

pRettpraat **51**

JANUARI 2016

Even voorstellen..

GYNAECOLOGIE
VANUIT RETT
EXPERTISE
CENTRUM

VOORSTELLING
CARMINA
BURANA
BENEFIET VOOR
DE NRSV

TERUGBLIK
NRSV SYMPOSIUM
DAGELIJKS LEVEN
MET RETT

RETT-MEIDEN
COMMUNICEREN
STEEDS MEER...



De mooiste vakanties beleef je samen!



INHOUD

- 04 Even voorstellen: Marie van den Berg
- 06 Voorwoord
- 08 Even voorstellen: Rand Abdulaziz
- 12 Boomplant
- 14 Column Aagtje
- 16 Dossier Gynaecologie
- 19 Even voorstellen: Dr. Ronald van Golde
- 20 Dossier Gynaecologie
- 23 Sponsoractie Carmina Burana
- 24 Column Mirjam
- 25 Blog Monique
- 26 Dossier Financieel
- 28 Dossier Therapie
- 32 Rett Symposium
- 37 Rett Wine
- 38 Alle dagen Rett
- 40 Introductie: Rett Masterthesisprijs
- 41 Onderzoek van Midas Anijs
- 42 Stichting Terre
- 46 Dossier Napraten over scoliose
- 47 De tweede CDKL5 dag
- 48 Verslag 4e Europese Rett Syndroom Congres
- 52 Smaakmakers
- 54 Dossier Communicatie
- 60 Dossier Communicatie: blog "Power to be you"
- 62 Rett in het nieuws
- 63 Mijn zus



In de ruime, luxe en aangepaste appartementen van de Ronald McDonald Vakantiehuizen 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!*



Even voorstellen..

te zijn, klassiek Rett. Uit het eerdere genetische onderzoek kwam niks naar boven, waardoor onze

neurologe ons het WES* onderzoek opperde. Marie was intussen met haar handjes gaan wringen en hierdoor dacht zij aan het syndroom van Rett. Ze bleek gelijk te krijgen... Onze dochter heeft een zeldzame ontwikkelingsstoornis. BAM! Die komt binnen. Dat Marie zich langzamer ontwikkelde als zus Isabelle was duidelijk, maar ach, elk kind heeft zijn eigen tempo.

Maar ach, elk kind heeft zijn eigen tempo

Een uitspraak die ik overigens ook meerdere malen van het consultatiebureau heb gehoord.

Als baby was ze rustig en tevreden. Ze lag graag in de box, kijkend naar de mobiel boven zich. Met haar negen maanden ging ze zitten, daarna begon het billenschuiven en net voor haar tweede verjaardag ging ze lopen. We hebben hier voor hulp gehad van een kinderfysio. Marie had al veel moeite om zich op te trekken aan een tafel, dit kwam vast door haar hypermobiliteit en doorgezakte voetjes. Ons geduld en haar harde werken werden beloond. Nu ze eenmaal liep, zal de spraak wel volgen, maar die bleef uit.

Nu ze eenmaal liep, zal de spraak wel volgen, maar die bleef uit.

We zijn nog vers met Rett zou je kunnen zeggen. Afgelopen mei hebben wij officieel de diagnose Rett syndroom ontvangen van onze kinderneurologe uit het Radboud UMC. De R168x mutatie om precies

Na een paar woordjes gezegd te hebben rond het eerste jaar, vielen deze weg en bleef het bij brabbelen. Een geluk voor ons, mama en papa, zijn behouden gebleven. Maar toch, we werden argwanend en de medische molen ging van start. De uitslag is inmiddels bekend. Na een 24-uurs EEG, een goed gesprek met Dr. Smeets en de start met stichting Milo zijn wij positief gestemd en klaar voor een leven met Marie. Het Rett syndroom is maar een label. Vanaf oktober 2014 bezoekt Marie Orthopedagogisch Kindercentrum de Elzengaard. Ze begon in de observatie groep, waar ze zich direct op haar gemak voelde. De sfeer was ontspannen en laag-drempelig. Hierdoor kon Marie zich goed ontwikkelen, aangezien ze erg sfeergevoelig is. Als ze druk voelt blokkeert ze, daarom werkt een indirecte benadering het beste bij haar. Ze genoot van het zwemmen, snoezelen en de interactie met de andere kinderen. Afgelopen zomervakantie hoorden wij dat Marie binnen de Elzengaard de stap kon maken naar een schoolvoorbereidende groep. Dat gaf ons een trots, maar ook spannend gevoel. Een nieuwe groep betekent een nieuwe omgeving, nieuwe leiding en nieuwe kinderen. Het tempo ligt, evenals het niveau, hoger. Maar Marie slaat zich er goed doorheen, de eerste maanden. De juffen zijn tevreden en zien en horen steeds meer bij ons meisje. Ga zo door lieve Marie!

Marie is vorig jaar maart grote zus geworden van broertje Jules. Hij ontwikkelt zich als een dappere dreumes die op eigenwijze de wereld ontdekt. Het blijft ons verbazen hoe vanzelfsprekend een normale ontwikkeling verloopt. Door het leven met een Rett-meisje word je je hiervan hartstikke bewust. Wanneer Marie bijvoorbeeld zelf op haar trip trapstoel klimt, vinden wij dat al reden voor een groot compliment.

Naast het klimmen op stoelen,

banken en bedden, wat ons soms een schrikmoment bezorgt, houdt Marie enorm van het kijken naar afleveringen van Dora (& Friends). Ze wordt er de laatste tijd ook kieskeurig in, wanneer het de verkeerde is, komt ze ons de afstandsbediening geven om een andere aan te zetten. Of ze slaat op de televisie, wat natuurlijk niet mag, maar goed ze laat het non verbaal duidelijk blijken. Marie is ook een liefhebster van zwemmen en paardrijden. Beide activiteiten plannen we zeer regelmatig in en we zien Marie dan ook echt genieten. Tijdens een buitenritje op Roos, het paard, kan ze rustig, achterstevoren liggend, in slaap vallen. Totale ontspanning in heel haar lijfje.

De laatste jaren zijn we regelmatig aan de Zeeuwse kust te vinden. Marie geniet, net als Jules en Isabelle, enorm van de zee.

Marie geniet, net als Jules en Isabelle, enorm van de zee.

Ze loopt er zonder pardon met haar blote billen in, kijkt naar de golven en voelt de wind door haar haren gaan. Om vervolgens als een klein varkentje in het zand te gaan woelen totdat ze helemaal onder zit. Maar ach dat hoort erbij. Wij kijken daar niet meer van op. Op het strand gaat Marie graag onuitgenodigd bij consumerende gasten zitten. Vaak krijgt ze het ook nog voor elkaar om een chipje of snoepje te krijgen. Daar is natuurlijk niet iedereen van gediend, vooral kinderen niet wanneer Marie hun ijsje probeert te pakken. Grote zus Isabelle schiet haar te hulp of wij leggen op kinderlijke wijze uit dat Marie een beetje 'anders' is. Kinderen nemen daar genoeg mee, heerlijk nog zo onbevangen en puur.



Wat de toekomst met Marie ons zal brengen, weet niemand. We hopen tussen alle klippen door te zeilen en de juiste koers voort te zetten. We genieten elke dag van Marie en van alles wat ze ons laat zien. 'Wat een ogen en wimpers heeft dat meisje, zij zal later een hoop harten op hol laten slaan'... deze uitspraak horen wij regelmatig en wij hopen dat ze dat zal doen. Onze harten heeft ze allang veroverd.

Matthijs en Judith van den Berg

** Whole Exome Sequencing (WES) is een nieuwe techniek om genetisch materiaal mee in kaart te brengen. WES kan helpen om een diagnose te stellen bij kinderen met een onbegrepen aandoening.*

VOORWOORD

Oktober was het Rett aware-ness-maand. Nou dat hebben we geweten. Inderdaad was de maand volgepland met Rett-activiteiten. Niet thuis hoor, daar gaat het gelukkig fijn stabiel (zei ik saai?, nee juist gezellig!). Dus hadden wij gelukkig de tijd en de aandacht voor nieuwe ontwikkelingen.

Begin oktober naar Rett-Education, ditmaal in Northampton, UK, waar Susan Norwell (US) in verschillende presentaties liet zien hoe zij, met veel enthousiasme en geduld, met 'haar' dames communiceert. Wat een inspiratie! En een uitdaging, want leren lezen blijkt tot de mogelijkheden te horen. Dit is een pad waarop we zeker verder willen. Later in oktober in Rome werd tijdens het 4e Europese Rett congres het vermogen tot leren door verschillende onderzoekers beschreven en besproken. Opnieuw werd getoond dat de dames tot meer slimmigheid in

staat zijn dan tot voor kort werd aangenomen. Nu wisten wij ouders dat natuurlijk al..., maar het is toch fijn dat dit nu tot algemene kennis mag gaan behoren.

Dit wetende geeft dan weer wel de bijbehorende uitdaging om voor communicatie en onderwijs op een passend niveau zorg te dragen. En dat bij alles wat leven met Rett dagelijks met zich meebrengt. Van dat dagelijks leven met Rett hadden wij een dag vol op het 3e NRSV symposium. Aan dat dagelijks leven hebben de meesten van ons de handen vol.

Maar toch.. haar blij gezicht en ogen die zeggen 'he he, hebben jullie het eindelijk door' maken dat we toch maar weer opstaan, beetpakken en de dingen voor elkaar (proberen te) krijgen.

Namens het bestuur,
Mariëlle van den Berg

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.

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
Lid: Rogier Balk

Redactie
Yolanda van Boven
Michèle van Vuuren
Paula van der Laan
Judith van den Berg - Groenen

Opmaak en drukwerk
Basisidee

Er zijn een aantal syndromen bekend die veel overeenkomsten hebben met Rett syndroom. Wij hopen dat kinderen met MECP2 duplicatie syndroom, CDKL-5 en FOXG1 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](https://twitter.com/RettSyndroom). Zo blijft u up to date van alle nieuwtjes en activiteiten van de NRSV.



RETT CONTACTLIJST

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

Even voorstellen..

Eerst wil ik ons voorstellen, ik ben Walid Abdulaziz en mijn vrouw heet Lubna Albaker. Wij komen oorspronkelijk uit Irak en zijn ongeveer 19 jaar geleden naar Nederland gevlucht. Rand is geboren op 8 april 1998 in Bagdad Irak. Dit was een jaar van vrede, omdat de oorlog tussen Iran en Irak een paar maanden voor haar geboorte eindigde. Voor ons als ouders was dat een heel goed teken van vrede en hoop voor een nieuwe toekomst na de ellende van 8 jaar oorlog. Rand is ons derde kind. We hadden al twee kinderen, een gezonde dochter en zoon. Na Rand hebben we ook nog een gezonde jongen gekregen.

Rand lijkt na haar geboorte een gewone baby, alles was normaal. Er waren wel wat verschillen, maar niet echt van belang dachten wij. Na haar tweede verjaardag begonnen wij ons zorgen te maken. Rand praatte niet. Ze kon wel een paar onbegrijpelijke woorden maken.

Rand praatte niet. Ze kon wel een paar onbegrijpelijke woorden maken.

Ze huilde ook heel veel. We dachten dat Rand ons niet goed kon horen, omdat zij geen antwoord gaf als wij haar riepen. Ook speelde ze niet met andere kinderen of met haar zus of broer, ze keek alleen maar zonder een poging om mee te doen.

De zoektocht begint

Wij begonnen de zoektocht naar een dokter die ons advies kon geven. Dat ging niet makkelijk, elke arts gaf aan



dat de ontwikkeling van Rand normaal was. Dit gaf ons geen duidelijkheid, we wisten dat Rand anders was en zonder duidelijkheid. We hadden geen rust. In deze tijd waren er in Irak geen gespecialiseerde artsen op dat gebied. De zoektocht was pijnlijk en frustrerend en dat maakte de situatie moeilijker voor ons.

Ook was er opnieuw oorlog in Irak. Dit keer was de oorlog om Koeweit te bevrijden en het Irakese leger hier weg te krijgen. Het was een zware tijd. De overheid, militaire gebouwen en soms woonwijken werden gebombardeerd door de alliantie van de VS en andere bondgenoten. Het werd een wanhopige situatie, omdat door de oorlog en de internationale sancties veel artsen Irak verlieten.

Na Rand's vijfde verjaardag vonden wij een arts die gespecialiseerd was op het gebied van spraak bij gehandicapte kinderen. Toen kregen we voor het eerst de bevestiging dat Rand gehandicapt is. Het werd duidelijk dat ze een andere

opvoeding en behandeling nodig had en niet naar een gewone school kon gaan. Irak kent geen speciaal onderwijs, waardoor deze arts een plan maakte om ons te kunnen helpen hoe met Rand om te gaan en om haar thuis wat vaardigheden te leren. Dit was een hele opluchting, eindelijk bevestiging en erkenning.



Door mijn politieke opvattingen werd ik kritischer op het bewind van Saddam Hussein en dat had gevaar meegebracht. Ik moest vluchten uit Irak en ging naar Jordanië. De bedoeling was om te wachten tot een politieke verandering in Irak zou plaatsvinden, maar toen mijn gezin ook Irak moest verlaten, was onze toestand in Jordanië lastig en hopeloos. Er was geen werk en geen uitzicht op enige toekomst. We moesten een manier zoeken om een veilig land te bereiken en ons daar te settelen.

We moesten een manier zoeken om een veilig land te bereiken en ons daar te settelen

Dat heeft ons twee jaar gekost, maar toen arriveerden wij in Nederland. Het enige lichtpuntje voor Rand was toen dat ze begon met praten. Ze was toen 6 jaar oud. Alleen een paar zinnen, maar wij waren er meer dan blij mee.

De zoektocht ging door

Het was voor ons niet gemakkelijk om in een nieuw land te vestigen en de taal te leren. Na een paar maanden kwamen wij terecht bij Mee Zeeland (toen de SPD). Wij werden hier goed geholpen en konden al onze vele vragen stellen. Rand ging naar de Klimopschool en de echte doorbraak kwam toen de leerkracht daar ons vertelde dat ze vermoedde dat Rand autistisch is. Dat was een stap in de goede richting, vanaf dat moment vielen de puzzelstukjes op zijn plaats. Rand was toen 15 jaar oud.

Rand werd aangemeld bij de Erasmus kindropolikliniek en daar was de kans om een genetisch onderzoek te laten uitvoeren. De uitslag gaf aan dat Rand een van de



dames is met Rett syndroom. Nu begon alles duidelijk te worden.

Hoe is het nu

Het is nog steeds een dagelijkse strijd om alles aan te passen voor Rand. Alle woorden, aandacht en acties om Rand op haar gemak te krijgen en om haar te laten genieten van haar leven kosten veel energie. Gelukkig hebben we hiervoor ruimte gekregen door PGB in te zetten en door het netwerk van ouders dat wij gelukkig hebben. Rand kan korte afstanden lopen en kleine opdrachten op de dagbesteding uitvoeren. Sinds 6 jaar heeft Rand problemen met haar overgewicht en heeft ze hoge rugpijn. Om dit te verhelpen wordt Rand behandeld door een Ceasar therapeut waar ze speciale oefeningen en begeleiding krijgt. Ook kan Rand goed gefrustreerd zijn, schreeuwen en boos worden. Rand praat niet buitenshuis, alleen als zij thuis is.

Rand praat niet buitenshuis, alleen als zij thuis is.

Zij kan gesprekken in het Nederlands en Arabisch volgen, maar of zij alles begrijpt, is niet

duidelijk. Rand houdt erg van dieren, grappjes en kinderliedjes. Ze gaat twee dagen per week naar de dagbesteding van stichting Arduin en twee dagen naar Stichting De Akkerwinde. Dat is een zorgboerderij waar zij het heel erg naar haar zin heeft. Onze dochter woont nog steeds thuis, maar wij zijn lid van een ouderinitiatief (een stichting) en zijn samen met hen op zoek naar een woning voor onze Rand. Afsluitend deel ik de woorden van Ramses Shaffy met jullie, de beste beschrijving van alles wat wij en velen met ons meegemaakt hebben: "Zing, vecht, huil, bid, lach, werk en bewonder".

"Zing, vecht, huil, bid,, lach, werk en bewonder"

Walid Abdulaziz en Lubna Albaker

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



Picture Vakanties

Service en Advies voor aangepaste vakantieaccommodaties en reizen

Site met veel vakantiemogelijkheden voor mensen met een functiebeperking

www.picturevakanties.nl
www.rolstoeldagjeuit.nl
info@picturevakanties.nl
Tel.: 06 46326702

Voor wie is Picture Vakanties?

Wij willen elke vakantiegast (met een functiebeperking/handicap) in de Picture zetten, en een vakantie naar wens en behoeften aanbieden.

Ons doel is, om ook voor mensen met een functiebeperking veel vakantiemogelijkheden te bundelen, zodat ook zij voldoende keus hebben wanneer ze een weekendje, weekje of langer op vakantie willen. Wij vinden dat iedereen daar keuze in moet kunnen hebben.

Welke mogelijkheden zijn er? Keuze uit o.a.: reisorganisaties met begeleiding en eventueel met zorg, mindervalide vakantiewoningen, hotels met mindervalide kamers, aangepaste groepsaccommodaties, gezinsvakanties met begeleiding en logeermogelijkheden. Ook is het mogelijk dat wij helpen zoeken naar een specifieke vakantie locatie.



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

SPONSORACTIES

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging is het NIEUWE GOEDE DOEL van Hockeyclub AH&BC

De Amsterdamse hockeyclub heeft zich verbonden aan het Nederlandse Rett Syndroom Vereniging teneinde bekendheid en sponsorgelden te genereren. Dit zal gebeuren door sportieve activiteiten waarbij alle (jeugd-)leden betrokken worden.

