische fietstocht! Zoveel prachtige dorpjes, steden, meren, rivieren en landschappen gezien. Iedere dag zat ik gemiddeld 10 uur op de fiets en heb ruim 850 kilometers afgelegd. Zonder lekke band, met heel veel bidons vol sportdrank en energierepen. Het was een mooie beleving, met hoogte- en dieptepunten, zowel letterlijk als figuurlijk. Het ene moment scheen de zon, het volgende moment zat ik in een zware regen- of onweersbui. De meeste kilometers heb ik genoten, maar af en toe zat ik er helemaal doorheen. Het fietsen door de heuvels was pittig, maar opgeven was geen optie. Op die momenten belde ik mijn vrouw. Na het horen van haar stem en bemoedigende woorden, kon ik weer verder.

Ik ben blij en dankbaar dat ik dit heb kunnen en mogen doen. Deze prestatie heb ik geleverd met ons zoontje David in gedachten, en voor het goede doel: de Nederlands Rett Syndroom Vereniging. Dankzij de donaties heb ik maar liefst **€ 1545,-** bij elkaar gefietst. Hopelijk draagt dit bij aan een prachtige, mooie en onvergetelijke Rett familiedag, 18 juni 2022.”

Bas en Orly hebben twee zoons, Noah van 15 en hun sterrenkindje David. Zij vertellen over het leven van hun jongste zoontje, dat naast groot geluk, ook zoveel verdriet bracht.

*David, in liefde geboren, in liefde losgelaten

Lees het verhaal op **www.rett.nl**

DE KRACHT VAN AANRAKING

Holos massagetherapie, zorg voor lichaam en geest

'We staan steeds minder stil bij de wijsheid van ons lichaam en luisteren niet naar wat het ons te vertellen heeft. De aanraking bij massagetherapie is een brug naar gevoelens en kennis over onszelf en zorgt voor verbinding.' Aan het woord is Barbara Lagendijk, Holos massagetherapeut. Vele ouders en kinderen maakten op de Rett familiedag kennis met de ontspannende werking van een holistische massage door Barbara en haar collega's uit het Holos Netwerk.

WAT IS HOLOS MASSAGETHERAPIE?

Holos staat voor: lichaam en geest zijn één. Holos massagetherapie geeft inzicht en bewustwording in hoe het nu met je gaat. Dit wordt in werking gezet door liefdevolle en aandachtige aanraking. De therapeut ondersteunt het proces en begeleidt je hierin.

HET IS DUS MEER DAN EEN ONTSPANNENDE MASSAGE?

In deze drukke wereld neemt ons hoofd vaak de leiding. We nemen niet de tijd, of durven niet naar ons lichaam te luisteren. We hanteren onze stress door inzet van oude overlevingsmechanisme; vluchten, vechten of bevriezen. We zetten die energie vast en ons lijf verkrampt. Langzaam verliezen we het contact met onszelf en onze levendigheid. Met massagetherapie maken we een pas op de plaats, we vertragen, zijn aandachtig. We graven niet in het verleden, maar nemen de tijd om te ervaren wat er op dit moment wordt gevoeld. Door de massage en de aandachtige aanraking kom je weer in contact met je innerlijk kompas en ontwikkel je mildheid en liefde voor jezelf.
Je mag er zijn zoals je bent.

WAT KAN EEN MASSAGETHERAPEUT BETEKENEN VOOR OUDERS VAN RETT-KINDEREN?

Als ouder van een kind met Rett syndroom ben je de spil in de zorg. Je gaat altijd door en het is moeilijk om aandacht en ruimte voor jezelf te vragen, omdat er een ander is die jouw zorg nodig heeft. Als je geen tijd neemt voor je eigen gevoelens, sluit je die af en ontstaat er minder ruimte voor humor, spontaniteit en levenslust. Wij houden je een spiegel voor, kijk eens naar jezelf. Misschien komen we bij emoties die je liever vermijdt. Je zult ervaren dat die gevoelens komen, maar ook weer gaan, net als golven in de zee. Daarna ontstaat er opluchting en ruimte.

Met massagetherapie ervaar je de kracht van zacht. Door de liefdevolle aanraking kom je in verbinding met jezelf en ontstaat er compassie. Het maakt je sterker.

Het Holos Netwerk wordt gevormd door masseurs (éénjarige opleiding) en door massagetherapeuten (vierjarige opleiding). Zij bieden verschillende massages aan, zoals bindweefweefsel, energetisch, klassiek of voetzoolreflex. Iedere aangesloten therapeut heeft een eigen specialiteit en bekijkt samen met jou wat het best past. Er zijn ook therapeuten die op kinderen gerichte massages bieden. Holos massagetherapie wordt bij veel verzekeringen vanuit de aanvullende zorg gedeeltelijk vergoed.

Holosmassagetherapie.nl

ADVERTENTIE

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

Onderzoek naar gentherapie met volwassen personen met Rett syndroom

TAYSHA

In Amerika is het eerste klinische onderzoek met gentherapie aangekondigd met volwassen mensen met Rett syndroom. Het bedrijf Taysha Gene Therapies gaat dat onderzoek uitvoeren in Canada.

Een belangrijke mijlpaal voor de internationale Rett community. Op dit moment is er nog geen enkele behandeling die de oorzaak van Rett syndroom aanpakt. Gentherapie heeft al wel positieve resultaten laten zien bij onderzoek met muizen.

Wat is gentherapie?

Gentherapie is het inbrengen van genetisch materiaal in (menselijke) cellen. Bij Rett syndroom kan gezond genetisch materiaal ingebracht worden om het niet goed functionerende gen MECP2 te genezen. Het MECP2 gen zorgt dat het MECP2 eiwit wordt aangemaakt. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de ontwikkeling van het brein van kinderen en de communicatie tussen zenuwcellen. Bij mensen met Rett syndroom met een afwijking in het MECP2 gen, wordt niet genoeg of geen goed MEP2 eiwit aangemaakt. Het doel van de ingebrachte gezonde cellen is dat zij de niet goed functionerende MECP2 cellen vervangen en zorgen voor een goede aanmaak van MEPC2 eiwitten. De Amerikaanse Rett syndroom vereniging Rett Syndrome Research Trust is volledig gericht op onderzoek naar genezing van Rett syndroom en heeft ook het traject naar dit onderzoek geïnitieerd en gesteund. Wij steunen hen op onze beurt weer met een jaarlijkse bijdrage.

Meer lezen? *www.rett.nl/algemeen/gentherapie-onderzoek-met-volwassen-mensen-met-rett-syndroom*

Rett (in het) nieuws

900 jaar Utrecht met 900 portretten

Anna is 19 jaar en trotse inwoonster van de stad Utrecht en is opgenomen in een serie van 900 portretten van Utrechters vanwege het 900-jarig jubileum van de stad.

Haar moeder Lilian vertelt over hoe zij op haar eigen manier kan genieten van de vele culturele aspecten van de stad. Daarnaast is het fijn dat medische zorg dichtbij is en het een studentenstad is, waardoor het makkelijker is begeleiders te vinden die een belangrijke rol spelen in de dagelijkse zorg voor Anna. "Anna hoopt nog lang in Utrecht te kunnen blijven wonen."

www.gekomenomteblijven.nl/portretten/761-anna

Leonieke, een moeder met missie

Leonieke Wiertz is moeder van drie prachtige dochters, haar tweede dochter Marilou heeft het Rett syndroom. Naast haar werk bij Landal, inspireert en motiveert zij andere ouders om ondersteunde communicatie voor hun kinderen te gebruiken. Dat doet zij als bestuurslid van ISAAC-NF en via sociale media. Met haar Tobiipraat.nl geeft zij inzicht en tips over ondersteunde communicatie.

Lees haar verhaal in
Veine Magazine27 of op www.rett.nl

VEINE

AD online

Jeffrey Stevens 29-04-22

In het AD krijgen de ouders van Fedde Renkens (6) een mooi podium voor hun crowdfund-actie, een rolstoelbus voor Fedde.

Fedde uit Bilthoven lijdt aan het zeldzame MECP-2 duplicatiesyndroom. Hij heeft het ontwikkelingsniveau van een kind van anderhalf, kan niet praten en is rolstoelafhankelijk. Tot op heden tillen zijn ouders Marc en Bianca en de rolstoel en Fedde in- of uit de auto. Dat is bijna niet meer te doen, daarom hebben zij een rolstoelbus nodig waarmee ze Fedde veilig kunnen vervoeren. De gemeente betaalt de aanpassingen, maar niet de bus. Die hopen zij met de crowdfund-actie te kunnen aanschaffen.

www.facebook.com/rolstoelbusFedde

LEVEND VERLIES

Als je rouwt, maar niet om iemand die overleden is

Uit **Vriendin** 25/2022

Levend verlies is iets waarmee je een leven lang te maken kunt hebben, zoals een chronische ziekte of een kind met een ernstige beperking. Het stuit vaak op onbegrip. En aan levend verlies zit geen einde: het is chronische rouw.

"Verdriet na verlies gaat je leven lang met je mee, net zoals je schaduw je overal vergezelt", schrijft Manu Keirse, emeritus-hoogleraar verliesverwerking, in zijn boek Helpen bij verlies en verdriet."

Levend verlies komt bijvoorbeeld voor bij ouders van een kind met een ernstige beperking, bij een chronische ziekte, niet-aangeboren hersenletsel, een vermissing of ongewenste kinderloosheid.

Elke dag opnieuw

"Het verschil met rouw na een overlijden is dat levend verlies niet eindigt", zegt Keirse. "Als iemand sterft, is er een eindpunt. Je kunt afscheid nemen van de overleden persoon.

Bij levend verlies zie je juist dat de intensiteit toeneemt. Het is er elke dag opnieuw. De emoties die erbij horen, lijken op die bij een normaal rouwproces, zoals verdriet, pijn, boosheid, schuldgevoelens, prikkelbaarheid of verminderde concentratie." Hoewel levend verlies geen einde kent, kun je er volgens Keirse wel mee leren leven, Even aandacht geven, het verdriet erkennen, begrip tonen en in bepaalde situaties benoemen dat het moeilijk moet zijn. Daarmee help je mensen het meest om door te gaan."

Geleidelijk proces

Dianne (40) is moeder van Evy (9), die het zeldzame Rett-syndroom heeft. Evy kan niet praten, is niet zindelijk, kan geen trappen lopen en heeft vrijwel overal hulp bij nodig. "Toen onze jongste dochter Evy werd geboren, waren we blij met weer een gezond kind, want we realiseerden ons dat dat niet voor iedereen vanzelfsprekend was. Het ging ogenschijnlijk heel goed met haar. Totdat we begonnen te twijfelen aan dingen.

Toen haar spraak achterbleef, dachten we aan een ontwikkelingsachterstand die ze wel zou inhalen, misschien op speciaal onderwijs. Totdat we beseften dat ze misschien helemaal niet naar school kon. Het was een heftige tijd. Ik vond het moeilijk en confronterend om te horen dat Evy niet beter zou worden, dat we ermee moesten leren leven en de beperking voor altijd letterlijk en figuurlijk een zorg in ons leven zou blijven. Bovendien was er soms ook een terugval. Ze kon eerst nog een paar woordjes zeggen, maar later helemaal niet meer.

Natuurlijk heb ik daar veel verdriet van gehad. Soms heb ik het nog moeilijk, bijvoorbeeld op momenten waarop ik bedenk dat ze nu in groep 6 had gezeten. Aan de andere kant zie ik soms ook kinderen die gefrustreerd raken door hun beperking en dat heeft Evy niet. Ze is heel vrolijk en lief, kan de slappe lach hebben, verrast me en knuffelt met me. Die kleine dingen maken me gelukkig. Dat zij goed in haar vel zit, maakt het voor ons makkelijker. Het stelt ons in staat het een plek te geven. We kijken nu vooral naar wat wél kan."

