

pRettpraat 50

JULI 2015



Even voorstellen..

**SCOLIOSE EN
OSTEOPOROSE**
INGRIJPENDE
OPERATIES EN
ZWAKKE BOTTEN

**MONICA
COENRAADS**
OP WEG NAAR
GENEZING RETT
SYNDROOM

BZZZONDER
EEN KINDER-
CENTRUM VOOR
ALLE KINDEREN

**HET 4E EUROPESE
RETT CONGRES**
BINNENKORT
IN ROME

De mooiste vakanties beleef je samen!



In de ruime, luxe en aangepaste appartementen van de Ronald McDonald Vakantiehuisen zijn alle voorzieningen aanwezig voor een vakantie met het hele gezin. En dat ook nog op de mooiste vakantieplekken van Nederland. Dankzij sponsors en donateurs betaalt u per vier- tot zespersoons appartement slechts € 35 (laagseizoen) of € 50 (schoolvakanties) per nacht. Boek nu uw vakantie of weekendje weg in Friesland, Zuid-Limburg of op de Veluwe via www.ronaldmcdonaldvakantie.nl.

www.ronaldmcdonaldvakantie.nl *Onbeperkt samen genieten!*

INHOUD

- 04 Even voorstellen: Feline
- 05 Voorwoord
- 06 50* pRettpraat
- 08 Evi van der Landen
- 09 Anja Versteeg-Peters
- 10 Even voorstellen: Maria Oeben
- 12 Boomplant
- 14 Monica Coenraads
- 19 Sponsoracties
- 20 In memoriam Charissa
- 21 Column Aagtje
- 22 Dossier Scoliose en Osteoporose
- 30 Voorstellen: Lodewijk van Rhijn
- 31 Erkenning Rett syndroom Expertise Centrum Maastricht
- 32 Column Mirjam
- 33 Europese Rett Congres Rome
- 34 Dossier Therapie (Osteopathie)
- 36 Bzzzonder
- 38 Dossier napraten voeding
- 39 Weetjes
- 40 Sponsoracties + cartoon
- 42 Rett in het nieuws
- 43 Dossier Communicatie (Esmee leespraat)
- 44 Blog Xanthe
- 45 Smaakmakers
- 46 Koffie-ochtend
- 47 Mijn zus
- 48 NRSV Rett symposium





Even voorstellen..

Mijn nare voor gevoel heeft de hele zwangerschap geduurd. Toen ze eenmaal geboren werd, kwam er een

prachtig mensje ter wereld met twee klompvoetjes! Mijn zorgen werden wat opzij geschoven. Een klompvoet had ik ook gehad, daar is niks levensbedreigend aan. Een periode van gipsen begon.

Feline was een lieve baby, eigenlijk te lief, je hoorde haar nooit! Ze kwam niet voor eten, ze huilde nooit, eigenlijk sliep ze 24/7. Toen de kraamweken voorbij waren begon het geknaag in mijn hoofd weer terug te komen. Ze was vaak afwezig, hoestte en spuugde heel veel en had geregeld hoge koorts. Ze trilde met haar ogen en had steeds vaker een soort van wegrakingen. De maanden daarop ontwikkelde Feline zich wel, maar heel langzaam.

Toen ze een maand of vier was, zei ik tegen vriendinnen, dat ik dacht dat Feline iets ernstigs onder de leden had. Ze waren verbaasd. Maar ik was er 100% zeker van. Ik heb dit verschillende malen bij het consultatiebureau aangegeven, maar er werd geen gehoor aan gegeven. Toen Feline 7 maanden was heb ik een afspraak gemaakt met een kinderarts. Hij was zeer verbaasd dat ik kwam en vroeg zich af hoe ik een afspraak voor elkaar had gekregen! Ik zei dat ik gewoon wilde dat er een arts naar mijn kind keek en meedacht! Hij was achteraf blij dat ik was gekomen. Eindelijk kreeg ik de bevestiging waar ik ook zo bang voor was, de arts zag ook dat er iets niet klopte, de vraag was, wat...? We werden doorverwezen naar het Kinderspieren centrum van het AMC. Daar werd ze uitvoerig onderzocht op

van alles en nog wat!

Maar..., ik weet het nog goed, op 29 maart 2013 (1ste Paasdag), Feline was 14 maanden, kwam ons leven met haar in een stroomversnelling. Ze had haar eerste epilepsieaanval, de een na de ander volgde en als snel lag ze in het ziekenhuis, waar met medicatie de aanvallen werden onderbroken. Op mijn verzoek is ze toen overgeplaatst naar het AMC. Eenmaal daar bleek ze al snel een longontsteking te ontwikkelen. Ze is toen heel ziek geworden. Uiteindelijk heeft ze daar iets meer dan een maand gelegen. Daarna lag ze gemiddeld elke maand 1 a 2 weken in het ziekenhuis, dat heeft zo maanden geduurd.

Op 8 juli 2013, Feline was 17 maanden, wisten we eindelijk wat er aan de hand was. Feline had het Rett syndroom, een ernstige variant (volgens de arts). Ik was niet verbaasd, wel heel verdrietig, maar eigenlijk was ik ook heel blij dat dit alles ook een naam had. Nu konden we informatie vinden over hoe nu verder en zagen daardoor weer een beetje toekomst.

Achteraf was er bij Feline ook een duidelijke regressie. Maar toen we er middenin zaten, zagen we dat niet zo, omdat ze vooral veel ziek was en het daar aan verweten. Een van de dingen die ons vooral opviel, was het verlies van haar handfunctie en het stoppen met woordjes zeggen.

We hebben het afgelopen anderhalf jaar heel wat klappen gehad. Eerst bleek dat ze een hoge CO2 opstapeling had, na onderzoek in Maastricht, vanwege een verstoorde ademhaling. Hiervoor ligt ze sinds vorig jaar september 's nachts aan een soort van CPAP (Optiflow). En recent is onze grootste angst bijna waarheid geworden. Feline was afgelopen ziekenhuisopname heel ziek (longontsteking), met zwaar

zuurstof te kort en een gigantische hoeveelheid slijm. Tot voor kort hadden de artsen en ik altijd het vertrouwen dat Feline toch in staat was zelf alles redelijk op te hoesten en er niet in zou stikken. Nou dat hadden we mooi mis! Feline is



afgelopen opname gestikt in haar slijm en een hartstilstand volgde! Godzijdank lag de IC om de hoek! Anders was ons mooie meisje er niet meer geweest.

Maar goed, genoeg drama en lichamelijke ongemakken. Feline is en blijft een supermooi meisje! Als zij lacht, lacht iedereen om haar heen. Zelfs de grootste knorrepot zou niet tegen haar schaterlach op kunnen! De veerkracht die zij elke dag weer bezit om een nieuwe dag onbevangen in te gaan, is werkelijk fantastisch! Dat maakt dat we heel veel lol hebben én dat maakt het ook dragelijk. De grootste lol hebben we in het ziekenhuis, waarna we na een lachbui ook weer in een huilbui kunnen belanden. Maar dat is goed! Inmiddels hebben we een fantastisch team aan zorgverleners (artsen, WMO-consulent, pedagogisch medewerker, Emma thuisteam, fysiotherapeut, etc.) om ons heen verzameld.

Eigenlijk is Feline verder een heel normaal meisje, ze houdt van de Teletubbies, lekker zoetigheid eten, van spetteren in het water en vindt ze haar grote broer en zus helemaal geweldig. Als ik zo aan het schrijven ben, kom ik eigenlijk papier en ruimte te kort om te vertellen wat voor een geweldig contact ik heb met haar en wat voor een mooi mens het is en dat ik het haar zo zou gunnen dat haar lichaam haar niet meer in de weg zit!

**Heel veel lieve groetjes
Linde, Feline, Luc en Jolie**

Naschrift.

Tussen het schrijven en verschijnen van dit indrukwekkende "even voorstellen" heeft Feline vele weken in het ziekenhuis gelegen. Uit onderzoek is inmiddels gebleken dat Feline naast het Rett syndroom, ook aangeboren afwijkingen in haar longen heeft. Momenteel is Feline te zwak om hier op in te kunnen grijpen.

VOORWOORD

"Rechter" zeggen wij altijd, als men vraagt wat ze later wil worden. Wie de bijna onvermijdelijke scoliose dagelijks ziet toenemen, en tobt met de balans, begrijpt wat wij bedoelen. Natuurlijk hopen wij dat ze rechter wordt door dagelijks veel oefenen, maar ook een operatie zou er mogelijk voor nodig zijn. Het verhaal van Anouk, Evelien en Lieke vertelt hoe moeilijk die beslissing is en ook hoe het na de operatie beter kan gaan. Prof. dr. van Rhijn belicht vanuit het Rett Expertise Centrum het medische verhaal rondom scoliosezorg. Het thema van deze pRettpraat voert mij terug naar ons eerste symposium, waarin bewegen centraal stond, met Meir Lotan's presentatie over bestrijding van scoliose door vele dagelijkse activiteiten. De dagelijkse dingen staan ook weer centraal in ons volgende symposium: 'Dagelijks leven met Rett'. Op 6 november zullen we weer proberen om antwoorden te geven op de verschillende vragen die wij ons dagelijks stellen en de uitdagingen waar onze dames dagelijks voor staan. Niet een specifiek aspect ditmaal, maar juist al die praktische dagelijkse dingen

willen we belichten. En we hopen dat we behalve van de sprekers ook weer veel van elkaar horen.

Naast ons NRSV symposium is er dit najaar ook nog Rett Education (UK), een ouderinitiatief met focus op communicatie en en is er het 4e Europese Rett Congres (Rome), waar vele onderzoekers hun resultaten met ons delen. Monica Coenraads, die in deze pRettpraat een goed overzicht geeft van lopende onderzoekslijnen, zullen we daar ongetwijfeld ook weer zien. Zij is met RSRF en RSRT een drijvende kracht achter vele onderzoeken. De verbondenheid van ouders, behandelaars en wetenschappers op deze bijeenkomsten en de gedrevenheid van allen om te zoeken naar behandeling en misschien genezing is steeds weer inspirerend. Ik hoop dat u op 6 november en in deze pRettpraat ook weer iets van die inspiratie mag vinden.

namens het Bestuur,
Mariëlle van den Berg

50^E NUMMER OVER RETT SYNDROOM

"Ouders van meisjes met Rett Syndroom moeten bij hen in de buurt andere ouders kunnen ontmoeten. Wij moeten er samen voor zorgen dat mensen weten wat Rett Syndroom is en wat meisjes met Rett Syndroom van ons vragen. Ook werkers in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap, die met meisjes met Rett Syndroom in contact komen, hebben behoefte aan informatie over het Rett syndroom".

En vanaf die eerste nieuwsbrief verscheen er ieder jaar één of meerdere nieuwsbrieven. De eerste nummers puur informatief, vanaf 1995 in ieder nummer een portret van een meisje en een column. Verhalen over dr. Andreas Rett. En thema's die regelmatig terugkeren, zoals voeding, medicatie, logopedie, scoliose, botontkalking, epilepsie, vakantie, communicatie, therapieën, financiën, beweging, ademhaling, woonvormen, PGB, onderzoek in Zweden, sondevoeding, ingrepen, Villa Pardoës, boek presentaties, brussen (broers en zussen). En helaas ook vele "in memoriams".

In 1999 groot nieuws, het Rett-gen

is gevonden. De diagnose kan nu gesteld worden door DNA onderzoek, een doorbraak! In 2002 start er onder leiding van Dr. Eric Smeets een Rett-poli. Vele ouders en meisjes bezoeken deze. De Rett-muis kwam om een hoekje kijken en geeft nog steeds hoop op genezing.

Er worden bijeenkomsten georganiseerd, regionale ontmoetingen, studiedagen. Familiedagen doen hun intrede. De Rett Syndroom groep wordt het Rett Syndroom Netwerk en deze gaat over in de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. De nieuwsbrieven worden iets gevulder, zwart/wit wordt kleur. Internet gaat een steeds grotere rol

In 1992 verscheen de eerste nieuwsbrief uitgegeven door de eerste Rett syndroom groep Nederland.

spelen in de contacten en informatievoorziening. De nieuwsbrief wordt een magazine waarin ook advertenties hun intrede doen. Inmiddels is er naast de papieren versie ook een digitale versie beschikbaar, is er een vernieuwde website, www.rett.nl en hebben ouders en brussen via een afgeschermd Facebook de mogelijkheid informatie te delen.

Al 23 jaar zijn er ouders die elkaar opzoek en informeren. De bovengenoemde wens uit 1992 is nog steeds de drijfveer om de nieuwsbrief te maken. Verbinden en informeren van ouders, familie, zorgverleners, therapeuten en medici.

Wij hebben de eer om dit 50e nummer te maken. Wij bedanken iedereen die zich de afgelopen jaren heeft ingezet om de nieuwsbrief te maken tot het magazine pRettpraat.

COLOFON

NRSV

www.rett.nl
info@rett.nl

NRSV bestuur

voorzitter: Mariëlle van den Berg
secretaris: Paula van der Laan
penningmeester: Ad Linssen
lid: Anja Versteeg-Peters

Redactie

Yolanda van Boven
Michèle van Vuuren
Paula van der Laan
Henk Trimbach

Opmaak en drukwerk

Basisidee

Dit blad wordt mede mogelijk gemaakt door inkomsten van adverteerders. De NRSV draagt echter geen verantwoordelijkheid voor de inhoud van de advertenties. Wilt u ook adverteren? Neem dan contact op met info@rett.nl voor de tarieven en mogelijkheden.

AGENDA 2015

Vrijdag 6 november 2015 -
NRSV Rett symposium
30 oktober -1 november
4e Europese Rett Congres in Rome

Er zijn een aantal syndromen bekend die veel overeenkomsten hebben met Rett syndroom. Wij hopen dat kinderen met MECP2 duplicatie syndroom, CDKL-5 en FOXP1 syndroom zich, samen met hun ouders, verzorgers en behandelaars, erkend voelen binnen de NRSV en de pRettpraat.

ONZE PRETTPRAAT

Via de pRettpraat informeert de NRSV haar leden, donateurs, therapeuten en andere geïnteresseerden over ontwikkelingen op medisch, therapeutisch en communicatief gebied, onderzoeken, sponsoracties en nog veel meer zaken op Rett gebied. We houden de kosten van dit blad laag, doordat de redactie van het magazine, op vrijwillige basis, door ouders van Rett-meisjes wordt gedaan. Tevens verzorgt Basisidee de opmaak en het drukwerk met korting als ondersteuning van de vereniging.

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

De pRettpraat verschijnt ook digitaal op www.rett.nl

RETT JONGENS

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

PORTRETT

Het Portrettenboek is voor € 15,- (excl. Verzendkosten) te koop via www.rett.nl



VOLG HET RETT SYNDROOM...



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

Naast deze open pagina heeft de NRSV op Facebook ook een besloten groep. Deze is opgezet voor ouders/verzorgers van Rett-meisjes en Rett-jongens. Het dient als forum en biedt ouders de mogelijkheid om met elkaar van gedachten te wisselen. Wilt u ook toegang tot deze besloten groep meldt u zich dan aan via info@rett.nl. Wij danken beheerder AnneMarie Dumitrascu. Via Twitter kunt u ons volgen op @Rettsyndroom. Zo blijft u up to date van alle nieuwtjes en activiteiten van de NRSV.

RETT CONTACTLIJST

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

YOU TUBE

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging heeft een eigen You Tube kanaal op www.youtube.com. Dit You Tube kanaal is voor iedereen te bekijken als je 'Nederlandse Rett Syndroom Vereniging' intypt en op ons logo klikt.

Op dit kanaal worden filmpjes geplaatst die met Rett Syndroom te maken hebben. Dit varieert van de NRSV clip tot diverse filmpjes gemaakt door ouders van Rett-meisjes, die epilepsie of Rett-toevallen tonen en beelden van meisjes over communicatie, geïnspireerd door het congres of situaties met de oogbesturings-computer. Wilt u deze ervaringen ook delen, dan kunt u filmpjes sturen naar rogier.balk@rett.nl

Foto: Belinda Keulen



*What would I do without your smiling mouth
Drawing me in, and you kicking me out
Got my head spinning, no kidding, I can't pin you down
What's going on in that beautiful mind
I'm on your magical mystery ride
And I'm so dizzy, don't know what hit me, but I'll be alright*

*My head's underwater
But I'm breathing fine
You're crazy and I'm out of my mind*

*Cause all of me
Loves all of you*

John Legend



24 april 2015 kleurde oranje in Heythuysen. Wat was dit een bijzondere dag voor Anja Versteeg-Peters en voor Rett syndroom. Al heel veel jaren zet Anja zich onder andere in voor de Rett-meiden en dit is niet onopgemerkt gebleven.

Tijdens de lintjesregen heeft zij in haar woonplaats Heythuysen een koninklijke onderscheiding mogen ontvangen. Anja mag zichzelf nu Ridder in de orde van Oranje-Nassau noemen, een onderscheiding die niet heel vaak wordt uitgereikt. Verrast en onder de indruk werd de onderscheiding door de burgemeester opgespeld. "Zonder mijn sterke thuisfront en mijn lieve daadkrachtige man waren mijn werkzaamheden voor Rett helemaal niet mogelijk" aldus Anja, "dus deze

RIDDER IN DE ORDE VAN ORANJE-NASSAU

onderscheiding komt hen zeker ook toe".

Al vele jaren planten Bekende Nederlanders een boompje bij Buitengoed de Gaard, meestal opgedragen aan het Rett syndroom. Dit keer mocht Anja zelf de schop ter hand te nemen en haar eigen boompje in de grond zetten. Zeer vereerd droeg zij haar lintje tijdens het planten van de 'hart van goud Rett Hibiscus' bij haar zo geliefde Buitengoed de Gaard.