Op 15 november 2015 vond het eerste evenement plaats, een sponsorloop in het Amsterdamse bos voor alle jeugdteams. Heel veel enthousiaste kinderen hadden zich laten sponsoren en liepen een bepaalde afstand of zoveel mogelijk rondjes. Alles om zoveel mogelijk geld op te halen voor de kinderen met Rett syndroom. Deze loop heeft al een geweldig bedrag opgebracht. Er staan dit seizoen nog veel meer mooie evenementen op de planning, dus pas aan het einde van deze geweldige actie wordt het totaalbedrag bekend gemaakt.

AH&BC en RETT

AH&BC verbindt. Talentontwikkeling van kinderen staat centraal. AH&BC omarmt kinderen die kunnen, maar ook kinderen die niet- of moeilijker kunnen bewegen,



zoals RETT-kinderen. Het RETT-team - vriendinnen van RETT-meisje Carlijn - wil zich samen met de hockeyclub inzetten om ook RETT-kinderen een 'stap' te laten maken. We gaan RETT op de kaart zetten! Wanneer u de activiteiten van het RETT-team het komend jaar wilt volgen, houd dan de website van de Amsterdamse hockeyclub in de gaten www.ahbc.nl.

NIEUWE NRSV-AMBASSADRICE MAIKE BOERDAM

Drie jaar geleden maakte musicalactrice Maïke Boerdam kennis met Rett-meisjes Linde, Silke en Menina. Na meerdere fijne ontmoetingen gaat Maïke zich vanaf nu inzetten als ambassadrice voor de NRSV. Welkom! In de volgende pRettpraat stelt Maïke zich graag aan u voor.



Boomplant Anne-Marie Jung

Actrice en zangeres Anne-Marie Jung en haar partner Burt Rutteman maakten kennis met Rett syndroom en plantten daarom op 12 oktober 2015 hun roos van de liefde voor de Rett-meisjes en de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.



Wouter de Jong & Elise Schaap

Acteur Wouter de Jong en actrice Elise Schaap, bekend van o.a. de film 'Ja ik wil!' en haar rol als Ruxandra in de dramaserie Familie Kruijs waren onder de indruk van hetgeen Rett syndroom teweeg brengt in een gezin. Samen, in volle verwachting van de geboorte van hun eerste kindje, plantten zij op 6 juni 2015 een prachtige roze roos die ze enkele weken later dezelfde naam als hun dochter Ava gaven.



Boomplant Jim Bakkum & cast

"Denk bij rood aan een bos mooie rozen..."; klonk het in de musical 'Het meisje met het rode haar', die nu door Nederland toert. Hoofdrolspelers Roos van Erkel en Jim Bakkum plantten tijdens hun Limburg tour een rode Rett-roos onder toezicht van de cast. Aandacht voor Rood, aandacht voor Rett op een zonnige zaterdag 31 oktober 2015 bij Buitengoed de Gaard.



Johnny de Mol & Johanna ter Steege

De Limburg tour van het toneelstuk 'De gelukkigste dag' bracht Johnny de Mol, zijn tegenspeelster Johanna ter Steege en de volledige cast and crew voor een verblijf bij Buitengoed de Gaard in Heythuysen. Johnny was geïnspireerd door zijn moeder Willeke Alberti, die het Rett syndroom al jaren geleden in haar hart sloot en zijn beste vriendin Angela Schijf, die beiden met een boomplant voor Rett voorgingen. Het bomenbos van Buitengoed de Gaard werd heel graag door hem uitgebreid. Op donderdag 26 november 2015 plantte Johnny daarom met veel liefde en aandacht de Rett-e-ke-tet magnolia en droeg deze op aan Rett-jongedame Menina Versteeg en de NRSV.



Johanna ter Steege plantte 'De gelukkigste Rett-roos'

COLUMN *Aagtje*

IN EN UIT!

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.

Fenna's grootste probleem is de ontregeling van de vitale functies, die veroorzaakt wordt door het disfunctioneren van de hersenstam. In en uit, twee simpele woorden, die voor Fenna en ons heel belangrijk zijn. Woorden, die alles zeggen over de werking van de hersenstam. Door elke dag bij te houden wat er in en wat er uit gaat, proberen we deze ontregeling bij te sturen om Fenna zo optimaal mogelijk de dag door te laten komen.

We houden bij wat ze eet en drinkt.
Fenna kan eten en drinken. Ze eet en drinkt op goede dagen gewoon met ons mee. Als het wat minder met haar gaat, kunnen we haar extra voeding en vocht toedienen via de PEG sonde.

We houden bij of ze regelmatig ontlasting heeft.
Fenna gebruikt 4 keer per dag Transipeg (een laxeremiddel) en we geven zo nodig wat laxerende voedingsmiddelen, zoals een kiwi op de nuchtere maag of pruimen.

We houden bij hoeveel urine ze verliest.
Hier kunnen we echter geen invloed op uitoefenen.

We houden ook bij hoe ze ademt en wat ze inademt.
Fenna krijgt dag en nacht een CO₂-mengsel (40%CO₂/60%O₂)



toegediend via een neusbrilletje. Wij geven haar overdag 2 liter per minuut en 's nachts of als ze slaapt 1 liter per minuut. In haar slaap heeft Fenna een ademhaling, die veel rustiger is. Bij heftige hyperventilatie heeft ze nog iets meer CO₂ nodig en dan sturen we bij door even een slab voor neus en mond te houden. Op deze manier krijgt ze net dat beetje extra CO₂ en tankt ze weer even bij.

In en uit, voor Fenna haar welbevinden van groot belang.

In en uit, voor Fenna haar welbevinden van groot belang.

Wat er in gaat, is door ons eenvoudig bij te sturen. Dat geldt echter niet voor wat er uit gaat! De hoeveelheid urine die zij verliest is niet iedere dag hetzelfde. De hoeveelheid urine die zij verliest en haar ademhaling zijn zeer bepalend voor haar ontregeling en zet ons regelmatig voor grote raadsels.

De ontregeling van de hersenstam begint bij Fenna vaak met het produceren van veel urine. We hebben door onderzoek geconstateerd, dat de urine op dat moment zeer basisch is. Blijkbaar is de werking van de nieren dan

onvoldoende. Het bijzondere is dan ook, dat ze niet wil drinken. We zien dan bijv. een inname over 24 uur van 900 ml. vocht en dan plast ze opeens meer dan 2 liter. En dan gaat het mis, het lichaam wil dan blijkbaar iets compenseren en Fenna begint dan onrustig te worden en daardoor meer te hyperventileren. Ze raakt dan door haar extreme ademhaling nog meer vocht en veel CO₂ kwijt. Dit sturen wij dan bij door extra vocht en extra CO₂ toe te dienen. Dit lukt echter niet altijd, ook niet via de PEG, omdat ze dat extra vocht dan niet kan verdragen en weer uitspuugt. Na zo'n etmaal komt er een etmaal met ademhalingsaanvallen, het systeem is dan zo van slag, dat Fenna heftige aanvallen krijgt. Tijdens een aanval ligt ze gemiddeld een half uur te spartelen met armen en benen. Ze is wel bij kennis. De aanvallen hebben grote impact ** en laten haar slecht functioneren.

Na zo'n periode van ontregeling herstelt het lichaam zich en is er weer een stabielere periode. Meestal produceert ze de dag of dagen erna heel weinig urine. Dat is een goed teken en gaat het weer een tijd goed. Fenna heeft gemiddeld twee keer per maand een ontregeling, maar er zitten geen vaste periodes tussen.

Soms heb je een maand met meer ontregeling en soms een maand bijna zonder ontregeling. Er valt geen peil op te trekken en volgens ons heeft het niet met de vrouwelijke menstruele cyclus te maken.

Dit proces kennen wij al een hele tijd, maar sinds dit jaar krijgt Fenna telkens na het vele plassen ook koorts, boven de 39 graden. Dit jaar heeft zij al 12 keer een dag met hoge koorts gehad, zonder verder ziekteverschijnselen te hebben. Voorts lijkt haar hartslag ook mee te gaan doen. Onlangs had zij na zo'n ontregeling 4 dagen een hartslag van 110/120. Temperatuur en hartslag zijn ook vitale functies die door de hersenstam worden bepaald. Zou de ontregeling gaan toenemen? Of wordt haar koorts veroorzaakt door te weinig vocht? Fenna is wel 25 jaar. Zou na jaren van ontregeling, het hele systeem gaan wankelen en nog meer ontregeling gaan geven?

Zou na jaren van ontregeling, het hele systeem gaan wankelen en nog meer ontregeling gaan geven?

Of worden koorts en verhoogde hartslag toch veroorzaakt door iets anders? Misschien een item voor onderzoek bij oudere Rett-dames? Tussen deze periodes met aanvallen is Fenna erg goed en heel helder. Zij geniet van het leven. En zelfs op zo'n slechte dag, als het drinken niet lukt en er veel vocht uit gaat (dus tijdens de ontregeling) laat ze ons op de Tobii weten, dat ze dorst en hoofdpijn heeft. Het is duidelijk, dat Fenna graag met ons wil communiceren en zelfs in slechte periodes lukt haar dit, hoewel haar dit veel moeite kost. Intussen blijven wij ons inzetten om in en uit goed in de gaten te houden, want daarmee kunnen we Fenna's kwaliteit van leven verbeteren.

Zoals ik in pRettpraat 47 [zie www.rett.nl] schreef, gebruikt Fenna het medicijn Artane. De Artane haalt de scherpe randjes van de aanvallen af, vermindert ze in aantal en de bewegingen zijn minder heftig. De aanvallen duren gemiddeld 20 minuten tot een half uur en volgens ons gebeurt er veel binnen in het lijf. Hoewel het effect van Artane merkbaar blijft, treedt er toch een bepaalde gewenning op.

COLLECTEWEK NSGK

Ook dit jaar werd er weer massaal gehoor gegeven aan de oproep voor collectanten voor de Collecteweek van de Nederlandse Stichting voor het Gehandicapt Kind én ook voor de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Meer dan 40 collectanten zijn tussen 16 en 21 november 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. Het totaalbedrag is nog niet bekend, deze verhullen we in de volgende pRettpraat. Heel hartelijk dank aan alle collecte-coördinatoren en alle collectanten!



DOSSIER

DOSSIER GYNAECOLOGIE

DOOR HET RETT EXPERTISE CENTRUM MAASTRICHT

In dit dossier aandacht voor de inbreng van het vakgebied gynaecologie bij het Rett syndroom. Dr. Ronald van Golde is als gynaecoloog verbonden aan het Rett Expertisecentrum Nederland en schreef in samenwerking met het Rett Expertiseteam onderstaande bijdrage. Tevens gaf hij een voordracht hierover op het door de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging georganiseerde Symposium 'Dagelijks leven met Rett'.



Groepsfoto Team Gynaecologie MUMC

Inleiding

Het vakgebied gynaecologie houdt zich bezig met ziektes bij de vrouw in de breedste zin van het woord. Er kunnen bij vrouwen van jong tot oud specifieke ziektes voorkomen. Op jonge leeftijd zijn dit bijvoorbeeld problemen rondom de puberteit. In deze periode moet een meisje zich ontwikkelen in een volwassen vrouw. In een volgende levensfase zijn dit problemen rondom vruchtbaarheid, de menstruatie en zwangerschap. Het vakgebied kent sub specialismen waarvoor een beroep gedaan kan worden op gespecialiseerde gynaecologen. Dr. van Golde werkt nauw samen met de endocrinologie (het vakgebied van de 'hormoon specialisten'). Bij Rett syndroom is het van belang goed zicht te hebben op de nauwe verwevenheid van hormonale en gynaecologische problemen.

Het begin: embryologie.

Hoe wordt bepaald of je als jongen of meisje wordt geboren? Bij de bevruchting van de eicel wordt het geslacht al bepaald. De zogenaamde erfelijkheidsdragers ook wel chromosomen genoemd, bevatten alle erfelijke informatie, die gegevens bevatten over het functioneren van het menselijke lichaam. Deze bevatten dus ook informatie over hoe het jonge embryo veranderd in het vrouwelijke dan wel mannelijke geslacht. Dit wordt bepaald door de zogenaamde geslachtschromosomen. Omdat waarschijnlijk de meeste mannelijke embryo's met Rett syndroom zich niet verder ontwikkelen in de baarmoeder worden er geen tot nauwelijks jongetjes geboren met Rett syndroom. Tijdens de groei van het vruchtje in de baarmoeder zullen alle organen in de eerste 3 maanden worden aangelegd. Voor de meisjes betekent dit dat de

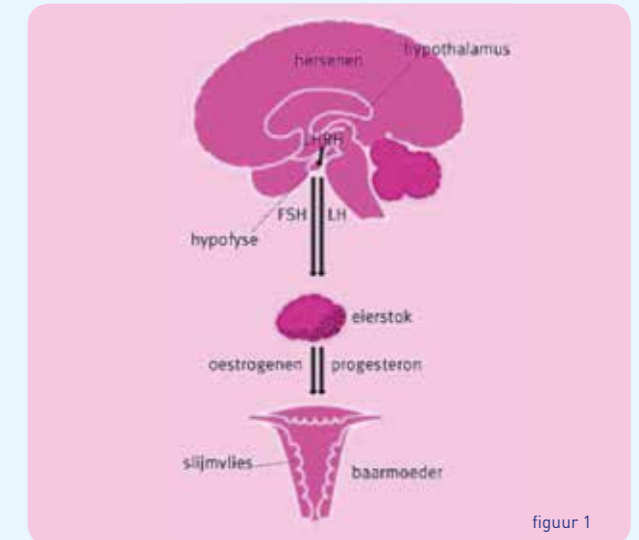
DOSSIER

baarmoeder wordt gevormd en dat zich twee eierstokken ontwikkelen. Het uitwendige geslacht wordt dan gevormd door de aanleg van de vagina en de grote en kleine schaamlippen. De opening van de vagina staat in verbinding met de baarmoedermond. De baarmoedermond heeft een kleine opening die in verbinding staat met de baarmoederholte. Uiteindelijk staat deze holte in verbinding met de eileiders. De eileiders zijn in staat de eicel op te vangen, die maandelijks vrijkomt bij de eisprong. Het ontstaan van de eisprong start gemiddeld 1 a 2 jaar na de puberteit.

De puberteit

Hoe ontstaat dan de puberteit? Dit is afhankelijk van meerdere factoren, waar onder ook erfelijke factoren. Zo weten wij dat de leeftijd van de puberteit en ook de leeftijd van de menopauze bij moeders en dochters qua leeftijd dicht bij elkaar in de buurt liggen. En zo weten wij ook dat er tussen rassen verschillen zijn in de leeftijd waarop de puberteit start. Een andere belangrijke factor is de voedingstoestand. Er is een minimaal gewicht nodig voordat de puberteit kan starten.

Van ondergewicht is bekend dat dit ook op latere leeftijd nog kan leiden tot het uitblijven van de menstruatie. Dit wordt veroorzaakt doordat er geen eisprong is en zodoende geen normale hormonale cyclus plaatsvindt. Het systeem van hormonen die elkaar afwisselen start met functioneren vanaf de puberteit. Hiervoor is een goedwerkende hormonale cyclus belangrijk. In de baarmoederholte wordt tijdens een menstruatie baarmoederslijmvlies via de vagina afgestoten, waardoor bloed vrijkomt. De gemiddelde leeftijd van de eerste menstruatie is 12 jaar. Vaak gaat de groeispurt en borstontwikkeling hieraan vooraf. Dit zijn vaak de eerste verschijnselen van de puberteit. De eerste menstruatie volgt 1 of 2 jaar later. Het begin van de puberteit wordt veroorzaakt doordat er vanuit de hersenen signalen worden afgegeven waardoor de hormoonwaarden toenemen. De eerste toename uit een gebied in de hersenen dat de "hypothalamus" wordt genoemd (figuur 1). Deze hypothalamus geeft signalen af, het zogenaamde GnRH (Gonadotrofine Releasing Hormone) die op hun beurt een klein kliertje in de hersenen de zogenaamde "hypofyse" aanzetten tot het maken van het FSH (Follikel Stimulerend Hormoon). Dit hormoon wordt via de bloedbaan vervoerd en leidt tot productie van de zogenaamde vrouwelijke hor-



figuur 1

monen in de eierstok: de oestrogenen. Uiteindelijk zorgt dit ook voor een eisprong doordat in de hypofyse klier het zogenaamde luteïniserend hormoon wordt geproduceerd. Vervolgens produceert de eierstok naast oestrogenen ook een ander vrouwelijk hormoon namelijk: het progesteron. Door de unieke afstemming tussen deze hormonen ontstaat de menstruele cyclus die bij de meeste vrouwen zo rond de 4 weken duurt.

Een onregelmatige menstruatie wordt meestal veroorzaakt door een stoornis in de eierstokken. Onregelmatig of veelvuldig bloedverlies kan vervelend zijn. Het kan leiden tot bloedarmoede of problemen bij de hygiëne. Sommige vrouwen ervaren ook een pijnlijke menstruatie of veel klachten van gedragsveranderingen. Belangrijk is dan te achterhalen wat de oorzaak is. Is de oorzaak gelegen in een dysbalans tussen de hormonen, dan kunnen de klachten vaak met een anticonceptie pil behandeld worden. Soms kan een hormoonhoudend spiraaltje de klachten verminderen. Alvorens tot een behandeling over te gaan, moeten de klachten, de oorzaak en voor- en nadelen van een behandeling tegen elkaar worden afgewogen. Dit geldt ook voor vrouwen met Rett syndroom. Zo worden klachten van een vroege puberteit, onregelmatige menstruatie en pijn bij de menstruatie gerapporteerd. De oorzaak hiervan is voornamelijk niet duidelijk. Er wordt gesuggereerd dat bijvoorbeeld erfelijke factoren dit kunnen veroorzaken. Zo lijken er verschillen te zijn in de start van de puberteit die samenhangen met de verschillende vormen van de erfelijke afwijking die Rett syndroom veroorzaken. Ook het voorkomen op jonge leeftijd van

DOSSIER

overgewicht zou een oorzaak kunnen zijn voor de vroege puberteitsontwikkeling. Vaak start de puberteit bij meisjes met Rett syndroom met beharing in de schaamstreek.