Dit is een ingekorte versie, lees het hele artikel op rett.nl

'Het verschil met rouw na een overlijden is dat levend verlies niet eindigt. Het is er elke dag'

EINDELIJK WEER EEN RETT CONGRES OP LOCATIE!

Verslag van ASCEND 2022 Rett National Summit, Nashville (Tennessee) door Gerna Scholte.

Eind april 2022 is het in Nashville (Tennessee) eindelijk zo ver! De International Rett Syndrome Foundation ontvangt ruim 500 leden van de Rett gemeenschap in het gigantische Gaylord Opryland Resort voor de ASCEND 2022 Rett Syndrome National Summit. Een Rett congres, op locatie dus! Dat is lang geleden. Bij aankomst gonzen de enthousiaste begroetingen rond bij het geluid van de indoor watervallen en fonteinen.

Drs. Gerna Scholte is logopedist & taal-spraakpatholoog. Zij houdt zich inmiddels al 10 jaar bezig met Ondersteunde Communicatie bij personen met Rett syndroom. Dr. Gill Townend is logopedist en verantwoordelijk voor de ontwikkeling van de Richtlijn Communicatie voor Rett syndroom. Beiden zijn nauw betrokken bij de NRSV Rett Netwerken en het Rett Expertise Centrum Maastricht.

Verspreid over tweeëneenhalve dag verzorgen 45 sprekers ruim 23 uur aan bijdragen over onderwerpen die belangrijk zijn voor ouders, begeleiders, onderwijzers, therapeuten, dokters en onderzoekers. Voorafgaand aan de Summit vindt bovendien de tweedaagse IRSF Scientific Meeting plaats.

Op donderdag 28 april, starten Jeff Nuel en Dr. Alan Percy met de geschiedenis van het Rett syndroom en daarna gaan we in volle vaart door naar de ontwikkelingen op het gebied van gentherapie. Steve Skinner en Margarita Saenz leggen uit dat er gewerkt wordt aan meerdere technieken. Uiteindelijk streeft men ernaar om een verandering in iedere cel van het lichaam van personen met Rett te veroorzaken. Genetisch materiaal moet worden afgeleverd in de cellen, waar het vervolgens de MECP2 mutatie moet veranderen of een inactief deel van het DNA moet activeren.

De belofte van 'even leven zonder Rett' is iets waar de meesten veel voor over hebben. Uit een gesprek met een van de artsen die betrokken is bij de onderzoeken, werd mij duidelijk dat 'een leven zonder Rett' nog wel een aantal jaren op zich laat wachten en dat de technieken die men ontwikkelt zich nog het experimentele stadium bevinden.

Chris Ulmer, de oprichter van Special Books by Special Kids, spreekt op overtuigende wijze de menigte toe met zijn verhaal over De Kracht van Acceptatie en Positiviteit. Er worden heel wat traantjes weggepinkt, terwijl hij aan het woord is. Hij deelt zijn 'geheim' met ons. "Elk gesprek dat ik film voor SBSK start ik met dezelfde vraag, 'wat wil jij dat de wereld over jou weet?' Dit geeft ieder persoon, ook iemand met Rett syndroom, de ruimte om zichzelf te laten zien en te vertellen wat zij belangrijk vinden en het zorgt ervoor dat ik het gesprek niet vanaf het begin in een bepaalde richting stuur." Na afloop staat er een lange rij om met Chris op de foto te gaan, en hij knielt bij iedere persoon met Rett met aandacht neer.

Rett-moeder Mickie McCool spreekt over hoe zij al zeker 15 jaar streeft naar goede relaties met de therapeuten en leerkrachten, ondanks dat zij het aanvankelijk overweldigend vond om met zoveel behandelaars aan tafel te zitten voor de jaarlijkse bespreking van het individuele ondersteuningsplan, IEP. "Ik doe dit, omdat je elkaar nou eenmaal nodig hebt." Na het eerste jaar besluit zij om een aantal vrienden en familieleden ook uit te nodigen voor deze bespreking. Daardoor is zij niet langer in de minderheid. Ze voelt zich gesterkt. Nu laat zij foto's van haar dochter rondgaan bij aanvang van de bespreking. Zij kiest voor foto's waar haar dochter opstaat samen met familie, buren, vrienden etc. Bij deze foto's vertelt zij wat de gebeurtenis voor haar dochter betekent. Op die manier zet zij als moeder de toon voor de bespreking en stuurt zij het gesprek, nog voordat het begint. Verder zorgt Mickie vaak voor iets lekkers tijdens de bespreking. De begeleiders en behandelaars zijn niet langer afstandelijk, maar nauw betrokken bij haar dochter en de besprekingen gaan over wat echt belangrijk is.

Op vrijdag wordt er stil gestaan bij de behandelmogelijkheden. Meir Lotan is overgekomen vanuit Israël om ook hier mensen te informeren over de mogelijkheden die fysiotherapie biedt. De Richtlijn Communicatie, ontwikkeld door Dr. Gill Townend wordt geïntroduceerd door Theresa Bartolotta en vormt de basis voor de overige presentaties over taal en communicatie. Karen Erickson en David Kopenhaver verzorgen hun bijdrage via een video-verbinding en inspireren iedereen om aan de slag te gaan met geletterdheid.

Op zaterdag verdiepen de deelnemers zich tijdens de Communication Fair in high-tech en low-tech communicatieoplossingen. Onder andere Dr. Gill Townend en Gerna Scholte verzorgen ieder een workshop. Gill staat stil bij het aanleren van de 'ja-nee communicatie' voor belangrijke en alledaagse gesprekken en Gerna spreekt over het betrekken van vrienden en familie doormiddel van eenvoudige vragen die je aan je dochter kunt stellen "Wie van de vrienden moet nu jouw rolstoel even duwen?" "Wie mag er naast jou op de bank / in de auto / aan tafel zitten?". In de Verenigde Staten start men binnenkort ook met een bijscholingsprogramma voor logopedisten, zodat meer professionals op de hoogte zijn van de meest recente inzichten op het gebied van Rett syndroom en Logopedie. Nederland loopt daarin wel voorop met onze nationale netwerken.

Een hoogtepunt van deze bijeenkomst is toch wel de staande ovatie voor Dr. Alan Percy. Terwijl hij een ontroerende speech geeft ter ere van zijn afscheid, zien we op een groot scherm een prachtige collage van kinderen en volwassenen die hij heeft behandeld. Een bijzondere man die zich zijn hele leven heeft ingezet voor personen met Rett syndroom en daardoor onlosmakelijk verbonden is met de Rett gemeenschap.

De presentaties die op vrijdag en zaterdag zijn gegeven, zijn gefilmd en online beschikbaar tegen een kleine betaling. ***(www.rettsyndrome.org/summit)***

Links Paige Nues (Director International Rett Syndrome Foundation), midden Gerna Scholte (Response-able, NRSV), rechts Claude Buda (President Rett Syndrome Association of Australia)

'Nederland loopt daarin wel voorop met onze nationale netwerken.'

ZONMW ONDERZOEKSSUBSIDIE

Onderzoek naar het ontwikkelen van een nieuw zorgprotocol voor beoordeling van communicatieve vaardigheden en behoefte, selectie en gebruik van OC-hulpmiddelen en ondersteuning van betrokkenen bij mensen met Rett syndroom.

Dit onderzoek heeft als doel om communicatiemogelijkheden en begeleiding voor communicatie voor mensen met Rett syndroom te optimaliseren.

In maart 2022 heeft het Rett Expertisecentrum Nederland in samenwerking met de NRSV een stimuleringssubsidie voor doelmatigheidsonderzoek van ZonMw gekregen. Prima! Maar wat betekent dit?

WAT IS ZONMW?
ZonMw is de Nederlandse organisatie voor gezondheidsonderzoek en zorginnovatie. ZonMw financiert gezondheidsonderzoek én stimuleert het gebruik van de ontwikkelde kennis – om daarmee de zorg en gezondheid te verbeteren.

WAT IS DOELMATIGHEIDSONDERZOEK?
Doelmatigheidsonderzoek biedt inzicht in welke behandelwijze het beste resultaat geeft tegen welke kosten en is dus dé opmaat naar betere en betaalbare zorg.

WAT IS EEN STIMULERINGSSUBSIDIE?
Een stimuleringssubsidie is bedoeld om een samenwerking op te zetten en/of te intensiveren met minimaal drie relevante stakeholders. Deze samenwerking met o.a. patiënt, ervaringsdeskundige, methodoloog en zorgverlener moet leiden tot het indienen van een projectidee of aanvraag binnen het programma DoelmatigheidsOnderzoek.

‘ZonMw is de Nederlandse organisatie voor gezondheidsonderzoek en zorginnovatie.’

Gill Townend

WIE ZIJN DE LEDEN VAN HET PROJECTTEAM?
Het projectteam bestaat uit prof. dr. Jeroen Vermeulen (kinderneuroloog) en dr. Gill Townend (logopediewetenschapper) vanuit het Rett Expertisecentrum, prof. dr. Manuela Joore (methodoloog en deskundige in doelmatigheid) vanuit het MUMC+, dr. Joke Geytenbeek (logopediewetenschapper) vanuit Amsterdam UMC en Mariëlle van den Berg vanuit de NRSV.

WAT IS ONS PROJECTIDEE?
Ons startpunt is dat mensen met Rett syndroom Ondersteunde Communicatie (OC) hulpmiddelen nodig hebben. Momenteel is het moeilijk om een juiste inschatting te maken van communicatievaardigheden en behoefte(n), omdat er weinig inzicht is in welke OC-hulpmiddel daarbij aansluit. Daardoor kunnen families gefrustreerd raken bij het gebruik en teleurgesteld in het resultaat. Ons idee is om een nieuw zorgprotocol te maken voor beoordeling van communicatieve vaardigheden en behoefte, voor selectie en gebruik van OC-hulpmiddelen. Ook gaan we kijken hoe we de ondersteuning van betrokkenen kunnen optimaliseren. Dit wordt samen gedaan met ouders, therapeuten, zorgorganisaties, zorgverzekeraars en OC-leveranciers.

WAT GEBEURT DAN IN DE KOMENDE MAANDEN?
Tijdens de komende maanden gaan wij aan de slag om ons projectidee te verfijnen en een volledige aanvraag voor financiering uit te werken. Het projectidee moet in het najaar ingediend worden. Indien dit een positief beoordeling van ZonMw krijgt kunnen wij dan een volledige aanvraag in het voorjaar 2023 indienen. Daarna – met verdere financiering voor een volledig doelmatigheidsonderzoek – evalueren wij de kosteneffectiviteit van het nieuwe protocol in vergelijking met de ’huidige zorg’. Een lang traject maar wel een die streeft naar een betere uitkomst voor mensen met Rett syndroom.

‘Tijdens de komende maanden gaan wij aan de slag om ons projectidee te verfijnen en een volledige aanvraag voor financiering uit te werken. ’

Tussen nu en september gaan wij het volgende doen:

1. Een vragenlijst voor ouders en verzorgers uitzetten om hun ervaring m.b.t. ondersteuning voor communicatieve ontwikkeling en hun behoeften voor begeleiding in kaart te brengen. Dit doen wij door het herhalen van een vragenlijst van 2014 om zowel de veranderingen tijdens de afgelopen jaren als de huidige situatie te inventariseren.