"zoek maar op het internet, daar zal je er vast veel over lezen". En of we even naar de 3e verdieping wilde gaan, balie 4, voor een vervolg-afspraak.

Totaal knock out stonden wij daar in de rij, ik zei: "Schat, we gaan hier weg". Die afspraak daar hebben we nooit meer gemaakt. Alsof er iemand overleden was, zo voelde het! Je wereld stort op dat moment volledig in en je denkt alleen maar waarom gebeurt ons dit nou! We hadden het toch goed voor elkaar!!!! Diepe, diepe rouw, daar zaten we in. Kaartjes, sms-jes, telefoontjes, onverwachte bezoeken, knuffeltjes aan de deur, alles, zo geweldig hoe mensen meeleven, echt waar. SUPER! Mede door al deze steun kwamen wij er weer snel bovenop, nogmaals dank hiervoor.

Evi heeft het RETT syndroom, maar dit went hoe gek het ook klinkt. Het verrijkt zelfs je leven, relativeren is een kunst. Natuurlijk is het niet zo dat je de slingers kunt gaan ophangen als je te horen krijgt dat je kleine meisje meervoudig gehandicapt is. Want echt waar, ik zou alles, maar dan ook echt alles afstaan wat ik bezit als ik haar alleen maar 1 keer PAPA zou horen zeggen! En toch begrijp en leer ik iedere dag weer meer en meer van mijn lieve, mooie prinsesje. Alleen al haar mooie glimlach doet me echt alle zogenaamde zorgen vergeten.

Oktober van Bløf - heeft plaats gemaakt voor All of Me van John Legend. We voelen ons top! Kom maar op!

Bas van der Landen

EVI, ALL OF ME

Precies 6 jaar geleden. Vrijdag 3 oktober 2008, 13.00 uur. We reden voor de zoveelste keer weer eens naar het VU Medisch Centrum, maar dit keer hoefden wij Evi niet mee te nemen. Het ging nu puur en alleen om de uitslag van de test. Ik had er geen goed gevoel over. Onderweg speelde Bløf op de radio met hun toen zojuist uitgebrachte nummer Oktober.

Om 14.00 uur kregen wij het nieuws te horen. Evi heeft het RETT syndroom. WAT?!!!! RETT syndroom? Echt nog nooit van gehoord. Op een geel memoblaadje werd het voor ons opgeschreven,

Even voorstellen..

Maria, geboren in 1988, is nu 27 jaar oud. Destijds stond het Rett-onderzoek nog in de kinderschoenen en duurde het tot half jaren '90 voordat iemand van het Klinisch Genetisch Centrum de diagnose stelde op basis van het vergelijken van Maria's ontwikkeling en de publicaties van Dr. Andreas Rett in de jaren '70. In 2014 is bij Maria via bloedonderzoek daadwerkelijk aangetoond dat zij het Rett syndroom heeft.

Maria

Maria is pas rond haar 6e jaar, na een lange periode van staan aan leuning in de huiskamer, heel wankel en voorzichtig gaan lopen, maar is dat wel altijd blijven doen. Ouders oefenden het lopen veel, maar nu achteraf blijkt het kunnen lopen aan de specifieke mutatie in het X-chromosoom te liggen: de Rett-mutatie arg306cys. Dit schijnt een (op het fysieke vlak) milde variant te zijn en deze meiden lopen vaker. Iets scheefgroei van de rug is er wel, maar de scoliose heeft niet doorgezet. Zelfstandig gaan zitten en opstaan uit een stoel is Maria echter pas gaan doen vanaf haar 18e. De angst om naar achteren te hellen en te gaan zitten, terwijl je het niet ziet, was groot. Nu zoekt ze eerst met haar hand de armleuning en gaat dan voorzichtig zitten. Het laatste half jaar lukt het zelfs om samen, weliswaar met veel moeite, een klein blokje om de woning te lopen. Heel knap dat dit nu lukt en zo blijkt dat ze kleine stapjes vooruit blijft maken.

Maria staat graag bij de door haar vader gemaakte sta-doe-tafel, Maria's "hangplek". Daarin zijn twee wasbakjes verwerkt, waarin



spulletjes of water kan worden gedaan. Handje wapperen in water is haar favoriete bezigheid. Verder scharrelt ze graag rond op de woongroep of staat aan het hekje in de tuin. Eten en drinken vindt ze heerlijk, waarvan fruit absoluut op nummer 1 staat. Naast de lichamelijke Rett symptomen zijn er ook de psychische. En daar zit nu juist het grootste probleem, waardoor het leven voor haarzelf en ook voor de ouders zo enorm zwaar is.

Stress, angst en paniek

Vanaf haar 7e jaar, kreeg Maria te maken met stress-angst- en paniek aanvallen. De huisarts, de kinderarts in het ziekenhuis, niemand wist destijds hoe hier mee om te gaan. De aanvallen liepen vaak uit de hand, ze doorloopt verschillende stadia en je ziet een aanval escaleren en kan er niets tegen doen. Grote angstige ogen, een onregelde ademhaling, lichamelijke verkramping, een buik vol lucht vasthoudend, gillen, huilen, handen bijten, hard op haar oren drukken en haren trekken. Dit was

en is heel erg om als ouder mee te maken.

Een aanval kan getriggerd worden door allerlei situaties, harde geluiden, vieze luiers, overgang van thuis naar dagverblijf, blijdschap om iemand te zien, het moeten wachten op eten, verkoudheid, lichamelijke ongemakken, etc. Uiteindelijk ben je als gezin zo gespannen en angstig voor deze situaties dat iedereen zich steeds meer aanpast en eigen grenzen overschrijft. Vroeger ging het gezin eerder naar boven, zodat Maria hopelijk rustig kon doorslapen in haar speciale slaapkamer op de begane grond. Ook nu nog kent een slechte dag meerdere stress aanvallen, een goede dag is aanvalsvrij. Het moment van toedienen van medicatie bij een aanval is in een stappenplan omschreven, vrijwel altijd wordt eerst fruit als afleiding geprobeerd, maar wanneer Maria toch doorslaat, wordt er snel besloten diazepam te geven, waardoor de aanval vaak al na enkele minuten verdwijnt. Inmiddels is iedereen die voor haar

zorgt wel van dat effect doordrongen en zijn hierin niet meer terughoudend. Desondanks heeft toekijken naar het lijden van hun dochter, met name als Maria slechte periodes meemaakt, grote impact op de ouders. Naar huis gaan na een niet goed verlopen bezoek geeft een naar gevoel van machteloosheid. Het, maar zelden uitgesproken, intense verdriet blijft.

Een naar gevoel van machteloosheid

Medicatie

Preventief krijgt Maria sinds 2006 voor deze aanvallen een combinatie van het medicijn Carmabazapine (anti epileptica) met Dipiperon (antidepressiva/angst stoornis remmer). Met name door deze medicatie is het aantal aanvallen per dag afgenomen en komt ze er zelf vaker weer goed uit. Maria is er veel beter door gaan functioneren, ze is flink aangekomen, heeft meer oog voor haar omgeving, is zelfstandig gaan zitten en opstaan, maakt meer eigen keuzes, bijvoorbeeld om naar de buurgroep te gaan. Voor het inslapen krijgt Maria het medicijn Temazepam.

Uit huis

Maria is op haar 13e naar een woning gegaan die is opgezet vanuit een ouderinitiatief, in samenwerking met een zorginstelling. De tijd hieraan voorafgaand was enorm zwaar en emotioneel. Ze was nog zo jong!! De verzorging met alles wat daarbij komt kijken, dagverblijf en ziekenhuis bezoeken, indicaties en voorzieningen aanvragen, het uitproberen van logeeradressen, was al pittig. Daar bovenop kwam nog de tijdrovende zoektocht naar "uit huis" woon-alternatieven. Overal hadden ouders geïnformeerd en ook een instelling in de buurt verkend. De plek op de instelling schrok de

ouders enorm af door alle volwassen gehandicapten en een groepsgrootte van destijds 12 bewoners. De start van het woonproject en de uiteindelijke verhuizing van Maria was de moeilijkste tijd en meest dramatische beslissing tot dusver van haar ouders.

Na 5 jaar bleek het ouderinitiatief voor deze pilot/woongroep voor het Zorgkantoor niet langer financieel haalbaar. Voor een klein initiatief moet er verhoudingsgewijs veel ingekocht worden, maar ook administratie en gekwalificeerd personeelsbeleid is een enorme klus voor een klein ouderinitiatief. Met Maria zelf ging het destijds heel slecht, zo slecht zelfs dat er twijfels waren bij de intakegesprekken voor plaatsing. Toch is Maria met haar 18e alsnog naar de instelling gegaan. Ouders waren opgelucht en nu iets meer aan het idee gewend dat dit een acceptabele mogelijkheid was, de groepsgrootte was inmiddels teruggebracht naar 9 en ze was nu ook weer iets ouder, dus de stap was nu iets minder heftig.

Een AWBZ instelling neemt je werkelijk alle zorg uit handen en toch word je ten aanzien van de dagelijkse en medische zorg voor je kind in alle beslissingen betrokken. In de instelling is alles goed geregeld: hulpmiddelen, de indicaties, op eigen terrein is er een zorgcentrum met AVG (arts verstandelijk gehandicapten), tandarts, neuroloog en dagbesteding. Enkele keren per week bezoeken ouders Maria in de instelling. Maria geniet van samen een stukje buiten fietsen in het prachtige natuurgebied om de instelling, en natuurlijk van het lichamelijke contact zoals samen snoezelen op bed in haar eigen kamertje of op de woonkamerbank liggen. Ouders blijven onmisbaar wat dat betreft. Ondanks dat zij hebben ervaren dat dit destijds de

moeilijkste beslissing ooit was, wilden ze graag nu uit ervaring vertellen dat het ook een hele goede beslissing is gebleken. Maria heeft nu alle zorg die ze nodig heeft, zit hier goed op haar plek, leeft in een nieuw groot gezin.

Het afwegen van alle belangen binnen het gezin

Ouders gaan over grenzen en stellen ze continue bij. Voor ieder ander ouder(paar) geldt het afwegen van alle belangen binnen een gezin om het moment te zoeken van een uit huis plaatsing. Bij gehandicapte kinderen speelt een knagend schuldgevoel, je eigen belang zou er niet toe moeten doen, maar als je jezelf jaren wegcijfert, blijft er weinig over om te geven, ondanks dat je meegroeit met de (groeierende) beperkingen van je kind.



Als er andere ouders zijn die contact willen met de ouders van Maria, dan staan zij daar voor open. Contact kan gezocht worden via de redactie van de pRettpraat (info@rett.nl).

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

Boomplant Angela Schijf

Een week vakantie in de Mammaloewagen en 'de verliefde kip' caravan bracht Angela Schijf (Flikken Maastricht, film Daglicht) naar Buitengoed de Gaard in Heythuysen. Haar dochters Bloem, Mensje en Zus waren onder de indruk van Menina Versteeg, het meisje in de rolstoel, en vroegen naar haar handicap. De uitleg over het Rett syndroom raakte de jonge meisjes zichtbaar en gaf het gezin inspiratie tot het planten van de Menina -jij-bent-de-échte-Ster-van-de-Gaard-Magnolia. Angela Schijf nam de honneurs waar en plantte deze prachtige Ster-Magnolia onder het toezien van Bloem, Mensje, Zus, Rett-dame Menina en Bas Versteeg, de vader van Menina.



Boomplant cast Taxi Taxi

Wie een tour met Bartho Braat langs de Nederlandse en Belgische theaters doet, ontkomt niet aan het hoofdstuk 'Rett syndroom' in zijn leven. Hij bracht de cast van de hilarische voorstelling 'Taxi Taxi' voor een overnachting naar Buitengoed de Gaard waar ze kennis maakten met Rett-dame Menina Versteeg.

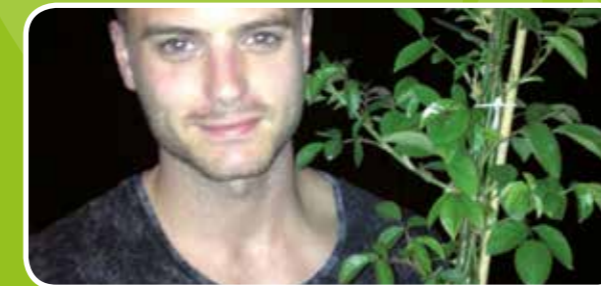
Bartho Braat, Arijan van Bavel, Hymke de Vries en Sander de Heer plantten op zaterdag 20 december 2014 samen de 'Taxi Taxi' struik en droegen deze op aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Hartsvrienden blijken Rett-vrienden!

Maïke Boerdam is al enkele jaren bekend met het Rett syndroom. Ze besloot om tijdens de tour van de musical Hartsvrienden van Van Lambaart Entertainment haar collega's Guido Spek, Vera Mann, Jim Bakkum, Yes-R, Jonathan Demoor, Bente van den Brand, Jacqueline Aronson, Sander van Voorst tot Voorst, Sanne Schlette, Roy Spork en Luuk Adema kennis te laten maken met het Rett syndroom. Ze toonden hun betrokkenheid door het planten van twee 'Hartsvrienden' rozen en 'gebroken hartjes' in de tuin van Buitengoed de Gaard. Zó liefdevol, hun donatie ten gunste van de Nederlandse Rett Syndroom vereniging, waarvoor onze hartelijke dank.



Hartsvriendencast planten bij Buitengoed de Gaard voor Rett syndroom (Yes-R en Jacqueline Aronson konden helaas niet bij het maken van de foto aanwezig zijn)



PRETTPRAAT PER E-MAIL

Schrijf je in voor de digitale versie van de pRettpraat. Wij willen onze mooie pRettpraat graag breder verspreiden. Hoe meer bekendheid van het Rett syndroom, hoe meer begrip, hulp enzovoorts. Daarom is het vanaf nu ook mogelijk een digitale versie per e-mail toegestuurd te krijgen.

Wil je de pRettpraat via mail toegestuurd krijgen of zijn er vrienden, artsen, therapeuten of andere betrokkenen die graag meer willen lezen over het Rett syndroom en over de NRSV? Geef het/de e-mail adres(sen) door aan info@rett.nl en wij zorgen voor de verzending van de tweejaarlijkse pRettpraat per e-mail.

OP WEG NAAR GENEZING VAN RETT SYNDROOM?



rett syndrome
research trust

Sommigen kennen Monica Coenraads van haar hoopvolle speech tijdens het Europese Rett Congres in Maastricht of als algemeen directeur en motivator van het Amerikaanse Rett Syndrome Research Foundation (RSRF). In 1999 richtte Monica deze stichting op, een jaar nadat ze te horen had gekregen dat haar tweejarige dochter Chelsea het Rett syndroom heeft. Met de stichting stimuleert ze wetenschappelijk onderzoek en probeert ze het Rett syndroom meer bekendheid te geven. Mede door haar tomeloze energie zijn grote stappen gezet om Rett te ontmaskeren. In 2008 richtte ze Rett Syndrome Research Trust (RSRT) op met als doel om het onderzoek nog verder uit te breiden.

Monica Coenraads stimuleert onderzoekers wereldwijd en is als algemeen directeur betrokken bij alle aspecten van de organisatie, van de dagelijkse gang van zaken, strategische beslissingen, werven van fondsen tot de communicatie tussen de diverse laboratoria en onderzoekers. Monica is tevens medeoprichter van het in 2010 opgerichte Rett Syndrome Research Trust UK (nu Reverse Rett genaamd).

Een geneesmiddel voor Rett syndroom? Hou je van een kind met Rett? Dan heb je jezelf vast afgevraagd wat voor soort geneesmiddel dit zal zijn, wanneer het komt en of je kind er baat bij zal hebben. Ik heb dezelfde vragen als jij en die zijn, voorlopig, niet te beantwoorden.

Je zou denken dat ik na zestien jaar van streven naar een geneesmiddel, ontmoedigd zou zijn door het gebrek aan antwoorden. Maar in feite voel ik juist het tegenovergestelde. Het aantal geneeskundige benaderingen waar momenteel aan wordt gewerkt en de interesse van de farmaceutische industrie voor Rett maken dat ik optimistisch ben.

Genezing of behandeling

Het onderscheid tussen genezing en behandeling is heel belangrijk. Behandelingen zijn erop gericht om de ernst van één of meerdere symptomen te verminderen, terwijl een geneesmiddel alle sporen van de aandoening uitwist. Het is belangrijk om zowel behandeling als genezing na te streven. Bovendien, omdat we van tevoren niet weten welke benaderingen succesvol zijn, moet ook tegelijkertijd aan verschillende benaderingen gewerkt worden. Hieronder staat een beschrijving van een aantal van de benaderingen waarop de Rett Syndrome Research Trust (RSRT) zich richt.

Reactivatie van het MECP2-gen

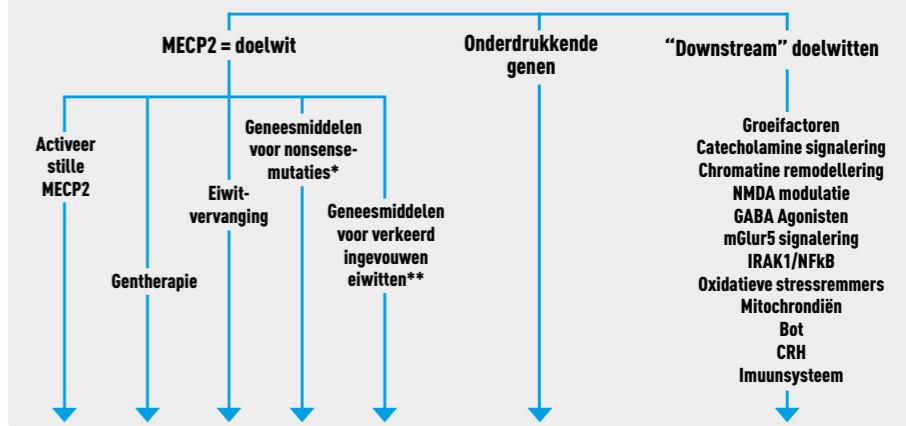
We weten al sinds eind 1999 dat mutaties in het gen MECP2 het Rett syndroom veroorzaken. Het is dus logisch dat het aanpakken van de wortel van het probleem, MECP2, ons de grootste kans geeft op significante vermindering van de ernst van symptomen. Dit kan op verschillende manieren gedaan worden.