Bij Rett lijkt het ontstaan van beharing de zogenaamde "adrenarche" op relatief vroege leeftijd te vallen. Over hoe dit komt en wat voor gevolgen dit heeft op gezondheidsgebieden waarop ouders alert moeten zijn (bv groei, groeispurt en scolioserisico, lichaamsgewicht, botdichtheid) bestaat nog veel onduidelijkheid. Inzicht in of bij Rett het centraal hormonale systeem normaal functioneert is van wezenlijk belang.

Over de verschillende fasen van de puberteit is veel kennis aanwezig. Echter onze kennis over deze fasen bij meisjes met Rett vertoont nog vele lacunes. Onderzoek hiernaar is nodig.

Dagelijks leven

Naast problemen rondom hygiëne bij de menstruatie, moeten ook de invloed op groei en botontwikkeling in een multidisciplinair team besproken worden. De vrouwelijke hormonen met name de oestrogenen zijn van belang voor de algemene gezondheid van vrouwen. Zo hebben ze een positieve invloed op de sterkte van de botten, maar ook een positieve invloed op hart- en bloedvaten. Het zou dus niet verstandig zijn de puberteit altijd tegen te houden vanwege de gunstige effecten van de vrouwelijke hormonen. Bij het behandelen van problemen rondom de menstruaties moeten dus ook de positieve effecten van hormonen worden meegewogen. Zo wordt nogal eens gekozen voor de zogenaamde prikpil of een hormoonhoudend staafje. Deze kunnen een goede oplossing zijn voor het menstruatie probleem. Echter dit kan bij langdurig gebruik ook voor meer botontkalking zorgen. Bovendien kan bij langdurig gebruik eveneens vaginaal bloedverlies ontstaan door doorbraakbloedingen uit dun kwetsbaar baarmoederslijmvlies. Een andere mogelijkheid is het gebruik van de anticonceptie pil. Deze pil werd overigens in eerste instantie gebruikt voor het reguleren van de cyclus. Deze pil kan ook continue worden gebruikt waarbij soms 2 tot 4 keer per jaar wordt gestopt voor het laten optreden van een menstruatie. Het nadeel is dat, in tegenstelling tot een prikpil, deze iedere avond moet worden ingenomen. Verder kan de werking soms minder zijn als deze pil wordt gebruikt samen met bepaalde middelen tegen epilepsie. En er is een klein risico op trombose, hetgeen ook aanwezig is bij de prikpil. Echter, voor de gunstige effecten

van de oestrogenen is de "pil" wel een betere optie. Een andere mogelijkheid bij pijn of andere problematiek van de menstruatie is het zogenaamde hormoonhoudend spiraaltje. Meestal gaat de hormonale cyclus door, maar treedt bij ongeveer 70% geen menstruatie meer op. Een nadeel is dat de plaatsing soms pijnlijk is. Overigens is het zeker mogelijk geen behandeling te starten als de klachten meevallen en er geen andere afwijkingen worden geconstateerd. In de toekomst zal meer onderzoek moeten plaatsvinden naar de oorzaak van menstruele stoornissen bij Rett syndroom en de mogelijke behandelingen. Het blijft altijd belangrijk voor iedere patiënte een persoonlijk behandelplan samen te stellen.

Onderzoek

Vele vragen bij Rett zijn nog niet opgehelderd. Het betreft vragen waarbij de inbreng van de gynaecologie en endocrinologie essentieel zijn, zoals:

- is er een samenhang van problemen met botontwikkeling en te weinig oestrogenen?
- wat zijn de effecten van puberteit op klinische gevolgen van Rett als ASBA, scoliose en epilepsie?
- wat zijn de voor- en nadelen van het vermijden van menstruatie? (waarom wel doen - behalve voor de luiers hygiëne- en waarom juist niet?). Microgynon 30 als anticonceptie pil wordt veel gebruikt zonder grote nadelen dus voor hygiëne kan dat prima.
- wat zijn de voor- en nadelen/bijwerkingen van verschillende methoden om menstruatie te vermijden? Juist over de effecten van de verschillende soorten pillen (combi, progestageen only, pleister, prik-) op anti-epileptica zijn bij de ouders veel vragen.

Opvallend is de geringe kennis over het belangrijke vakgebied van de gynaecologie in relatie tot Rett syndroom. Voor het Rett Expertisecentrum is de inbreng van de gynaecologie als discipline binnen het multidisciplinaire team van wezenlijke betekenis. In samenspraak met de ouders zal ook nader inhoud gegeven worden aan onderzoek, met name op vragen die er bij de ouders en kinderen met Rett syndroom leven.

Rett Expertisecentrum MUMC+ Maastricht

Dr. Ronald van Golde, prof. dr. Lodewijk van Rhijn, dr. Dick van Waardenburg, dr. Eric Smeets, dr. Merel Klaassens, dr. Karen Spruyt, drs. Gill Townend, prof. dr. C. Neef en prof. dr. Leopold Curfs

Even voorstellen..

Dr. Ronald van Golde

VANUIT HET RETT EXPERTISECENTRUM GKC VAN HET MAASTRICHT MEDISCH UNIVERSITAIR CENTRUM STELT ZICH VOOR

Dr. Ronald van Golde is als senior staf lid gynaecologie van het Maastricht Medisch Universitair Centrum werkzaam binnen het Rett Expertisecentrum. Samen met dr. Dick van Waardenburg, dr. Eric Smeets, dr. Merel Klaassens, prof. dr. Lodewijk van Rhijn en prof. dr. Leopold Curfs is hij actief betrokken bij de diagnostiek, begeleiding en behandeling van kinderen en volwassenen met Rett syndroom. Het aandachtsgebied en specialisatie van dr. Ronald van Golde is de gynaecologie en in het bijzonder de samenhang van de kindergynaecologie met de endocrinologie.

Na mijn studie geneeskunde aan de Universiteit Maastricht (Maastricht Universitair Medisch Centrum) ben ik opgeleid tot gynaecoloog in het Catharina Ziekenhuis te Eindhoven, het Canisius-Wilhelmina Ziekenhuis te Nijmegen en het Universitair Medisch Centrum Radboud te Nijmegen. Vervolgens heb ik gewerkt als gynaecoloog in het Jeroen Bosch Ziekenhuis te 's Hertogenbosch en het Rijnstate ziekenhuis te Arnhem. Sinds 2009 ben ik werkzaam als gynaecoloog in het AZM met als aandachtsgebieden de voortplantingsgeneeskunde en de kindergynaecologie. In het MUMC + zien wij veel Rett-kinderen. Vanuit onze afdeling draag ik binnen het Rett Expertisecentrum van het Gouverneur Kremers Centrum zorg voor de inbreng van de kennis binnen het Rett multidisciplinaire team

vanuit het vakgebied van de gynaecologie in samenhang met de endocrinologie. Naast het werk in de kliniek zal ook in overleg met de ouders (Nederlandse Rett Syndroom Vereniging en Stichting Terre) aandacht worden besteed aan het uitbouwen van wetenschappelijk onderzoek op mijn vakgebied.

Het Rett Expertisecentrum Maastricht werd in 2011 opgericht door het Gouverneur Kremers Centrum en Stichting Terre - Rett Syndroom Fonds en is door de Nederlandse overheid erkend als het Rett Expertisecentrum voor Nederland.

Stichting Terre
RETT SYNDROOM FONDS

DOSSIER

GYNAECOLOGIE; DE CYCLUS VERSUS ANTICONCEPTIE IN COMBINATIE MET RETT SYNDROOM

DOSSIER - GYNAECOLOGIE

"Welke klachten ervaren Rett-meisjes door de menstruatiecycclus, waarom en hoe zou je hierop in kunnen grijpen?"

Een vraag op onze besloten Facebookpagina was de aanleiding voor dit dossier. Een gecompliceerd onderwerp, waarbij alweer duidelijk wordt dat Rett syndroom veel gezichten heeft en evenveel vragen en problemen oplevert. Wat bij het ene meisje goed werkt, pakt bij een ander meisje juist slecht uit. Het zal duidelijk worden dat er niet één passend antwoord is. Gezien het intieme karakter van dit onderwerp hebben we er voor gekozen de vragen en ervaringen te anonimiseren.

Welke klachten ervaren meisjes met Rett Syndroom door de maandelijkse cycles?

Naast de gebruikelijke ongemakken, zoals hygiëneproblemen, pijnklachten en stemmingswisselingen, zijn er meisjes die soms last hebben van Rett-ongemakken. Je kunt hierbij denken aan ademhalingsproblemen, Rett toevallen en epilepsie. Deze problemen komen soms twee keer per maand voor, namelijk rond de eisprong en de menstruatie. De gevolgen kunnen zo extreem zijn dat er clusters ontstaan, een lange reeks van toevallen, waardoor ziekenhuisopname noodzakelijk kan zijn. Het kan zijn dat de klachten zo hevig zijn en het welbevinden van de meisje zodanig beïnvloeden dat er besloten wordt om met hormonen in te grijpen in de cyclus.

Welke middelen zijn er om de cyclus te beïnvloeden?

De pil en de prikpil zijn de meest gebruikte middelen. Daarnaast is er de Myrena, een pleister en de Implanon.

Behalve de pil zijn de andere middelen langere tijd werkzaam in het lichaam. De prikpil drie maanden, de Myrena vijf jaar en de Implanon drie jaar. De dosis is niet in stellen of te veranderen of ongedaan te maken.

Voor en nadelen

Soms reageren meisjes met Rett extremer op medicatie dan "gezonde" mensen waardoor de bijwerkingen heviger zijn. Stemningswisselingen, lichamelijke onrust, slechter slapen, gewichtstoename en mogelijk hoofdpijnklachten. Vervelend is dat deze klachten door onze meisjes meestal niet te benoemen zijn.

Daarbij komt dat veel meisje anti-epileptica gebruiken. Deze kunnen de werking van anticonceptie beïnvloeden waardoor het niet tot het gewenste resultaat leidt. Een aantal anticonceptiemiddelen hebben als bijwerking dat het botontkalking verergert, lastig omdat osteoporose al een bekend probleem is bij Rett-meisjes.

Bovenstaand verhaal is een samenvatting van de discussie op FB en ontstaan uit ervaringen van ouders. **Dit is geen medisch onderlegt artikel!!**

Ervaringen van ouders

Hieronder volgen nog een aantal ervaringen die soms wel heel pijnlijk duidelijk maken hoe ingewikkeld dit probleem is.

Onze dochter kreeg een aantal jaren geleden de prikpil. Dit is haar toen heel slecht bekomen. Ze raakte min of meer van de wereld, in een soort sluimertoestand. Een afschuwelijke periode die pas op hield nadat we stopten met het toedienen van de prikpil.

Onze dochter gebruikt sinds een jaar de prikpil, wij ervaren geen problemen.

Onze dochter kreeg een periode de prikpil. Ze reageerde niet goed, haar stemmingswisselingen werden heviger.

DOSSIER

DOSSIER - GYNAECOLOGIE

Op advies van de AVG arts zijn we gestopt.

Onze dochter krijgt al geruime tijd de prikpil. De eerste tijd had ze doorbraakbloedingen, inmiddels menstrueert ze niet meer. Wij geven de injectie, eenmaal per drie maanden, zelf. Wij zijn tevreden. Het enige is dat onze dochter meer eetlust heeft gekregen door de prikpil. Omdat zij voor die tijd sterk onder haar gewicht zat, was dat in haar geval geen probleem!

Onze dochter heeft 10 jaar geleden 2 maal de prikpil gehad. Daarna menstrueerde ze ruim 2 jaar niet meer en had veel last van bijwerkingen. Heftig! Inmiddels slikt ze de pil. Ze mag deze doorslikken, maar ik kies ervoor om na twee maanden een stopweek in te lassen.

Onze dochter heeft alle pillen uitgeprobeerd. Desondanks had zij iedere maand toch een eisprong. Hierdoor ging haar ademhaling op hol en belande zij in een cluster van toevallen. Orgametril bracht bij ons de oplossing. Wij zijn zoekende. Het is kiezen uit twee kwaden. Zonder prikpil heeft onze dochter 2 maal per maand veel aanvallen, is ze erg druk en zijn de nachten slecht. Met de prikpil blijft de (hevig) menstruatie weg, de nachten zijn wat beter. Overdag is ze stiller en niet zo uitbundig en de aanvallen blijven komen. Het voelt allemaal niet goed!

Onze dochter heeft zowel de dagen rond de menstruatie, als ook rond de eisprong ongemak. Zij heeft die dagen meer Rett onrust, haar ademhaling raakt heviger van slag waardoor er Rett- toevallen ontstaan. Daarnaast heb ik ook het idee dat de epilepsie die dagen toeneemt. Ik heb niet het idee dat ze buikpijn heeft.

Onze dochter gebruikt de Yasmin pil. Hoewel dit in verhouding een zware pil is, geeft het bij onze dochter nauwelijks bijwerkingen. Onze dochter kan het pilletje in z'n geheel doorslikken.

Onze dochter gebruikt Provera tabletten. De beginperiode hebben we gezocht naar een goed evenwicht. Het moest

goed combineren met de anti-epileptica en haar gewicht moest niet toenemen. Door tabletten te gebruiken is het makkelijk om de dosering aan te passen. Onze dochter menstrueert nu al enkele jaren niet meer.

Onze dochter heeft een Implanon. De eerste twee jaar werkte deze niet. Pas toen we anti epileptica gingen afbouwen begon de menstruatie achterwege te blijven. Er was niemand die bedacht dat het een met het ander te maken kon hebben.



Onze arts adviseerde te wachten, omdat het pilgebruik de groeischijven vast zou zetten. Dus we wachten nu tot onze dochter is uitgegroeid.

Uit voorgaande ervaringen blijkt zijn deze zeer divers en is het belangrijk om voor ieder Rett meisje/vrouw, in samenwerking met een deskundige, een individueel plan op te zetten.

Yolanda van Boven

Voor meer informatie over de verkoop in Nederland, kijk op www.f1-mobility.nl

www.madeformovement.com



Kinderen zijn bijzondere klanten

Welzorg Junior vindt dat kinderen met een beperking de beste kinderspecialisten binnen de branche verdienen. U wilt als ouders het allerbeste voor uw kind. En helemaal als uw kind een functionele beperking heeft.

Daarom heeft u bij Welzorg Junior één aanspreekpunt die u verder helpt. Een betrokken professional die meedenkt over de toekomst van uw kind en de juiste oplossingen aanbiedt. Iemand die uw kind volgt in zijn of haar ontwikkeling, veranderingen tijdig signaleert en de juiste aanpassing biedt. Een adviseur die uw kind verder helpt om uit te kunnen groeien tot een gelukkige volwassene.

Meer informatie? Kijk op www.welzorg.nl, mail junior@welzorg.nl of bel 020 - 58 40 100



WELZORG
brengt u verder

SPONSORACTIES

Benefietconcerten Carmina Burana: €8.010,- voor Rett



Soliste Martine Reyners, rett-ambassadrice Maaïke Widdershoven, organisator Michel Rijks en presentatrice Jacqueline Coolen

In het weekend van 7 en 8 november vonden er in de Oranjerie in Roermond twee geweldige benefietconcerten plaats. De aanleiding voor deze concerten was de boom die Huub Stapel eind 2012 in Heythuysen plantte om aandacht te vragen voor Rett syndroom en de NRSV. Op uitnodiging van Huub waren Michel Rijks en zijn vrouw Marleen daarbij aanwezig. Die dag maakten ook zij kennis met de aanwezige Rett-meisjes en hun ouders. Vanaf dat moment nam Michel zich voor: 'mocht ik ooit een iets voor een goed doel gaan organiseren dan doe ik dat voor de meisjes met Rett syndroom'.

En Michel maakte zijn gedachten waar! Hij nam al snel het voortouw in de organisatie van een benefiet. De concerten waren een initiatief van De Leudalzangers uit Heythuysen, in een geweldige samenwerking met Harmonie L'Union, Zanggroep Kazoo, Gemengd koor Melodia en Gemengd koor Con Amore, allen uit de gemeente Leudal. De ruim 240 muzikanten en koorleden traden op tijdens twee uitverkochte voorstellingen. Sopraan Martine Reyners, tenor Pascal Pittie en bariton Koen van Agtmael zorgden voor de vocale invulling en voerden gezamenlijk een indrukwekkende uitvoering van de Carmina Burana van Carl Orff op. Maaïke Widdershoven is een van de ambassadeurs van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging en zij bracht ook twee prachtige, gevoelige nummers ten gehoor. Tijdens het concert overhandigde Maaïke Widdershoven een cheque met een bedrag van €8.010 aan Anja Versteeg-Peters uit Heythuysen. Dit resultaat voor de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging was even overweldigend als de concerten zelf.

Een speciaal woord van dank voor Michel Rijks, Ad Hesemans, Kees Fonville, Jack Reijnders en Kees van der Velden, organisatoren van De Leudalzangers voor dit fantastische initiatief.



COLUMN *Mirjam*

WERKT RETT IN JE WERK?

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.

Als freelancer worstel ik met de vraag hoeveel ik vertel over ons gezin. Als ik uitleg wat Willemijn mankeert dan krijg ik begrip en bezorgdheid.