2. Een vragenlijst voor logopedisten uitzetten om de huidige stand van zaken m.b.t. de kennis en praktijk binnen Nederland te controleren. Dit doen wij door het herhalen van een vragenlijst van 2016 om zowel de veranderingen tijdens de afgelopen jaren als de huidige situatie te inventariseren.

3. Een consortium opstellen met verschillende stakeholders, waaronder patiëntvertegenwoordigers (NRSV), zorgprofessionals, OC-leveranciers, zorgorganisaties en zorgverzekeraars.

Heeft u vragen? Neem contact op met Gill Townend:
g.townend@maastrichtuniversity.nl

De vragenlijsten hebben toestemming van de ethische commissie (FHML-REC) van Maastricht Universiteit gekregen.

Hoe kunt u deel aan het onderzoek nemen?
Als ouder/verzorger – scan deze QR-code om meer over de vragenlijst voor ouders/verzorgers te lezen, uw toestemming te geven en daarna de vragenlijst in te vullen.

Als logopedist – scan deze QR-code om meer over de vragenlijst voor logopedisten te lezen, uw toestemming te geven en daarna de vragenlijst in te vullen.

Of u kunt naar de website van de NRSV (www.rett.nl) gaan om over het onderzoek te lezen en de link naar beide vragenlijsten te krijgen.

NETWERK RETT SYNDROOM & ONDERWIJS:

KITTY VAN DER WERFF STELT ZICH VOOR

In januari 2020 is het Netwerk Rett Syndroom & Onderwijs opgericht onder de bezielende leiding van Gerna Scholte (taal-spraakpatholoog) en Kitty van der Werff (leerkracht). Inmiddels telt het netwerk ongeveer 50 leden waaronder veel leerkrachten, intern begeleiders, orthopedagogen, onderwijs-assistentes en begeleiders. Het netwerk is nog jong en volop in ontwikkeling.

Achter de schermen zijn ze druk bezig met de invulling van het onderwijsnetwerk. Uitgangspunt van het netwerk is tweeledig. Enerzijds is dat het vergroten en delen van kennis en ervaring van onderwijsprofessionals. Anderzijds staat de hulpvraag van ouders centraal. Dat is ook de reden dat Kitty een enquête voor ouders heeft opgesteld. Aan de hand van de uitkomst wordt een meerjarenplan opgesteld.

Dus lieve ouders, laat je stem horen!

Deze enquête staat tot september op www.rett.nl/algemeen/enquete-voor-netwerk-rett-syndroom-onderwijs.

ACHTERGROND VAN KITTY VAN DER WERFF

Als leerkracht ben ik inmiddels alweer 23 jaar werkzaam in het Speciaal Onderwijs. Sinds januari 2019 ben ik gedetacheerd op het KinderDagCentrum Nifterlake (Ons Tweede Thuis) in Amstelveen. Daar geef ik, samen met mijn collega's van de zorg en mijn duo-collega, het onderwijs vorm.

‘Als leerkracht ben ik inmiddels alweer 23 jaar werkzaam in het Speciaal Onderwijs.’

Na het communicatiecongres van de NRSV in 2016 namen een aantal rett-ouders van Nifterlake het initiatief om onderwijs binnen het kinderdagcentrum te organiseren. Op dat moment zaten 4 leerlingen met Rett verdeeld over verschillende groepen op Nifterlake.

Kitty van der Werff

Ondersteunende communicatiemiddelen werden aangeschaft en vanuit Stichting Milo bood Gerna Scholte haar kennis van Ondersteunde communicatie aan bij de eerste stappen op onderwijsgebied. De ergotherapeut van Nifterlake gaf wekelijks les in middelbare schoolvakken zoals biologie, aardrijkskunde en taal.

‘Het SWV Amstelronde keurde de aanvraag voor de financiering van leerkrachten goed.’

Het SWV Amstelronde keurde de aanvraag voor de financiering van leerkrachten goed. Op dat moment werkte ik bij Stichting Orion en op de vraag of ik bij Nifterlake wilde werken, twijfelde ik geen moment. Pionieren zit namelijk in mijn bloed. Inmiddels zijn we 3,5 jaar verder en dat heeft geresulteerd in de Zorg-Onderwijsgroep. Daarin zitten 6 jongeren van 16 t/m 23 jaar, waarvan er 5 het Rett syndroom hebben. Na de zomer verhuizen we naar een volwassenvoorziening van Ons Tweede Thuis. Gelukkig mag ik daar ook het onderwijs blijven geven, ditmaal als Zelfstandig Professional.

‘Een werkdag bestaat voornamelijk uit het geven van individuele les.’

Een werkdag bestaat voornamelijk uit het geven van individuele les. Daarnaast zijn er door de week heen een aantal groepslessen. Samen met mijn duo-collega ontwerpen we al onze lessen zelf, daarbij gebruiken we onder andere de LOeS Werkwijze. In 2020 werd ik betrokken bij het netwerk Rett Syndroom & Onderwijs en dit combineer ik nu met mijn werk bij Nifterlake. Kortgeleden zei een ouder: 'Mijn kind is nog nooit zo gelukkig geweest'. Op zo'n moment voel ik mij ontzettend dankbaar.

‘Kortgeleden zei een ouder: Mijn kind is nog nooit zo gelukkig geweest.’

Ben jij onderwijsprofessional zoals leerkracht, onderwijsassistent, Intern Begeleider, orthopedagoog of een PGB'er die begeleiding op school geeft aan een Rett kind? Dan is het netwerk toegankelijk voor jou.

Heb je een vraag, dan kun je contact opnemen via ***kitty.van.der.werff@rett.nl***

WINACTIE SAILWISE

Marcella, Kelvin en Rett dochter Jileyna (12) zijn de gelukkige winnaars van de geweldige winactie geplaatst in pRettpraat 61. In It Sailhûs genoten zij van alles wat het mooie Friesland te bieden heeft.

‘de Fluessen’. We hebben mazzel, het is mooi weer en zaterdag huren we een boot. We kunnen kiezen uit verschillende aangepaste (zeil)boten. Wij kiezen de pontonboot waar je zo met de rolstoel op kunt rijden en genieten alle drie de hele dag op het water.

Moe, maar voldaan duiken we onze bedjes in. Het is goed om te weten dat de hoog-laagbedden geen hoge hekken hebben! En het is even wennen dat ook wij in een hoog-laagbed slapen. Wel liggen we op goede M-Line matrassen, waardoor ik zonder rugpijn wakker wordt. De appartementen zijn van alle gemakken voorzien, en passend bij verschillende hulpbehoeften.

Op zondag huren we een rolstoelfiets, met trapondersteuning. Dat is ideaal en relaxed fietsen we door het prachtig Friese landschap. Jileyna geniet, net als wij, met volle teugen. Maandag sluiten we af met

‘Een geslaagde kennismaking met aangepast vakantie vieren.’

Daar gaan we dan, op weg naar het Friese Elahuizen. Eindbestemming is It Sailhûs waar we het weekend doorbrengen op uitnodiging van Sailwise. We verblijven gratis drie nachten in het aangepaste appartement ‘de Rakken’.

Met de lift bereiken we het ruime appartement, met woonkamer, keuken en twee aangepaste slaap- en badkamers, waarvan een met een plafondlift. Een douche- stoel of brancard kun je zo nodig lenen. Het uitzicht is prachtig, we kijken uit op het water

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

SailWise

Ontdek wat je wél kan op **sailwise.nl**

een ontbijt en worden we uitgezwaaid als we in de auto wegrijden. We kijken terug op een heerlijk weekend. We zijn nog niet zo ervaren in aangepast vakantie vieren, maar dit was een geslaagde kennismaking.

Sailwise, hartelijk bedankt voor dit cadeau, we hebben enorm genoten.

Vakantietips!

HET **LUKASHUIS**

HET LUKASHUIS, EEN TOEGANKELIJKE VAKANTIEPLEK VOOR IEDEREEN

Even tot rust komen, of ga er samen lekker op uit in de mooie omgeving van Ommen. Het LukasHuis biedt bij uitstek plaats aan gezinnen waar één van de kinderen een mobiliteitsbeperking heeft.

Op de geheel drempelloze begane grond bevinden zich de woonkamer, open keuken, toilet, twee slaapkamers en een aangepaste badkamer. De slaapkamers op de begane grond bevinden zich tegenover de badkamer en hebben verduisterende gordijnen. De “cactuskamer” heeft een hoog-laag bed. De aangrenzende kamer is bij uitstek geschikt als “nachtwachtkamer”. In de badkamer kan zittend worden gedoucht en er is een verrijdbare douchebrancard te leen. Het vakantiehuis bevindt zich midden in het centrum van het dorp Ommen, met meerdere restaurants en terrassen, zwembaden en speeltuinen. Het Vechtdal kenmerkt zich door een groene omgeving, met veel water, bossen en prachtige fietsroutes. De natuur is ook goed toegankelijk voor mensen die rolstoelafhankelijk zijn. Op de site rolstoelroute.nl staan rolstoeltoegankelijke paden door het Vechtdal!

WOLDSE **WEELDE**

GENIETEN IN **WOLDSE WEELDE**

In het decor van drie nationale parken staan twee aangepaste vakantiehuizen. Ieder huis biedt plek voor vijf tot zes personen. De twee vakantiehuizen hebben één groot buitenterras voor combinatieverhuur dat door een privacyscherm eenvoudig is te splitsen.

De woningen zijn uitermate geschikt om gezinnen te ontvangen met een zorgintensief kind. De begane grond heeft twee slaapkamers. De ruime badkamer is voorzien van een douchebrancard. In beide huizen is een elektrisch hoog/laag bed aanwezig.

Daarnaast kun je genieten in een natuurlijke omgeving. Wandelen, fietsen, paardrijden en zwemmen, het kan allemaal in de buurt van Vledderveen (Drenthe).

Woldse Weelde

Vakantiehuizen RONALD McDONALD KINDERFONDS

‘Na haar onderzoek meteen in de vakantieflow.’

Voor Eva’s (9) jaarlijkse onderzoek in het Rett Expertisecentrum is het gezin gewend om op één dag vijf uur heen en weer te rijden. Voor het eerst combineren ouders Mireille en René het onderzoek met een adempauze in de Kindervallei, het nabijgelegen vakantiehuis van het Ronald McDonald Kinderfonds.

‘DAT MOET ANDERS KUNNEN’

“Het integraal spreekuur bij het Rett Expertisecentrum van het Maastricht UMC+ is efficiënt maar inspannend,” geeft Mireille aan. “Na zo’n intense dag vertrekken we altijd direct met onze eigen rolstoelbus en rijden we zo de spits in richting regio Utrecht. Eenmaal thuis kun je ons opvegen. Dat moest toch anders kunnen?”, vult René haar aan.

VAN RONALD McDONALD HUIS NAAR VAKANTIEHUIS

De eerste jaren na Eva’s geboorte kan het gezin tijdens een meerdaagse ziekenhuisopname terugvallen op het Ronald McDonald Huis in Maastricht. Vanuit die vertrouwde omgeving is het een kleine stap naar de Kindervallei, één van de aangepaste vakantiehuizen van het Ronald McDonald Kinderfonds. René: “Met de medewerkers van het vakantiehuis kwamen we op het idee om het onderzoek met een verblijf te combineren.” “Wat een verademing ”, verzucht Mireille. “Op ons gemak ontbijten en met genoeg energie het onderzoek in. En hoe heftig de dag ook is, binnen twintig minuten zijn we weer bij de Kindervallei. Pizza in de oven en meteen terug in de vakantieflow. Onze zoon Mees (12) voelt zich er ook helemaal thuis. Ik wissel de gezelligheid in de gezamenlijke ruimtes af met de rust en privacy van ons eigen appartement. René gaat hier soms een paar uurtjes werken. Hier vinden we allemaal wat we nodig hebben.”