Een behandeling waar ik een grote fan van ben, is de reactivatie van het stille of uitgeschakelde MECP2-gen, dat zich bevindt op het X-chromosoom. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, waarvan er eentje in elke cel op non-actief wordt gesteld. Dat betekent dat in elke

Behandelingsstrategieën

* Er zijn verschillende typen mutaties op het MECP2-gen die Rett veroorzaken. Een nonsense-mutatie is daar één van

** Bij het invouwen krijgen eiwitten hun driedimensionale vorm. Als dat niet goed gebeurt, functioneren ze niet of minder.



cel met een gemuteerde MECP2 er een gezonde tegenhanger is die niet geactiveerd is. Wat als we het aangetaste gen zouden kunnen vervangen door de uitgeschakelde tegenhanger te activeren?

Als we in genoeg cellen het gezonde MECP2-gen zouden kunnen activeren, is het denkbaar dat we daar Rett-symptomen mee teniet doen.

Dit is een benadering waar mijn organisatie vanaf de oprichting een voorvechter van is. We financieren zeven laboratoria die volgens deze manier werken. Goede communicatie tussen die laboratoria vindt plaats door middel van een jaarlijkse bijeenkomst die de Rett Syndrome Research Trust houdt, driemaandelijks telefonische bijeenkomsten en voortdurende e-mailuitwisseling.

Gentherapie

Een andere manier om zich op het disfunctionerende MECP2 te richten is om gezonde kopieën van het gen te introduceren door middel van gentherapie.

In 2013 toonde het laboratorium van Gail Mandel in Portland, Oregon, voor de eerste keer aan dat omkering van het Rett syndroom in muizen mogelijk was door genterapietechnieken die in potentie ook voor mensen gebruikt kunnen worden. De omkering van symptomen bij muizen was behoorlijk opmerkelijk, maar het vertalen daarvan naar omkering bij Rett-meisjes en -vrouwen kent vele uitdagingen.

RSRT financiert een Gen Therapie Consortium om deze uitdagingen het hoofd te bieden. Dit Consortium bestaat uit twee laboratoria voor genterapie (Steven Gray van de Universiteit van Noord-Carolina in Chapel Hill en Brian Kaspar van het Nationwide Children's Hospital in Columbus, Ohio) en twee Rett-laboratoria (Gail Mandel van Oregon Health and Sciences University en Stuart Cobb van de Universiteit van Glasgow). Het Consortium heeft gedurende drie jaar een budget van 1,5 miljoen dollar tot zijn beschikking. RSRT functioneert twee keer per jaar als gastheer voor Consortium-bijeenkomsten en tussendoor voor regulier telefonisch overleg.

Drie feiten maken het Rett syndroom aantrekkelijk voor genterapie:

- het is monogenetisch
- het is opmerkelijk genoeg omkeerbaar in diermodellen
- het toevoeren van MECP2 is mogelijk zonder de precieze functie te kennen

Er moeten nog enkele horden worden genomen. Elk deel van de hersenen heeft MECP2 nodig, dus het gen moet overal geleverd kunnen worden. Daarnaast doet het MECP2-duplicatiesyndroom vermoeden dat een teveel aan MECP2 slecht is. Bij genterapie is het moeilijk om te reguleren hoeveel kopieën van een gen een cel binnenkomen en hoeveel eiwit er gemaakt wordt. De dosering

van MECP2, is dus een onderwerp dat zorgvuldig onderzocht dient te worden. We weten dat een teveel aan MECP2 tijdens de conceptie en tijdens de vroege ontwikkeling ernstige symptomen veroorzaakt. Maar gebeurt dat ook wanneer extra MECP2 later in het leven toegevoegd wordt? En is het mogelijk dat het vrouwelijk geslacht grotere hoeveelheden van dit eiwit tolereert dan het mannelijke geslacht? Deze vragen moeten beantwoord worden voor klinisch onderzoek voorgesteld kan worden.

Consortiumleden werken ook aan de volgende, essentiële zaken:

1) Vector optimalisatie – Een vector is het Trojaanse paard dat het gen in een cel plaatst. Er zijn verschillende soorten vectoren in gebruik en nog veel meer in ontwikkeling. Voor Rett hebben we een vector nodig die in het brein kan doordringen en goed over het hele orgaan verspreid kan worden. De aanvoerroute zal de keuze voor een vector bepalen. Als je bijvoorbeeld de vector intraveneus, dat wil zeggen via de bloedstroom, aanvoert, bestaat de angst dat een grote hoeveelheid van de vector eindigt in de lever en die mogelijk vergiftigt. Om dit probleem te vermijden, zou een vector die zich niet richt op de lever, heel nuttig zijn. Wanneer blijkt dat dosering van MECP2 problematisch is, zijn vectoren nodig die uitgeschakeld kunnen worden.

2) MECP2 optimalisatie – Er zijn grenzen aan de hoeveelheid DNA dat in een vector verpakt kan worden. Het hele MECP2-gen past er niet in. Wetenschappers moeten daarom die delen van het gen selecteren die zij het belangrijkste achten. Het komt erop neer dat ze een "mini-MECP2-gen" zullen moeten ontwerpen. Vergelijkbaar "mini-gen"-werk is ook in uitvoering in het laboratorium van Adrian Bird en zal gedeeld worden

met het Consortium.

3) Optimalisatie van de aanvoerroute – Genterapie kan aangevoerd worden via de bloedstroom, intrathecaal in de ruggengraat (net als een ruggenprik) of direct in het brein. Elke route heeft zijn eigen voor- en nadelen.

4) Optimalisatie van de hoeveelheid genterapie – De wetenschappers voeren lage, matige en hoge doseringen toe in een poging om te weten te komen hoeveel nodig is om een geneeskundig effect te krijgen zonder giftige bijwerkingen te creëren.

Eiwitvervangning

Mocht blijken dat genterapie problematisch is door de doseringsproblematiek, dan is eiwitvervangning een alternatieve benadering. In tegenstelling tot genterapie, waarmee een gen aangebracht wordt dat continu eiwit produceert, wordt het MeCP2-eiwit niet constant geleverd. Het eiwit moet in het brein doordringen, in cellen en dan in de kern van de cellen. Tot voor kort was er geen manier om dit te bewerkstelligen. Echter in de laatste paar jaar zijn er technologieën ontwikkeld door farmaceutische en biotechnische bedrijven die het mogelijk maken dat een eiwit zo gemodificeerd wordt dat het door de barrière tussen bloed en hersenen heen kan. RSRT bekijkt momenteel een voorstel voor een eiwitvervangning en we hopen deze benadering binnenkort aan ons portfolio toe te kunnen toevoegen.

Variatie in Rett symptomen

Individen met Rett tonen een grote variatie als het gaat om de ernst van symptomen. Sommige meisjes kunnen lopen, kunnen hun handen in een bepaalde mate gebruiken en kunnen korte zinnen spreken, terwijl anderen niet eens kunnen zitten of hun hoofd omhoog kunnen houden.

Eén oorzaak van deze variatie is het unieke genetische materiaal van elk kind. Met andere woorden, we hebben geleerd dat variaties in andere genen invloed kunnen hebben op de ernst van de Rett-mutatie. Monica Justice van het Hospital for Sick Children in Toronto, Canada, heeft een screening gemaakt om deze andere, modificerende, genen die mogelijk invloed uitoefenen op de ernst van Rett-symptomen, te identificeren. Haar eerste ontdekking van een onderdrukkend gen heeft geleid tot klinische proeven met lovastatine*, waarvoor momenteel patiënten worden gezocht in de Rett-kliniek van New York.

Veel andere modificerende genen werden al geïdentificeerd. Geen enkel gen onderdrukt de aandoening in zijn geheel, maar elk gen onderdrukt een deel van de Rett-symptomen, waardoor muizen langer leven, beter functioneren en gezonder zijn. Elke ontdekking van een onderdrukkend gen zorgt voor nieuw inzicht in de functie van MECP2 en de pathologie van de aandoening.

Downstream categorie

Nu rest mij nog te vertellen over de downstream categorie die een groot aantal potentiële doelen omvat. Omdat die zich niet richten op de onderliggende oorzaak van de aandoening, is het niet waarschijnlijk dat ze tot genezing van het Rett syndroom leiden, maar ze zouden wel degelijk de ernst van één of meer symptomen kunnen verminderen.

Tegelijk met de financiering van wetenschap ten behoeve van behandeling en genezing moeten we ook investeren in klinisch onderzoek. Begrip van het verloop van de aandoening is cruciaal. Naast het leren over de aandoening gaat het erom welke symptomen aangepakt kunnen worden in klinische proeven. Die geselecteerde symptomen moeten onderworpen

kunnen worden aan objectieve en sensitieve testen (testen die condities correct beoordelen). Individen met Rett hebben een breed spectrum aan symptomen die een grote variatie laten zien tussen de personen onderling en soms zelfs binnen één persoon. Klinisch onderzoek (resultaatsmetingen; studies naar het verloop van de aandoening, ontwikkelen van klinische proeven) is een gebied waar ik meer en meer van mijn tijd aan wijd.

De complete lijst van alle benaderingen, inclusief de betrokken onderzoekers en alle voor- en nadelen kunt u vinden op www.rett.nl

Het Rett-onderzoeksveld van tegenwoordig is onherkenbaar veranderd in vergelijking met het jaar 1998, waarin mijn dochter, Chelsea, de diagnose kreeg. Vandaag de dag zijn honderden laboratoria over de hele wereld bezig met onderzoeken naar deze aandoening. Er wordt een veelheid aan geneeskundige benaderingen nagestreefd. De farmaceutische industrie toont, voor de eerste keer, interesse in de aandoening. Hoewel er nog veel werk te doen is, hebben we reden te over om hoopvol te zijn.

Reden te over om hoopvol te zijn

Sommigen van jullie hebben misschien mijn Nederlandse achternaam opgemerkt. Als kind woonde ik tien jaar in Den Haag, terwijl mijn vader voor een Amerikaanse firma werkte. Na het behalen van mijn MBA, kreeg ik mijn eerste baan bij Océ, een Nederlands bedrijf in printers en kopieerapparaten, waarvan het Amerikaanse hoofdkantoor in Connecticut zetelde.

Daar ontmoette ik mijn echtgenoot, Pieter, uit Veldhoven. Ik hou van Nederland en heb veel fantastische herinneringen aan het land en de mensen.

Hou alsjeblieft voor ogen dat jullie dochters, samen met Chelsea, mijn motivatie en inspiratie zijn.

Ik sta open voor jullie vragen en opmerkingen. U kunt mij telefonisch bereiken op nummer 001 203 445 0041 of via mail monica@rsrt.org.

Monica Coenraads



* Lovastatine behoort tot de groep geneesmiddelen die statines worden genoemd. Het remt de aanmaak van cholesterol in de lever en verlaagt het cholesterol- en vetgehalte in het bloed. Lovastatine is in Nederland en België niet op de markt.

(Met dank aan Aukje-Tjitske Dieleman-Hovinga voor de vertaling van dit artikel van het Engels naar het Nederlands)

Een veilige, comfortabele slaapgelegenheid



B&S opvouwbaar
kinderbed



Het blijkt dat er veel gezinnen zijn die kampen met problemen als een kindje met een beperking mee op vakantie gaat. De bedden op het vakantieoord of logeeraadres zijn niet altijd geschikt om deze kinderen veilig en comfortabel te laten slapen.

Het B&S Opvouwbare kinderbed kan uitkomst bieden:

- Eenvoudig op te vouwen d.m.v. schaarframe
- Uitgeklaapt 190x90x100 (LxBxH)
- Ingeklaapt 40x90x110 (LxBxH)
- Inclusief uitritsbare zijwand
- Optioneel matras, opberghoes, transportplank, 50 cm hoge versie verkrijgbaar.



• Auto-aanpassing • Revalidatietechniek
• mobiliteits- en hulpmiddelen

B&S BV | www.onbeperktinbeweging.nl | info@onbeperktinbeweging.nl

Weetjes...

CROWDFUNDING VAN ZORGPROJECTEN

Op 28 februari was het Zeldzame ziekte dag en had het Zeldzame Ziekte Fonds een bijeenkomst georganiseerd in Burgers Zoo. Debbie Been gaf hier een mooie presentatie over crowdfunding. Heb je zorg nodig, maar te weinig financiële middelen? Start dan een project en ontvang steun door middel van donaties. Het platform voor crowdfunding van zorgprojecten is: www.geefgezondheid.nu

SPONSORACTIES

Benefietconcert Carmina Burana 7 en 8 november 2015

Op 7 en 8 november worden in theater de Oranjerie in Roermond een tweetal concerten gegeven. Naast film & musicalmuziek, zal ook het prachtige Carmina Burana worden opgevoerd. De muzikale leiding is in handen van dirigent Jan Mertens en Eric Somers. Het Leudalkoor is een van de vier koren die op deze avond zullen optreden en de muzikale ondersteuning wordt verzorgd door harmonie L'Union met twee pianisten. Totaal staan er die avond meer dan 170 zangers en 70 muzikanten op het podium. Rett-ambassadrice Maaïke Widdershoven zal ook enkele nummers ten gehore brengen.

De opbrengst van de kaarten voor beide voorstellingen komt ten goede aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Bent u benieuwd naar dit bijzondere concert en wilt u de voorstelling bijwonen, kijk dan op www.theaterhotelroermond.nl. Een kaartje kost € 27,50 en daarmee steunt u de Rett-meisjes in Nederland.



Wie kent ze nog niet?

Tonny van der Heide en Hans Geersen uit Enschede, familie van rett-meisje Esmee Janssen hebben al een keer in de pRettpraat gestaan, maar verdienen zeker nog een keer de aandacht. Zij staan het hele jaar door op verschillende markten en verkopen daar leuke, zelfgemaakte items. Onder andere sjaaltjes en spaarsokken, maar ook houten speelgoed en knuffeltjes. De opbrengst schenken ze aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. De komende maanden staan Tonny en Hans op de volgende beurzen:

- | | |
|----------------------------------|--------------------------|
| 16-7 Markt in Rijssen | 6-8 Markt in Rijssen |
| 23-7 Markt in Rijssen | 13-8 Markt in Rijssen |
| 30-7 Markt in Rijssen | 23-8 Local Sunday market |
| 5-8 Boeskool is los in Oldenzaal | in Enschede |

Bij de markten in Rijssen grafeert Hans ter plekke, dus heel leuk om je naam op een houten spaarsokje te laten zetten. Meer info en foto's op facebook: Leuke sjaaltjes & Creatief in hout en Meer.



Collecteweek NSGK

Ook dit jaar werd er weer massaal gehoor gegeven aan de oproep of er mensen wilden collecteren voor de NSGK/NRSV. Meer dan 55 collectanten zijn in de week van 10-15 november voor de NRSV langs de deuren gegaan. Door de 50%-regeling zal de helft van de inhoud van de collectebus voor de NSGK zijn. De andere helft komt ten goede aan de NRSV. Totaal is er maar liefst € 5807,40 opgehaald, daarvan is dus bijna € 3000,- voor de Rett vereniging.

Wij danken alle collecte-coördinatoren en alle collectanten voor hun enorme inzet.



HIER ZIT ONZE KRACHT

Nederlands handwerk en vakmanschap sinds 1898!



George In der Maur
orthopedische schoentechniek

orthopedische schoentechniek en design zit in onze vingers

Koningin Wilheminaweg 495 • 3737 BG Groenekan • T 0346 - 25 94 59 • E info@indermaur.nl • www.indermaur.nl

IN MEMORIAM

Lieve Charissa,

waarom is het zo dubbel? We hebben je los gelaten uit liefde.....de epilepsie was te heftig en te zwaar. Je had alleen maar aanvallen en samen met de artsen hebben we aan je bed gestaan. Van de medicatie werd je alleen nog maar zieker. We konden nog maar 1 ding voor jou doen... los laten uit liefde, terwijl het enige wat we willen, is je dicht bij ons houden.

Op 20 maart om 9.25 uur ben je in mijn armen overleden. In alle rust en heel ontspannen ben je aan je laatste reis begonnen....los laten uit liefde..... Het enige waar we nu nog troost uit halen is dat je nu bij oma en oma bent en vrij... vrij van alle beperkingen die je hier had. Vrij van de pijn en vrij van de epilepsie die het grootste deel van jouw jonge leventje heeft beheerst.

Lieve Charissa, het gemis en verdriet is zo groot, maar de vrede dat jij nu niet meer hoeft te vechten is er gelukkig ook.... los laten uit liefde is het moeilijkste dat we ooit hebben moeten doen.... je leeft in onze harten voort!



NIEUW REDACTIELID STELT ZICH VOOR

Na onze aanmelding bij de NRSV ontving ik de pRettpraat. Mijn eerste reactie was; 'wat een goed gevuld, kwalitatief en informatief magazine'. Ook zie je gelijk dat het enorm veel werk is en daarom bood ik al snel mijn hulp aan de redactie aan. Jarenlang heb ik namelijk interne communicatie gedaan voor een verzekeraar.