Als ik uitleg wat Willemijn mankeert dan krijg ik begrip en bezorgdheid.

Bezorgdheid om mij, maar ook om mijn functioneren voor het bedrijf. Soms weten mensen niet precies wat het hebben van een zorgintensief kind inhoudt en vullen ze het op hun eigen manier in. Soms tref je mensen die de beide kanten van de medaille zien en dus weten dat het zwaar is thuis, maar dat je daardoor juist dubbel gemotiveerd bent om te werken.

Ik denk dat een ouder van een zorgintensief kind een heel gemotiveerde werknemer is. Iemand die weet hoe heerlijk het is om de voordeur dicht te trekken en om je een paar uurtjes te kunnen onderdompelen in een andere wereld. Een ouder met een ziek kind is ook gewend het beste uit momenten te halen, dus als hij of zij aan het werk is, werkt hij beter en harder dan anderen die uren de tijd hebben. Iemand die thuis gewend is aan een situatie die ieder moment kan veranderen, is flexibel en creatief en beschikt daardoor over humor.



Onze meiden leren ons genieten van het leven en geven een enorme mensenkennis door.

Onze meiden leren ons genieten van het leven en geven een enorme mensenkennis door.

Ideale werknemers dus. Maar wel werknemers die soms een paar dagen uitvallen, omdat ze in het ziekenhuis zijn of die 's ochtends niet op hun best zijn, omdat ze maar een paar uurtjes hebben kunnen slapen.

Juist daarom kies ik er meestal voor om te zwijgen over de thuissituatie. Ik vertel trots dat ik drie mooie meiden heb die alle drie totaal

verschillend zijn en daar laat ik het bij. Dat zorgt nog wel eens voor een rare spagaat. Zo heb ik eens op een redactie gewerkt ter vervanging van een zwangere journalist. De nacht voor ik zou beginnen kreeg Willemijn het verschrikkelijk benauwd, zo benauwd zelfs dat we 112 moesten bellen. Uiteindelijk hebben we ervoor gekozen Willemijn thuis te laten en niet te laten opnemen, omdat we een nachtelijke verplaatsing voor haar te ingrijpend vonden. Het gevolg was dat ik de hele nacht naast haar bed heb gewaakt, maar de volgende morgen wel om half acht in de auto zat naar mijn nieuwe tijdelijke werk. Heerlijk om daar in de gewone gesprekjes te vallen bij de koffieautomaat en lekker bezig te kunnen zijn met een project. Vervolgens werd ik die ochtend wel een paar keer gebeld

door een neuroloog, het opnamebureau en de secretaresse van de IC. Ik ging dan steeds op de gang staan bellen, wat wel een paar gefronste wenkbrauwen opleverde. Vervolgens is Willemijn de volgende dag opgenomen op de IC en ook daar heeft niemand wat van gemerkt, omdat het mijn vrije dag was en het weekend er achteraan kwam. Na het weekend ben ik weer gewoon aan het werk gegaan en heb er nooit over gesproken met mijn tijdelijke collega's.

Bij Eric op het werk ligt dat anders, hij is in vaste dienst en iedereen is helemaal op de hoogte van de situatie thuis en dus ook van dit soort onverwachte opnames. Hierdoor is er veel begrip, krijgt hij lieve reacties en alle tijd die hij nodig heeft om er voor Willemijn te zijn. Het nadeel is wel dat er soms te veel wordt ingevuld. Als er iets nieuws wordt gestart wat veel energie vraagt, maar waar Eric toch graag voor in aanmerking wil komen, wordt er al gauw gezegd dat dit niks voor hem is omdat hij dan te veel hooi

op zijn vork neemt gezien zijn thuis-situatie. En als hij er een keer ziek uitziet door een gewoon griepje wordt dit niet onderkend, maar worden zijn wallen en wit gelaat toegeschreven aan de heftige thuissituatie.

Zo blijft het iedere keer kiezen hoe open je bent en is het van veel factoren afhankelijk of en hoe je met Rett kunt werken.



BLOG MONIQUE

Kwetsbaar



Hoe sterk je ook bent of kan zijn, in een vingerknip ben je zwak.

Zo kwetsbaar blij je te zijn als je kind geplaagd wordt door iets waar we geen invloed op kunnen uitoefenen. De hele nacht lag Anne al tussen ons in. Net als je de slaap weer te pakken had, schoot ze weer in een aanval. Naarmate de nacht vorderde leken ze heftiger en langer te duren of kwam dat doordat wij steeds vermoeider raakten? 's Morgens werd ze wakker met dikke tranen. Zo hebben we haar nog nooit gezien, hoe ze zich ook voelt, ze lacht altijd! Maar vandaag niet. En helaas gingen de aanvallen door. Bij daglicht was t allemaal minder heftig, minder lang, maar

niet minder vaak. Elke 10 minuten verstijfde ledematen, trekken van de mond, grote pupillen en de adem inhouden. En na afloop een dikke glimlach en die dankbare blik in haar ogen; mama je bent er.

Ik had heel andere plannen vandaag, maar met zo'n glimlach ben ik blij dat we de boel weer omgegooid en aangepast hebben. Maar naarmate de dag vordert en het niet verbetert, besef je steeds meer dat Anne zo kwetsbaar is. Ondanks dat we alles voor haar doen wat we in ons hebben, wordt ze ingehaald door het disfunctioneren van iets complex als de hersenstam. En daar sta je dan

met je goeie gedrag. Je kunt niks, je staat met lege handen. Je moet erop vertrouwen dat haar lijfje zich weer herpakt en ze eruit komt. Kwetsbaar en machteloos.

Het was weer zo'n dag. Dat de tranen hoog zitten en de vermoeidheid toeslaat. Gelukkig is dit (nog) geen dagelijkse kost. Ze ligt nu te slapen, als een blok, als een roos. Uitgeput van de dag. En dan hou ik me vast aan de tekst van Guus Meeuwis; 'heen de wind tegen, is mee de weg terug'. Vandaag hadden we tegenwind, maar morgen hebben we hem weer mee.

Monique Post

DOSSIER

ZIJN WERK EN MANTELZORG TE COMBINEREN?

Dit is een onderwerp waar veel ouders en mantelzorgers mee zitten. We zien via social media veel vragen en situaties voorbij komen over de voor- en nadelen van een PGB, over wat je in loondienst kan verwachten bij ziekte van je dochter en meer. We behandelen een aantal situaties en gaan op de voor- en nadelen in.

Hoe combineer ik mantelzorg met werk?

Regelmatig kunnen kinderen niet naar de opvang of naar school door ziekte of aanvallen. Wat kan je dan doen als je naar je werk moet? Sommigen kunnen dan thuiswerken, ook kan je gebruik maken van kortdurend- of langdurend verlof. Of flexibele werktijden (bijvoorbeeld later beginnen of eerder naar huis)

Werknemers hebben recht op zorgverlof om hun zieke kind de noodzakelijke zorg te geven. Tijdens kortdurend zorgverlof krijgt de werknemer minstens 70% van het salaris (dit is wettelijk geregeld, maar in de cao kan hier vanaf geweken worden, ook in negatieve zin). Bij langdurend zorgverlof is er geen wettelijk recht op salaris. Ook is er recht op een maximaal aantal uren zorgverlof per 12 maanden. Sinds 1 juli 2015 is zorgverlof ook mogelijk voor broers, zussen, grootouders, kleinkinderen, huisgenoten en bekenden (rijksoverheid.nl). Bekijk ook altijd de CAO-voorwaarden van je werkgever, deze gaan boven de zorgverlofregelingen.

Erg belangrijk is het om altijd de werkgever op de hoogte te houden van je mantelzorgtaken. Dit is niet verplicht, maar wel handig als je af en toe thuis moet blijven. Geef je knelpunten aan en denk zelf ook na over mogelijke oplossingen, samen met je leidinggevende kun je dan kijken naar maatwerkoplossing. In januari 2016 gaat er waarschijnlijk een nieuwe wet 'flexibel werken' in, welke ook meer mogelijkheden biedt voor mantelzorgers. Meer hierover lees je op www.werkenmantelzorg.nl.

Wanneer werk en mantelzorg niet meer te combineren zijn, kan je kiezen om te stoppen met werken. De gevolgen voor het inkomen kunnen misschien opgevangen worden met

een PGB. Als dat niet het geval is, kan het zijn dat de vaste lasten te hoog zijn en een verhuizing onontkoombaar is. Wellicht is een (aangepaste) huurwoning van de gemeente een mogelijkheid om goedkoper te wonen. Je kunt bij de gemeente navragen of die mogelijkheid er is. Wanneer je huidige woning een koopwoning is, kan het zijn dat er na de verkoop een restschuld overblijft. Wanneer je een bijstandsuitkering hebt en in de financiële problemen zit, kan je ook via de gemeente bijzondere (=extra) bijstand of een lening aanvragen. Meer hierover lees je op www.rijksoverheid.nl.

PGB

Veel ouders geven hun betaalde baan op om voor hun Rett-dochter te zorgen. Hier zitten voor- en nadelen aan. Met een PGB kan je als mantelzorger ook betaald krijgen voor een aantal uur dat je voor je dochter de persoonlijke verzorging of begeleiding individueel verzorgt. Let wel op dat je met een PGB inkomen geen WW- of ZW- rechten opbouwt, je draagt daar van je inkomen namelijk geen premies voor af.

Wanneer het PGB vervalt, door uit huis gaan van de dochter of door overlijden, vervalt ook het PGB. Er is dan ook geen recht op een WW-uitkering, dus dit kan een lastige situatie zijn als je van dit inkomen afhankelijk bent.

ZIN of PGB voor het dagcentrum

Het kinderdagcentrum (KDC) of de school kan geïndiceerd worden als Zorg in Natura (ZIN) of als PGB. Het totaalbedrag is bij PGB lager, omdat de indicatie dan voor begeleiding groep wordt gegeven. Bij ZIN, welke voor behandeling groep wordt afgegeven, hoort een hoger bedrag. Toch kan het voordeliger zijn het KDC vanuit PGB te betalen wanneer je je kind vaak door ziekte thuis hebt. Dan betaal je alleen voor de dagen dat je kind op het KDC is geweest. Het KDC heeft liever ZIN, dan krijgen ze elke maand, automatisch, hetzelfde, hogere bedrag. Een KDC of school mag het kind weigeren wanneer het kind te ziek is (bijvoorbeeld bij koorts) of wanneer de situatie niet meer veilig is. Dit geldt ook voor de vervoerder. Bij ZIN gaat de betaling via het zorgkantoor automatisch,

DOSSIER

bij PGB betaal je alleen voor de genoten dagen.

Met een lopende indicatie kan je bij het zorgkantoor (verschillend per regio) een ZIN in PGB laten omzetten of andersom. Vragen hierover kan je stellen aan het zorgkantoor in jouw regio. Wanneer het gaat om een WLZ indicatie kan je ook meer informatie vinden op www.zorginstituutnederland.nl. Voor alle PGB vragen kan je ook terecht bij belangenvereniging voor budgethouders: www.persaldo.nl.

Hoe vind ik een fijne PGB hulp?

Soms kan je bij het dagcentrum of op de school een begeleider of stagiair vragen of ze ook vanuit het PGB willen werken met je dochter. Het is natuurlijk fijn als iemand je kind al kent en er al een goede relatie is. Sommige werkgevers gaan daar niet mee akkoord en hebben in het contract met werknemers een

concurrentiebeding of relatiebeding opgenomen. Je kunt ook een PGB'er zoeken via sites zoals:

- Persaldo.nl
- Nationalehulpguids.nl
- Pgb-plein.nl
- Pgbvacatures.nl
- Gemeentevandetoekomst.nl
- Zorgmatch.org

In veel gemeenten zijn ook vrijwilligersorganisaties actief waar ook HBO en universitair stagiaires pedagogiek/psychologie stage lopen. Deze kan je ook, tegen lage kosten, voor een schooljaar inschakelen. Je kunt ze ook vragen met andere kinderen bezig te zijn, zodat je zelf voor je Rett-dochter kunt zorgen. Een vrijwilligersorganisatie vind je per regio bijvoorbeeld via deze zoekmachine: www.mezzo.nl/pagina/over-mezzo/overzicht-lidorganisaties of via www.wehelfen.nl.

(met medewerking van Mezzo, de vereniging van mantelzorgers)

Zorgt u voor een ander?

Wij zorgen voor u!



1 op de 5 Nederlanders is mantelzorger. Zij zorgen langdurig en onbetaald voor een naaste. Mezzo is de landelijke vereniging voor mantelzorgers. Wij vinden het belangrijk dat mensen op hun eigen manier voor een ander kunnen zorgen én maatschappelijk actief kunnen blijven.

Zorgt u voor uw kind met het RETT syndroom? En heeft u vragen of behoefte aan ondersteuning? Of wilt u graag uw verhaal kwijt?

**Bel de Mezzo Mantelzorglijn
0900 - 20 20 496 (10 ct/pm)**

Op werkdagen van 09.00 tot 16.00 uur
Of stuur een e-mail: mantelzorglijn@mezzo.nl



DOSSIER

HIPPOThERAPIE

Hippotherapie is het therapeutisch gebruiken van het paard om specifieke bewegingsfuncties bij de ruiter te behandelen. Het accent ligt hier op medisch terrein. 'Hippos' wordt uit de Griekse taal vertaald als 'paard' en 'therapie' betekent 'behandelen'; 'het verbeteren van een toestand'.

Het paard functioneert, afhankelijk van de therapeutische basis, als stimulator, motivator en activator door zijn unieke driedimensionale bewegingsafloop die permanente prikkels geeft en bepaalde bewegingen faciliteert. Deze driedimensionale schommelimpuls komt volledig overeen met het bewegingspatroon van de mens, maar dan met ontlasting van de benen. Hier is het vooral het paard dat een beïnvloedende functie heeft.

Men werkt met het paard op verschillende hippisch- en therapeutisch verantwoorde manieren met als doel motivatie, inleiding, bevordering en stabilisatie van het (psycho-)therapeutische proces van de ruiter. Het paard wordt, buiten de al genoemde functies van stimulator, motivator en activator, ook een communicatiepartner, katalysator en een vriend.

Het paard wordt, buiten de al genoemde functies van stimulator, motivator en activator, ook een communicatiepartner, katalysator en een vriend.



Tijdens het paardrijden worden er onopvallend allerlei vaardigheden getraind.

Doelen kunnen onder ander zijn:

- bewustwording van het eigen lichaam
- leren structuur aanbrengen
- verbeteren van de lichaamshouding
- leren luisteren
- normalisatie van overgevoeligheid
- tonus normalisatie
- stimuleren van de zithouding o.a. als doel te kunnen zitten in een aangepaste rolstoel
- verbeteren van ademhaling en spijsvertering

Dit alles is een verlengstuk en aanvulling op de reguliere therapie die de cliënt veelal al volgt. Er wordt gewerkt met een individueel aandachtplan op basis van de verwijzing of een hulpvraag in samenwerking met een therapeut. In het aandachtplan wordt een concreet doel gesteld en hoe

men dit denkt te bereiken met een tijdsplan als richtlijn. Hippotherapeutisch rijden vereist een intensief overleg tussen alle betrokkenen. Uiteraard is daar de hippisch instructeur/therapedierbegeleider bij om dit alles in goede banen te leiden, zodat het werken met het paard veilig en verantwoord gebeurt. De cliënten zijn veelal mensen met complexe stoornissen en beperkingen. De verwijzing vindt meestal plaats door een arts of een therapeut, maar het kan ook een keuze zijn van de patiënt zelf of de ouders/verzorgers.

In onze praktijk zie je ruiters, veelal kinderen, nadat zij gewend zijn aan het gevoel, vooral meer ontspannen. Zij hebben een directe interactie met het paard, er wordt meestal zonder zadel op een zacht dekje gereden: zij

DOSSIER



De ruiters/cliënten komen zowel uit hun comfort zone, als uit hun isolement: de ruitertjes zie je ontspannen, (glim-)lachen, soms (meer) praten.

voelen de warmte van het paard, de zachtheid van de haren, ruiken de geur van het paard, voelen de weersinvloeden. Mede door deze indrukken ontspant de ruiter. Soms is het al voldoende om alleen al gewoon schrijlings op het paard te zitten en/of voorover te liggen over de billen van het paard, als in een omarming. Bij sommige ruiters, bijvoorbeeld in het autistisch spectrum, zie je dat zij gaan praten tegen hun partner, het paard, daar waar weinig of geen contact is naar buiten toe. Zij worden opener en hebben meer contact naar de buitenwereld. De ruiters/cliënten komen zowel uit hun comfort zone, als uit hun isolement: de ruitertjes zie je ontspannen, (glim-)lachen, soms (meer) praten.

Zorgboerderij met plezier

Frank en Miriam van der Sande

Nieuwkuikseweg 26

5268 LG Helvoirt

Tel.: 06-24477308

www.zorgboerderijmetplezier.nl

FamiliepRETTparkdag

Op zaterdag 18 juni organiseren we weer een gezellige Rett-familiedag. Anders dan de afgelopen jaren, maar ook heel bijzonder. Alle ouders/verzorgers, broers en zussen, opa's en oma's van een jongen of meisje met Rett syndroom zijn

uitgenodigd voor de familiedag in familieRETTpark De Waarbeek in Hengelo (O). De Waarbeek bestaat al meer dan negentig jaar. De vele leuke attracties uit het verleden maken dit pRETTpark tot een speelparadijs voor kinderen tot ongeveer 12 jaar. Naast veel plezier in de diverse attracties,

is er ook ruimte voor de nodige ontspanning en entertainment. En tijdens zo'n dag mag een heerlijke pannenkoek natuurlijk niet ontbreken. Meer laten we nog niet los, maar blok deze datum alvast in uw agenda, want het wordt weer een feestje.