TWINKELING

“We kennen inmiddels de vele grillen van Rett, maar laten dit onze levensvreugde niet overschaduwen. Daar hebben we te veel voor overwonnen. Het piekeren maakt plaats voor leven in het hier en nu. Onze tijd in de vakantiehuizen versterkt dat. Het is een feestje om er te zijn. Ook de lieve vrijwilligers bieden altijd een luisterend oor en niets is ze te veel,” besluit het echtpaar met een twinkeling in hun ogen.

In de andere twee vakantiehuizen van het Ronald McDonald Kinderfonds kunnen gezinnen een behandeling of onderzoek ook combineren met een weekend of (mid) week weg. In het extra betaalbare laagseizoen is het er bovendien vaak wat rustiger en de kans op een passend appartement groter.

Ronaldmcdonaldvakantie.nl/laagseizoen

PS Overweeg voor een korter verblijf of losse overnachting ook eens een gastenkamer voor 2 à 3 personen.

3 VAKANTIEHUIZEN, 3X ONBEPERKT GENIETEN!

ronaldmcdonaldvakantie.nl

IK GA OP REIS EN IK NEEM MEE

Hoe is het om in coronatijd een lange vliegreis te maken met een Rett-dochter? Petra de Bruin, moeder van Elisa, deelt haar belevenissen op Schiphol.

Paspoorten? Check. Reisschema? Check. Uitslagen PCR-test? Check. Luiers? Check. Doekjes? Check. Ja, we kunnen. We gaan het écht doen. Elisa en ik gaan naar het land van meren en vulkanen, daar waar Elisa is geboren, daar waar ik woonde en werkte. Saampjes even terug naar Nicaragua.

Ik staar uit het raam vanaf de achterbank van de auto van mijn ouders. Het platte landschap trekt aan ons voorbij. Elisa slaapt en ik loop in gedachte nog even de inhoud van onze bagage na. De achterbak is volgeladen met koffers, handbagage en de wandelwagen van Elisa. Schiphol staat al op de grote blauwe borden boven de snelweg, samen met het logootje van een vliegtuig.

Door de wereldwijde corona-maatregelen en de politieke situatie in Nicaragua, schoof ons plan om Nicaragua te bezoeken, steeds een beetje op. Inmiddels zijn er bijna twee jaren verstreken, waarin re-integreren, verschillende verhuizingen meemaken en goede zorg organiseren voor Elisa, de boventoon hebben gevoerd. Na al deze grote veranderingen, voelt het als een beloning om weer even te kunnen voelen, ruiken en proeven in ‘ons’ Nicaragua.

Elisa zit in haar wandelwagen en kijkt vol verwondering om zich heen als we ons door de lange gang van de parkeerplaats naar de incheck begeven. Mijn moeder duwt de wagen en ik het karretje volgeladen met onze bagage. Ondanks dat mijn ouders niet meevliegen, verwelkomt de Schiphol-medewerkster ons allemaal bij de incheckbalie. “Waar gaat de reis naartoe? Welke bagage kan ik inchecken?” De bekende vragen krijg ik voorgeschoteld, waar ik automatische antwoorden op geef. “Waar heb je hulp bij nodig? Ik kijk even of ik een handige plek voor jullie kan vinden in het vliegtuig. Kan je dochter lopen? Hier heb je de keycord* voor je dochter.” Nieuwe vragen, die ik nog niet eerder kreeg, waar ik even de tijd voor neem.

Ik besluit de hulp om bij de gate te komen, af te wijzen, aangezien ik al wat handigheid heb in het tegelijkertijd duwen van de wagen en het trekken van ons handbagagekoffertje. “Kan ik wel wat hulp krijgen in het vliegtuig?” In gedachte visualiseer ik hoe ik Elisa til en tegelijkertijd haar luiertas over mijn schouder heb hangen en dan ook nog het handbagagekoffertje achter me aan trek, door de smalle ruimte met aan weerszijde vliegtuigstoelen. De dame achter de balie stelt me gerust: “Natuurlijk kan dat.” De paspoorten berg ik weer op en ondertussen zoekt de dame naar een geschikte plek. “Hier kunnen jullie met z’n tweeën naast elkaar zitten en de derde stoel blijft vrij. Zo hebben jullie een beetje de ruimte.” Blij verrast kijk ik naar de stoelnummers op de tickets en ik bedank de vrouw achter de balie voor het meedenken.

Ingecheckt en wel en nog ruim de tijd voor we bij de gate moeten zijn, is het tijd voor een bakje koffie. Ik haal de mandarijntjes uit de tas en schenk wat appelsap in een bekertje voor Elisa. Ik geef Elisa haar lekkernijen en af en toe neem ik een slok van mijn cappuccino. Mijn vader, moeder, Elisa en ik genieten van elkaars gezelschap en van het moment. Over afscheid nemen, hebben we het nog niet, al speelt dat wel in al onze gedachten. “Jouw dochter heeft Rett syndroom.” Hoor ik ineens iemand zeggen in het Engels. Verbaasd en geraakt zet ik het bakje mandarijntjes op het tafeltje en kijk naast mij. Vriendelijke ogen kijken mij aan en het voelt alsof ze zo bij mij naar binnen kan kijken. Ik beaam haar opmerking en voel hoe mijn emoties zich vormen in tranen en hun weg vinden vanuit mijn ooghoeken zo over mijn wangen. Ze vervolgt: “Mijn dochter, die nu zestien zou zijn, had ook Rett syndroom.” Ze vertelt dat haar dochter een jaar geleden overleed, dat zij zo genoot van mensen om zich heen, dat ze net zo straalde als Elisa. Ze knielt voor Elisa neer en met lieve woorden bevestigd ze haar hoe bijzonder mooi ze is. Elisa straalt. Ze kijkt mij weer aan: “Blijf alsjeblieft reizen. Mijn dochter vond het geweldig om te reizen. Daar genoot ze zo van.” Die woorden neem ik mee op reis. Ik schrijf haar emailadres op en haar naam, Colleen English, afkomstig uit de VS en woont nu in Oostenrijk. Spanning glijdt uit mijn lijf in de vloer. Het is geweldig dat we op reis gaan en het komt goed. Alsof ik de woorden van Colleen nodig had om met een gerust hart te kunnen gaan.

Nog één knuffel, één kus. Door het poortje, richting de lift. Nog even achterom kijken, nog even de wandelwagen omdraaien. “Dag mam! Dag pap!” en namens Elisa, “Dag opa! Dag oma! Tot over zes weken!” De deur van de lift gaat dicht. We gaan echt.

Behendig duw ik de wandelwagen voor mij uit en trek ik het bagagekoffertje achter mij aan, richting de bagagecheck. Met wat extra hulp, kunnen we snel door naar de douane. De man in het hokje schuift even zijn stoel naar achteren om staand een blik te kunnen werpen op Elisa, die nog steeds wakker is en vol bewondering om zich heen kijkt vanuit de wandelwagen. Ik stop onze paspoorten weer in de tas en we vervolgen onze weg naar de gate. We sluiten netjes aan in de rij en wachten onze beurt af om het vliegtuig in de komen. Bij de ingang van het vliegtuig, haal ik Elisa uit de wagen. Terwijl ik een arm van Elisa tussen mijn benen houd, klap ik de wagen in. “Zal ik even helpen?”

** Minder validen krijgen op Schiphol een keycord mee, met zonnebloemen erop, zodat het duidelijk is voor het grondpersoneel dat deze personen mogelijk extra hulp nodig hebben.*

Een medepassagier ziet me klungelen met Elisa, tassen en de wagen. Ik overhandig het handbagagekoffertje en volg de man het vliegtuig in met Elisa op mijn arm en de luiertas over mijn schouder.

Ik kijk tevreden naar Elisa. We zitten, de bagage is opgeborgen en de reis kan beginnen. “Wij kunnen dit.” Elisa kijkt me aan met een grote glimlach. Ze zit in kleermakerszit, met haar pop op schoot. Dat er nog maar veel meer reizen mogen volgen.

Tekst: *Petra de Bruin*
Fotografie: *Roel de Bruin*

TIPS:

- *Boek je vliegticket bij een reisbureau. Zo kunnen zij de vliegmaatschappij al op de hoogte brengen van de hulp die noodzakelijk is in het vliegtuig en over de mogelijke extra bagage die meegaat.*
- *Om medische redenen is het vaak mogelijk extra bagage mee te nemen. Bijvoorbeeld een wandelwagen of rolstoel. Soms is het ook mogelijk een CloudCuddle als extra bagage mee te nemen.*
- *Voor het meenemen van medische apparatuur en medicatie heb je vaak een medische verklaring nodig van een arts. Regel dit bijtijds.*
- *Elk vliegveld heeft zijn eigen beleid als het gaat om hulp bieden aan gehandicapten. Check van de voren de websites van de vliegvelden, die je bezoekt tijdens je reis.*
- *Kan je kind niet goed zitten op een vliegtuigstoel? Neem dan een CARES Harnas mee* ***(www.kidstravelservice.nl/cares-harnas-beperking)***
- *Handige site met checklist voor je vliegreis:* ***www.mantelmama.nl/mantelmama-vakantiechecklist-voor-vakantie-met-gehandicapt-kind.***
- *Ontsnap. Jouw stress is o zo voelbaar voor je dochter.*

Geweldige WINACTIE!

EEN LANG WEEKEND BIJ De Egmonden

De Egmonden biedt een gratis verblijf aan! Drie nachten in een luxe 4-persoons- en rolstoelvriendelijk appartement!

De Egmonden ligt aan de duinrand van Egmond. Dit nieuwe en luxe complex, met 25 ruime en rolstoeltoegankelijke appartementen is modern ingericht en van alle gemakken voorzien.

Het 4-persoons appartement heeft een ruim ingerichte woonkamer met open keuken en een toegankelijk balkon. Er zijn twee slaapkamers met twee hoog-laag bedden en twee éénpersoonsbedden. Naast een aangepast toilet heeft de badkamer twee douches, waarvan één met een opklapbare douchestoel.

Toch even naar buiten? Maak een wandeling over de boulevard of door het prachtige duingebied. In het dorp zijn er mogelijkheden voor het huren van een rolstoelfiets of een strandstoel. De medewerkers van de Egmonden denken graag met u mee.

www.de-egmonden.nl

ZIE JE HET AL VOOR JE? HEBBEN WE JE WARM GEMAAKT VOOR EEN HEERLIJK WEEKEND UITWAAIEN AAN ZEE? GRIJP DAN NU JE KANS!

Mail voor 30 september 2022 naar info@rett.nl met als onderwerp de code PRETT22 en de naam van je kind.