Wat een leuke uitdaging om te zoeken naar interessante informatie voor ons als 'Rett-ouders' en om af te tasten wat de informatiebehoefes van andere Rett-ouders zijn. Heel graag

nodig ik alle lezers daarom uit om feedback te geven. Vertel, vraag, stel je voor of bied aan.. De pRettpraat is een schitterend blad om te maken voor en door ouders.

Over het Rett syndroom is mij nog veel onbekend, wat een diversiteit in symptomen en verschillende meiden zijn er. In het artikel 'mijn zus' vertelt onze zoon Morris over onze Rett-dochter Yasmine en ook iets over zusje Rosalie.

Michèle van Vuuren

COLUMN Aagtje

FENNA 25 JAAR!

Aagtje ten Have is moeder van de 25-jarige Fenna uit Groningen. In deze column deelt ze haar ervaringen over alle aspecten van het Rett syndroom en geeft ons een kijkje in het leven van haar volwassen dochter.

10 maart 2015 werd Fenna 25 jaar!! Een mijlpaal voor haar, voor ons en voor allen die haar omringen. We vierden dit feest met 60 feestgangers in de schuur met muziek en een heerlijk buffet. Fenna was het stralende middelpunt. Genieten, want Fenna is ernstig aangetast door het Rett syndroom en de levensverwachting was altijd onzeker.

Deze keer werd mij gevraagd iets over scoliose te schrijven, want ook Fenna heeft een ernstige scoliose. In 2007, was de kromming meer dan 50 graden. In datzelfde jaar waren wij een week in het Maxima Medisch Centrum in Veldhoven, omdat Fenna geopereerd zou worden aan de scoliose. Thuis was alles in gereedheid gebracht, een speciale rolstoel en extra hulp. De eerste week van de opname zou gekeken worden of het mogelijk was om Fenna te opereren. Niet alle artsen waren daarvan overtuigd. Ook wij hadden grote twijfels. Fenna heeft namelijk forse aanvallen van autonome dysfunctie. Deze aanvallen ontstaan door een CO2 gebrek, door emoties, etc. en Fenna ligt dan een half uur lang te spartelen en slaat met haar armen en benen. Zij ontwikkelt dan een hele hoge spierspanning en ze trekt haar rug heel scheef (dan pas zie je hoe erg de scoliose is). Haar hart slaat op hol en ze krijgt een soort stuwing in haar hoofd. Deze



aanvallen treden gemiddeld 10 keer per maand op. Wij waren erg bang, dat de draden die de stang aan de wervels bevestigen, deze enorme krachten niet zouden houden. Stel je voor, dat het losraakt. Wat doen we haar dan aan?

Na een moeilijke week van wikken en wegen besloten we haar niet te laten opereren. We namen het risico van een long, die steeds minder ruimte krijgt en misschien pijn in de toekomst? Het was een hele moeilijke, emotionele beslissing. Thuisgekomen hebben we besloten haar zoveel mogelijk te laten bewegen. Zitten in het waterbed in de kleermakerszit, schommelen op de schommelstoel, heel vaak wisselen van stoel, paardrijden, zwemmen, verschillende soorten massage voor ontspanning etc. Nu, bijna 8 jaar later, gaat het best goed. Ze heeft een onderhoudsdosering antibiotica (Augmentin) en daardoor

de laatste jaren wel beginnende, maar geen levensbedreigende longontstekingen.

Volgens ons heeft ze geen pijn aan de rug, wel aan haar heup. Ze heeft een afgeplatte heup- kop, die niet goed meer in de kom past. Of deze heupafwijking is ontstaan door de scoliose of door het altijd zitten, is niet duidelijk. Bovendien heeft ze een spier in de lies, die niet anders deed dan zich aanspannen. In oktober 2014 is de spier verlengd door een sneetje in de pees en sindsdien heeft Fenna geen pijn meer. Blijkbaar trok die spier steeds aan dat pijnlijke heupgewricht. De verkromming lijkt stabiel, maar ze is er al lange tijd niet op onderzocht. Er is wel een groot verschil als Fenna gespannen is of lekker ontspannen. We proberen haar zoveel mogelijk comfort te bieden en in oktober toen de Tobii op proef was, liet ze duidelijk blijken geen pijn te hebben.

DOSSIER

DOSSIER SCOLIOSE EN OSTEOPOROSE DOOR HET RETT EXPERTISE CENTRUM MAASTRICHT

*In dit dossier aandacht voor de scoliose en osteoporose problematiek bij het Rett syndroom.
Prof. dr. van Rhijn schreef in samenwerking met het Rett Expertise Centrum onderstaande bijdrage.*



Groepsfoto Team Orthopedie MUMC

**SCOLIOSE KOMT VEEL VOOR BIJ MEISJES
MET RETT: ONGEVEER 25% VAN DE
KINDEREN HEEFT EEN SCOLIOSE
ONTWIKKELD ALS ZE PAS ZES JAAR ZIJN EN
BIJ DERTIENJARIGEN IS DIT ONGEVEER 75%.**

DOSSIER

Inleiding

Scoliose komt veel voor bij meisjes met Rett: ongeveer 25% van de kinderen heeft een scoliose ontwikkeld als ze pas zes jaar zijn en bij dertienjarigen is dit ongeveer 75%. Scoliose is een zijdelingse verkromming van de wervelkolom, waarbij de wervels en ribben vervormen. Bij de zijdelingse verkromming is er vaak een draaiing in de wervelkolom. Door de verkromming van de wervelkolom hebben scoliosepatiënten meer moeite om hun balans te bewaren. Dat maakt zitten en staan vermoeiend. De meisjes kunnen minder doen en de kwaliteit van leven gaat achteruit.

De oorzaak van scoliose is niet nog niet exact vastgesteld, maar het is duidelijk dat spierzwakte en verminderde spiercoördinatie een rol spelen in het ontstaan van de scoliose. De wervelkolom heeft sterke, geofende spieren nodig om rechtop te blijven, en bij Rett is dit een probleem. Meisjes die niet (meer) kunnen lopen, hebben een grotere kans op het ontwikkelen van scoliose. De kans op het ontstaan en toenemen van scoliose is het grootst als er een groeispuurt optreedt: de functie van de spieren kan zich niet voldoende aanpassen aan de groei van de wervelkolom en de rug raakt uit balans. De meeste scolioses bij Rett ontstaan dan ook bij kinderen tussen de acht en twaalf jaar.

Hoe ontdek je scoliose?

Het eerste signaal dat zich een scoliose aan het ontwikkelen is, is vaak dat het meisje steeds naar dezelfde kant leunt als het zit, staat of loopt. Als je naar de rug kijkt, kun je een bocht in de ruggengraat zien. De eerste maanden en jaren is de bocht in sommige houdingen wel te zien (bijvoorbeeld bij voorover buigen), maar in een andere houding niet. De bocht is nog soepel en beweegt mee. Maar als hij langere tijd bestaat wordt, de bocht stijf.

Een arts kan door onderzoek zien of er een scoliose is. Een röntgenfoto is nodig om de ernst van de bocht(en) vast te stellen. Rett-meisjes moeten jaarlijks gecontroleerd worden op scoliose.

Wat zijn de gevolgen van scoliose?

De bocht kan erger worden, zeker in tijden dat het meisje hard groeit. Hoe groter de bocht, des te meer zal het meisje scheef en in elkaar gedoken zitten of staan. Het kost dan veel energie om overeind te blijven, contact te hebben, te eten of activiteiten te ondernemen. Als de bocht te groot wordt (meer dan 45-55 graden) en de vorm van de romp daardoor flink verandert, kunnen longen, hart en maag in de verdrinking komen. Dit kan leiden tot moeilijker ademen, longontstekingen en slechter eten.

Wat gebeurt er als scoliose is vastgesteld?

Controle, Oefenen, een Brace en/of Operatie

Als een scoliose is vastgesteld, zal de orthooped bij elke controle zorgvuldig nagaan of de bocht erger wordt. Hiervoor moeten röntgenfoto's gemaakt worden. Om verergering zo veel mogelijk tegen te gaan is het belangrijk dat het meisje zo mobiel mogelijk blijft en haar rug oefent. Belangrijk is dat zo min mogelijk functie verloren gaat. Het oefenen van de rug kan met fysiotherapie, hydrotherapie, hippotherapie, maar vooral met zoveel mogelijk beweging in het dagprogramma. Het doel hierbij is het vermogen te lopen zoveel mogelijk te ontwikkelen en behouden, de rugspieren met name aan de bolle zijde van de bocht te versterken en de houding tijdens staan, zitten en liggen te optimaliseren.

Als de bocht toeneemt en groter wordt dan 40-50 graden, zal de orthooped met de ouders overleggen over de voor- en nadelen van een operatie. Doel van een operatie is de bocht zoveel mogelijk recht te maken en verdere verergering te voorkomen. De wervels die bij de bocht betrokken zijn, worden vastgezet aan elkaar en aan twee stevige metalen staven. Dit is altijd een grote operatie.

Wanneer opereren?

Als er geopereerd moet worden, is het heel belangrijk om het beste moment voor operatie te kiezen. Artsen spreken van een 'window of opportunity': een leeftijd waarop de kansen voor een succesvolle operatie het grootst zijn. Niet

DOSSIER

te vroeg en niet te laat. Deze leeftijd is voor elk meisje verschillend en moet steeds in overleg worden vastgesteld.

Als er te lang gewacht wordt, is de bocht groot en stijf. Dit maakt de operatie moeilijker en langer. Een langere operatie betekent meer kans op complicaties, zoals infecties. Maar we willen ook niet te vroeg opereren, want vastgezette wervels kunnen weer problemen geven als het meisje nog veel groeit.

Bij een ernstige scoliose op jonge leeftijd proberen we soms de operatie uit te stellen door gebruik te maken van een brace, een soort korset. In het algemeen zal een brace de toename van de bocht niet verminderen, maar zal een brace de balans en de vermoeidheid van het meisje kunnen verbeteren, met name wanneer de rugspieren erg hypotoon (slap) zijn. Maar het dragen van een brace vergt soms veel en er kunnen complicaties optreden. De huid onder de brace kan geïrriteerd raken of het kind verdraagt de brace niet. Eetproblemen en ademhalingsproblemen kunnen verergeren. Bovendien worden de spieren minder sterk, omdat ze minder hoeven te werken nu de rug door de brace ondersteund wordt. Ook hier moet weer voor elk kind in overleg tussen artsen en ouders vastgesteld worden, wat in deze situatie de beste oplossing is.

Wat levert een operatie op?

Door de operatie verbetert de balans van het meisje. Bij controles na de operatie horen we vaak dat kinderen activiteiten langer vol kunnen houden, alerter zijn, meer contact maken en/of beter eten. Van de kinderen met Rett die voor de scolioseoperatie konden lopen, blijven de meesten dit kunnen. Omdat de operatie er voor zorgt dat de bocht niet verergert, wordt voorkomen dat de interne organen in de knel komen.

Hoe gaat de operatie in zijn werk?

Voor de operatie wordt het kind zoveel mogelijk in optimale conditie gebracht. Hierbij wordt gelet op voedingstoestand, spierconditie, ademhaling, epilepsie en andere. De anesthesist, de kinderarts en kinderneuroloog en de longarts worden er meteen bij betrokken. Ook de verpleging wordt voorbereid. De orthopeed zal in overleg met andere artsen precies vaststellen hoeveel wervels moeten worden vastgezet.

Operatie:

De operatie gebeurt meestal 'posterieur' (aan de achterzijde), met een operatiesnee midden op de rug. Ook een 'anterieure' (voorste) benadering is mogelijk, met een snee in de zij. De orthopeed legt twee metalen staven naast het gedeelte van de wervelkolom dat vastgezet moet worden. Daarna maakt hij de wervelkolom zo recht mogelijk. In die rechtere stand worden de wervels vastgemaakt aan de staven met schroefjes en draden. Er wordt extra bot bij de wervels gelegd om te zorgen dat ze aan elkaar vastgroeien om zo een duurzaam resultaat te krijgen.

Kinderen met Rett hebben vaak ook osteoporose. Dit maakt dat sommige wervels minder stevig zijn. De orthopeed zal in zo'n geval de staven extra vastmaken aan de stevigste onderste wervels of aan het bekken. Ook gebruikt de orthopeed vaak extra schroeven en draden.

PICU van het MUMC+

Na de operatie komen de kinderen op de kinder-intensieve care (PICU) en worden ze soms nog beademend. Sommige van de beademde kinderen kunnen al binnen een dag weer zelf ademen, bij anderen duurt het wat langer. De kinderen krijgen goede pijnstilling. De meisjes krijgen tijdelijk een kunststof korset, om de belasting op de rug bij bewegen en tillen goed te verdelen. Er wordt meteen op de PICU begonnen met revalidatie, de eerste dagen in bed. Na een dag of drie wordt voorzichtig begonnen met rechtop zitten en na ongeveer een week kunnen veel meisjes even zitten in de stoel. De genezing van de wond kan variëren, maar duurt doorgaans twee weken. Na ongeveer twee weken kunnen de meeste kinderen naar huis. De kinderen krijgen een afneembaar korset voor zes maanden dat overdag gedragen wordt, maar niet 's nachts.

Naar huis

Thuis mogen de meisjes doen wat ze aankunnen. Na de operatie is rechtop zitten en staan goed voor de ademhaling en spierfunctie. Afhankelijk van de lengte waarover de wervelkolom is vastgezet, kunnen er beperkingen zijn voor hoe het kind het beste getild kan worden. Gedurende de opname wordt geoefend in tillen en hoe verplaatsingen, al dan niet met tillift, het beste gedaan kunnen worden, zodat dit in de thuissituatie op een veilige en goede manier gaat. Een vast oefenprogramma is in principe niet nodig, wel overleg met fysiotherapie voor bijvoorbeeld contractuurpreventie. Na vijf tot zes weken zijn de meeste meisjes voor een groot gedeelte hersteld van de operatie.

DOSSIER

NA VIJF TOT ZES WEKEN ZIJN DE MEESTE MEISJES VOOR EEN GROOT GEDEELTE HERSTELD VAN DE OPERATIE.

Het contact met de orthopeed kan in die eerste weken telefonisch plaatsvinden. Na twee maanden is er in ieder geval een controle op de polikliniek. Dat jaar zijn er dan nog twee controles. In de jaren daarna vindt de controle steeds minder vaak plaats.

Wat zijn de risico's bij een operatie?

De risico's zijn verschillend per kind. Dit wordt altijd meegenomen in de beslissing om te opereren. Soms kan het risico groter zijn dan de te verwachten verbetering en wordt besloten niet te opereren. Na de operatie kunnen er soms problemen ontstaan.

Complicaties die soms optreden zijn:

- Na de operatie kan een infectie van de wond ontstaan. Alle kinderen krijgen antibiotica om dit zoveel mogelijk te voorkomen. Als er toch een infectie optreedt, moet het meisje langer in het ziekenhuis blijven. Ze wordt verder behandeld met antibiotica. In enkele situaties is een nieuwe operatie nodig om de wond in de diepte schoon te maken.
- Een beschadiging van het ruggenmerg, dat midden door de wervelkolom loopt is een ernstige complicatie. Deze uitval is erg zeldzaam, omdat tijdens de operatie steeds nauwkeurig het ruggenmerg wordt bewaakt met behulp van meetinstrumenten.
- Soms gebeurt het dat de wervels onvoldoende aan elkaar vastgroeien. Dan kan een schroef los komen te zitten, meestal een half jaar tot een jaar na de operatie. Dit merk je door pijnklachten, vooral bij transfers. Dan is het nodig de activiteiten van het meisje tijdelijk aan te passen. In de meeste gevallen groeien de wervels dan toch nog aan elkaar en is het probleem verholpen. Een enkele keer is een her-operatie nodig.
- Verder kunnen er altijd 'bijwerkingen' van een operatie zijn ten aanzien van bijvoorbeeld ademhaling of epilepsie. Het team van het Rett Expertise Centrum maakt hiervan van te voren een inschatting en stelt een behandelplan op.

OSTEOPOROSE BIJ KINDEREN MET RETT SYNDROOM

Veel kinderen met Rett hebben osteoporose. Dit betekent dat de botten minder stevig zijn dan normaal. Er zijn verschillende oorzaken voor osteoporose bij Rett. Een duidelijke oorzaak is ondervoeding, waarover in de vorige pRettpraat uitgebreid is geschreven door de collega's van het Rett Expertise Centrum. Het is belangrijk dat de meisjes voldoende calcium en vitamine D krijgen, zowel in de voeding als door voldoende zonlicht. Een andere oorzaak is het feit dat het skelet en de spieren bij meisjes met Rett minder belast worden. Voor botten en spieren geldt dat ze sterker worden als ze meer gebruikt worden. Bij Rett kan dit beperkt en daardoor worden minder sterke botten opgebouwd. Bij veel kinderen die in een rolstoel zitten en hun botten dus weinig kunnen belasten, zien we dat ze door osteoporose makkelijk iets breken. Bij echt ernstige osteoporose kan vooral het bovenbeen al breken door een klein ongelukje.

BIJ ECHT ERNSTIGE OSTEOPOROSE KAN VOORAL HET BOVENBEEN AL BREKEN DOOR EEN KLEIN ONGELUKJE.

Het is daarom belangrijk voor een operatie te beoordelen of er een vitamine D tekort en osteoporose is. Bij een scoliose-operatie houdt de orthopeed dan rekening met het feit dat het bot, ook van de wervels, minder stevig is. Maar ook vooraf corrigeren van een vitamine D tekort en optimaliseren van het bot is van belang. Het is daarom goed om wanneer er een scoliose ontstaat zoveel mogelijk staand en lopend te oefenen, zo nodig met ondersteuning. In welke mate actieve oefenetherapie de toename van de scoliose kan beïnvloeden is onbekend.