DOSSIER

SAMARÉ HEEFT HIPPOThERAPIE

Wij wonen in Slowakije en zijn al eens eerder voorgesteld in de pRettpraat. Onze dochter Samaré heeft er onlangs een zusje bijgekregen, maar de aandacht die zij krijgt blijft onverminderd. Ze gaat nu zelfs met een persoonlijk assistente naar de kleuterschool en vindt dat allemachtig interessant. Ze heeft zelfs de aandacht van een paar jongetjes die graag met haar spelen. Daarnaast houden we haar flink bezig met bewegingstherapie, zwemmen en hippotherapie. Voor wie dat niet weet, Samaré kan lopen en dat willen wij natuurlijk graag zo houden.

Opvallend is dat Samaré tijdens het rijden regelmatig de beugels grijpt en haar handen dus gebruikt.

Opvallend is dat Samaré tijdens het rijden regelmatig de beugels grijpt en haar handen dus gebruikt.



Dat paardrijden vind ze echt geweldig, ze zit als een vorstin op dat paard en kaarsrecht als een volleerd amazone. Ze wordt begeleid door Danka, die onvermoeibaar dag in dag uit naast de paarden loopt met de kinderen en jong volwassenen. Danka praat constant tegen Samaré en geeft haar volle aandacht. Ze zorgt dat haar houding goed blijft, doet wat oefeningen en zingt af en toe liedjes met haar om de aandacht erbij te houden. Het hoeft geen betoog dat Samaré dol is op Danka en graag naar hippotherapie gaat. Andersom hoeft het ook geen betoog dat Danka dol is op Samaré

De interactie met Danka is enorm, ze luistert echt en kijkt Dana regelmatig aan. Het is soms grappig om Samaré's gezichtsuitdrukkingen te zien, van 'wat wil je nou' tot, 'kijk, dit vind ik nou leuk' of 'ik begrijp helemaal wat je zegt' en als het paard weer naast de houten verhoging staat om af te stappen, die vragende blik, 'zijn we nu alweer klaar?'

De sessie duurt een half uur. Aan het eind slaat de vermoeidheid best wel toe en is het heerlijk om even op de rug van het paard te gaan liggen, een dergelijk contact moet ook niet worden onderschat. Het wordt tijd om afscheid te nemen met als dank een stuk oud brood

DOSSIER

en een paar aaien door de lange manen. Niet vergeten om haar handjes te ontsmetten want die gaan meteen weer in haar mond. Er lopen ook een geit, een schaap, een varken en een ezel rond, die krijgen ook wat brood

In de auto naar huis valt ze niet zelden in slaap, iets dat er op andere dagen nog wel eens moeilijk is. Ze moet echt even naar buiten zijn geweest om haar energie kwijt te raken, heel logisch natuurlijk voor een kind van 6.

We vinden het belangrijk dat Samaré blijft paardrijden en hebben het geluk dat we via een organisatie in Slowakije die "Hart voor kinderen" heet, een sponsoring hebben ontvangen om dit tijdelijk te financieren. Voor zover er therapieën in Slowakije bestaan, zijn ze meestal particulier en zijn de kosten voor ons zelf. Vanwege het schaarse aanbod is dit niet altijd even goedkoop. Alleen al vanwege het feit dat we zien hoeveel plezier het Samaré doet, zullen wij er altijd naar blijven streven dit te blijven

doen met haar. Het is goed voor haar balans, spierspanning en beweging, maar zeker vanwege de verandering van omgeving, het grote plezier en niet in de laatste plaats het contact met andere mensen.

Hoewel het aanbod van de hippotherapie hier misschien iets minder professioneel georganiseerd is, denk ik toch dat het niet veel verschilt van de Nederlandse situatie. Op dit gebied hebben wij dus niets te klagen en over het algemeen zijn dit soort specialistische therapeuten sneller geneigd zich ergens in te verdiepen om zodoende te kunnen begrijpen wat we nodig hebben.

En zolang therapie samengaat met een vorm van vermaak en beleving van vreugde, wie zouden wij dan zijn om dit achterwege te willen laten.

Ron Edes



Een veilige, comfortabele slaapgelegenheid

B&S Opvouwbaar kinderbed

Het blijkt dat er veel gezinnen zijn die kampen met problemen als een gehandicapte zoon/dochter 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 Opvouwbaar kinderbed kan uitkomst bieden! Dit bed is eenvoudig op te vouwen d.m.v. een dubbel schaarframe en kan zo op elke gewenste plek uitgezet worden. De maatvoering is als een normaal eenpersoonsbed, 1,90 meter lang en 1 meter breed. Het bed is standaard 1 meter hoog en op verzoek verkrijgbaar met een hoogte van 50 centimeter. Wordt compleet met uitritsbare zijwand, matras en opberghoes geleverd.



B&S

• Auto-aanpassing • Revalidatietechniek
• Mobiliteits- en hulpmiddelen

Wilt u ook het beste? Check onze website voor meer informatie, www.onbeperktinbeweging.nl

RETT SYMPOSIUM

SAMENWERKING OM KENNIS TE VERGAREN EN DROMEN WAAR TE MAKEN



Impressie van het symposium "Dagelijks leven met Rett" op 6 november 2015 in het Van der Valk hotel in Houten.

Aangezien er presentaties en workshops tegelijk plaatsvonden heeft schrijfster Aukje-Tjiske Dieleman-Hovinga verslag gedaan van de presentaties die zij heeft kunnen bijwonen. Monique Post-Jansen heeft dit van de workshop Erfrecht en Testament gedaan.

Dagvoorzitter Lilian ter Doest gaf in haar opening de clou van het symposium al weg: verbinding. Op 6 november konden ouders en zorgverleners onderling en met elkaar in contact komen. Uit zulke verbindingen kunnen goede samenwerkingsverbanden ontstaan. Zonder samenwerking was het Rett

Expertise Centrum nooit van de grond gekomen. Zonder samenwerking kunnen zorgverleners, zoals Philadelphia Zorg hun diensten niet verbeteren. Zonder samenwerking worden belangrijke onderzoeken naar nieuwe medicijnen of verstoorde slaappatronen niet uitgevoerd. En dromen, zoals alle kinderen met elkaar laten spelen, worden niet waargemaakt.

Rett Expertise Centrum

Tijdens de eerste plenaire lezing liet prof. dr. Leopold Curfs ons kennis maken met het Rett Expertise Centrum. Het eerste initiatief hiertoe werd genomen door de ouders van Terre die Stichting Terre – Rett Syndroom Fonds opgericht hebben. Zij vonden het van de gekke dat ouders in een land als Nederland met hun Rett-kinderen

naar het buitenland moesten voor een specialistische kijk op Rett. Het Gouverneur Kremers Centrum van het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC), Stichting Terre sloegen de handen ineen en realiseerden dit centrum, met dr. Dick



van Waardenburg, dr. Eric Smeets en prof. dr. Leopold Curfs als betrokkenen van het eerste uur.

Het team breidde zich uit, een intensive care unit werd beschikbaar gesteld en verschillende promovendi hebben er intussen een plekje gevonden. Belangrijke aandachts-

of dorst hebben. Van Waardenburg stelde ook dat er goed naar de zithouding tijdens het eten gekeken moet worden. Daarnaast is het belangrijk om zelf eten te stimuleren, ook al is dat moeilijk bij veel Rett-meisjes en -vrouwen. Iemand die zelf eet, eet gemiddeld genomen beter.

al een botbreuk heeft gehad. Een bijkomstig probleem is dat het moeilijk is om gewicht en lengte (van lichaam of lichaamsdelen) te meten. Dit komt door gebrek aan apparatuur, zoals een rolstoelweegschaal. Door scolioses en kyfoses en doordat Rett-meisjes en -vrouwen hun lichaam over het algemeen niet goed stil kunnen houden.

Zorg

Wilma Korteweg van Philadelphia Zorg ging in de derde plenaire sessie onder andere in op de manier waarop je als ouders met je kind omgaat als hij of zij een beperking heeft. Philadelphia heeft onderzoek gedaan waaruit bleek dat ouders steeds de balans moeten zoeken tussen het overprikkelen of juist verwaarlozen van hun kind. Je wilt je kind stimuleren, maar niet overvragen en je wilt rust geven, maar niet verwaarlozen. Ouders bepalen de inhoud van de zorg, organiseren die en moeten de zorg overdragen en uiteindelijk loslaten. Daarbij heb je globaal drie visies: partnerships ofwel samenwerkingsverbanden creëren en zodoende veel uit handen kunnen geven, maar wel de controle houden; zelf zorgen voor je kind; en ten derde je kind het leven zoveel mogelijk laten beleven. Elke aanpak heeft zijn voordelen en ook nadelen, bijvoorbeeld de valkuil dat je je kind te klein houdt, wanneer je alle zorg zelf op je wilt nemen.

Daarnaast had het onderzoek tot doel om te weten te komen hoe tevreden ouders over de zorg van Philadelphia waren. Er kwamen enkele positieve punten naar voren, maar ook zeker aspecten die als matig tot slecht beoordeeld werden. Zo bleek vooral dat ouders meer bij de zorg betrokken wilden worden en dat Philadelphia hen te veel probeerde te ontzorgen. In de bijbehorende workshop spraken de deelnemende ouders en zorgverleners hier verder over.



Team Rett Expertise Centrum met Marielle van den Berg en trotse ouders Geuko en Aagje ten Have met op de banner hun dochter Fenna

gebieden van het centrum zijn: voedingsproblematiek (dr. Dick van Waardenburg), scoliose en orthopedie (dr. Lodewijk van Rhijn), slaapproblemen (dr. Karen Spruyt) tandheelkundige zorg (dr. Verrips en dr. Van Houten van TNO Life Style), communicatie en cognitie (dr. Gill Townend), hormonale ontwikkeling en gynaecologie (dr. Ron van Golde), fysiotherapie, genetica (samenwerking met Academisch Medisch Centrum van Amsterdam),

Voedingsproblematiek

In de tweede plenaire sessie sneed dr. Dick van Waardenburg de voedingsproblematiek bij Rett aan. Voedingsproblemen worden vaak onderschat of in het geheel niet herkend, terwijl er veel factoren zijn die een gezonde en voldoende voedselinname in de weg staan. Veel mensen met Rett hebben moeite met kauwen en slikken en geven op z'n best moeilijk aan dat ze honger

Zoals bij iedereen, geldt voor Rett-meisjes dat als ze goed eten, ze zich beter voelen. Niet alleen hun figuur verbetert, ook hun prestaties gaan erop vooruit en de kans op botbreuken vermindert. De voeding moet dan wel goed zijn. Iemand die te mager is en voedingsproblemen heeft, kun je in het uiterste geval via sondevoeding heus wel genoeg koolhydraten geven, maar dat maakt de gezondheid er niet per se beter op. De meningen verschillen echter over wat precies gezond is. In ieder geval mag je de (nieuwe) schijf van vijf aanhouden. Goede voeding betekent voldoende koolhydraten, goede eiwitten en de juiste vitaminen en mineralen. Het is belangrijk om de spiermassa te stimuleren, met de juiste voeding én met voldoende beweging. Op die manier kan het aantal botbreuken worden vermindert. Dat aantal is namelijk nogal hoog: uit een buitenlands onderzoek is gebleken dat 50% van de mensen met Rett op 25-jarige leeftijd

Workshop Slaap

Neuropsychologe dr. Karen Spruyt, verbonden aan het Rett Expertise Centrum, gaf een wetenschappelijk inkijkje in de processen die horen bij slaap en het verloop daarvan tijdens de nacht. Er zijn verschillende factoren die ervoor zorgen of iemand slaperig is of niet. Zo heb je interne factoren, zoals de werking van de zogeheten zenuwkern en externe factoren, zoals de handelingen vlak voor het slapen gaan (slaapritueel),



voeding en beweging. De slaap zelf bestaat uit REM-fases en NON-REM-fases die zich steeds afwisselen. Bij een normaal slaappatroon vinden zo'n vier tot zes cycli in één nacht plaats. Tijdens de NON-REM-fase slaap je diep, terwijl je hersenen behoorlijk actief zijn in de REM-fase. Soms zijn je hersenen in die fase zelfs actiever dan overdag. REM staat voor Rapid Eye Movement. Als er geen problemen zijn, heb je in de eerste helft van de nacht meer diepe slaap met kortere REM-fases en in de tweede helft van de nacht meer lichtere slaap met langere REM-fases. Bij kinderen en bejaarden is het patroon anders dan bij volwassenen. Bejaarden worden frequenter wakker en jonge kinderen slapen juist wat dieper tegen de ochtend dan volwassenen.

Het onderzoek staat nog zeer in de kinderschoenen, maar het lijkt erop

dat Rett-meisjes vooral na de leeftijd van 5 jaar andere slaappatronen hebben dan hun leeftijdsgenoten. Ze hebben vaak een onregelmatig slaap-waakritme, zijn overdag heel slaperig en vertonen emotioneel gedrag tijdens de nacht, zoals huilen en lachen. Ook lijkt het erop dat Rett-meisjes, ook als ze ouder worden, in de tweede helft van de nacht dieper slapen. Hun slaappatroon lijkt daarbij meer op dat van jonge kinderen. De invloed van epilepsie op de slaap moet nog nader onderzocht worden.

Presentatie Cannabidiol, een nieuw medicijn tegen epilepsie?

Een ander onderzoek werd uitgebreid toegelicht aan het eind van de middagpauze. Stichting Terre – Rett Syndroom Fonds organiseerde deze presentatie. Deze stichting werkt samen met onder andere het Rett Expertise Centrum en Echo Pharmaceuticals om te onderzoeken of de stof Cannabidiol uit kan groeien tot een medicijn tegen onbehandelbare epilepsie. Cannabidiol ofwel CBD wordt uit hennep gewonnen. In Canada zijn ouders van een meisje met Dravet Syndroom deze stof zelf gaan extraheren. Dat leidde tot het verbazingwekkende resultaat dat het meisje vrijwel geen epileptische aanvallen meer had, terwijl ze voorheen zo'n 30 stuks op een dag kreeg. Opeens was er veel aandacht voor CBD, dat wellicht naast epilepsie ook andere aandoeningen als ontstekingen, angst en schizofrenie tegen zou kunnen gaan. De grote vraag is echter of het hier om terechte hoop of om een hype gaat.

Rob van der Stel geeft het woord aan May Young Lin van Echo Pharmaceuticals. CBD is een stof waarvan je niet high wordt zoals bij de drugs cannabis. De ontwikkeling van een nieuw medicijn kent veel stadia van idee/ontdekking tot het moment dat het legaal op de markt komt en erkend wordt als officieel, veilig

medicijn. Als het tien tot twaalf jaar duurt voor het op de markt komt, is dat nog tamelijk snel. Eerst wordt onderzoek gedaan naar de mogelijkheden van een bepaalde stof, daarna volgen de pre-klinische fase en de klinische fases I, II en III voor het op de markt geïntroduceerd wordt. In de pre-klinische fase wordt nog niet op mensen getest. In de klinische fases gebeurt dat wel. In die fases wordt gekeken naar veiligheid, werkzaamheid, dosering en effectiviteit van het



medicijn. Ook de lange termijn-effecten van het medicijn worden goed uitgezocht.

Hoewel er momenteel wel aanwijzingen zijn dat CBD veelal tot een afname van epileptische aanvallen leidt en goed getolereerd wordt, is volstrekt nog niet duidelijk of het om terechte hoop of om een hype gaat. Het onderzoek bevindt zich nog maar aan het begin van klinische fase I.

Workshop Erfrecht en Testament

(door Monique Post-Jansen) Bij deze workshop van notaris Elles van der Pluijm (Hermans & Schuttevaer Notarissen, Utrecht) bleek dat het belangrijk is om op tijd over een aantal zaken na te denken. Wie kies je bijvoorbeeld als voogd voor je kind? Ook is het belangrijk om te weten dat, als je dochter ouder dan achttien is, er vaak gekeken wordt naar het vermogen en niet naar het inkomen. Dit

kan nadelig zijn voor de hoogte van eigen bijdrages die betaald moeten worden.

Na een erfenis kan er sprake zijn van een groot eigen vermogen. Er wordt geopperd om je dochter te onterven om zo het vermogen laag te houden. Het inkomen dat ze zal krijgen uit een Wajong-uitkering zal waarschijnlijk wel voldoende zijn om de zorg te kunnen betalen. Onterven kan alleen niet bij wet. Ieder kind heeft recht op



een minimale legitieme portie. Dit is de helft van het kindsdeel. De andere helft zou je kunnen laten vererven onder de voogd met het verzoek dit aan de zorg van je dochter te besteden. Verplicht is de voogd dit echter niet. Verder is het handig om te weten dat het gedeelte dat vrijgesteld is van erfbelasting bij gehandicapte kinderen een stuk hoger ligt dan bij niet-gehandicapte kinderen. Kinderen die niet wilsbekwaam zijn, zoals onze Rett-meiden, kunnen geen testament opstellen. Je kunt echter wel in je eigen testament beschrijven wat je wilt dat er met jouw erfdeel gebeurt na overlijden van je Rett-meisje.

Als laatste werd het levenstestament besproken. Hierin kun je beschrijven wat je zou willen voor je dochter als je zelf niet meer wilsbekwaam bent. Je bent dan zelf niet meer in staat om voor je kind(eren) te zorgen of te regelen, dus moet je eerder alvast

een voogd aanwijzen en je wensen voor je dochter kenbaar maken.