- Dit weekend ter waarde van €600,- vindt plaats in het laagseizoen (nov 2022-mrt 2023)
- De winnaar schrijft over het verblijf een stukje met foto's voor ons magazine
- Actie alleen voor leden (ouders, verzorgers) van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging
- In deze winactie maken ook de redactieleden van dit magazine kans om te winnen

de EGMONDEN

Inge IN MEMORIAM

Lieve Inge

Geen woorden, wel prachtige ogen die alles zeggen
Wandelen met jou, je neus in de wind
Geluk is niet alleen de wind mee
Je was niet zoals iedereen, maar een bijzondere liefste zus
Gelukkig worden door, jouw mooie lach en verder niets
Jij raakte, daar was geen ontkomen aan
Door jou, wisten we waar het werkelijk om gaat
36 bijzondere jaren, samen met jou
Bijzonder mooi, bijzonder zwaar, bijzonder gelukkig

Dankjewel lieve Inge

Inge Smit

♥ 1985 ★ 2021

Jan en Adri
Linda en Jan
Arjan en Arinda
David

Robin IN MEMORIAM

Ik wil bij jou blijven, lief
Jouw hele lieve leven lang
Ik zal 't hele mijne van je houden
Je vasthouden zo lang jij kan
Maar loslaten in leven in liefde, mijn lief
En voor jou kiezen
Als jij wil

VERDRIETIG MAAR DANKBAAR NEMEN WIJ AFSCHEID
VAN ONZE DOCHTER EN ZUS

Robin Kortekaas

♥ 9 januari 2004 ★ 11 april 2022

Mariëlle & Robert
Julius
Olivier
Madelief

ADVANCED BIOMECHANICAL REHABILITATION THERAPY

Wij zoeken mogelijkheden om Nikki's zelfredzaamheid te vergroten en haar ontwikkeling te stimuleren. Daarom zijn we gestart met ABR Therapy.

Alex Brandt, de vader van Nikki is enthousiast over ABR Therapy. Dit staat voor Advanced Biomechanical Rehabilitation en wordt vanuit België aangeboden. ABR biedt de mogelijkheid om de juiste relatie te herstellen tussen het lichaam en de hersenen. Alex deelt zijn ervaringen met ABR en vertelt wat het Rett-dochter Nikki oplevert.

OVER NIKKI
Sinds 2019 weten wij dat Nikki Rett syndroom heeft, al luidt de officiële diagnose 'MeCP2-gerelateerde ontwikkelingsstoornis'. Nikki heeft een atypische variant, veroorzaakt door een C-terminale deletie in het MeCP2-gen. Dit komt voor bij ongeveer 10% van de meisjes met Rett syndroom, maar de mutatie van Nikki is niet eerder gevonden.

Nikki is 6 jaar met een ontwikkelingsleeftijd tussen 1 en 2 jaar. Nikki kan lopen (onstabiel), heeft beperkt handgebruik en zegt 100+ woorden. Ze kan aan ons duidelijk maken wat zij wil. Nikki is altijd vrolijk, soms ondeugend, maakt grapjes en gaat graag op ontdekking. Haar favoriete boek is 'Waar is Momo?'. Daarvan zijn wij zo ongeveer grootafnemer, want ze verslijt er veel van. Nikki heeft nog een zusje Zoë van 2,5 jaar en samen met moeder Kirsten wonen wij in Leiderdorp.

THERAPIEËN
Onze ervaring is dat de reguliere zorg zich meer richt op omgaan met beperkingen dan op het ontwikkelen en aanleren van vaardigheden. Terwijl wij juist zoeken naar mogelijkheden om Nikki's zelfredzaamheid te vergroten en haar ontwikkeling te stimuleren. Therapieën die hierbij aansluiten vonden wij via Google en (sociale) media. Zo kwamen we ook in contact met ABR Therapy Belgium.

ABR THERAPY
ABR Therapy werkt aan het (weer) opbouwen van een goed fundament, waardoor een kind betere voorwaarden krijgt voor houding en beweging. Daarbij richt het zich voornamelijk op het bindweefsel. Bindweefsel wordt door hen gezien als noodzakelijk fundament, dat alle onderdelen en deeltjes van het lijf bij elkaar houdt en verbindt. ABR veronderstelt dat motorische problemen te verklaren zijn, omdat de verbindende en ondersteunende rol van het bindweefsel sterk is afgenomen. Vanuit die gedachte proberen kinderen de ontbrekende stevigheid van het fundament met hoge spierspanning te compenseren.

Nikki Brandt

'Onze ervaring is dat de reguliere zorg zich meer richt op omgaan met beperkingen dan op het ontwikkelen en aanleren van vaardigheden.'

ABR biedt de mogelijkheid om de juiste relatie tussen de huid, spieren, lichaamsvet en beenderstelsel op te bouwen, zodat de hersenen meer informatie ontvangen van het lichaam zelf. Hierdoor is het mogelijk dat de hersenen andere opties krijgen om een functie te organiseren.

'Bij ABR Therapy worden specifieke prikkels op het lichaam van het kind toegediend, die vervolgens een reactie in het lijf oproepen.'

Bij ABR Therapy worden specifieke prikkels op het lichaam van het kind toegediend, die vervolgens een reactie in het lijf oproepen. De oefeningen die wij toepassen zijn gericht op meerdere delen van het lichaam; van haar mond en nek tot haar ellenboog en voet.

Hiervoor wordt onder andere gebruik gemaakt van wrapping. Hierbij wordt om haar middel verband aangebracht. Daaronder, ter hoogte van de solar plexus en onder haar ribben, stoppen we een soort halve eieren. De wrapping blijft zo'n 12-20 uur zitten en verbetert haar houding bij het lopen en zitten aanzienlijk.

We maken ook gebruik van een massage gun en een vibro-ball. Dit zijn hulpmiddelen die vibratietechnieken toepassen op specifieke gebieden van het lichaam. De gedachte achter ABR Therapy is dat het toepassen van deze vibratietechnieken de extra activering binnen de extracellulaire matrix, die extra stevigheid biedt aan bindweefsel en botweefsel, bevordert.

Nikki tijdens therapie

HOE WERKEN WIJ MET ABR?
Een jaar geleden is er, met behulp van vele foto's van het lichaam van Nikki, door ABR Therapy een speciaal programma met diverse oefeningen voor haar gemaakt. Deze hebben we tijdens een trainingssessie aangeleerd. Daarnaast staat alles op papier en hebben we in België opnames gemaakt zodat we thuis een handleiding hebben. Ook de PGB-zorgverleners en de behandelend therapeuten werken met dit programma. Een aantal van hen werkt in ons eigen multidisciplinair team.

Wekelijks krijgt Nikki Psychomotorische kindertherapie, massage speciaal voor kinderen met een stoornis in de prikkelverwerking en rijdt ze paard bij een speciale manege. Zo krijgt Nikki 8-10 uur ABR-therapie per week. Dat is momenteel het maximaal haalbare. Meestal valt Nikki in slaap bij de oefeningen, voor ons een teken dat het voor haar een moment van ontspanning is. Daarnaast gaat Nikki 4 dagen per week naar een dagbesteding voor kinderen met autisme en een ontwikkelingsachterstand.

Wat zijn de resultaten?

- Nikki heeft een vaste ontlasting in plaats van een slappe ontlasting
- Nikki is meer relaxed en timide en minder boos en gefrustreerd
- Nikki is alerter en heeft een minder afwezige blik
- Nikki heeft meer aandacht voor haar omgeving en communiceert beter
- Nikki haar lichaam krijgt betere vormen en haar houding en motoriek zijn aanzienlijk verbeterd

‘Zoals je ziet maakt Nikki echte stappen vooruit.’

Zoals je ziet maakt Nikki echte stappen vooruit. Als ouders merk je daar niet altijd direct iets van, omdat wij haar elke dag meemaken. Maar mensen die haar een tijd niet gezien hebben, valt het op dat ze zoveel beter loopt en meer contact maakt. Dat is winst voor haarzelf, zij voelt zich prettiger in haar lijf en haar hoofd. Dat geeft ons als gezin ook meer ontspanning, al is het best een intensieve manier om dat bereiken. Binnenkort vindt er een foto-evaluatie plaats in België. Dat is sneller dan normaal, omdat Nikki echt vorderingen maakt.
We zijn blij dat we een jaar geleden zijn gestart met ABR Therapy en zijn hoopvol voor de toekomst.

WIL JE MEER WETEN?
Ben je na het lezen van mijn verhaal enthousiast geworden? Ik vertel je graag over ABR en over onze ervaringen met het verkrijgen van een verwijzing en de financiering ervan. Omdat deze therapie buiten de reguliere zorg valt, heb ik veel moeite en strijd geleverd om dit te bereiken. Mogelijk helpt mijn expertise hierin jou verder.

*Je kunt mij een e-mail sturen via **info@syndroomvanrett.nl** of mij een bericht sturen via Facebook Messenger.*

SYNDROOMVANRETT.NL
Deze website heb ik gebouwd omdat ik op veel vragen de antwoorden daarop op Nederlandse websites niet kon vinden. Als je geïnteresseerd bent in de genetische achtergrond van Rett syndroom adviseer ik je eens een kijkje te nemen.

WAT ZEGT ONZE ONTWIKKELINGSTHERAPEUT OVER ABR THERAPY?
Jenneke van Dijk is als psychomotorisch kindercoach sinds de start met ABR Therapy betrokken bij Nikki. Jenneke werkt bij Nikki volgens de ABR-methode. Om inzicht te geven in de effectiviteit geeft zij een voorbeeld.

PINGUÏNLOOP
Nikki loopt moeizaam, doordat ze een spreidstand met haar tenen heeft en haar tenen naar binnen krult. Een verkorte (gespannen) achillespees zorgde ervoor dat een ontspannen houding van haar voeten nagenoeg onmogelijk was. Haar knieën stonden op slot. Voor meer steunvlak stonden haar voeten iets naar buiten gedraaid en ze maakte een enigszins roterende beweging vanuit haar heupen. Als psychomotorisch kindercoach noem ik dit ook wel de pinguïnloop.

Vanuit de visie van ABR Belgium hebben we veel oefeningen gedaan gericht op de voetzool en het kuitgebied. Er is meer ontspanning en flexibiliteit gekomen in Nikki’s voeten. Haar enkels zitten minder vast en haar voet kan wat kantelen naar links en rechts. Inmiddels maakt Nikki ook een buig/strek beweging met haar knieën. Ze raakt minder snel uit balans bij het lopen, zowel binnen als buiten en op wisselende ondergronden. Deze zelfstandigheid is cruciaal voor initiatief-name en eigen regie.

CONCLUSIE
ABR Therapy is een lichaamsgerichte therapie en door deze therapie te combineren met gerichte ontwikkelingsbegeleiding heeft dit een duidelijke meerwaarde. Een goed functionerend lichaam is een voorwaarde voor groei en ontwikkeling. Nikki is zich bewuster van haar lichaam en kan dit nu beter aansturen.

Jenneke van Dijk, van praktijk voor ontwikkelingsbegeleiding en kinder-coaching Zie-Dat.

DIT GEEFT MIJ **ENERGIE**

IN DEZE RUBRIEK GEVEN WE OUDERS HET WOORD OM OVER HUN PASSIE OF HOBBY TE VERTELLEN. HOE GEVEN ZIJ KLEUR AAN HUN EIGEN LEVEN, OP WELKE MANIER ONTSPRINGEN ZIJ EVEN AAN DE ZORGEN DIE RETT SYNDROOM MET ZICH MEEBRENGT. WAT GEEFT ZE ENERGIE?

“When life gives you lemons, make lemonade.”

Marjolein Weideman, moeder van Jealynn (14) met Rett syndroom, is dol op karaoke. “Lekker zingen en mijn eigen stem ontdekken, uitproberen, flaters slaan, pieken halen en groeien”

‘When life gives you lemons, make lemonade’. Deze spreuk kwam ik ooit tegen en is me altijd bijgebleven. Het is misschien wel dé lijfspreuk voor mij als Hoofd Management in een huishouden met een gehandicapt kind. Graag vertel ik je wat mij energie geeft, met andere woorden; hoe ik van zure citroenen een lekker drankje maak!