Rett Expertise Centrum MUMC+ Maastricht

Prof. dr. Lodewijk van Rhijn, dr. Dick van Waardenburg, dr. Eric Smeets, dr. Karen Spruyt, drs. Gill Townend, prof. dr. C. Neef en prof. dr. Leopold Curfs

DOSSIER



Anouk

Ik ben Anouk en ik ben 17 jaar en woon met mijn ouders en zus Britt van 13 jaar in Breskens, Zeeland. Ik ga door de week met veel plezier naar ODC de Tjasker. Ik ben rolstoelafhankelijk en moet met alles worden geholpen. Ik eet de broodmaaltijd zelfstandig, bij de avondmaaltijd wordt ik geholpen. Ik kan nog wel zelf drinken, alleen niet zo netjes. Ik wandel graag buiten en ik luister naar muziek. Op de televisie zijn de Teletubbies en Samson en Gert mijn favorieten.

DOSSIER - SCOLIOSE

Hoe het begon en therapie

De scoliose van Anouk was lange tijd stabiel en ze ging ieder jaar voor een controle foto. De kinderarts en revalidatiearts begeleidden ons hierbij. Anouk kreeg fysiotherapie binnen het ODC. De rolstoel kreeg een zitorthese om de vergroeiing te vertragen. Ze stond in de statafel, maar daar moesten we mee stoppen, omdat het te vermoeiend voor haar was en Anouk het niet meer prettig vond. Er zijn geen bed aanpassingen gedaan. Anouk lag altijd op haar rug met een voedingskussen onder haar benen. Anouk heeft een aantal jaren paard gereden. Hiermee zijn we gestopt, omdat Anouk te vaak ziek was. Rond haar tiende levensjaar ging het hard achteruit. Anouk kreeg problemen met de ademhaling, vele longontstekingen volgden. Ze sliep slechter, was 's nachts vaak wakker en daardoor overdag sneller vermoeid.

Keuze tot operatie

Uiteindelijk hadden we eigenlijk geen keuze meer. Anouk had om de haverklap een longontsteking. Uitstellen zou een groter risico betekenen tijdens de operatie. Anouk is in april 2012 aan de scoliose geopereerd in het UZ Gent in België. Er zijn twee correctiestaven met schroeven geplaatst. Achteraf is het ons 100% meegevallen, Anouk is vrij snel hersteld en heeft alles goed doorstaan. Na 6 dagen op de IC mocht ze al naar een gewone kamer en na totaal twee en een halve week mocht ze naar huis, waar ze verder kon herstellen. Ook dit ging erg vlot en Anouk heeft eigenlijk nergens last van gehad, ze liet alles over haar heen komen. Na 3 maanden ging ze al weer naar het dagcentrum.

Revalidatie en resultaat

Anouk haar ademhaling is duidelijk verbeterd, ze kan nu krachtiger hoesten. Anouk heeft sinds de scoliose operatie geen longontsteking meer gehad. Na de ingreep is er wel sprake van spasmen en hoge spierspanning. Sinds juli 2014 krijgt Anouk medicatie via een Baclofen pomp om haar te spieren te verslappen en het proces te vertragen. Anouk haar voeten zijn erg vergroeid (spitsvorm), hiervoor heeft ze spalken. Het aantrekken gaat steeds lastiger en Anouk vindt het niet meer prettig. Anouk haar kauwfunctie is na de ingreep vermindert. We weten niet wat hier de oorzaak van is. Zij kreeg hierdoor onvoldoende voeding binnen en in 2014 kreeg Anouk een PEG sonde en krijgt ze iedere nacht sondevoeding middels de pomp.

Reinout & Rosemarie Gunst-Becker

Foto voor



Foto na

DOSSIER



Evelien

Ik ben Evelien en ben in juni 2000 geboren. Ik woon in Haarlem, samen met mijn ouders en mijn broer Jules van 17. Mijn zus Marleen is 20 jaar en net uit huis gegaan. Ik ga 5 dagen naar school op Heliomare. Ik kan gesteund korte stukjes lopen. Ik houd van TV kijken, wandelen en discomuziek.

Hoe het begon en therapie

Evelien heeft een kyfose (red. een kromming waarvan de bolling naar achteren wijst) ontwikkeld toen ze in de tienerjaren kwam en de lengtegroei inzette. Haar rugspieren konden dit niet goed opvangen. Vervolgens kwam er een milde C-scoliose in, deze verergert eigenlijk nog steeds. Om de kyfoscoliose te monitoren wordt er ieder half jaar een X-foto gemaakt. Dr. van Rooijen, orthopeed bij het VU, Amsterdam kijkt via Heliomare mee. De grens voor correctie middels een operatie ligt op 50 graden. Evelien is ook bekend met osteoporose, dit wordt niet behandeld. De waarden zijn laag, maar voor Rett niet extreem.

Evelien krijgt op Heliomare intensieve fysiotherapie en ergotherapie. Ze heeft een aangepaste rolstoel en thuis een aparte zitstoel met orthese. Op school staat ze in de statafel, gaat 2 x per week zwemmen en rijdt wekelijks paard. Dit alles om de mobiliteit, kracht en balans blijvend te stimuleren. Desondanks is de scoliose sterk toegenomen. De revalidatie arts zegt: "groeien is eigenlijk een groot probleem voor de ruggen van Rett-meisjes". Evelien zit nu vaak voorover gebogen, de rug speelt haar op. Ze geeft vaker over en is ook mopperig. Het gesteund lopen gaat nog steeds, maar aan het eind van de dag wil ze gewoon anders zitten- eigenlijk liggen. We leggen haar dan ook vaker neer, eerst op haar rug, maar ze wil liever op haar zij liggen.

Keuze tot operatie

Het afgelopen jaar is de toestand van haar rug

verslechterd, de scoliose ging van 38 naar 45 graden. We staan nu op de wachtlijst voor deze operatie. Mijn inziens was al eerder duidelijk dat dit proces onomkeerbaar was en was plaatsing op de wachtlijst toen al geïndiceerd. Die wachtlijst/tijd is overigens een jaar. De komende periode zal Evelien de benodigde onderzoeken ondergaan die groen licht moeten geven voor deze zware, 7-uur durende, operatie en langdurige revalidatie.

Twijfels

We hadden zo onze gedachten over deze zware operatie; 'liever niet dus'. Vooral de mogelijke complicaties met de ademhaling vinden we moeilijk. Ik dacht altijd, als Evelien onder die 40 graden kromming blijft..., maar dat is irreal. Wij moesten behoorlijk slikken toen het advies werd gegeven.

Het kantel/beslis punt voor de arts moet mijn inziens liggen op het moment dat duidelijk is dat het proces onomkeerbaar is, zeker als de meisjes nog in de groei zijn. Een tijdige plaatsing op die wachtlijst is van belang om de problemen die nu opspelen, zoals, reflux, houdingsveranderingen en onrust, enigszins te voorkomen. De verzorging is nu ook zwaarder. Je bent continue bezig om voor haar een zo prettig mogelijke houding te zoeken. Dit is voor ons erg belastend, bovenop de intensieve zorg die je al aan je dochter geeft.

Bart van Rijsbergen en Ilse Meijer

DOSSIER - SCOLIOSE

DOSSIER

Ik ben Fenne en ben 15 jaar. Samen met mijn zusje Nele van 13 jaar en mijn ouders Erwin en Mirjam woon ik in Weert. Ik ga 5 dagen per week naar kinderdagcentrum De Heisterkes. Ik hou van fietsen, wandelen, dvd kijken, lang in bad liggen en lekker eten. Ik word blij van het contact met mensen die mij oprechte aandacht geven. Ik communiceer met mijn ogen en gebruik hierbij een kijkraam met foto's en picto's en de My Tobii. Ik ben een forceful breather met ernstige Valsalva manoeuvres. Vanaf mijn 9e kon ik zelfstandig lopen samen met iemand vlak bij mij voor het geval ik mijn evenwicht zou verliezen.



Nele en Fenne

weer plezier in het lopen. Dit was echter maar van korte duur. Vier maanden later had Fenne opnieuw, zonder directe aanleiding, een beenbreuk. De breuk zat op dezelfde plek als de eerste keer en zo had Fenne in 13 maanden tijd 3 benen gebroken.

De prognose en behandeling

"Kinderen met osteoporose die eenmaal iets gebroken hebben komen regelmatig terug, maar er zijn ook kinderen met dezelfde botkwaliteit die nooit iets breken" zei de orthooped. Op advies van Dr. Smeets en Dr. Van Waardenburg slikt Fenne vitamine D en krijgt ze jaarlijks een Dexascan. De botdichtheid is sinds het vitamine D gebruik verbeterd, maar is nog niet goed. Fenne mag lopen, maar slechts minimaal en vallen dient voorkomen te worden! Fenne loopt minder soepel dan voorheen. Met paardrijden zijn we gestopt en als er tegen haar voeten wordt gestoten schrikt Fenne. Misschien doet dit ook pijn. Ze zit en ligt meer dan voor de beenbreuken. We hebben haar ruimte thuis hierop ingericht en alle mensen die met Fenne werken zijn alert op de risico's voor haar botten.

Erwin Smeets en Mirjam Bongers

Nog meer lezen over Fenne...dit is de korte versie. Op www.rett.nl vindt u het complete verslag.

Toevallige ontdekking osteoporose

Fenne heeft geen scoliose, maar sinds 2012 weten we dat ze osteoporose heeft. We kwamen hier bij toeval achter. Het begon met paniek en onrust. Als we haar wilden verplaatsen begon ze te huilen. Ze had ook koorts. De huisarts constateerde griep met hevige spierpijn. Dit laatste was te verklaren, omdat ze super actief was geweest. Ondanks de paracetamol bleef ze jammeren als we haar met z'n tweetjes zo voorzichtig mogelijk uit bed tilden. Ze knapte wel iets op, de koorts zakte en ze wilde weer zitten. We vertrouwden het toch niet, de huisarts ook niet en in het ziekenhuis bleek dat er sprake was van een breuk in het bovenbeen net boven de knie. Toen ze de volgende dag op de operatietafel lag om pinnen in het bot te plaatsen, kwamen de specialisten erachter dat het andere been op dezelfde plek gebroken was! Fenne heeft dus 8 dagen thuis gezeten met twee spontaan gebroken benen!!! Uit de foto's bleek dat Fenne ernstige osteoporose en dus zeer zwakke botten had.

Revalidatie

Toen Fenne uiteindelijk thuis kwam, had ze pinnen in beide benen en gips van haar enkels tot haar lies. Na een revalidatie traject van 8 maanden liep Fenne weer. Ze vond het eng en had meer begeleiding nodig, maar kreeg ook

DOSSIER

Ik ben Lieke en ben 9 jaar. Ik woon in Markelo samen met mijn ouders Henri en Esther, met mijn broer Daan die 11 jaar is, mijn zusje Fabien van 8 jaar en Bo, onze hond. Vanaf dat ik bijna 2 jaar ben weten we dat ik Rett Syndroom heb, de klassieke variant. Vanaf mijn vijfde heb ik epilepsie. Mijn eetlust verminderde, daarom kreeg ik een PEG-sonde. Ik heb goed en zelfstandig kunnen lopen, ik ga met hulp naar het toilet. Verder heb ik met alles hulp nodig. Door de week ga ik met heel veel plezier naar een ODC in Deventer.

Hoe het begon en therapie

De eerste jaren bleef Lieke's rug stabiel, de scoliose was rond de 20 graden. Ieder half jaar werden er foto's gemaakt. In 2013 ging ze naar 33 graden. De orthooped adviseerde een korset te gaan dragen. Het nadeel hiervan was dat het Lieke belemmerde met lopen. Ze kreeg fysio en ging geregeld zwemmen en paardrijden om haar rug sterk te houden. In 2013 was Lieke vaak ziek, met onstabiele epilepsie en veel opnames. Dit deed de scoliose geen goed. Lieke is ook bekend met osteoporose, dit veroorzaakt gelukkig geen klachten.

Keuze tot operatie

Onze angst voor een longontsteking werd in maart 2014 werkelijkheid. Op dat moment heeft prof. van Rhijn, orthooped in het MMC Maastricht, de knoop doorgehakt. De voorbereidingen waren goed en helder, we konden altijd met onze vragen terecht. Er werd besloten de twee pinnen een wervel hoger te zetten, waardoor ze zoveel mogelijk bewegingsvrijheid in het bekken zou houden en zo de kans te vergroten dat Lieke na de ingreep weer zou kunnen lopen.

September 2014

De operatie is goed verlopen, ze had wel veel bloedverlies. Lieke had geen ondersteunde beademing nodig, haar



Lieke

saturatie was goed. Al snel kon ze van de PiCu naar de Medium Care toe. De wond zag er goed uit, maar begon de 6e dag te lekken. Er werd gestart met antibiotica. Vervolgens begon de epilepsie op te spelen en kon men niet onder controle krijgen. Na 2,5 week mocht Lieke met de ambulance naar huis. Thuis begon de epilepsie weer, waarna een opname in de regio volgde. Toen de medicatie goed ingesteld was, knapte ze snel op.

Revalidatie en resultaat

Thuis revalideren, ieder uur oefenen met lopen, zitten, staan. Overdag bleef het korset om en 's nachts ging het af. Vanaf november ging ze langzaam aan weer naar school. We merkten al snel het positieve effect van de operatie. Lieke is minder vermoeid, is alerter, ze slaapt beter. Ze is niet meer ziek geweest en heeft nauwelijks meer epilepsie. Ze kan haar hoofd beter rechtop houden. Haar manier van communiceren is zodanig verbeterd dat we nu een Tobii oogbesturingscomputer hebben, wat ze goed oppakt. En, Lieke kan, met ondersteuning van iemand die achter haar loopt, weer lopen!! Het is nu een half jaar geleden en ondanks de problemen ten aanzien van de wond en epilepsie, zouden we het zo weer laten doen.

Henri en Ester Rorije

Nog meer lezen over Lieke...dit is de korte versie. Op www.rett.nl vindt u het complete verslag.



Foto voor



Foto na

Even voorstellen..

Lodewijk van Rhijn

PROFESSOR LODEWIJK VAN RHIJN VAN HET RETT EXPERTISE CENTRUM GKC VAN HET MAASTRICHT MEDISCH UNIVERSITAIR CENTRUM.

Prof. dr. Lodewijk van Rhijn is als hoogleraar Orthopedische Biotechnologie en Orthopaedisch chirurg van het Maastricht Medisch Universitair centrum werkzaam binnen het Rett Expertise Centrum. Samen met dr. Dick van Waardenburg, dr. Eric Smeets en prof. dr. Leopold Curfs is hij actief betrokken bij de diagnostiek, begeleiding en behandeling van kinderen met Rett syndroom. Het aandachtsgebied en specialisatie van prof. van Rhijn is de kinderorthopaedie en wervelkolomchirurgie.

Na mijn studie geneeskunde aan de Universiteit van Amsterdam ben ik opgeleid tot orthopeed in het Onze Lieve Vrouwe Gasthuis, ook in Amsterdam. Ik liep twee keer een jaar stage in het Wilhelmina Kinderziekenhuis in Utrecht. In het laatste jaar van mijn opleiding heb ik me gespecialiseerd in de behandeling van scoliose. Zeventien jaar geleden kwam ik bij de staf orthopedie in het MUMC+ in Maastricht. Sinds ik in Maastricht werk, houd ik me bezig met kinderorthopedie en vervormingen van de wervelkolom. In 2005 promoveerde ik op de behandeling van scoliose bij kinderen. Sinds 2008 ben ik hoogleraar en sinds 2010 afdelingshoofd van de orthopedie.

In het MUMC+ behandelen we veel Rett-kinderen met scoliose. Het scolioseteam werkt intensief samen

met het Rett Expertise Centrum van het Gouverneur Kremers centrum aan het Maastricht Medisch Universitair Centrum. Rett-kinderen die een scoliose ontwikkelen worden ook steeds behandeld door de kinderorthopeed als ze op het spreekuur van het Rett-team komen. Als er wordt besloten dat een operatie nodig is, dan regelen we dat alle specialisten die betrokken zijn bij de voorbereiding en operatie, het meisje op één dag zien. Dit zijn de kinderanesthesist, kinderlongarts en/of kinderintensivist, kinderneuroloog, gespecialiseerde verpleegkundige en de kinderorthopeed. De gespecialiseerde verpleegkundige kan er voor zorgen dat er een kamer en een bed zijn om even tot rust te komen. Op die dag wordt er beoordeeld of er nog iets gedaan moet worden om te zorgen dat het meisje in optimale conditie is voor

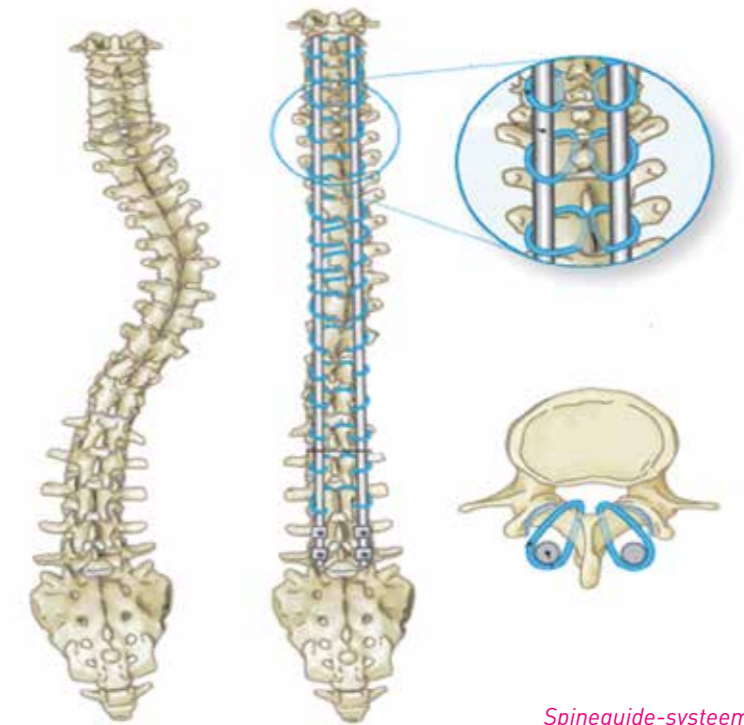
de operatie. Gedurende de dag wordt steeds met de ouders besproken wat de bevindingen zijn. Zo nodig is er aan het einde van de dag nog een afrondend gesprek.