Workshop Durf te dromen

Michiel van Rennes, vader van vijf kinderen onder wie Noa met Rett syndroom en Lieve met Down syndroom, spreekt liever niet over beperkingen. Er zijn kinderen die van de maatschappij een etiket gekregen hebben, maar volgens Van Rennes kunnen we ons beter op hun mogelijkheden richten dan op de



beperkingen waar de maatschappij de nadruk op legt. Het stak hem dat zijn twee dochters niet samen met hun broers naar een kinderopvang konden gaan. Hij berustte daar niet in, maar richtte Bzzzonder op, een opvang voor kinderen met én zonder etiket. Intussen heeft Bzzzonder al vijftien locaties, veelal in en rondom Amersfoort.

Op die locaties kunnen alle kinderen met elkaar spelen en zich ontwikkelen. Voor elk kind wordt gekeken welke zorg hij of zij nodig heeft. Eventuele extra zorg wordt geregeld. In zijn workshop benadrukte hij dat het belangrijk is om te denken in mogelijkheden en om je dromen te verwezenlijken. Als je het echt wil en je ervoor inzet, lukt dat ook. Ook liet hij zien hoe absurd het eigenlijk is dat het ene kind apart gehouden wordt van andere kinderen. Samen spelen is zowel voor kinderen met etiket

als voor kinderen zonder etiket heel waardevol. "Laten we kinderen niet in hokjes plaatsen, maar in hartjes."

Met veel dank aan Aukje-Tjitske Dieleman-Hovinga en Monique Post-Jansen voor het schrijven van dit verslag.

Naast de hierboven beschreven workshops, werden er ook workshops gegeven over Woningaanpassing door Marc Gouwerok werkzaam bij Welzorg, 18+...en nu door advocaat Marjolein van Osch en Scheiden woon/zorg en ouderinitiatieven door Irma Kramp en Alfons Klarenbeek, beide werkzaam bij Amerpoort. Deze presentaties staan op de website www.rett.nl.

Een impressie uit de lezing van Dr. Ron van Golde vindt u elders in dit magazine in het dossier Gynaecologie.

INTERVIEW RTV UTRECHT

Het is donderdag 5 november, de laatste dag voor het Rett symposium, als mijn echtgenoot Ad rond één uur belt. RTV Utrecht heeft gebeld dat ze op 6 november helaas niet bij het symposium aanwezig kunnen zijn. Of ik daarom als moeder, samen met Anna aan het einde van deze middag mee wil werken aan een interview over Rett. Uiteraard zeg ik Ja, want alle belangstelling voor Rett is welkom!

Even later heb ik iemand van de redactie aan de telefoon, we spreken af dat er na 17.00 uur een journalist/filmer langs zal komen. Snel nog Lisa, onze pgb'er van die dag, gebeld of zij ook voor de camera wil. Uiteraard zegt ook zij Ja. Even na vijf uur gaat de bel, een ontzettend aardige jongeman staat met zijn lampen en camera voor de deur. Hij maakt op een plezierige manier ken-

nis met Anna, Lisa en mij. En daar waar Anna vrijwel altijd straalt als ze weet dat ze in beeld komt, begint ze nu vreselijk te huilen zodra ik geïnterviewd wordt. Ik probeer me op de vragen te richten, terwijl ik natuurlijk veel drukker bezig ben om me af te vragen wat er aan de hand is. We stoppen even met filmen, zodat ik mij op Anna kan richten, volgens mij huilt ze omdat ze buikpijn heeft... Samen met Lisa leggen we haar in bed, geven haar een kruik en zingen voor haar. Ik leg mijn hand op haar buik en merk na enige tijd dat de lucht die vast zat zich gaat verplaatsen. Dat geeft Anna opluchting en ze krabbelt weer op! Ondertussen vraagt de journalist of hij door mag gaan met filmen. Ik zeg Ja, want ook dit hoort bij Rett. Na nog wat opnames en een interview met Lisa vertrekt de jongeman even na zevenen. Nu maar afwachten wat het

resultaat van ca 1,5 uur filmen in 1,5 minuut zendtijd zal opleveren.

Tijdens het congres krijg ik de eerste berichten door van mensen die Anna herkennen op de website van RTV Utrecht! Ook Lisa's familie en vrienden zijn trots op het resultaat. En ik? Ook ik ben blij, maar ik begrijp nu wel, net zoals Linda en Yolanne, hoe belangrijk goede belichting is ;-). Maar ja, je kunt natuurlijk niet alles hebben.

Lilian ter Doest

Het filmpje is te bekijken via:
<http://www.rtvutrecht.nl/nieuws/1399778/ouders-van-kinderen-met-zeldzame-aandoening-bij-congres-in-houten.html>

Weet je dat Haba een geweldig nachtlampje heeft die verschillende plaatjes kan projecteren? Hij gaat automatisch aan als het donker wordt en is o.a. bij bol.com verkrijgbaar voor ongeveer €18,-.



Weleda Skin Food zalf op natuurlijke basis. Te gebruiken bij huidirritaties, bv. veroorzaakt door kwijlen.

WIST U DAT...

Particulier Leasen? Wist je dat het particulier leasen van een aangepaste auto of rolstoelbus ook privé kan? B&S biedt in samenwerking met SternLease Support-Lease aan. Dat betekent dat je rijdt in een lease auto voor een vast maandbedrag en je betaalt alleen de verbruikte brandstof. Ook als de er aanpassingen nodig zijn aan de auto of bus kan er gebruik gemaakt worden van particulier leasen. Meer informatie vind je hier: <http://onbeperkteinbeweging.nl/nl/hulpmiddelen-voor-mobiliteit/occasions-verhuur-en-private-lease/private-lease> of neem contact op met B&S over de mogelijkheden.

RETT *Nieuw* WINE

Deelnemers aan het NRSV Symposium hebben al een voorproefje gehad; vanaf vandaag is de Rett-wine te bestellen via rettwine@rett.nl. Naast de rode wijn hebben we nu ook een heerlijke witte wijn. Deze wijnen zijn niet verkrijgbaar in de winkel. De wijn is bestelbaar per doos van 6 stuks (min. afname 1 doos).

Verkoop: € 55,- per doos van 6 flessen (incl. btw en verzendkosten binnen Nederland)

Keuze uit:

6 flessen rode wijn
Lunaris Shiraz/Malbec 2014,
6 flessen witte Lunaris Chardonnay,
3 flessen rode wijn Lunaris en
3 flessen witte wijn Lunaris

LUNARIS CHARDONNAY

Lunaris Chardonnay is een witte wijn met een gele kleur met sterke groene tinten. Tropische aroma's met hints van banaan en ananas, gecombineerd met vanille. In de mond is deze Chardonnay evenwichtig en fris, met een zoete en verfrissende sensatie.



LUNARIS SHIRAZ MALBEC

Intens kersenrood en biedt een zeer intense smaak: rijke aroma's van zwarte bessen, bramen, pruimen, vijgen, specerijen, een vleugje vanille met rijpe tannines en evenwichtige zuren. Krachtig en fruitig, maar toch rond en soepel. Een all-round-wijn, die past bij heel veel verschillende gerechten.



Vermeld bij uw bestelling het:

- factuuradres,
- afleveradres
- het aantal dozen/welke soort wijn dat u wilt bestellen.

Dankzij slijterij Verbunt komt alle winst ten goede van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging!

Verbunt
Wijnkopers since 1844

ALLE DAGEN RETT

Prof. Dr. Leopold Curfs opende het derde NRSV symposium met als thema "Dagelijks leven met Rett". Een zaal vol toehoorders, die een ding gemeen hebben: Rett syndroom bepaalt hun leven. Bijeen in de hoop om antwoorden te vinden. Om antwoorden te geven. Om samen te zoeken naar verbeteringen.

meeleven en meelijden. Omdat ze betrokkenheid willen tonen en tot steun willen zijn.

Begeleiders, PGB'ers, therapeuten, medici, de ouders van (Stichting) Terre, deskundigen en artsen uit Maastricht UMC+. Een gemêleerd gezelschap met die grote, geme(e)ne deler; Rett syndroom, bijeen gebracht door het bestuur van de NRSV.

Samen beleven we een intensieve dag, waarin heel veel informatie

Dat er ondanks alle intenties, betrokkenheid en deskundigheid zoveel vragen onbeantwoord blijven. Dat ondanks alle onderzoeken, projecten, aanpassingen en samenwerkingen, Rett onze meiden voorlopig in haar greep zal houden. Ik voel bij veel ouders hetzelfde gevoel van teleurstelling, zij hebben niet de antwoorden gekregen waar zij vanochtend nog hoop op hadden. Een pijnlijke conclusie.

en met een hele lange adem om projecten op te zetten en door te laten lopen. Vandaag heel zichtbaar in de vorm van een symposium. Ik bedank ze met een boeket dat symbool staat voor Rett, voor de meisjes, voor de gezinnen.

Ik bedank ze met een boeket dat symbool staat voor Rett, voor de meisjes, voor de gezinnen.

en verbindt ons aan elkaar.

Want het boeket staat ook symbool voor alle zusjes en broertjes, voor alle moeders en vaders, oma's en opa's. Al die gezinnen waarin Rett centraal staat.

Het groene blad om de bloemen heen geeft steun en houdt de bloemen bij elkaar, dit zijn alle hulpverleners en medici. De deskundigen uit Maastricht, het Rett Expertise centrum, Stichting Terre en het

De grootste groep zijn ouders. Zij hebben een dochter met Rett (of zoon en/of look a like). Een aantal zijn nog maar net op de hoogte van de diagnose, dit is hun eerste kennisgeving met andere ouders. Zij twijfelen of zij hier wel willen zijn, of zij de informatie wel willen horen, of ze wel sterk genoeg zijn om dat allemaal te kunnen dragen.

Ouders met meer ervaring, die het inmiddels fijn vinden om medeouders te ontmoeten, die soms wanhopig op zoek zijn naar antwoorden, omdat hun dochter geen nacht doorslaapt, omdat hun dochter onbeheersbare epilepsie heeft. Omdat Rett hun dochter al zoveel jaren genadeloos in haar greep heeft.

Er is een klein aantal Rett-meisjes aanwezig. Omdat het over haar gaat, omdat haar ouders willen pronken met hun prachtige dochter, omdat er niemand is die de zorg een hele dag kan overnemen. Jonge meisjes en oudere dames, mooi, herkenbaar, kwetsbaar en toch ook confronterend. Zussen, broers, oma's, opa's, tantes en ooms, familie of vrienden. Omdat zij delen in de zorg of de zorg zelfs hebben overgenomen. Omdat zij



wordt uitgewisseld, waarin ouders elkaar ontmoeten, waarin het mogelijk is de deskundige even aan de mouw te trekken voor een onderonsje. Een dag waarin mij weer duidelijk wordt hoe gecompliceerd Rett syndroom is.

Een dag waarin mij weer duidelijk wordt hoe gecompliceerd Rett syndroom is

Ik mag de dag afsluiten, ik mag Mariëlle, Ad, Rogier, Paula, Anja en Michiel, die samen het bestuur van de NRSV vormen, bedanken. Zes bevlogen ouders. Ouders van een dochter met Rett syndroom. Ouders van een gezin. Ouders die werken. Ouders met familie en vrienden. Ouders die ook leven met zorg, met onzekerheid, met angst, die ook op zoek zijn naar antwoorden. Ouders die zich vrijwillig inzetten om Rett op de kaart te krijgen, om Rett dragelijk te maken, om Rett te genezen. Vaak onzichtbaar, achter de schermen

Een boeket vol roze en blauwe bloemen. De kleuren van het logo van de NRSV. Roze bloemen die onze Rett-meisjes symboliseren. Blauwe bloemen voor de enkele Rett (look a like) jongen. Allemaal verschillende bloemen die stuk voor stuk prachtig en tegelijkertijd ook zo kwetsbaar zijn. Die diversiteit laat de grote verschillen zien tussen onze kinderen, in vorm, in bloei, in kleur en in kracht. Een stok in dit boeket zorgt voor een stoere uitstraling, geeft stevigheid aan onze wankele meisjes

bestuur van de NRSV. Die mensen die van Rett hun leven maken.

En zo is de cirkel rond, wij vormen met ons allen een boeket en ik mag namens iedereen in de zaal, dank je wel zeggen, aan het bestuur van de NRSV. Bedankt voor jullie bevlogenheid en deze geweldige dag!

Yolanda van Boven



INTRODUCTIE

Rett Masterthesisprijs



Eind 2014 is binnen het bestuur besproken hoe we jonge studenten - wetenschappers nog meer kunnen betrekken bij het Rett syndroom. We realiseren ons dat er sprake is van veel onderzoek in bijv. de Verenigde Staten en hebben nagedacht hoe we een steentje bij zouden kunnen dragen.

Uiteindelijk is gekozen voor het instellen van een speciale Rett onderzoeksprijs voor jonge studenten die aan een Nederlandse Universiteit of Hogeschool studeren. Belangrijk daarbij was dat de onderwijsinstelling de voorselectie maakt (een kwalitatieve check) en zorg draagt voor begeleiding en beoordeling van

de scriptie. Zodoende is de koppeling ontstaan met de Masterthesis die studenten in hun laatste studiejaar moeten opleveren. We hebben heel bewust gekozen voor een breed thema, omdat Rett nu eenmaal veel raakvlakken heeft. Studenten uit diverse richtingen, zoals Communicatie, Logopedie, Voedingsleer, Genetica etc. worden allemaal gestimuleerd om deel te nemen. Als NRSV zijn we aangenaam verrast door de inzendingen. De jury onder leiding van Prof. Dr. Leopold Curfs en bijgestaan door de heer dr. Hans van Balkom en NRSV voorzitter Mariëlle van den Berg hebben uiteindelijk de prijs voor 2015 toegekend aan de heer Midas Anijs.

Graag willen we voor komend jaar dit voortzetten en opnieuw studenten van Nederlandse Universiteit en Hogeschool uitnodigen om te deel te nemen.

Ad Linssen

WIST U DAT...

U een OV-Begeleiderskaart kunt aanvragen als uw kind ouder is dan 12 jaar.....

U kunt een OV-Begeleiderskaart aanvragen wanneer u in Nederland woont en als gevolg van uw handicap niet zelfstandig met het openbaar vervoer kunt reizen.

- Met een OV-Begeleiderskaart reist één begeleider gratis met u mee.
- Een OV-Begeleiderskaart

staat op úw naam. U kunt dus met verschillende begeleiders reizen.

- De OV-Begeleiderskaart is voor 1 of 5 jaar geldig.
- De OV-Begeleiderskaart kunt u gebruiken in vrijwel alle treinen en metro's, trams en bussen.

Aan te vragen voor kinderen vanaf 12 jaar op www.ovbegeleiderskaart.nl

MIJN STAGE: EEN ONDERZOEK NAAR FOXG1 SYNDROOM MET 'MINI-BREINTJES'

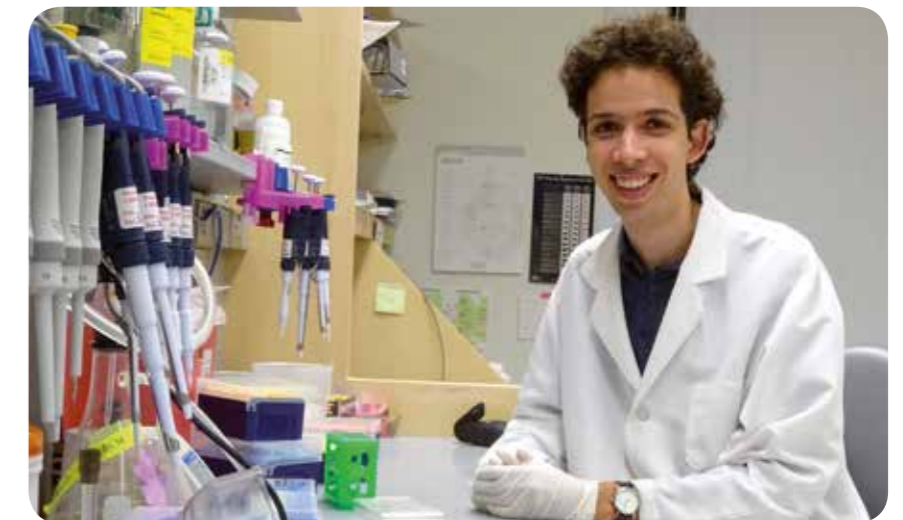
FOXG1 syndroom is een ziekte met ernstige gevolgen voor patiënten en hun verzorgers. Het syndroom deelt de meeste symptomen van klassiek Rett syndroom, maar deze doen zich eerder in het leven voor en zijn vaak zwaarder van intensiteit. Daarnaast is een belangrijk verschil dat FOXG1 syndroom niet alleen bij meisjes, maar ook bij jongens voorkomt. Dit komt doordat deze aandoeningen worden veroorzaakt door verschillende genetische mutaties.

Mijn masteropleiding Molecular Mechanisms of Disease aan de Radboud Universiteit is gericht op de vraag hoe ziektes ontstaan op dit kleinste niveau met als doel om effectieve behandelingen mogelijk te maken. Aangezien onderzoekers niet in staat zijn om experimenten te doen met de hersenen van kinderen, werken zij met modellen. Dankzij onderzoeken met proefdieren weten we al dat het FOXG1-gen een belangrijke rol speelt in de ontwikkeling van de hersenen. Deze diermodellen kunnen echter niet de volledige complexiteit van menselijke hersenen weergeven. Zij geven daarom nog steeds geen duidelijk antwoord op wat de rol van FOXG1 precies is op het moment dat het mis gaat in mensen, zoals bij FOXG1 syndroom. Er is dus behoefte aan een beter onderzoek-model en in mijn zoektocht daarnaar kwam ik uit bij het lab van prof. dr. Flora Vaccarino aan Yale University in de Verenigde Staten.