We hebben de luxe van de dagopvang dicht bij huis, dus zodra ik mijn dochter ‘s morgens heb weggebracht, rijd ik vaak door naar de sportschool. Zo zwaar als mijn hoofd voelt van stress en zorgen, zo licht voelt het als ik klaar ben. Een andere belangrijke energie- aanvoer is lekker zingen. Ongegeneerd, hard, zacht, hoog, laag. Mijn eigen stem ontdekken, uitproberen, flaters slaan, pieken halen en groeien. Ik vind het heerlijk! Als ik me ‘s middags of ‘s avonds moe voel, dan ga ik ‘even’ een half uurtje zingen. Op zolder, dat wel (het gezin wil niet altijd ongewild meeluisteren en ik wil ongeremd registers kunnen pakken). Ik verlies me in de tijd en voor ik het weet, sta ik na anderhalf uur weer beneden te stuiteren van energie en geluk.

Toen ik jong was, zong ik altijd. Op school met voorstellingen en de eindmusical was ik helemaal in mijn element. Thuis zong ik het liefst mee met Kylie Minogue en Whitney Houston. Met het ouder worden en door andere interesses, raakte het zingen een ondergeschoven kindje. Tot ik zo’n 2 jaar terug op zoek ging naar diezelfde vraag: ‘Waar haal ik mijn energie uit?’ Ik nam enkele zanglessen en zo werd het kleine vlammetje weer aangewakkerd.

Via de app ‘Smule’ vond ik een wereldwijde community van zingende mensen. Van jong tot oud, allemaal met een passie voor zingen! ‘Smule’ is eigenlijk een soort online karaokebar. Ik kan zelf een nummer kiezen, inclusief songtekst. Wat ik echt het aller gaafste vind, is dat ik kan aanhaken bij iemand al die een meerstemmig nummer heeft ingezongen. Door mijn stem op te nemen ontstaat er een volwaardig duet. Daarbij maakt het echt niet uit of iemand vals zingt of niet zo goed tonen kan vasthouden, het belangrijkste is dat we er plezier aan beleven.

‘Mens, wat ben je prachtig als je straalt! Iemand zin in limonade?’

pRettige uitstapjes

Struisvogelboerderij
Monnikenwerve Zeeland

Struisvogels alleen in Australië? Nee hoor, in Zeeland is een heuse struisvogelboerderij. Van kuikens tot de grote broedvogels, de broedmachine en de eieren, het leer en het vlees, alles is te zien en verkrijgbaar.
Na een rondleiding drink je wat in de tearoom en proef dan eens struisvogelcake, gebakken uit struisvogelei. Weet jij 'hoeveel kippeneieren er in een struisvogelei' gaan? Maar liefst 25! Natuurlijk kun je in het winkeltje allerlei struisvogelproducten kopen. Geopend van 15 maart tot 1 november.

Destruisvogel.nl

This is Holland

Ervaar in Amsterdam een spectaculaire 5D vlucht over vele must-sees van Nederland!
Vlieg als een vogel en bewonder vanuit de lucht de beroemde Amsterdamse grachtengordel, de Waddenzee, de Veluwe en meer. Waanzinnige special effects - zoals wind, nevel en geur - prikkelen alle zintuigen en hierdoor lijkt het alsof je écht door de wolken vliegt, dijken overstijgt en stormen trotseert. Een bezoek aan de attractie duurt ongeveer 1 uur en bestaat uit 4 onderdelen, met als hoogtepunt de 5D Flight Experience van 9 minuten.

THIS IS HOLLAND is toegankelijk voor personen in een rolstoel. Een randvoorwaarde om de vlucht te kunnen ervaren, is dat je zelfstandig of met hulp van je metgezel plaats kunt nemen in de stoelen van de Flight Experience. Elektrische rolstoelen met een maximale breedte van 90 cm zijn toegestaan in de experience. Mindervalide personen kunnen gebruik maken van de lift en zullen hierbij worden geassisteerd door een medewerker. Er is een mindervalidentoilet aanwezig.

thisisholland.com

Europa's grootste speeltuin Linnaeushof

Er is veel te zien, te doen en te beleven in speeltuin Linnaeushof (Heemstede). Meer dan 350 speeltoestellen en attracties staan voor je klaar. Een verkeerstuin, monorail, trampolines, pirateneiland, klimtoren, toffe glijbanen, waterfietsen, een treintje en nog veel meer. Ook mindervalide kinderen en rolstoelgebruikers kunnen in Europa's grootste speeltuin gezellig meespelen met al hun vriendjes en vriendinnetjes!

Linnaeushof.nl

Zeehondensafari

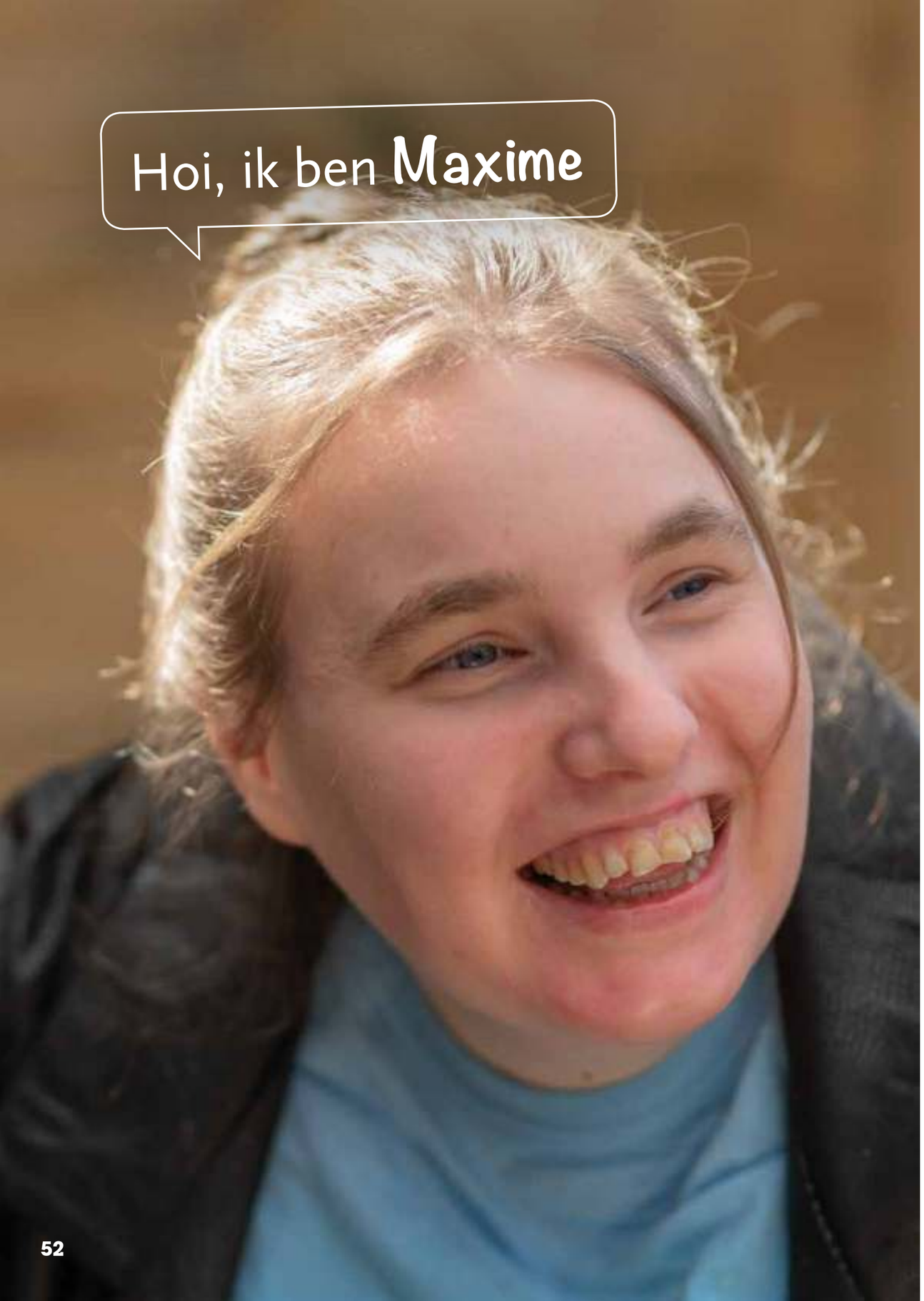
Neem in Zeeland de boot op zoek naar zeehonden. Op één van de zandbanken in de Oosterschelde is een grote groep zeehonden neergestreken waar je met laag tij heel dichtbij kunnen komen. Tijdens de speciale zeehondensafari van Frisia rondvaarten wordt uitgebreid de tijd genomen om in stilte van deze prachtige dieren te genieten. Een unieke kans! De zeehondensafari van ruim 2 uur begint in Sint-Annaland, Gorishoek (Scherpenisse) of in Zierikzee. Een natuurervaring met prachtig zicht op de langste brug van Nederland en een grote kans om ook bruinvissen (de Nederlandse dolfijn) te zien.

Frisiarondvaarten.nl

Effenaar 't Wasven

Wasven, een stukje puur natuur in Eindhoven, biedt o.a. mensen met een beperking een zinvolle kans. Samen met de Effenaar, een multicultureel poppodium in Eindhoven, organiseren zij muzikale zomermiddagen op deze bijzondere locatie onder de titel Effenaar 't Wasven. Zo kan je, onder het genot van een hapje en een drankje, zondag 4 september genieten van optredens van Puntjudith, Woody Sings en Anne Rune.

Meer info: **wasven.nl**



Ze is ons oogappeltje en weet ieders hart te stelen.

Maxime

Wij, Bram en Mirjam, zijn de ouders van Jeffrey en van Maxime. Zij wordt 32 jaar geleden in Harderwijk geboren. Maxime is opgegroeid tot een vrolijke en enthousiaste dame. Ze weet precies wat ze wil en ze krijgt het vaak voor elkaar dat mensen om haar heen iets voor haar gaan doen.

Maxime is een hele tevreden baby. Met negen maanden staat ze al aan de tafel en met twaalf maanden loopt ze los op een Limburgse camping. Ondeugend dat ze is, haalt ze alle kasten leeg. Dit leert ze helaas nooit af. Ze brabbelt en speelt graag met haar broer Jeffrey in de box.

> Op tweejarige leeftijd verandert van de een op andere dag haar karakter.

Op tweejarige leeftijd verandert van de een op andere dag haar karakter. Het praten stopt en uit frustratie bijt ze mensen. Vooral haar oudere broer Jeffrey moet het ontgelden, omdat hij veel met haar speelt. Doordat zij stopt met praten, merken wij dat er iets niet klopt met haar ontwikkeling. Daar start onze zoektocht, maar volgens de artsen zijn wij overbezorgde ouders en komt het later wel goed. In 1999 komen wij toevallig in contact met een psycholoog in Ermelo, die gelijk ziet wat er aan de hand is. Hij stuurt ons door naar dr. Smeets, de Rett specialist, die een chromosoomonderzoek start. Daaruit blijkt in 2001 dat Maxime het Rett Syndroom heeft. Na deze diagnose, kijken we wat er mogelijk is om haar leventje toch zo normaal mogelijk te laten verlopen. Gelukkig heeft Maxime weinig last van huilbuien, dus nemen haar overal mee naartoe. Slapen in een klein tentje of in een caravan, ze vindt het allemaal prachtig.

In 2015 krijgt Maxime voor het eerst epilepsie met heel veel aanvallen. Ze ligt een aantal dagen in het ziekenhuis en houdt hier gelukkig niets aan over. Volgens dr. Smeets is het waarschijnlijk een eenmalige ontlading van emoties die ze niet kan uiten door haar communicatieve belemmering.