Naast het werk in de kliniek zijn we als team natuurlijk druk bezig met wetenschappelijk onderzoek om de behandeling verder te verbeteren. Op dit moment ontwikkelen we samen met TU/Eindhoven en DSM het Spineguide-systeem. Dit is een nieuw systeem waarmee de wervelkolom als het ware intern wordt gesteund en de rug nog kan groeien. Vooral voor kinderen onder de tien jaar die geopereerd moeten worden, is dit belangrijk. Een filmpje over het Spineguide project is ook terug te vinden op Youtube als gezocht wordt op 'Spineguide BMM'. We hopen het systeem binnen enkele jaren in de kliniek te kunnen gebruiken.

Vanuit het Rett Expertise Centrum bezien wij momenteel in samenwerking met de NRSV en Stichting Terre-Rett Syndroom fonds hoe wij het onderzoek op het gebied van de orthopaedie en wervelkolomchirurgie verder kunnen stimuleren ten behoeve van de kinderen met Rett syndroom. Binnenkort kunt u hierover meer lezen in een volgende editie van de pRettpraat en in de nieuwsbrief van Stichting Terre - Rett Syndroom fonds.

Het Rett Expertise Centrum Maastricht werd in 2011 opgericht door het Gouverneur Kremers Centrum en Stichting Terre - Rett Syndroom fonds.

Stichting Terre
RETT SYNDROOM FONDS



Spineguide-systeem

ERKENNING RETT SYNDROOM EXPERTISE CENTRUM MAASTRICHT

Vorig jaar ontving uw bestuur het verzoek om mee te werken aan de NFU1-toetsingsprocedure voor Expertisecentra Zeldzame Aandoeningen, in ons geval die van het Rett Expertise Centrum Maastricht. Deze toetsing vond plaats in het kader van de ontwikkeling van een netwerk van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen. Een aanbeveling hiervoor is onderdeel van het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) dat in oktober 2013 aan de minister van VWS werd aangeboden. Op verzoek van de minister voert de NFU de regie en coördinatie van de opzet, uitvoering en onderhoud inclusief toetsing van dit landelijk

netwerk van expertisecentra. De toetsing vindt plaats vanuit zowel het medisch-wetenschappelijk perspectief als het patiënten perspectief.

Het NFU had hiervoor in samenwerking met de VSOP2 een enquête opgesteld voor patiëntenorganisaties. De enquête bestond uit 3 delen: toetsingsvragen, eindbeoordeling en verbeterpunten en sterke punten. In het eerste deel konden wij aangeven welke criteria we belangrijk vinden, op welke gebieden het expertisecentrum actief is en in welke mate het expertisecentrum hierbij aan de criteria voldoet. Met deze gegevens

komt de beoordelingscommissie tot een besluit op basis waarvan door raden van bestuur van UMC's een expertisecentrum erkent kan worden.

Het verheugt ons u te laten weten dat het Rett Expertise Centrum Maastricht deze erkenning heeft gekregen.

1. Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra

2. Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties, waarbij 'Ouder-' verwijst naar de ouders van kinderen met een aandoening.

COLUMN *Mirjam*

GEWOON

Mirjam Rensink (41) is journalist, getrouwd met Eric (43) en moeder van Annabel van dertien, Willemijn van elf en Frédérique van acht jaar. Ze is de spin in het web van alle zorg, administratie en organisatie rond Willemijn.

Soms zijn er van die kleine aanpassingen die het leven opeens enorm kunnen veranderen. We hebben een inklapbare tillift gekocht. Het idee was dat we zo gewoon een hele dag bij oma kunnen blijven, omdat we Willemijn makkelijk op de bank kunnen tillen om te verschonen of om haar te laten slapen. Sinds de scolioseoperatie kunnen we haar niet meer tillen en waren we aangewezen op aangepaste vakantiehuisen en kortere bezoeken aan oma. Dankzij de tillift zijn de mogelijkheden opeens weer eindeloos. We kunnen naar een gewoon hotel of naar een huisje op een park. We kunnen verder rijden, omdat we Willemijn onderweg met de tillift en een matje op een picknicktafel kunnen verschonen.

En zo zijn we een paar weken geleden voor het eerst sinds jaren naar een hotel geweest met z'n vijven. Willemijn werd op het tweepersoonsbed getild en daar lag ze prinsheerlijk te glunderen. Iedereen kon bij haar komen liggen voor een dikke knuffel. Langs de zijanten hadden we steunen geplaatst van de Ikea, zodat ze er niet uit kon rollen. Heerlijk om zoiets weer met elkaar te kunnen doen. Aangepaste voorzieningen, zoals het Ronald McDonald vakantiehuis in Valkenburg, zijn geweldig. Het enige nadeel vind ik dat je altijd tussen andere mensen zit die ook aanpassingen nodig hebben. Vaak heb je heel veel lol met elkaar en is



er veel begrip, omdat je in hetzelfde schuitje zit. Maar soms is het ook wel lekker om gewoon met z'n vijven te zijn, zoals nu in het hotel. En ik merk dat het ook de andere kant op werkt. Veel gasten van het hotel kennen iemand zoals Willemijn niet, omdat mensen zoals wij altijd zijn aangewezen op aparte accommodaties.

De eerste ochtend bij het ontbijt trokken we veel bekijks met de rolstoel, de zuurstoffles en met Willemijn die in een aanval schoot. Maar al snel veranderde dit en vertederde Willemijn iedereen, omdat ze zichtbaar en hoorbaar zat te smullen. Omdat ze de grootste lol had met haar zusjes en zij met haar. Omdat we, als we eenmaal geïnstalleerd waren, ontspannen zaten te genieten van elkaar. Willemijn reed met haar zussen het

hele hotel door, nam een kijkje in de keuken, zat te soezen bij de open haard, zat te stralen in het restaurant. Zo heeft ze laten zien dat ze een gewoon meisje is dat gewoon kan genieten in een gewoon hotel. We hebben hierover veel complimenten gekregen, het was mooi om te horen dat veel mensen ontroerd raken door haar lachende gezichtje. Ons heeft ze ook weer laten zien dat ze het leuk vindt om haar horizon te verbreden en om nieuwe ervaringen op te doen. Natuurlijk was ze er moe van en moest ze een paar dagen bijtanken, maar ze laat ons duidelijk merken dat ze dit er voor over heeft. Ze is er klaar voor om nog veel meer dingen te gaan ontdekken en dankzij de inklapbare tillift gaan we dit ook zeker doen.

De Trixie tillift www.arjohuntleigh.nl



30 OKT - 1 NOV 2015
ROME

4e Europese
Rett Syndroom
Congres



Het 4e Europese Rett Syndroom Congres, wordt georganiseerd door de Italiaanse Rett Syndroom Vereniging (AIRETT). Zij hebben in 2009 ook het eerste Europese Rett Syndroom Congres in Milaan georganiseerd.

Tijdens dit interessante evenement hebben onderzoekers, therapeuten, leraren, begeleiders en de families van de Rett-meisjes de mogelijkheid om elkaar te ontmoeten. Het doel is om de zorg te verbeteren, door uitwisseling van vaardigheden en onderzoeken. We hopen zo op een betere toekomst voor de kinderen met Rett syndroom.

De onderzoekers zullen verslag doen van de meest recente studies. Ze werken heel hard om het onderliggend mechanisme van Rett te ontrafelen. Veel van de onderzoekers hebben nieuwe testen op dieren

gedaan in de hoop symptomen van Rett terug te draaien of te stoppen.

Tevens komen ervaren zorgverleners aan het woord. Zij delen hun ervaringen over hoe de dagelijkse verzorging en medische problemen van de Rett-meisjes het best kan worden aangepakt. Zij zullen zich richten op het beheersen van de symptomen en op strategieën om complicaties te voorkomen. Zij hebben meisjes tijdens het ouder worden bestudeerd en zullen voorbeelden geven hoe we de meisjes het beste kunnen helpen en ondersteunen. Dit om de meisjes en hun families de beste kwaliteit van leven te geven.

De laatste jaren zijn er veel studies gedaan naar medicamenteuze interventies bij meisjes met Rett syndroom. Belangrijke resultaten zullen worden besproken met de mogelijkheden van klinische toepassingen.

Er komen ook experts op het gebied van communicatie en revalidatie, zij zullen hun bevindingen tonen. Zij werken rechtstreeks samen met de meisjes of laten voorbeelden op video zien.

Op het congres komen vanuit de hele wereld specialisten uit diverse disciplines. Er zal een speciale sessie worden georganiseerd voor therapeuten, specialisten en families.

Ouders/verzorgers kunnen aan alle sessies deelnemen, zodat zij vragen aan de experts kunnen stellen.

Meer info over het congres en de locatie in Rome vindt u op www.ptsroma.it/airett2015

DOSSIER

OSTEOPATHIE

Osteopathie is een manuele geneeswijze die zich richt op het vinden en behandelen van functiestoornissen in de mobiliteit van gewrichten en weefsels. Het is in Nederland een 6-jarige post-HBO opleiding. Afgestudeerde osteopaten ontvangen de titel D.O. (diploma in de osteopathie) en zijn geregistreerd bij een van de registers voor osteopathie (NRO of NOF) en aangesloten bij de Nederlandse vereniging voor osteopathie. In Nederland zijn er ongeveer 700 osteopaten actief. In 1966 is osteopathie in de Verenigde Staten wettelijk gelijkgesteld met de reguliere geneeskunde, in 1993 in Engeland en in 2010 is ook de osteopathie in Zwitserland en Finland erkend. Osteopathie krijgt nu ook in Nederland steeds meer bekendheid. Op dit moment wordt het door zorgverzekeraars nog gezien als een alternatieve behandelmethode. Een osteopaat werkt uitsluitend met zijn handen. Hij/zij gebruikt geen medicijnen of apparaten. Hij of zij maakt los wat los moet zitten en herstelt zo met (overwegend) zachte handgrepen het zelfgezend vermogen van het lichaam.

Mijn naam is Gonnie van Dongen. In mijn functie als osteopaat behandel ik Anna met het Rett syndroom vanaf haar zesde jaar. De ontwikkelingsstoornis van het zenuwstelsel kan ik helaas niet verhelpen, echter met de bewegingsbeperkingen als gevolg van het Rett syndroom kan een osteopaat wel iets.

Doordat je als osteopaat het lichaam in zijn totaliteit onderzoekt op beweeglijkheid van vrijwel alle structuren hoeft Anna mij niet te vertellen (wat zij ook niet kan) wat haar klachten zijn. Wel neem je als osteopaat een heteronamnese af. In dit geval Anna haar ouders om te horen hoe het met Anna gaat en of er nog bijzondere

DE ONTWIKKELINGSSTOORNIS VAN HET ZENUWSTELSEL KAN IK HELAAS NIET VERHELPEN, ECHTER MET DE BEWEGINGSBEPERKINGEN ALS GEVOLG VAN HET RETT SYNDROOM KAN EEN OSTEOPAAT WEL IETS.



Anna en Gonnie

aandachtspunten zijn. Maar uiteindelijk bepaalt Anna haar lichaam, waar de bewegingsbeperkingen zijn en wat er behandeld wordt.

De osteopaat zoekt naar bewegingsbeperkingen in het hele lichaam. Dit kunnen spieren, gewrichten, organen, maar ook vliezen, wervels en banden zijn. De gevonden bewegingsverminderingen in het lichaam worden vervolgens onderzocht op hun onderlinge verbanden. Vanuit deze verbanden wordt gekeken naar het ontstaan, maar ook naar het voorkomen van klachten.

Ik zal de visie binnen de osteopathie aan de hand van de scoliose proberen te verduidelijken.

De wervelkolom zorgt dat we rechtop kunnen zitten, staan

DOSSIER



Anna

en/of lopen. Hij ondersteunt de romp en dient als aanhechting voor de grootste spiergroepen. Hierdoor is beweging mogelijk, kunnen we lasten dragen en kan de houding bewaart worden. Net als een ketting bestaat de wervelkolom uit afzonderlijke delen, de wervels. Stabiliteit van de wervelkolom wordt door deze wervels, de bevestigde banden en spieren tezamen verschaft. Als deze stabiliteit niet meer gewaarborgd is of wanneer een voortdurende trek aan een bepaald deel van de wervelkolom wordt uitgeoefend, ontstaan er veranderingen in de wervelkolom. Deze veranderingen gaan vaak gepaard met een zwakke houding.

Je kunt de wervelkolom vergelijken met een zeilschip. De wervelkolom is dan de mast en de banden, spieren en bindweefsel de stagen. Wanneer een kabel te vast of te los zit, beïnvloedt dit de richting van het zeil en daarmee de stabiliteit van het totale schip. Langdurende houdingsveranderingen kunnen een kromming van de wervelkolom tot gevolg hebben. Houdingsveranderingen kunnen verschillende oorzaken hebben. Bijvoorbeeld spierzwakte, littekens van verbranding of operatie, kunnen weefsel dermate belasten dat de wervelkolom zich moet krommen, maar ook ingewanden bepalen de spanning van de omhullende spieren, die op hun beurt de wervelkolom krommen.

Bij een scoliose zijn enkele of meerdere wervels verdraaid of geblokkeerd. Dit kan weer tot veranderingen van de borstholte en de ribben leiden, die hun beweeglijkheid verliezen. De longen en het hart moeten zich vervolgens in vorm en beweging aan de veranderde borstholte aanpassen. Sterke scoliose kan het prestatievermogen van het hartcirculatiesysteem dermate beïnvloeden, dat een operatieve correctie noodzakelijk wordt.

Wat kan een osteopaat bij een scoliose doen? Osteopaten kunnen scoliose natuurlijk niet volledig oplossen. De osteopaat kan er echter wel voor zorgen dat de scoliose in een eigen evenwicht komt. Voorkomen kan worden dat de scoliose te snel voortschrijdt en de compensaties van het lichaam kunnen minder nodig zijn. De osteopaat onderzoekt ook bij een scoliose altijd het hele lichaam. Onder andere de wervelkolom, de ribben, het bekken, de vliezen rondom de organen en de bewegingsbeperkingen die gevonden wordt, bepaalt de uiteindelijke behandeling.

Gonnie van Dongen, osteopaat



Anna

EEN KINDERCENTRUM VOOR ALLE KINDEREN Bzzzonder



Als je heel stil bent, hoor je de kippen tevreden kakelen en het konijn een holletje bouwen in zijn hok. In de verte zie je nog net de bakfiets vol kinderen op zoek naar avontuur. Zet je een stap over de drempel dan ruik je de heerlijkste geuren. Als je even geluk hebt, komen peuterdametjes in ballettenue de trap af. Verderop wordt getimmerd door de kinderen van de buitenschoolse opvang en wordt er tikkertje gespeeld in de boomhut, die ook toegankelijk is voor kinderen in een rolstoel. Dit is precies wat Michiel van Rennes voor ogen had toen hij Kindercentrum Bzzzonder in 2009 startte. Een plek waar jong en oud, met en zonder beperking welkom is. Een plek waar je blij van wordt.

Michiel van Rennes, vader van vijf kinderen, noemt dit het leven van zijn droom en vertelt:

In deze maatschappij wordt gezegd dat twee van mijn kinderen een beperking hebben. Dat zie ik zelf niet zo. In de eerste instantie zijn het mijn kinderen, zij ontwikkelen zich misschien anders dan andere kinderen. Ik vind het jammer dat ze meteen een etiket krijgen, terwijl ze vol mogelijkheden zitten. Toen onze oudste dochter Noa werd geboren, ontwikkelde zij zich in de eerste instantie net zoals andere kinderen. Wij werden ouders van onze tweede kind Sam en ontdekten toen dat Noa haar ontwikkeling anders was. Op zo'n moment maak je je als ouder zorgen. Welke paden moet je

bewandelen, wat is er met ons kind? Maar wat ons ook bezighield was de toekomst van Noa. Je hebt een beeld

Ik vind het jammer dat ze meteen een etiket krijgen, terwijl ze vol mogelijkheden zitten.

voor ogen van een dochter die gaat studeren, later misschien wel gaat trouwen en kinderen krijgt.

Uiteindelijk drongen we aan op het onderzoeken van Rett en Noa bleek een variant te hebben. Dat zou dus betekenen dat zij aangepaste opvang zou moeten krijgen. Dat Sam en Noa niet samen op konden groeien, vonden we geen fijn idee. Waarom zou Noa naar speciale opvang moeten en niet in de wijk opgevangen kunnen worden? Thuis groeien ze toch ook samen op?

Na Sam kwam Lieve. Ondanks alles voelden we de wens om een derde kindje te krijgen. Alles leek goed, maar toen Lieve met 38 weken ter wereld kwam, bleek zij down-syndroom te hebben. Ze kreeg meteen een stempel. En dat maakte dat, ondanks dat onze wereld op zijn kop stond een droom geboren werd. In de eerste instantie zijn het mijn kinderen, maar volgens de maatschappij hebben ze een etiket.