Dat is namelijk een van de enkele plaatsen in de wereld waar wordt gewerkt aan een nieuw menselijk celmodel, genaamd cortical organoids. Deze driedimensionale weefselkweken, gegenereerd uit menselijke stamcellen, worden soms ook wel 'mini-breintjes' genoemd. Het is mogelijk om de huidcellen van individuen met of zonder FOXG1

syndroom te herprogrammeren tot stamcellen, cellen die ieder celtype kunnen aannemen. Onder de juiste

tussen alle individuen bestaan. Om dit te ondervangen, heb ik als extra project een FOXG1-mutatie gemaakt



kweekomstandigheden kunnen deze stamcellen zich vervolgens differentiëren naar hersencellen en men heeft ontdekt dat na verdere optimalisatie van de omstandigheden deze cellen zichzelf kunnen organiseren in een structuur die lijkt op die van de zich ontwikkelende hersenschors. Dit stelt ons in staat om specifiek te kijken naar de ontwikkeling van de hersenen in patiënten met FOXG1 syndroom.

In mijn stageproject, hebben we de mini-breintjes van vier meisjes met FOXG1 syndroom vergeleken met die van twee gezonde meisjes. De eerste belangrijke bevinding was dat het gelukkig ook lukt om organoids te maken van meisjes met een FOXG1-defect. Daarnaast konden we verschillen onderscheiden tussen de twee groepen in het voorkomen van bepaalde groepen cellen. Dit biedt aanknopingspunten voor verder onderzoek. Het viel wel op dat er veel variatie bestaat tussen de verschillende stamcellijnen. Dit wordt waarschijnlijk veroorzaakt door de kleine genetische verschillen die er

in de cellen van een van de gezonde meisjes met behulp van een andere recent ontwikkelde techniek die CRISPR/Cas9 heet. Hierdoor kan in toekomstig onderzoek preciezer worden gekeken naar de invloed van FOXG1 mutatie op de ontwikkeling van de hersenen zonder de invloed van genetische achtergrondvariatie.

Graag wil ik mijn begeleiders, prof. dr. Flora Vaccarino en dr. Jessica Mariani, en mijn andere collega's aan Yale University bedanken. Zij hebben mij de vaardigheden onderwezen die ik nodig had om dit project uit te voeren. Daarnaast ben ik dank verschuldigd aan de Nora Baart Stichting en de Stichting Nijmeegs Universiteitsfonds die door het verstrekken van beurzen mijn verblijf in de Verenigde Staten mede hebben mogelijk gemaakt. Tot slot wil ik vooral mijn dank uitspreken voor deze prijs. Het is voor mij een enorme eer om deze te ontvangen en een absolute aanmoediging om door te gaan op de ingeslagen weg.

Midas Anijs



BIOINFORMATICA ALS METHODE VOOR HET ZOEKEN NAAR NIEUWE BEHANDELINGEN RETT SYNDROOM

Stichting Terre
RETT SYNDROOM FONDS

Nathalie Bouwman en Rob van der Stel zijn de ouders van drie dochters, Yente, Terre en Robin. Terre, geboren in 2005, heeft het Rett syndroom. In 2008 besluiten Nathalie en Rob "Stichting Terre" op te richten. In 2011 heeft Stichting Terre- Rett Syndroom Fonds het mogelijk gemaakt dat er in het Maastrichts Universitair Medisch Centrum, het Rett Expertise Centrum is geopend.

In deze column vertellen zij u over wat zij met Stichting Terre- Rett Syndroom Fonds bereiken, zodat kinderen met Rett syndroom, alles uit het leven kunnen halen wat er in zit.

Eind oktober 2015 waren we in Rome op het 4e Europese Rett Syndroom Congres. Uiteraard waren we daar om naar de verschillende presentaties te luisteren, maar zeker ook om nieuwe contacten te leggen, die ons kunnen helpen bij de projecten van Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds. Het wordt wel weer eens tijd voor een grote stap op weg naar een behandeling voor Rett syndroom.

De laatste echt grote stap was het onderzoek van Adrian Bird in 2007, dat aantoonde dat Rett syndroom omkeerbaar is in muizen. Met veel

interesse hebben we dan ook in Rome geluisterd naar dr. Blaze en dr. Kaufmann die respectievelijk de stand van zaken aangaven wat betreft het IFG-1 en NNZ-2566 onderzoek. De onderzoeken zijn nog niet afgerond, maar we moeten eerlijk zeggen, dat dit misschien niet de resultaten gaat geven waar we allemaal op korte termijn op wachten. Desalniettemin is het toch altijd weer fijn om te zien dat er toch door veel wetenschappers en artsen serieus gezocht wordt naar een "oplossing". Want we kennen allemaal de momenten van radeloosheid midden in de nacht (al weken elke nacht...), omdat je dochter

ontroostbaar is, niet slaapt en jij dus ook niet, haar bed uit stuitert van de epilepsie en ga zo maar door. Troost geeft het als je weet dat jij niet de enige bent die weer de halve nacht wakker is. Wat we ook nodig hebben om de zware zorg vol te kunnen houden, is de hoop dat er toch op korte termijn een oplossing gevonden wordt voor één of meer van de symptomen. Niet alleen in Amerika wordt hieraan hard gewerkt, maar ook vanuit het Rett Expertise Centrum in Maastricht. Daarom zijn wij blij dat Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds een nieuw Nederlands onderzoek van dr. Friederike Ehrhart financieel kan ondersteunen.

Dr. Friederike Ehrhart is sinds november 2015 als onderzoeker verbonden aan het Gouverneur Kremers Centrum van het Maastricht Medisch Universitair Centrum ten behoeve van het Rett Expertise Centrum. Het Rett Expertise Centrum werkt samen met de afdeling Bioinformatica van prof. dr. Chris Evelo. Binnen deze samenwerking is dr. Friederike Ehrhart aangesteld als onderzoeker ten behoeve van Rett syndroom. Haar onderzoek onder leiding van prof. Chris Evelo en prof. dr. Leopold Curfs is gericht op het beter in kaart brengen van de betekenis en invloed van MECP2 op het biologische netwerk. Daarbij wordt gebruikt gemaakt van de kennis van bio-informatica-methoden uit de systeem biologie.



"Bio-informatica: Normaal wordt er in een experimenteel laboratorium data gegenereerd door het uitvoeren van een experimenteel onderzoek. De onderzoeker tracht zijn vragen te beantwoorden uit zijn laboratorium gegenereerde data. Bij bio-informatica doet de onderzoeker hetzelfde, maar met gegevens die hij zelf niet heeft gegenereerd, maar wel heeft gekregen van een andere onderzoeker. Kenmerkend voor bio-informatica is dat er relaties worden gelegd tussen de vele gegevens. Zo worden stukken vergelijkbaar DNA gezocht, eiwitten met vergelijkbare expressiepatronen, genetische afwijkingen die bovengemiddeld aanwezig zijn bijvoorbeeld bij meisjes en vrouwen met Rett syndroom."

Door het combineren van moderne bio-informatica tools met beschikbare genetische informatie wordt een goed inzicht verkregen in reactiepaden die mogelijk kunnen leiden naar een nieuwe route voor behandeling van Rett syndroom of symptomen ervan. Deze kennis is direct van belang voor het goed inzetten van de schaarse onderzoeksmiddelen.

De aanstelling van Friederike Ehrhart bij het Rett Expertise Centrum wordt mogelijk gemaakt door Stichting Terre - Rett Syndroom Fonds. Het onderzoek sluit aan bij de focus van Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds: het ontwikkelen en testen van de effectiviteit en veiligheid van nieuwe behandelingen en het onderzoeken van nieuwe paden voor effectievere methoden voor behandeling van symptomen en (gedeeltelijke) genezing van Rett syndroom.

Wij wensen u allen goede hoop voor de toekomst en een voorspoedig 2016!

Rob van der Stel en Nathalie Bouwman

Tweemaal kinderbijslag voor een thuiswonend kind met intensieve zorg kunt aanvragen.... Per 1 januari 2015 is de Tegemoetkoming voor ouders van gehandicapte kinderen (TOG) vervallen. De TOG is vanaf 1 januari 2015 opgenomen in de kinderbijslag. Vanaf deze datum kunnen thuiswonende kinderen die intensieve zorg nodig hebben tweemaal kinderbijslag krijgen. Wat zijn de voorwaarden?

- uw kind is 3 jaar of ouder, maar jonger dan 18 jaar
- uw kind woont bij u thuis
- uw kind heeft intensieve zorg nodig. Het Centrum indicatiestelling zorg(CIZ) geeft hierover een advies af. Dit is het CIZ-advies. Kijk voor meer informatie op www.svb.nl

WIST U DAT...

SPONSORACTIES



Ons nichtje Maxime, onze trots

Hennie en Yvonne van Laarhoven leerden elkaar 11 jaar geleden kennen en afgelopen zomer was het dan zover, ze gaven elkaar het 'jawoord'. Dit werd groots gevierd in de tuin van hun huis in Best.

Het echtpaar wilde het trouwfeest verbinden aan hun nichtje Maxime en daarom vroegen zij familie en vrienden om een bijdrage voor de NRSV. Tante Yvonne vertelt vol liefde over Maxime (26 jaar). "Zij is een heel bijzonder en blij meisje, met Rett syndroom. Zij kan niet praten en heeft moeite met lopen. Maxime woont in een gezinsvervangend huis en heeft daar haar eigen woonruimte. Wij vinden het gezellig als ze bij ons op bezoek komt en ze is helemaal weg van Hennie". Yvonne en Hennie vinden het noodzakelijk dat er meer onderzoek wordt gedaan. "Helaas voor ons nichtje waarschijnlijk niet meer van toepassing, maar hopelijk voor de komende generatie wel!"

Maxime was natuurlijk ook op het feest en bleef tot 's avonds laat. Zij overhandigde een mooi linnen doek aan het bruidspaar, waarop ze hen namens de Rett Vereniging bedankt voor hun cadeau.

De NRSV heeft een cheque mogen ontvangen met het geweldige bedrag van € 2.165,-. Wij danken Hennie en Yvonne voor hun lieve gift en wensen ze nog heel veel mooie jaren toe.



Fancy Fair ODC de Klink

In Openbare basisschool De Carroussel in Heerhugowaard is ook Dagopvang De Klink gevestigd. Eind juni hielden zij een fancy fair en een deel van de opbrengst hebben ze aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging gegeven, aangezien een meisje op De Klink het Rett syndroom heeft. Heel hartelijk dank voor de mooie donatie van € 300,-!



SPONSORACTIES

Donatie buurtvereniging

Elke 5 jaar is er in Hoornaar een Feestweek. We wonen nu 10 jaar in Hoornaar en maakten deze Feestweek voor de 2e keer mee. De Feestweek houdt in dat elke buurtvereniging een thema verzint en dat (liefst) elke bewoner zijn of haar tuin versiert naar dit thema met als belangrijkste de VERLICHTING. Die week brandt elke avond de verlichting en komen mensen uit en rond Hoornaar kijken met de fiets, auto, lopend en soms zelfs een treintje voor de mensen die slecht ter been zijn.

Onze buurtvereniging had dit jaar het thema 'Sprookjes' uitgekozen en zo kwam het dat wij een heus 'Knibbel-Knabbel-Knuisje-huisje' in onze nieuwe tuin hadden staan. Met de verlichting en versieringen vielen (geld) prijzen te winnen. De buurtvereniging zette ook een tent op waar je elke avond enkele consumpties kon nuttigen en een keertje pannenkoeken kon komen eten. Het bestuur wilde dit keer een goed doel uitkiezen om de 'opbrengst' van deze feestweek aan te schenken. En hoe kon het ook anders met een Rett-meisje in de buurt; ze hadden de NRSV gekozen als goed doel! Wat leuk! Ze hadden een bord gemaakt met dit goed doel, het bekend gemaakt bij de Oranjevereniging en mij gevraagd om informatie. Ik had ze voorzien van folders, pennen, ballonnen en had natuurlijk een paar PortRETTenboeken neergelegd. We hebben een hele gezellige week gehad en aan het eind van de week werd Anne en mij een fantastische cheque overhandigd van maar liefst € 926,80 voor de NRSV. Lieve NRSV, namens ons maar met name namens de Buurtvereniging 'De Groene Schans' uit Hoornaar, ALSJEBLIEFT!!
Monique Post, moeder van Anne



Spaarsokjes en meer

Aan het einde van 2015 heeft de NRSV nog een geweldig bedrag van € 2000,- mogen ontvangen. Met de verkoop van spaarsokjes, sleutelhangers, zelf gebreide sjaals staan Hans en Hannie Geersen en Tonny van der Heide, allemaal familie van rett-meisje Esmee Janssen op vele braderieën en jaarmarkten. Zij waren ook aanwezig het NRSV symposium met een mooie stand. Heel hartelijk dank lieve mensen voor deze geweldige donatie.



DOSSIER

NAPRATEN OVER SCOLIOSE

DOSSIER SCOLIOSE EN OSTEOPOROSE

In de vorige pRettpraat (nr.50) stond het dossier Scoliose en Osteoporose. Naast een artikel van Dr. Lodewijk van Rhijn, van het Rett Expertise Centrum Maastricht, konden we de ervaringen van ouders lezen. Lieke werd in 2014 geopereerd aan haar scoliose. Evelien stond net op de wachtlijst voor deze zware ingreep. Hoe is het nu met hen?

Lieke Rorije (10 jaar)

In september 2014 werd Lieke in het UMC Maastricht geopereerd aan haar scoliose. Zo moeizaam hoe de eerste maanden na de operatie gingen, zo soepel verloopt het al heel 2015. Het is een goede keuze geweest. De artsen zijn tevreden, maar wij ook.

De rug is mooi recht, haar zithouding is goed verbeterd. De conditie is goed toegenomen, Lieke is alert, communicatief en vrolijk. Al maanden heeft ze geen epilepsie meer laten zien. Wat een rust heeft dit bij haar gecreëerd, maar ook voor het hele gezin. Helaas is de motivatie om te lopen behoorlijk gedaald, maar met ondersteuning blijft ze trainen en loopt ze kleine stukjes. Lieke is nu 10 jaar en laat geregeld puberaal gedrag zien. Als we haar de keuze geven, dan kiest ze met behulp van de Tobii liever om naar een dvd te kijken, dan om te oefenen. We hebben daarom maar een Motomed gekocht, waarmee ze oefent om de spierkracht weer op peil te krijgen. Dvd-tje aan... en kilometers maken!

Henri en Esther Rorije



Lieke combineert inspanning met ontspanning

Evelien Rijsbergen (15 jaar)

Evelien ontwikkelde een kyfose en een scoliose. Vorig jaar verslechterde de situatie ineens snel. De scoliose ging van 38 naar 45 graden. Haar ouders kregen het advies om Evelien te laten opereren. Op dat dat moment blijkt er een wachtlijst van een jaar te zijn voor deze zware operatie. Vervelend, want dat betekent dat de scoliose nog een jaar kan verergeren en Evelien haar klachten, veroorzaakt door de scoliose haar leven steeds meer beïnvloeden. Bart en Ilse hebben inmiddels bericht gekregen. Evelien kan in december 2015 worden geopereerd. Het VU medisch centrum heeft extra operatie dagen ingepland en zo is de wachtlijst verkort. Eindelijk...

Omdat we in gedachten tot januari 2016 moesten wachten, werden we ook overvallen door deze mededeling. Nu is het ineens zo dichtbij! Kunnen we dit op korte termijn bevatten en regelen? Vrij nemen van ons werk, de agenda leeg maken. Wie kan ons helpen bij haar verzorging en revalidatie? Het organiseren van aanpassingen, wat hebben we nodig, hoe gaan we dat de komende maanden doen. Daarbij is onze oudste dochter in december jarig en wordt ze 21 jaar. Hier willen we uiteraard ook aandacht aan geven. Brussen zijn al te vaak het ondergeschoven kind en moeten wijken, omdat alles om Evelien draait. Anderzijds voelen we de druk; hoe eerder Evelien geopereerd wordt, hoe beter....voor haar rug is uitstel niet goed.

Allemaal afwegingen die ons door het hoofd spoken. We hebben onze twijfels gedeeld met het VU en wachten nu hun advies af. Maar hoe dan ook, het gaat er van snel van komen, de laatste scoliose loodjes.....

Bart van Rijsbergen en Ilse Meijer



DE TWEEDE CDKL5 DAG



Zaterdag 7 november vond voor de tweede keer de Nederlandse CDKL5 dag plaats. Pam Baauw (ouder) en Kinderneuroloog Eveline Hagebeuk van het SEIN hebben samen de organisatie op zich genomen. CDKL5 is een atypisch Rett syndroom waarvan een aantal symptomen lijken op Rett, maar er zijn ook veel verschillen. Met name de epilepsie die +/- 90% van de CDKL5 meisjes hebben, is een van de meest prominente symptomen waar de kinderen elke dag last van hebben. De Nederlands CDKL5 community bestaat op dit moment uit 16 kinderen, 15 meisjes en 1 jongen. Het CDKL5 syndroom is pas in 2004 ontdekt. De Nederlandse groep bestaat uit veel jongere kinderen, maar in het afgelopen jaar hebben ook een 21 en 16-jarige nog de diagnose van CDKL5 gekregen.

Met deze kleine groep zijn we bij elkaar gekomen in het SEIN Zwolle samen met de kinderen. De kinderen werden goed verzorgd door de verpleegkundigen van het SEIN, terwijl de ouders rustig met elkaar konden praten. Kinderneuroloog

Eveline Hagebeuk gaf een presentatie met de laatste update over CDKL5. Daarna hebben alle ouders verteld over hoe het met hun dochter/zoon gaat. De ouders zagen veel overeenkomsten, bijvoorbeeld dat veel kinderen van zwemmen

houden of de bepaalde manier hoe ze hun benen over elkaar doen. Maar ook de verschillen werden duidelijk. Sommige meisjes kunnen lopen, terwijl de meeste CDKL5 kinderen rolstoelgebonden zijn. Elk jaar leren de artsen, onderzoekers en met name ook de ouders meer over CDKL5, doordat de groep groter wordt.