Dolfijnen zijn haar grootste passie. Dan is het best fijn als je in Harderwijk woont. Wij zijn door Maxime daarom ook makkelijk te verleiden tot een bezoek aan het Dolfinarium. Maxime heeft zelfs twee keer dolfijnentherapie gehad. Een keer via Stichting Sam in het Dolfinarium en een keer in Turkije, waar ze ook echt met dolfijnen mocht zwemmen. Dat vond ze in het begin een beetje eng, maar na een poosje toch wel erg leuk.

Onze dochter gaat graag paardrijden, momenteel rijdt ze samen met de vrijwilligers Henriette en Richard. Ze rijdt al paard vanaf haar zesde en volgens de artsen hebben wij hier goed aangedaan. Door het paardrijden heeft ze bijna geen last van scoliose. Maxime zwemt ook graag en dat kan ze gewoon zonder bandjes. Stoer he??

Maxime is erg sportief en twee keer per week doet ze cardio en krachttraining. Op maandag met mama en op vrijdag met papa. Ook loopt zij een kilometer op de AlterG loopband: de AlterG vermindert de zwaartekracht of wel het lichaamsgewicht. Deze loopband vormt een luchtdichte omgeving om het lichaam, zodat het lichaam als het ware omhoog wordt gelift. Door deze heffing wordt het lichaamsgewicht verminderd met maximaal 80%. Hiermee hopen wij Maxime zo lang mogelijk uit de rolstoel te houden. Momenteel loopt ze bijna altijd achter een rollator, terwijl we voorheen vaak de rolstoel gebruikten.

> Maxime is erg sportief en twee keer per week doet ze cardio en krachttraining.

Vanaf 2012 woont Maxime met veel plezier op Woongroep Anne Franklaan in Harderwijk. Ze maak niet zoveel contact met haar medebewoners en is vaak bang voor bewoners die te dichtbij komen. Ze weet goed duidelijk te maken wat ze wil en vraagt veel aandacht van de begeleiders. Dan is het genieten als ze die ook krijgt. Overdag heeft ze dagbesteding op de Schuilplaats en ook hier heeft ze het naar haar zin.

Met een vrijwilligster gaat Maxime wekelijks volksdansen en die komt ook een avond op de groep om samen met Maxime te tutten. Soms worden haar nageltjes gelakt of krijgt ze make-up op, echt even relaxen. Om de acht weken brengt Maxime een bezoek aan de schoonheidsspecialiste. Daar geniet ze enorm van en als ze ook nog naar de kapster mag, dan is haar week helemaal goed.

> De laatste tijd is zij regelmatig gefrustreerd.

De laatste tijd is zij regelmatig gefrustreerd. Omdat ze dingen wil vertellen, maar niemand haar echt begrijpt, zijn we samen met haar persoonlijke begeleidster en de logopediste op zoek naar een geschikte spraakcomputer. Maxime is ons oogappeltje. Ze weet altijd wel weer een hartje te stelen van de mensen om haar heen en haar eeuwige glimlach maakt je altijd weer vrolijk.

Bram en Mirjam Rodenburg

OEKRAÏNE

De oorlog in Oekraïne raakt maar liefst 90 Rett-gezinnen. Wat een verschrikking, om dagelijks in angst te leven, samen met een kind dat zoveel extra zorg nodig heeft. Medicijnen en luiers raken op, er is geen hygiëne, geen eten, geen veiligheid. Te moeten schuilen in de kelder, slapen in een metrostation, op de vlucht zijn uit hun huis, stad en zelfs hun land.

SUPPORT FOR UKRAINE

In buurland Polen is er direct een supportgroep opgezet. Pavel, voorzitter van de Poolse Rett vereniging is hierin de stuwende kracht. In samenwerking met het Europese Rett Vereniging is er een golf van hulp op gang gekomen via een internationale Facebookpagina. Een aantal gezinnen heeft Oekraïne kunnen verlaten en zijn opgevangen in o.a. Italië, Duitsland, Polen, Finland en België. Er is contact met de gezinnen die nog in Oekraïne zijn. Via koeriersdiensten wordt geprobeerd medicatie en andere spullen te brengen naar hen die zijn achtergebleven.

"Ze is onze reddende engel"

> 'Een aantal Rett ouders doen meer, de échte helden.'

De familie Wolfert uit Zeeland verzamelde veel materialen, zoals medicijnen, kleding, sanitaire producten, luiers, een tillift, buggy en speelgoed, bij elkaar gebracht door Rett-gezinnen uit het hele land. Moeder Alina komt uit Polen. Samen met Rett-dochter Agnieszka heeft zij alles gesorteerd en de inhoud vertaald naar het Pools. Vader Jan is al twee keer met een Rode Kruis bus vol spullen naar Warschau gereden. Jan zegt hierover "het waren lange, zware ritten, maar het geeft me een goed gevoel dat ik dit heb kunnen doen."

Caroline Lietaer uit België vangt twee gevluchte Rett-gezinnen uit Oekraïne op in haar Air B&B. De Rett-meisjes Karolina (16) en Olesia (11) en hun moeders Elena en Katherina, verblijven sinds maart 2022 bij Caroline, de mama van Rett-meisje Aline (21). Na de afschuwelijke tijd in Kiev, waar ineens een oorlog, bombardementen en angst overheersten, lukte het deze gezinnen, met hulp van de Europese Rett vereniging, te vluchten. Twee dappere moeders die samen met hun meervoudig beperkte dochters hun huis en stad hebben verlaten, en na een lange en bange tocht warm ontvangen zijn in België. Caroline vindt het vanzelfsprekend dat zij onderdak biedt aan deze gezinnen.

pRetty 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

Blije energie

Ben je een beetje prikkelbaar? Zet dan deze zingende en dansende cactus aan. 120 liedjes en verschillende dansjes. Hoogte 32 cm.
(€20,95 bij **Bol.com**)

Mooi hoor!

Anne Marye van 'Mooi hoor', bedrukt autogordelbeschermhoezen met teksten zoals "ik spreek niet" of "ik heb autisme". Voor hulpdiensten is het duidelijk dat kinderen een beperking hebben en dus om een andere benadering vragen. Bespreek je wensen met Anne Marye. Ze is bereikbaar via het FB-account; Mooi hoor.

Een slimme meid

...is op de zomer voorbereidt... met de **Ineses parapluhouder**. Uhhh, een paraplu in de zon? Niets is wat het lijkt, want deze parapluhouder is officieel bestemd voor een driewiel golftrolley. Maar blijkt ook op een aantal rolstoelen te passen.
De houder kan worden gemonteerd op buizen van 20 mm tot 26 mm. De houder waarin de paraplu kan, is voorzien van een spanschroef, waarmee de diameter wordt aangepast tot max cm. Zo passen er paraplus, en vast ook parasols van verschillende merken in de houder.
www.decathlon.nl/p/parapluhouder-voor-driewiel-golftrolley

Woelen door de waterparels

Met Water Beads heb je super sensorisch materiaal in handen. Deze gekleurde parels veranderen met een beetje water in heerlijke glibberige gelparels. Je kunt er doorheen woelen met de handen, ze stuiteren een beetje, ze zijn glad en moeilijk te pakken. De water beads zijn 100% huidvriendelijk, glutenvrij, geurneutraal, kleurvast en herbruikbaar.
(€7,99 **Toysandtools.nl**)

Tovertegels

Door over deze tegels te lopen, dansen of springen, beweegt de gel en verandert het patroon. Een sensorische beleving waarbij het lijkt of je kunt toveren. De tegels zijn zelfs bestand tegen de wielen van de rolstoel, hufterproof noemen we dat. Set van 4 sensorische vloeistof vloertegels (30x30cm)
(€104,99 bij **Toysandtools.nl**)

De kracht van aanraking

Met de ZorgBij kun je jezelf of een ander masseren. Zonder speciale opleiding en zonder olie gebruik je de ZorgBij over de kleding heen. Dat is handig, want dan kan iedereen het overal gebruiken, thuis door een PGB-er, maar ook op het (Kinder)Dagcentrum door de begeleider. De ZorgBij geeft warmte, zachtheid, geborgenheid, liefde en aandacht. Door de aanrakingen gaat de energie stromen. Dat klinkt als heerlijke verwenmomentjes voor onze Rett-kids.
(€ 30,- **www.elisacare.nl/de-zorgbij**)

Slapen, doen we niet allemaal

RETT IN DE NACHT

DAT KLINKT ALS DE NIEUWE THRILLER VAN NICCI FRENCH, MAAR NIETS IS MINDER WAAR!

Nou spannend is het eigenlijk wel, maar daarmee houdt het vergelijk dan ook op. De spanning zit hem in de onmacht die we voelen als we weer eens een nacht wakker liggen en met ons Rett-meisje Linde in de weer zijn. Ook de spanning van het vooraf niet weten wat voor een nacht het zal worden. De ene keer slaapt ze door en is er niets aan de hand, de andere nacht is ze uren achtereen wakker met veel onrust, verdriet, boosheid of onstuitbare lachbuien..... er is werkelijk geen pijl op te trekken.

Het begint al met het überhaupt in slaap vallen. Rett-meiden hebben vaak problemen met de aanmaak van melatonine die dat moet reguleren. Melatonine tabletjes kunnen helpen om het inslapen te stimuleren, maar pas op, want het lichaam moet melatonine ook weer afbreken, en dat werkt vaak niet optimaal. Een lusteloos en vermoeid meisje de volgende dag is het averechtse resultaat.

En dan heb je het wakker worden en de onrust gedurende de nacht. Aan ons de taak om uit te vinden wat de oorzaak zou kunnen zijn. In eerste instantie gaan wij het rijtje met the “usual suspects” af, oftewel: heeft ze dorst? honger? ontlasting? wellicht pijn in haar buik of hoofd?.....of had ze misschien een enge droom? Daarom hebben we elke avond een bakje met stukjes appel, een beker drinken en (kinder)paracetamol klaarliggen. Eten maakt Linde rustig, vandaar dat we de appels in Linde haar bed leggen en terwijl wij dan weer terug ons bed in duiken, eet zij ze lekker op, totdat ze doodmoe weer gaat liggen.

Om Linde uit de onrust te krijgen, werken bij ons sinds jaar en dag de dvd’s met de bekende filmpjes van bijvoorbeeld Piet Piraat, K3, Kabouter Plop en Bumba.....ofwel het hele Studio 100 assortiment! Jarenlang wisselden we stapels dvd’s door, maar inmiddels zijn we overgestapt op een tablet met veel meer gebruiksgemak en oneindige content vanaf het web! Iets wat zeker niet werkt, is boos worden! Ondanks het gevoel van uitputting, frustratie en machteloosheid is het boos reageren en luidkeels vermanen dat ze nou eindelijk weer moet gaan slapen nooit de oplossing. Wellicht voelt het even kort als opluchting van onze eigen onmacht, maar daarvan worden onze gevoelige Rett-meiden alleen maar onrustiger, verdrietiger en bozer! Niet doen dus! Blijf rustig, praat tegen ze en probeer jouw rust naar hen over te brengen.

Niet altijd makkelijk, maar zeer doeltreffend! Want het geluk als ze uiteindelijk in je armen weer in slaap valt of rustig en tevreden naar je glimlacht, is goud waard. Geduld en liefde zijn de sterkste wapens tegen RETT in de nacht!

Richard (vader van Linde)

stom

DE REDACTIE **JUDITH, MARTINE, ANOUK, PAULA, YOLANDA, AKKIE EN PETRA**

Rett syndroom

Wandelen op een dag dat de containers buiten staan

SLABBEN KOPEN VOOR JE TIENER

Als je met de rolstoel niet over de drempel of stoeprand komt omdat de anti-kiep wieltjes blijven steken

Lekkende drinkbekers

Een paar keer per week met een vuilniszak vol luiers sjouwen naar de grote container voor incontinentiemateriaal

MENSEN DIE MAAR BLIJVEN KIJKEN...