Inclusieconcept

In het buitenland zag ik dat kinderen met en zonder beperking samen speelden en opgroeiden. Een goede afspiegeling van de maatschappij.

Kinderen kijken niet naar etiketten, kinderen kijken of iemand een leuk speelmaatje is. Geen hokjes, maar denken en werken vanuit het hart. Dat wilden mijn vrouw Maaïke en ik ook voor onze kinderen. Zo'n inclusieconcept waar zorg en opvang samengaan bestond nog niet in Nederland. Hier worden kinderen met extra zorg wel opgevangen in bijvoorbeeld een medisch kinderdagverblijf, maar niet met kinderen zonder extra zorg in de groep.

Ik zegde mijn baan als projectontwikkelaar in de bouw op en begon, samen met mijn compagnon John van den Heuvel, Kindercentrum Bzzzonder. Zonder ervaring in de kinderopvang was het in het begin pionieren. Maar mijn droom om een plek te creëren waar iedereen welkom is, stond als een paal boven water. Mijn kinderen moeten gewoon samen kunnen opgroeien op de leukste plek in onze wijk! Na de eerste vestiging ontstond al gauw een tweede vestiging. Inmiddels staat de opening van de veertiende locatie op de planning. We zitten door heel Nederland! Elke vestiging heeft zijn eigen sfeer en beleving. Zo is de vestiging in Nieuw Vennep zoveel mogelijk gebouwd met behulp van natuur. Er ligt mos op het dak, er zijn zonnepanelen en het toilet wordt doorgespoeld met regenwater. Daarnaast is er een grote ontdekkingstuin. In het kinderbelevingscentrum in Vathorst, Amersfoort zijn er zeven dagen per week activiteiten en is er een kookstudio met grote, natuurlijke speeltoren waar ook kinderfeestjes worden gehouden en de buurt elkaar ontmoet.

Na Noa, Sam en Lieve kwamen er ook nog twee zoons: Joppe en Moos. Al onze kinderen worden bij Bzzzonder opgevangen. Er wordt gekeken naar hun mogelijkheden, niet naar hun beperkingen. De begeleiding past zich aan aan de behoefte van het kind. En dat geldt niet alleen voor onze kinder-

en. Zo wordt naar elk kind gekeken.

Noa

Onze dochter Noa zit in een speciale structuurgroep, omdat zij daar baat bij heeft. Maar 's avonds schuift zij met onze andere kinderen aan voor een warme maaltijd bij Bzzzonder. Zij komt hier tot haar recht en wordt gewaardeerd om wie ze is en dat is me alles waard. Een paar keer per week wordt ze vanuit school hierheen gebracht. In haar stamgroep kennen ze Noa. Per keer wordt gekeken aan welke activiteiten zij kan deelnemen. Dat is afhankelijk van hoe haar pet staat. Dit zijn veelal activiteiten voor kinderen van het gehele kindercentrum. De ene keer helpt zij met snijden van groentes voor het koken, een andere keer staat ze op het klimrek te kijken naar de voetballers op het voetbalveld. (zie foto). Noa stelt vaak en veel vragen en eigenlijk weet

op welke plek hun kind het beste tot zijn of haar recht komt. Verpleegkundige hulp, logopedie of begeleiding in een andere vorm wordt daarbij ingeschakeld. 'Ik ben mijn droom gestart, vanuit liefde voor mijn kinderen en voor de samenleving en wil andere ouders graag helpen in hun zoektocht.

Ik ben mijn droom gestart, vanuit liefde voor mijn kinderen en voor de samenleving en wil andere ouders graag helpen in hun zoektocht.



Michiel samen met dochter Noa

iedereen inmiddels hoe daarmee om te gaan. Dat is fijn, want daardoor kan Noa zijn wie ze is.

Niet in hokjes maar denken vanuit het hart!

Zorg en kinderopvang kunnen prima hand in hand gaan. Financiering vindt plaats vanuit Wet Kinderopvang, PGB en/of ZIN. Samen met ouders wordt gekeken naar welke zorg nodig is en

Neem gerust contact met mij op via michielvanrennes@bzzzonder.nl. Ieder kind heeft het recht om samen op groeien.

Michiel van Rennes

Bzzzonder heeft meer, zie www.bzzzonder.nl

DOSSIER

NAPRATEN OVER 'DOSSIER VOEDING EN RETT'

Jamilla (11 jaar)

Er is veel gebeurd de afgelopen maanden. In de vorige pRettpraat schreven we dat het gewicht van Jamilla problematisch was. Met 40 kilo was zij echt te zwaar. Nadat we het suikervrije dieet volgden was Jamilla goed op gewicht, ongeveer 33 kilo. Jamilla at al niet veel, maar dat werd minder en minder. Op een gegeven moment at ze alleen nog wat ze echt heel erg lekker vond, soep, chinees of McDonalds. We probeerden van alles. Oma en tante waren vaak in touw om lekkere maaltijden te maken voor haar. Maar ze wees alles af. Uiteindelijk woog ze nog maar 26 kilo. Dat is veel te weinig. We hebben het zelfs over sondevoeding gehad, omdat ze zo mager was geworden en eten bleef weigeren.

Na verschillende overleggen met artsen kwam er een eureka moment. Jamilla gebruikt namelijk het medicijn Depakine, omdat ze een paar jaar geleden epilepsie heeft gehad. De hoeveelheid was nog gebaseerd op haar oude gewicht van 40 kilo. Ze kreeg dus veel te veel. Een van de bijwerkingen is misselijkheid, waarschijnlijk at ze daarom niets. We hebben in overleg met de arts de hoeveelheid Depakine gehalveerd. Daarna kwam Jamilla in twee weken weer aan tot de 33 kilo. Dit is een gemiddeld gewicht volgens de lengte- en leeftijdsgroei-curve. Gelukkig!

We zijn erg opgelucht dat het beter gaat. Brood eten blijft een probleem, dat eet ze niet graag en dat is lastig, op school bijvoorbeeld. Op andere gebieden maakt Jamilla mooie sprongetjes, ze leest nu bijvoorbeeld 3 woord zinnestjes. Zo knap! Binnenkort start de eerste begeleiding vanuit stichting Milo. We kijken ernaar uit.



Op verzoek van de ouders is de naam van Jamilla gefingeerd.

Senna Buddingh (6 jaar)

We zitten al een tijdje in een goeie fase met Senna, zo fijn. Er zijn niet veel ontwikkelingen rondom het eten en haar gewicht. Wel letten we erop dat ze nog verantwoordert eet dan voorheen. Hierdoor komt ze niet verder aan, maar de "vetrolletjes" zitten nog wel op z'n plek. Als Senna ook in de lengte blijft groeien, zal het vast goed komen. Wij hebben er in ieder geval alle vertrouwen in.

Senna is heel stabiel, ze zit lekker in haar vel. Ze leert zelfs lezen middels "leespraat" en gaat kleine stapjes vooruit op meerdere gebieden, ook motorisch. Binnenkort beginnen we als het goed is met aandacht regulerende medicatie. We zijn erg benieuwd of dat nog meer stapjes vooruit zal betekenen.

Rob en Femke Buddingh



De Mantelzorglijn

voor iedereen die voor een ander zorgt



Zorgt u voor uw kind met het RETT SYNDROOM?
En heeft u vragen of behoefte aan ondersteuning?
Bijvoorbeeld over de veranderingen in de zorg.
Of wilt u graag uw verhaal kwijt?

Bel de Mantelzorglijn van Mezzo.

0900 20 20 496 (0,10 p/m)

Op werkdagen van 9.00 tot 16.00 uur

www.mezzo.nl



Sorgente

Thuis in voeding

Aandacht voor voeding

Voeding vraagt extra aandacht bij kinderen met het syndroom van Rett. Voldoende inname van voedingsstoffen en calorieën is noodzakelijk voor een optimale groei en ontwikkeling. Het gebruik van medische voeding, zoals drinkvoeding en sondevoeding, kan nodig zijn om ondervoeding te voorkomen. Uw arts/diëtist kan u hiervoor doorverwijzen naar Sorgente.

Zorg bij gebruik medische voeding

Bij Sorgente kunt u medische voeding en toebehoren bestellen die wij vervolgens bij u thuis leveren. Onze deskundige medewerkers en diëtisten helpen u graag bij het beantwoorden van vragen over drink- en sondevoeding. Voor ouders van kinderen tot 18 jaar is er een gespecialiseerd team KinderCare. U kunt hen bereiken via telefoonnummer: 030 - 634 6264 of e-mail: teamkindercare@sorgente.nl.

Bezoek onze website www.sorgente.nl voor gebruikadviezen bij verminderde eetlust en kauw- en slikproblemen. Ook vindt u hier diverse recepten om drinkvoeding mee te bereiden, zoals een ijsje of muffin.



Yasmine is 6 jaar en heeft het syndroom van Rett. Sinds 2014 gebruikt zij medische voeding via Sorgente om op gewicht te komen. Haar moeder: 'Ze geniet van de toetjes en smoothies en komt hierdoor gelukkig langzaam aan. Ik ben erg tevreden over de efficiënte werkwijze en klantenservice van Sorgente.'



SPONSORACTIES



Koningsdag in Utrecht € 1500,-

Ongelooflijk hoeveel spullen we van iedereen kregen, toen we vertelden dat we tijdens Koningsnacht- en dag in Utrecht met een kraam voor Rett zouden staan. Ruim twee maanden van te voren werden spullen al ingezameld, gewassen, uitgezocht en geselecteerd voor de verkoop. Meer dan 50 dozen vol met kleding, boeken, speelgoed, vazen en andere spullen stonden uiteindelijk bij ons in huis.

En dan was het eindelijk zover, al vanaf 15.00 op zondag 26 april stonden we gereed om de kraam in te richten. Omringt met de volle dozen kleedden we de kraam leuk aan. Jurkjes, tassen aan de kopse kanten en natuurlijk posters en ballonnen om duidelijk te maken dat we voor het goede doel verkopen. Ook kregen we veel hulp van vrienden, familie en burens om te helpen met de verkoop en inrichting. Op de eerste spullen werd al snel geboden en binnen no time werd het dringen voor de kraam. Vooral tijdens Koningsnacht liep het storm. Met wisseldiensten bleef de hele nacht iemand bij de kraam om op de spullen te passen, zodat we de volgende dag weer vrolijk verder konden met de verkoop.



Het bleef de hele dag een gezellige drukte en het mooie weer hielp daar zeker aan mee. Een eurootje hier, 50 cent daar, de pot met geld werd steeds voller. Aan het einde van de dag hadden we de meeste spullen verkocht. Wat over was, nam een meneer over voor een weeshuis in Gambia, dus alle spullen zijn goed terecht gekomen. En dan komt het leukste moment, het omkiepen van de geldpot. Ongelooflijk wat een bedrag...€ 1500,- voor de Rett-meisjes in Nederland. En dan ook nog al die mensen die we hebben kunnen vertellen over het Rett syndroom. Moe, maar heel voldaan stapten we in ons bed. Misschien volgend jaar toch nog een keer?

Paula van der Laan & Michèle van Vuuren

Leuke donatie van € 130,-

De ouders van Rett-meisje Famm hebben de oude kinderwagen van Famm en haar broer Don doorverkocht voor € 130,-. Zij wilden graag dat dit geld naar Rett zou gaan en hebben dit bedrag daarom gedoneerd aan de Rett vereniging. Heel erg bedankt voor deze bijzondere donatie.

Verjaardagsgift € 80,-

Mevrouw Steenvoorden-Zwaan, de oma van Rett-dame Wies Steenvoorden, heeft een verjaardagsgift van € 80,- gedaan aan de NRSV. Hartelijk dank mevrouw Steenvoorden-Zwaan voor deze lieve donatie.

SPONSORACTIES



Carnavalsoptocht De Kwakkert € 1011,- + € 40,-

Op aswoensdag vroeg Pastoor Vankan aan Carnavalsvereniging de Kwakkert om eens na te denken over de maatschappelijke betrokkenheid van een Carnavalsvereniging. En om dan met name te denken aan kinderen die ook wel Carnaval zouden willen vieren, maar dat door omstandigheden niet kunnen. Lang hoefde Vorst Bart Diesch niet na te denken en stelde de Rett-meisjes als goed doel voor bij de Raad van Elf. Onder aanvoering van Yvonne en Marcel Beijnsberger werd de Kwakkert buttonactie onder het motto 'Ich steun Rett want det duit mich get!' opgestart. Trots zijn we op zoveel betrokkenheid van de 'Heytser minse' die in grote getale de buttons kochten en deze tijdens de Carnavalsdagen droegen. Op aswoensdag 2015 mocht Anja Versteeg-Peters dan ook tijdens de Aswoensdag més een cheque t.w.v. € 1011,- in ontvangst nemen! Alaaf!

De Kwakkert buttonactie maakte heel wat los bij de Heytserse Carnavalsvierders. Zo vroegen Prins Maarten II en loco-burgemeester Arno Walraven tijdens de machtsoverdracht extra media aandacht voor het Rett syndroom. En waren er groepen die tijdens de optocht hun presentatie op de buttonactie afstemden. Het niet weg te denken carnavalsduo Trui en Marie alias Gerrie Peeters-Timmermans en Tiny Smit schonken het prijzengeld (€ 40,-) als winnaar van de carnavalsoptocht aan de NRSV.

is HET MISSCHIEN EEN IDEE OM DEZE CLIENT VOORLOPIG MAAR GEWOON TE NEGEREN?

WANT WE ZIJN ER NU AL 3 WEKEN DOOR VAN SLAG



Op zoek naar een illustrator? Vind hem/haar en mijzelf op www.dutch-illustration.com

Uit "Van slag door de markt" (2007), auteur Jos van der Horst, cartoons Mirjam Vissers

Rett in het nieuws

BRABANTS DAGBLAD

Lisa Balk en haar vader Rogier met een mooie foto en een informatief artikel in het Brabants Dagblad van 1 mei 2015.

Rogier en Mariëlle vertellen over Lisa van 7 jaar en hoe het Rett syndroom centraal staat in hun leven. Over de medische problemen, de velen aanpassingen die het huis vullen en de therapieën die Lisa volgt om haar lichaam zo sterk mogelijk te houden. Maar vooral over hun liefde voor hun dochter en bijzondere band die broer Mathijs van 12 jaar heeft met zijn zus.



Digitale versie op www.rett.nl

ALGEMEEN DAGBLAD

Sanne van Lier woont bij haar ouders Migiel van Lier en Pauline Hillen in Voorburg. Sanne is 24 jaar, met Rett syndroom. In het AD van 7 maart 2015 vertelt Migiel over hun leven met Sanne en de zoektocht naar een goede woonvorm voor haar. Met Stichting Hethuis werkt hij aan een woonlocatie waar de jongeren hun eigen kamer hebben en hun hele leven kunnen blijven wonen en waar de ouders veel regie kunnen houden. Zoals het er nu voor staat kan de Stichting over een jaar gaan bouwen en kan Sanne in 2017 "op kamers".



VOLKSKRANT

Floortje van Beek stond in de reeks "Nieuwe Zorg" van de Volkskrant centraal op 26 februari 2015. In het artikel de permanente strijd die haar ouders, Rob en Yolanda, moeten leveren om de zorg voor Floortje, 15 jaar met Rett syndroom, goed te organiseren.

Digitale versie op www.volkskrant.nl/zorg

REINAERDE/AMERPOORT

Esmee Bleser van 14 jaar, met Rett syndroom doneerde op 10 maart 2015 haar lange haren aan Stichting Haarwensen. Maar liefst twee jaar lang liet Esmee haar haren groeien. Haar moeder had een steeds zwaardere klus aan het borstelen van haar lange lokken. Uiteindelijk was haar paardenstaart lang genoeg. Samen met vriendin Cynthia en begeleidster Joyce werd Esmee van haar vlecht ontdaan. Haar ouders, Ron en Petra zijn trots op de actie van hun dochter!



Foto voor



Foto na

DOSSIER

LEREN LEZEN MET DE METHODE "LEESPRAAT"

Graag vertel ik, Esmee Bleser, meer over het leren lezen volgens de methode 'Leespraat'. In oktober 2013 konden jullie in de pRettpraat al een stukje lezen over mijn ervaringen met paardrijden bij zorgboerderij Blommendal. Tijdens het paardrijden leert Julie (de logopediste) mij nu ook lezen.

We zijn begonnen met mijn familie te leren 'lezen'. Dat gaat in een aantal stapjes. De stapjes zijn:

1. Op een magneetbord plakt Julie een foto, bijvoorbeeld van mij, met mijn naam eronder. Zo zie ik hoe je Esmee schrijft en dat moet ik onthouden.
2. Dan plakt Julie op twee plekken mijn naam. Als ik de tweede naam heb gevonden, lopen we een rondje in de binnenbak.
3. Dan gaat de foto weg. Mijn naam blijft op één plek staan en er komt een blanco kaartje bij. Als ik mijn naam heb gevonden, gaan we weer een rondje lopen.
4. Nu wordt het nog moeilijker. Nu komt er naast mijn naam nog een hele andere naam te staan.
5. Als laatste stap staat er op het bord

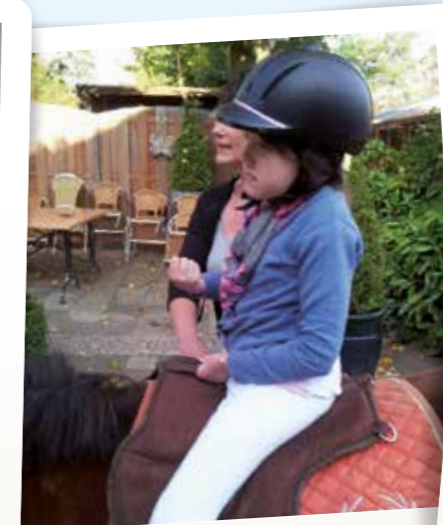
Esmee, een blanco kaartje en een andere naam. Als ik hier mijn naam uithaal, kan ik weer een nieuwe naam kiezen die ik wil leren lezen en beginnen we weer van voren af aan. Maar....eerst een stukje rijden. Zo heb ik eerst papa, mama en Pim (mijn broer) leren lezen. Daarna kwam nog meer familie aan de beurt. Maar goed, daar raak je snel op uitgekeken...hihi.

Daarna zijn we verder gegaan met de attributen die we bij het paardrijden gebruiken. Denk aan Beer, borstel, zadel, halster..... heel leuk om te leren. Zeker als Beer tussendoor een rondje loopt en Julie daarbij een liedje zingt. Soms doet Beer ook kunstjes. Hij voetbalt met een 'reuze' bal (niet met zijn voet, maar met zijn neus). Dan moet ik oppassen en goed recht blijven zitten. Als het mooi weer is, gaan we eerst hard werken (lezen) in de binnenbak, maar daarna lopen we nog lekker even buiten.

Voor ieder nieuw woord doorlopen we de stappen, zoals hierboven beschreven. Vorige week zijn we begonnen met een aanloop naar twee woordzinnen. Eerst heb ik het woordje 'ik' geleerd. Waarna we er werkwoorden aan toevoegen, zoals 'voel', 'hoor', 'wil', 'vraag' enz. Ik heb dus nog heel veel te leren.

Wat ik ook leuk vind, dat we Beer iedere week eerst uit de wei halen. Hij moet dan wel eerst geborsteld worden, voordat het zadel op zijn rug mag, anders schuurt het zand zijn huid kapot. Ik neem ook altijd wat voor hem mee. De ene week een wortel, de ander week paarden-snoepjes. Zo, nu hebben jullie een beetje een indruk hoe ik leer lezen volgens deze methode tijdens het paardrijden.

Groetjes,
Esmee Bleser





Xanthe BLOGT

Over haar Rett-wereldje. Over alles wat daarbij hoort (kinderdagcentrum, dokters, ziekenhuis, therapie) en alles wat er gelukkig niet bij hoort!

Mijn naam is Xanthe en ik ben geboren op 9 juli 2007. Sinds 30 september 2010 weten we dat ik het syndroom van Rett heb en daarom gaat mijn ontwikkeling anders dan 'normaal' en ga ik naar een kinderdagcentrum. Elin is mijn kleine zusje en Julian mijn nog kleinere broertje. Samen met mama (Lianne van Tol-van Es) schrijf ik verhaaltjes over mijn Rett-wel&wee.

Tussen mijn 3e en 7e jaar (2010-2014) hebben we veel geschreven. Nu ligt het even stil, omdat het goed met mij gaat en alles gewoon loopt. Ook omdat we druk zijn met het nieuwe huis en mijn nieuwe kamer. Hieronder lees je mijn laatste blog, voor ouders met Rett-dochter (in deze fase) een tijdloze blog.

dinsdag 30 september 2014

Wat hebben wij een drukke maanden achter de rug! Inpakken, uitzoeken, klussen, bellen, regelen, nog meer klussen, logeren, verhuizen, opnieuw inrichten en settelen. Daar zitten we dan, in ons nieuwe huis! Er zit een prachtige uitbouw aan en het is dus de bedoeling dat die uitbouw een prachtig huisje voor mij gaat worden. Ja echt, huisje, want hé, ik heb dan zelfs een eigen huisnummer. En dat is stoer toch?! Maar voor het zover is... Er zijn wat perikelen met onze contactpersoon van de WMO. Het gaat erom dat papa en mama een bad willen om mij veilig en comfortabel te wassen, terwijl we nu alleen een douche krijgen. Er loopt nu een bezwaarprocedure en binnenkort komt er een medisch adviesbureau om een (onafhankelijk?) advies uit te brengen. Ondertussen wordt er niet stil gezeten hoor. Papa, die ouwe klusser, gaat gewoon gestaag door, want er is altijd wat te doen. Het dak is vernieuwd, er wordt geïsoleerd (ik ben een enorme koukleum, dus het moet een lekker warm huissie

worden) en mama verzamelt goede indeel- en interieurideeën. Op advies van het KDC is er een ergotherapeut aangeschoven om mee te denken en te adviseren. Een opsteker om van haar te horen dat papa en mama het tot nu toe best goed hebben aangepakt!

Elin noemt alles wat is gebeurd 'gisteren' of 'toen ik klein was'. Vandaag is het 4 jaar geleden dat papa en mama van dr. E te horen kregen wat er met mij aan de hand was. Zoals de dag van mijn geboorte, zal ook deze dag altijd in hun geheugen gegrift staan. Ik was klein, kleiner dan nu en het lijkt soms als de dag van gisteren. Ik ben nu groot, maar qua ontwikkeling is er sinds die dag niet heel veel veranderd. Mijn gezondheid is gelukkig meer dan goed, ik mankeer vrijwel nooit iets, behalve af en toe een snotneus (met dank aan mijn broertje en zusje). Maar die huilbuien, dat boze, geïrriteerde, het schreeuwen waarvan velen zeiden, dat dat over zou zijn als ik 5 jaar was. Mama leest natuurlijk

vaak verhalen, blogs en stukjes over andere meiden met Rett. De meeste van die lieve, stoere meiden hebben helaas veel meer complicaties, zoals ademhalingsproblematiek, epilepsie, scoliose en nog meer, maar dan toch...(dit is wellicht overdreven, maar zo lijkt het soms wel) ze zijn altijd vrolijk en stralend...En dat ben ik niet. Regelmatig begin ik hard te huilen of te schreeuwen, vaak zonder aantoonbare reden.

Soms gaan bezoeken heel goed en ben ik een zonnetje, maar net zo vaak niet. Nu moet ik er wel bij zeggen dat als het wel goed gaat, iedereen dan dubbel geniet hè?! Maar ook thuis staat de boog vaak strak gespannen en dat vergt veel. Vlak na de verhuizing was het weer even op een dieptepunt, het liefste lag ik in bed of als ik op school was, in mijn hofje. Nu gaat het weer de goede kant op, maar mama houdt haar hart vast voor de komende wintermaanden, als ik niet meer, wanneer ik maar wil, naar buiten kan om te struinen door de tuin of te koekeloeren bij de konijntjes. Nou, wel een lekker gezellig blogje hè?! De stemming zit er goed in.

En toch, als ik met een big smile zonder tanden (want tjonge, die vallen er opeens bij bosjes uit) de bus uit kom en nog eens grijns naar Elin en Julian, dan denkt mama 'Ach die lieve bolle, met d'r tandeloze bekkie, wat wordt ze een grote, knappe griet'. Dan zwelt haar, soms wat verzwaarde, hart van trots. Ondanks en dankzij alles...

Kusjes van Xanthe

SmaakMAKERS



Tessa van der Heide is 7 jaar en woont in Assen samen met haar vader Frank, moeder Akkie en twee hele lieve katten die Frodo en Bilbo heten. Tessa ligt graag in haar box te snoezelen, tv te kijken of te slapen. Favoriete bezigheden zijn ook muziek luisteren, boekjes lezen, gek doen met papa, lekker knuffelen of zwemmen met mama en samen toetjes eten aan tafel. Verder geniet ze enorm van alles wat er om haar heen gebeurt. In deze pRettpraat laat Tessa spullen uit haar leven zien waar ze dagelijks erg van geniet.



1. Gezellig met Frodo en Bilbo op school. Helaas passen ze niet meer allebei tegelijk, maar zodra Tessa thuis komt, springen ze direct op haar werkblad en blijven ze bij haar in de buurt. Tessa is gek op hen en de katten zijn gek op Tessa!



2. De box in de kamer waar ze graag in ligt. Vrolijke kussens erin (Leenbakker), een zelfgemaakte mobiel erboven en speelgoed van Lamaze eraan gehangen. Deze zijn vrolijk met mooie kleurtjes en knispergeluidjes. Geregeld hangen we er weer wat nieuws aan. Muurstickers van Dora, haar grote favoriet (maakmijnkindblij.nl).



3. We luisteren veel naar muziek. De site radio Dolfijntjes is een zender met hits voor special kids. Vaak komt Dirk Scheele voorbij en ook andere vrolijke kinderliedjes, zoals K3 en Engelstalige popnummers. Altijd vrolijke muziek. Op de foto zie je achteraan een stukje van Tessa's muziekkussens (ditverzinnen.nl). Hier sluiten we de roze mp3speler (Mediamarkt) op aan met bijvoorbeeld Snoezelmuziek.

4. Tessa is gek op snoezelen. De ster verandert steeds van kleur (Budgetsnoezelen.nl). De grote projector geeft een prachtig heelal weer met diepte erin en draait zo snel als je wilt (n-ft.nl). De kleine projector heeft een tijdschakelaar en deze hebben we, boven haar bed, voordat ze gaat slapen even aan (Aldi).

5. Voorlezen vindt Tessa erg leuk en op de Tobii kiest ze het boekje uit. Kikker en Dikkie Dik zijn favoriet. Tessa krijgt de knuffel die ze gekozen heeft en wij lezen voor uit het boek.

6. De blender wordt hier dagelijks gebruikt. 's Ochtends geniet Tessa volop van gepureerd fruit en 's avonds pureren we bijna altijd haar eten. Slabbetjes van Bibetta zijn ideaal, want ze zijn van neopreen materiaal, met opvangbak, lekken niet door, zijn snel schoon en droog (bol.com). Omdat Tessa regelmatig kwijlt en wat spuugt, draagt ze altijd een mooi sjaaltje. Tessa heeft sjaaltjes in alle kleuren, soorten en maten.



KOFFIE-OGHTEND RETT-LOUDERS

21 april was een stralende lentedag. Ha! Dacht ik; dat is geluk hebben, kunnen we heerlijk de hele dag buiten van het zonnetje genieten. De prachtige locatie was zorgvuldig uitgezocht door Paula van der Laan, een strandtent aan een strandje in Utrecht. Wie had dat nou verwacht?



Vanuit de meest uiteenlopende hoeken van Nederland (o.a. Groningen, Zeeland) kwamen de moeders binnendruppelen. In een ongedwongen sfeer hebben de Rett-ouders elkaar ontmoet, onder het genot van een drankje en lekkere hapjes. Via facebook zijn er veel moeders die elkaar 'kennen', maar om elkaar nu in het echt te zien, was wel heel erg leuk. De gesprekken kwamen al gauw op gang. De één



had behoefte aan praktische tips, de ander was net nieuw in 'Rett-land' en sprak over de diagnose en had allerlei vragen. Ook werd er genoten van even niks doen, de ogen sluitend, genietend van de zon.

De sfeer was goed en de geplande koffie-ochtend was té gezellig en te kort, waardoor iedereen bleef lunchen. Het is zo fijn over je bijzondere kind te praten, bij de ander

(h)erkenning te vinden en gevoelens te delen. Daarnaast is het ook heerlijk om de boel thuis een dag los te laten, even vrij van werk, het huishouden en zorg. Het viel mij op dat alle moeders zo liefdevol en trots over hun Rett-meisjes en meiden spraken, maar ik constateerde dat er ook veel zorg, verdriet, continue alertheid en vermoeidheid is.

Ik laad van een dag als deze zo op, gezellig praten, lekker eten, lachen en wat wegdromen. Bedankt topmoeders, dat jullie er waren! Voor degene die getwijfeld hebben en voor de moeders die door omstandigheden niet konden komen, er komt binnenkort een herkansing! Er is mij door twee enthousiaste moeders in het oor gefluisterd dat zij de volgende pRettige Meet and Greet willen organiseren. Op zijn fries zeg ik: Oant sjen! (Tot ziens!)

Corry Lolkema-Deinum



Ik heb twee zusjes, eentje heet Rosalie (4) en de ander is Yasmine (6). Rosalie is ook heel aardig, maar daar gaat het nu niet over. Yasmine heeft, toen ze net een paar maanden oud was, een longontsteking gekregen. Ze lag een paar dagen in het ziekenhuis en daarna was ze nog een heleboel maanden ziek thuis. Tijdens de longontsteking wisten we al dat ze achterstand had. Maar wij dachten, ze is ziek dus dat is logisch. Toen Yasmine 1 was, dachten wij dat ze een kleine achterstand had. Tot ze 2 jaar was. Toen moest ze naar een speciaal kinderdagverblijf, want ze kon niet lopen. Ze kon nog 15 woorden zeggen en ze gebruikte die woorden vaak ook nog op het verkeerde moment. Iets later werd Rosalie geboren en Yasmine zei de hele tijd door "baby, baby, baby, baby". De doctoren zeiden alleen maar, "er is iets aan de hand", maar dat wisten wij zelf ook al, dus hadden wij daar niks aan.

Pas toen Yasmine 4 jaar oud was merkten wij dat ze toch echt gehandicapt was en het niet meer zou inhalen. Maar we wisten niet wat ze had en aan de doctoren hadden we ook niet veel. Anderhalf jaar geleden, Yasmine was 5 dachten de doctoren dat ze klassiek autisme had maar ze twijfelden omdat ze veel met haar handen klapte. Ze deden weer wat tests en 2 maanden later wisten wij dat ze Rett had.

Toen Yasmine 3 jaar en 2 maanden was kon ze lopen en vanaf toen liep ze

gelijk heel veel. Nu loopt Yasmine nog steeds heel veel en nu kan ze bijna niet meer stil zitten zoveel beweegt ze. Als ze eindelijk zit, gaat ze heel langzaam van de leuning af met haar rug en dan bonkt ze heel hard naar achter.

Eigenlijk als je wil dat ze stil zit, zou je haar helemaal vast moeten gespen. Maar dat zou zielig zijn dus dat doen wij niet. Omdat ze zo ontzettend veel beweegt, is Yasmine heel dun. Omdat ze zo dun is eet ze allemaal dikmaak spul, zoals toetjes of een soort yoki, maar dan heel dik met extra calorieën.

Yasmine kan nooit boos worden. Ze heeft ook maar drie emoties:

frustratie, verdrietig en blij. Het is net een baby van 6. Daar kun je ook niet boos op worden, en op Yasmine ook niet. Wat mijn andere zusje wel goed kan en Yasmine niet, zeuren. Of dat je doet alsof je ziek bent en dat je dan goed wordt verwend. Waarvan een mooi woord is (niet in mijn taal) manipuleren. Omdat Yasmine Rett heeft, zal ik (wat ik bij mijn andere zusje Rosalie wel doe) haar nooit plagen.

Morris Kirchner (11 jaar)

Wil je ook in de rubriek **Mijn zus?** mail naar info@rett.nl



6 NOVEMBER 2015

NSRV SYMPOSIUM

Rett in het dagelijks leven



Op vrijdag 6 november 2015 organiseert de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging alweer het derde symposium, genaamd "Rett in het dagelijks leven". In 2010 stond "Rett in beweging" centraal en het symposium in 2012 had als thema "Praten doe ik met mijn ogen". Net als de voorgaande symposia vindt deze editie plaats in het van der Valk Hotel in Houten.

"Rett in het dagelijks leven", een thema met een grote diversiteit aan onderwerpen. Met workshops en informatie over thema's waar we allemaal mee te maken krijgen, zoals slapen, voeding, wonen en wat er verandert (juridisch) als je kind 18 jaar wordt.

Met een gevarieerd programma hopen we ouders, familie en verzorgers van zowel jonge als oudere Rett kinderen te inspireren. Uiteraard willen we onze ervaringen en inzichten ook delen met begeleiders vanuit het PGB en

(K)DC, therapeuten, medici en anderen die betrokken zijn bij de zorg en begeleiding van onze Rett-kinderen.

We hopen u op 6 november in Houten te ontmoeten voor een interessante en informatieve dag.

Bedrijven bieden wij de mogelijkheid om hun product of dienst op het symposium te presenteren. Naast het plaatsen van een stand, kunt u ook adverteren in ons magazine pRettpraat. Wij bieden verschillende sponsorpakketten aan. Heeft u interesse, dan kunt u mailen naar info@rett.nl.

Ondersteun onze krachtige meiden zodat zij, ondanks al hun beperkingen, de wereld met stralende ogen in kunnen blijven kijken en lever een bijdrage aan verbeteringen binnen het dagelijkse leven van onze prachtige Rett-dochters!

DONATEUR WORDEN VAN DE NRSV?

Doneer éénmalig door uw gift te storten ten name van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging op NL02 INGB 0004 5668 41

Wordt donateur van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging door een jaarlijkse donatie van minimaal 35 euro. Je krijgt dan twee keer per jaar ons informatieve magazine pRettpraat toegestuurd. Aanmelden via www.rett.nl

VOLGENDE KEER IN PRETTPRAAT

- Dossier Kindergynaecologie
- Terugblik Europese Rett Symposium Rome
- Verslag NRSV symposium "Rett in het dagelijks leven"

DE RETT SYNDROOM MASTERTHESIS PRIJS

De Rett Syndroom Masterthesis prijs is een innovatieprijs die bedoeld is voor iedereen die een brug wil slaan tussen onderzoek en praktijk voor onderwerpen die een directe relatie hebben met het Rett Syndroom. De prijs is in februari 2015 door de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging ingesteld. Deelname is mogelijk voor (Nederlandse) studenten in Wetenschappelijk Onderwijs en HBO in het kader van hun Masterthesis.

Er is een prijs voor zowel WO-studenten als HBO-studenten. Voor de winnaar in elke categorie wordt een bedrag van EUR 2.500,- beschikbaar gesteld. Meer informatie over deze prijs op www.rett.nl