Geen goede verschoonplekken in restaurants

EEN HUIS VOL MET HULPMIDDELEN

Altijd koude voeten

Een paraplu als cadeau krijgen, terwijl er geen handfunctie is

Goedkoop en adequaat

Volg het Rett Syndroom...

Kijk op www.facebook.com/RettSyndroomNL voor 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**.*

rettsyndroomnl @Rettsyndroom Nederlandse Rett Syndroom Vereniging

Bekijk op ons YouTube 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. Wil je 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 een aantal jongens met Rett syndroom.

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

Rett Digitaal

Wij willen ons mooie Rett magazine graag breder verspreiden.

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

Het Rett magazine vind je ook online op www.rett.nl/voor-ouders/rett-magazine

Word Donateur

Als donateur steun je onderzoek naar het Rett syndroom.

Doneer eenmalig op rekeningnummer NL02 INGB 0004566841 t.n.v. Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

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

Colofon

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

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

Redactie Rett magazine
Yolanda van Boven, Paula van der Laan, Martine van Ewijk, Anouk de Vos Judith van den Berg-Groenen, Petra de Bruin en Akkie van der Heide-Stoffers

Fotograaf
Perro de Jong

Opmaak en drukwerk
Basisidee

HET DELEN VAN VERDRIET EN GELUK, DAT IS LOTGENOTENCONTACT

Van het bestuur

Een onverwacht telefoontje in april van onze voorzitter Mariëlle met een verdrietige boodschap over haar dochter Robin. Dat laat ons stil staan en stil zijn...

Voor Mariëlle en Robert en hun gezin blijft het stil. Zij zoeken naar een nieuwe invulling van hun gezinsleven, in herinnering aan hun dochter en zus met Rett syndroom. Zo'n bericht raakt aan je eigen situatie. Dat raakt aan de angst om je eigen kind of broer of zus met Rett syndroom te verliezen.

Mariëlle wil voorzitter van onze vereniging blijven tot we een nieuwe voorzitter hebben gevonden. Wij vinden het bijzonder en fijn dat ze, ook in de toekomst, actief wil blijven op wetenschappelijk gebied. Haar kennis, ervaring en de contacten bij het Rett Expertisecentrum Maastricht en internationaal zijn enorm waardevol voor de vereniging.

Op onze Rett familiedag beleefden Rett kinderen (2-40 jaar) samen met hun families een ontspannen verwendag. Ouders, broers, zussen en grootouders ervaren dat ze er niet alleen voor staan. Zo geven we vorm aan lotgenotencontact en delen we onze ervaringen.

Die verbinding ervaarden we ook tijdens de online themabijeenkomst 'En ik dan?'. In een kleine groep ging het over gevoelens en emoties die spelen bij ouders, onder leiding van een geestelijk begeleider van het Netwerk Integrale Kindzorg (NIK). Mogelijk komt er een vervolg op deze bijeenkomst.

Samen met de Netwerken Rett Syndroom & Logopedie & Fysiotherapie & Onderwijs kijken we goed naar wat zij kunnen betekenen voor ouders en professionals.

Mede dankzij donaties kunnen we deze activiteiten vormgeven. We zijn blij met het internationale nieuws over gentherapie en onderzoek naar Rett syndroom. Onderzoek dat wij steunen. Lees erover in dit magazine of via **www.rett.nl.**

Alja van Maanen - secretaris,
Namens het bestuur, dat onlangs versterkt is met een nieuw bestuurslid, Dianne Willems.

Mijn naam is Dianne Willems, ik woon in Venray samen met Bram Stiel en onze dochters Vera (12) en Evy (9). En niet te vergeten onze hond Mellow, cavia's Pluk en Pluim en vogel Karel.

Ik ben 20 uur per week werkzaam op het gebied van HR en kwaliteit en daarnaast vind ik het heerlijk om te sporten, op vakantie te gaan, uit eten te gaan en met mijn vriendinnen een borrel te drinken. Onze Evy heeft het Rett syndroom en om die reden ben ik betrokken bij de vereniging. De afgelopen tijd heb ik al mee kunnen luisteren, kijken en lezen over wat er allemaal gebeurt binnen het bestuur en de vereniging. Ik heb zin gekregen om aan de slag te gaan en binnen mijn rol zou ik graag de meerwaarde van de vereniging voor de ouders nog meer kenbaar willen maken. Bijvoorbeeld door meer (praktische) informatie te delen als het gaat om hulpmiddelen, wet- en regelgeving etc. Maar ook een warm en betrokken welkom voor nieuwe ouders.

*Mocht je zelf input hebben op dit gebied, neem zeker contact op via **dianne.willems@rett.nl**.*

HIER GAAT MIJN KIND VAN *stralen*

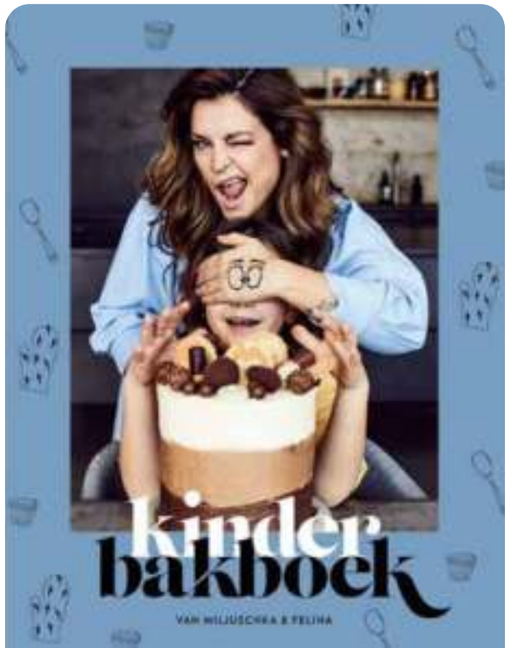
Ben jij op zoek naar een activiteit waar je kind van kan genieten? Dat kan best lastig zijn. In deze rubriek delen we de geluksmomentjes van onze kids. Waar gaat jouw kind van stralen?

Tessa (14) is dol op slagroom maken. Ze houdt de mixer samen met mama Akkie vast. Hoe harder die draait, hoe meer lol ze heeft. En natuurlijk proeft Tessa even of de slagroom goed smaakt.

Bakken is één van Tessa's favoriete bezigheden. Als we op een regenachtige dag een bak-boek van de plank halen, begint ze al te stralen. Ze heeft haar eigen kinderbakboek van Miljuscha&Feline, daar staan ontzettend leuke recepten in. Geregeld kiezen we er een uit, soms een nieuwe, soms eentje waarvan we weten dat succes verzekerd is.

Tijdens het bakken komen er zoveel dingen samen. De gezelligheid van met elkaar bezig zijn. Alle zintuigen die worden geactiveerd. We laten haar alles voelen en ruiken en Tessa houdt het ondertussen aandachtig in de gaten. Het leukst is natuurlijk het (samen) vasthouden van de mixer, vooral als die op standje hard staat. Ook al eet Tessa zelf niet meer, als ze in goeden doen is, mag ze ook wat proeven. Ze is dol op slagroom en dat horen we aan de genietende geluidjes die ze erbij maakt.

Het eindresultaat wordt altijd goed bekeken en als het baksel wordt goedgekeurd, is ze helemaal blij. We eten natuurlijk niet altijd alles zelf op. Soms neemt Tessa wat mee naar het Kinderdagcentrum en kan ze daar uitdelen. Onze Kniepertjes vallen altijd enorm in de smaak. Zowel Tessa als ikzelf vinden bakken een superleuke activiteit. Ik geniet enorm van Tessa en van een ontspannen samenzijn. Vooral omdat Tessa vaak ziek is en we het dan moeilijk hebben. Tessa straalt, haar zintuigen worden gestimuleerd en geprikkeld en we zijn lekker actief met elkaar bezig. En uiteindelijk blijft er ook nog iets lekkers over!



Felina & Miljuschka delen graag het plezier van bakken. Daarom hebben ze speciaal voor jou hun 25 lekkerste recepten verzameld. Recepten die ze al vaak hebben gemaakt en blijven maken, omdat ze zó lekker zijn. De gehele opbrengst gaat naar EpilepsieNL.

Lauren ONZE **ZUS**

Deze zomer is het feest, want Hannah, Sophie en Lauren worden dan alle drie zeven jaar. Zij zijn een drieling en wonen samen met mama Saskia in het noorden van het land, in Winschoten. Hannah en Sophie hebben een mooi gesprek met hun moeder. Over hun zusje Lauren, die Rett syndroom heeft en over hoe het is om drieling te zijn.

Als drieling ben je nooit alleen en is het altijd gezellig. Wij geven Lauren altijd knuffels en kusjes. Dat vindt ze heel leuk, net als giechelen en grapjes met ons maken. Lauren heeft nu een speciale computer die ze met haar ogen stuurt. Daarmee kan ze zelf dobbelstenen gooien en nu kunnen we met elkaar een spelletje Ganzenbord doen.

Drieling zijn is niet altijd leuk, want soms hebben we een beetje ruzie. Wat we ook niet leuk vinden, is dat Lauren het Rett syndroom heeft. Ze kan niet echt goed met ons spelen en ook niet zeggen wat ze wil. Ze kan niet zelf uit haar bed komen en dan gaat ze huilen. Daar worden wij dan wakker van, want we slapen samen op één kamer.

Buiten spelen we vaak met ons drieën op de trampoline. Lauren kan wel heel goed aan de hand lopen en soms zit ze in een speciale kinderwagen. Of in de bakfiets, dan kijkt ze altijd of wij wel in de buurt blijven. Wij hebben nu zelf een grote fiets. Lauren wordt met alles geholpen omdat ze niet zoveel kan. Daarom zijn opa en oma veel bij ons thuis. Dat vinden wij wel gezellig want ze doen ook met ons altijd leuke dingen. Jannie is PGB-ster en helpt Lauren en ons als mama naar haar werk gaat. Lauren gaat naar een soort expertisecentrum en heeft nooit bij ons op school gezeten. Dat vinden we natuurlijk niet gezellig! Gelukkig kunnen we wel bij elkaar op school kijken als er iets leuks te doen is. Na de zomervakantie gaan wij alweer naar groep vier!

Het liefst willen we dat Lauren alles kan wat wij ook kunnen en ze geen Rett meer heeft.

Maar eerst hebben we vakantie. Dit jaar zijn we naar Denemarken geweest. Mama vond dat best een beetje spannend, maar gelukkig ging het met Lauren allemaal goed en was het echt leuk. We zijn ook naar Legoland geweest! Op Ameland hebben we een caravan staan, dus daar gaan we graag naar toe. We vinden het daar allemaal leuk, lekker spelen op het strand, we fietsen veel en gaan langs alle speeltuinen op het eiland.

Het Rett syndroom is een ernstige ontwikkelingsstoornis door een genetische afwijking

Rett syndroom komt voor in verschillende gradaties. Kinderen verliezen geheel of gedeeltelijk hun spraak-, hand- en loopfunctie. Daarnaast wordt hun leven vaak beheerst door epilepsie, scoliose en ademhalingsstoornissen.

Hoi, ik ben Evi

Ik ken bijna alle Disneyfilms,
die ik overal bekijk op mijn roze iPad.

Als mijn vader de stemmen uit die films nadoet, moet ik altijd hard lachen.

Door Rett syndroom
heb ik al twee scoliose operaties gehad.
Ik ben bang dat er zelfs een derde ingreep nodig is.

GEEF EVI 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