Volgend jaar is er in Birmingham/UK een Europese CDKL5 dag en wordt er ook weer een Nederlandse CDKL5 dag georganiseerd.

Wilt u meer weten over CDKL5 dan kunt u de informatie vinden op www.CDKL5.nl

Pam Baauw



ROBIN IN ROME

Verlag van het 4e Europese Rett syndroom congres, oktober 2015 in Rome

*"25 anni ricerca, cuore e cura"
(25 jaar onderzoek, hart en zorg)*

De Italiaanse oudervereniging AIRETT is tamelijk actief en bestaat nu al weer 25 jaar. Daarom organiseert zij dit 4e Europese Congres over het Rett syndroom. Het is dan ook helemaal op zijn Italiaans: sympathiek, vriendelijk en ontspannen, maar ook rommelig op een prettige manier. Diverse praatjes zijn in het Italiaans, waardoor verder niemand het begrijpt. Het is niet voor niets dat de Zapella-variant waarbij de spraak behouden blijft, relatief veel voorkomt in Italië. Italianen praten veel en snel. Maar.... het zijn aardige mensen en ze hebben hart voor de zaak die Rett syndroom heet. Gelukkig zijn vele bezoekers van het congres Engelstalig en is er uitwisseling mogelijk geweest van vele ideeën. In dit verslag geef ik een indruk van de meest relevante wetenswaardigheden van het congres.

De stad Rome

Rome is de plaats waar de actie is. Het is een drukke stad met heel veel mensen. De auto's rijden hard en onrustig, maar stoppen zeer gedisciplineerd bij elk zebrapad. Het klimaat is aangenaam, eind oktober nog 22 graden. Op straat veel artiesten, musici en Romeinse soldaten. En heel, heel veel pizzeria's. Al met al een zeer relaxte atmosfeer.

De oude stad ademt cultuur. Overal zijn restanten van eeuwenoude gebouwen, ruïnes van lang vervlogen tijden die ons herinneren aan het oude Rome met zijn keizers. Het Colosseum, het Forum Romanum, de Trevi fontein, het Pantheon, de Spaanse trappen en het Piazza Navona vol artiesten. Verder nog Vaticaanstad met de grote Sint Pieterskerk en de Sixtijnse kapel.

Als we even de tijd nemen kunnen we het allemaal bezoeken. De oude stenen zijn niet de makkelijkste plaats voor een rolstoel. Je ziet er dan ook niet veel. Maar het wordt goedge maakt door de mensen. Het is opvallend hoeveel ruimte de Italianen bieden aan de gehandicapte mens, zeker als het schone, jonge dames betreft. Het moet je niet verbazen als een wildvreemde dame je dochter een aai over de bol geeft. Ze zijn immers dol op kinderen.

Bij het Colosseum staan de mensen ongeveer twee uur in de rij voor de kassa. Wij worden echter eenvoudig langs de lange rij gedirigeerd, krijgen gratis kaartjes en staan twee minuten later via de lift op de 2e etage van het grote gebouw naar historie te kijken. Op straat gaan de mensen opzij voor de rolstoel en helpen met tillen bij een trap. We mogen zonder kaartje in de bus; en taxi's in overvloed die

bereid zijn om een rolstoel te vervoeren. Eenmaal, toen de bus niet toegankelijk bleek voor de rolstoel, nam een taxi ons mee terug naar het hotel: voor niets!

Bij het Sint Pietersplein aangekomen worden we direct "herkend" en doorverwezen naar een man die op een hekje leunt. Deze opent een poort en leidt ons langs de lange rij wachtenden. We krijgen weer de rolstoelingang. Zodra we de koepel willen betreden, wijst men de weg naar de uitgang waar we, net als in de Efteling, de snelle doorgang krijgen zonder wachten en zonder betalen. In een mum van tijd staan we in de ring van de koepel en beginnen aan de lange klim van 300 smalle treden naar de top die hoog boven de stad Rome uittorent en een prachtig uitzicht geeft.



De stad Rome

Het congres vindt plaats in Hotel Barcelo Aran Mantegna, een hypermodern gebouw van marmer en glas, dat een stukje uit het centrum ligt. Het is voorzien van alle gemakken waaronder kamers met aangepaste badkamer. Ontbijt en lunch zijn prima geregeld en de service is van het hoogste niveau. Er was een leuke ruimte ingericht voor de Rett-

meisjes met een heel stel vrijwilligers. Jammer dat de projectie van YouTube stagneerde door WiFi-problematiek en dat een grote kakkerlak de rustbedden terroriseerde. Verder alles prima, liefdevol en gezellig.

De wetenschappelijke commissie die de inhoud bepaalt, bestaat uit een groep internationale Rett specialisten. Voor een deel ons al zeer bekend uit de eerdere congressen en voor een deel nieuw. Daarom is het ook een weerzien van vele mensen uit Europa, Australië en de VS die zich inzetten voor het Rett syndroom.

Ik noem Helen Leonard (AUS), Sajorini Budden, Aleksandra Djukic en Daniel Glaze (VS), Gerard Ngyuen en Laurent Villard (Fra), prof. Zapella

Mariëlle van den Berg als voorzitter van de NRSV. Verder nog een aantal Rett-moeders en zelfs een heuse Rett-broer. Robin, onze dochter, is mee als ambassadrice van de Nederlandse Rett belangen.

Voor het programma en de sprekers kunt U kijken op <http://congress.airett.it>. Er is gekozen voor twee parallelle programma's:

A. vooral over de basale wetenschap voor onderzoekers en artsen;
B. vooral over therapeutische toepassingen voor therapeuten, pedagogen en docenten. Er zijn geen gescheiden sessies voor de ouders, want die zijn bij alle sessies welkom.

Is er nou nog nieuws op het gebied van Rett syndroom?

Er is veel onderzoek gepresenteerd die de langzame groei aan kennis van het Rett syndroom toont. Jammer genoeg deze keer geen wereldschokkende vernieuwingen, maar wel een boel kleine stapjes de goede kant op. Dit stuk scheid ik in de belangrijkste onderwerpen.

Basale wetenschap (met dank aan Lisa Hinz)

Er vindt tamelijk veel basaal-wetenschappelijk onderzoek plaats op het gebied van het Rett syndroom. Grotendeels door middel van proefdieronderzoek waarbij muizen model staan. Het onderzoek richt zich vooral op de werking en dysfunctie van het Mecp2 eiwit, de inactivatie van het X-chromosoom en omkering hiervan en zelfs genterapie. Er worden hele kleine stapjes vooruit gezet, waarbij er vooral meer begrip ontstaat over hoe het Rett syndroom werkt en over hoe een eventuele oorzakelijke behandeling er uit zou kunnen gaan zien. Men denkt en werkt nog altijd aan een genezing van het Rett syndroom, maar het ligt nog heel ver in de toekomst.

Klinisch onderzoek naar de werking

van medicijnen vindt op kleinere schaal plaats en levert tot nu toe heel weinig op.

Scoliose en beweging

De belangrijkste overtuigingskracht kwam opnieuw van prof. Meir Lotan, fysiotherapeut uit Israël met zeer ruime ervaring met het Rett syndroom en een zeer gedreven therapeut. Lees ook zijn boek (Rett syndrome, therapeutic interventions; o.a. te koop bij bol.com).



Meir lotan

Hij toonde in diverse onderzoeken aan, dat het goed is voor de meisjes om veel te bewegen. Tevens demonstreerde hij dat met de juiste begeleiding de progressie van scoliose kan worden tegengegaan en zelfs kan worden omgekeerd. Oefening moet vooral bestaan uit een juiste verhouding van actief en passief oefenen, gedoseerd steunen en vrij laten, op diverse wijzen positioneren tegen de scoliose in en stimuleren van eigen spiergebruik. En dit alles ingebed in het dagelijks leven thuis en op school de hele dag door. Nieuw is het onderzoek dat toonde dat asymmetrie in de hand-bewegingen enkele jaren voorafgaat aan een eventuele scoliose. De therapie moet zich dus al vroeg richten op deze asymmetrie om scoliose zoveel mogelijk te voorkomen.

We kennen zijn boodschap al, maar

hij heeft het weer zo overtuigend weten te brengen dat ongetwijfeld veel therapeuten weer met meer energie aan de gang kunnen.

Communicatie

Belangrijk nieuws is op het gebied van de communicatie. Diverse onderzoek groepen in de VS, Israël en Scandinavië hebben aangetoond, dat Rett-meisjes de sociale intentie hebben om te communiceren; de cognitieve competentie om begrippen te leren en te onthouden; en in staat zijn om met hun ogen op een betrouwbare manier aan te wijzen. Wij wisten dat eigenlijk al lang, maar het is nu ook wetenschappelijk bewezen. En dat is belangrijk, omdat we nu met meer overtuigingskracht de instanties die over de middelen beslissen (in Nederland de verzekeraars) kunnen beïnvloeden.

Prof Aleksandra Djukic uit New York toonde dit prachtig in grondig onderzoek aan, waarbij diverse testen met Eye gaze waren gedaan met Rett-meisjes.

Zij liet onder andere ook een PODD-book (Pragmatic Organisation

Dynamic Display) zien voor meest alledaagse communicatie. Dit kan in printvorm, maar veel mooier en dynamischer is natuurlijk op de computer met oogbesturing. Het kan low tech en high tech, afhankelijk van de situatie zoals die zich voordoet. De boodschap is:

Ze kunnen communiceren!

Onze eigen Gill Townend van het Rett Expertise Centrum hield twee voordrachten over het Nederlandse Eye Gaze onderzoek. Hiervan komt een verslag beschikbaar op de website rett.nl.

Er is ook verschuiving te bespeuren van alleen maar keuzes maken naar werkelijke communicatie in de vorm van een normaal gesprek met wederkerigheid, inhoud en emotie. Lees hierover ook ons verslag over de communicatie-les van Rett Education UK, 9 oktober 2015, waarbij de Amerikaanse Susan Norwell liet zien waartoe de meiden in staat zijn. We weten dat Rett-dames de potentie hebben tot diepgaande communicatie



Robin luistert geboeid in de congreszaal

en zelfs geletterdheid. Nu moeten we het ze alleen leren en dat kost net als bij iedereen bloed, zweet en tranen. Aan ons de verantwoordelijkheid om de dames een stem te geven.

Aan ons de verantwoordelijkheid om de dames een stem te geven.

Eye Gaze is hot!

De firma Tobii Dynavox was vertegenwoordigd door de aimabele, maar ook bekwame Hector Minto en zijn Italiaanse collega's. Er is een klein beetje nieuws.

De nieuwe I-serie plus oogbestuurbare computer komt op de markt. Deze heeft een iets snellere processor dan de vorige versie, maar is verder hetzelfde. Net zoals de nieuwe Iphone 6S. Leuk, maar je hebt hem eigenlijk niet nodig. Er zal ongetwijfeld volgend jaar weer een andere serie komen die weer iets beter is.

Tobii Dynavox stelt wel heel duidelijk dat de C-serie niet voldoet en dus eigenlijk overal vervangen zou moeten worden. Je kan je afvragen hoe vaak de verzekeraar dit vergoedt, maar het is de moeite waard om te proberen. Hector Minto stelde voor om eens samen de verzekeraars om de tafel te krijgen om een goede prijs te kunnen regelen. Dat zou win win situatie zijn voor iedereen (behalve de verzekeraars). We zullen pogen om de NRSV hierin een mediator rol te laten spelen.

Verder is er een nieuwe versie van de communicator software, namelijk communicator 5. Deze is vooral geschikt gemaakt voor Windows 8 en 10 en heeft een aantal eigenschappen die voor de

leverancier handig zijn in geval van updates. Als je communicator 4 goed werkt, heb je geen reden om te upgraden.

De bottom line is dat Eye Gaze voor de Rett-meiden de manier wordt waarop zij gaan praten. We zien over enkele jaren op het congres graag de eerste presentaties van Rett-meisjes zelf.



Robin en Hector Minto

uiteindelijk gedanst. Door sommigen. Robin en ik lagen intussen al lekker te slapen.....

Besluit

Kortom, een interessant en prettig internationaal congres op een geweldig mooie plaats in Europa. Heel veel wetenschappelijk nieuws was er niet, maar er is langzame vooruitgang in de kennis omtrent het Rett syndroom.

Feest en congresdiner (met dank aan Mariëlle van den Berg)

Op zaterdagavond vond het traditionele "gala-diner" plaats, zoals dat gebruikelijk is op dit soort bijeenkomsten. Hierbij was de Nederlandse delegatie verrassend goed vertegenwoordigd. De grote congreszaal was omgetoverd tot restaurant met 20 grote tafels. Een heel acceptabel diner werd geserveerd en de dag werd besproken. Leidende artiest van de avond was Matteo, een Italiaanse Marco Borsato, die werd bijgestaan door een knetterharde Pokemon-band. Airrett bestaat 25 jaar en dat werd natuurlijk gevierd met de nodige toespraken (in het Italiaans) en er was een kolossale "dolce". En natuurlijk werd er

Desalniettemin gaf het eenieder de gelegenheid om met elkaar in contact te komen en uit te wisselen wat er ook al weer belangrijk is. We hebben vele goede mensen ontmoet die werkelijk de intentie hebben om bij te dragen aan het verbeteren van de kwaliteit van leven van onze Rett meisjes.

En daar gaat het om!

Robert Kortekaas
1-11-2015, Rome

SmaakMAKERS



Mirthe Kasper is 16 jaar en woont in Aduard (Groningen) samen met haar vader Klaas, moeder Willeke en broers Niels (19 jaar) en Lars (15 jaar). Mirthe kan niet zelfstandig staan of zitten en is volledig rolstoelafhankelijk. Ze geniet het meest van één op één aandacht en verder houdt ze van allerlei soorten muziek, K3, Dirk Scheele, maar ook van Kane en Anouk. Mirthe is gek op wandelen, tv kijken en boekjes lezen en geniet van het paardrijden, samen met papa op zaterdagochtend. In deze pRettpraat geven we een kijkje in de wereld van Mirthe en laten we zien wat de smaakmakers van haar leven zijn!



1. Op nummer 1 staat absoluut alles wat met communicatie te maken heeft. Sinds het NRSV symposium "Praten doe ik met mijn ogen" in 2013 hebben we stappen gezet die we absoluut niet meer verwacht hadden. Mirthe is begonnen met **gelamineerde symbolenkaartjes** en een **doorkijkraam**, maar communiceert inmiddels ook met behulp van een **podd-boek** en sinds half juni met de **Tobii**. (meer over deze communicatiemiddelen vind je op www.stichtingmilo.nl)

2. Wandelen doen we het liefst met de **Kangoo-buggy**, waarmee je ook lekker het bos in kunt. Bovendien koppelen we hem met mooi weer achter de (elektrische) fiets en fungeert hij dan als fietskar. Stoer en stabiel en heerlijk om achter te lopen.

3. Mirthe geniet intens van badderen. Na eerst een **bubbelbadmat** te hebben uitgeprobeerd (o.a. te koop bij Fonq) hebben we dit voorjaar de knoop doorgehakt en haar 'gewone' bad laten vervangen door een **whirlpoolbad** met bubbels uit de bodem en jets die van de zijkanten spuiten. Ze vindt het heerlijk. Ze ligt in een **Rifton badzitje**. Het bad staat op hoogte, op een stevig rvs-frame, waar de tillift ook onder past.

4. Nu wij haar beter begrijpen, blijkt Mirthe ook prima in staat te zijn om eigen keuzes te maken wat betreft kleding en schoenen. Was het voorheen veel roze, ze kiest nu ook vaak voor grijs, groen, zwart en dierenprintjes. Afgelopen winter samen met haar schoenenfolders bekeken en met de meneer van OIM Orthopedie een paar superleuke, **warme orthopedische winterschoenen** 'ontworpen'.

5. Door de bezuinigingen op vervoer, worden de kinderen van Mirthe's kinderdagcentrum nu lopend naar het Logeerhuis gebracht. Dat is toch een kwartiertje lopen en als het dan regent, blijft zij lekker droog in haar fleurige **rolstoel-regencape** van HappyRainyDays. 's Winters gebruiken we de warme voetenzak, beiden verkrijgbaar bij www.PienenPolle.nl.

6. Dit is Mirthe's **fototas** die mee gaat naar het kinderdagcentrum. Het was een cadeautje voor haar verjaardag en ze vindt hem superleuk. Je kunt zelf bij verschillende webshops dit soort foto-cadeaus samenstellen (bijv. bij Hema of YourSurprise).



2

3

5

6

NIEUW!

Zonnatura groentespread met meer dan 60% groenten.
Da's pas echt lekker anders.

Nieuw van Zonnatura: drie heerlijke groentespreads met meer dan 60% groenten. Da's veel meer groenten dan in de meeste groentespreads! Zonnatura groentespreads zijn 100% biologisch en niet alleen lekker op een boterham, maar ook op een toostje of door de pastasalade. Kijk voor lekkere recepten op www.zonnatura.nl



Meer dan 60% groenten

Zonnatura
100% BIOLOGISCH

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.'



DOSSIER

OOGBESTURINGSTECHNOLOGIE ONDERZOEK, ERVARING VAN FAMILIES

GILL TOWNEND, RETT EXPERTISE CENTRE NETHERLANDS, MAASTRICHT UNIVERSITY MEDICAL CENTRE.

Onlangs werd een artikel gepubliceerd vanuit het Rett Expertisecentrum door Gill Townend en collega's over de ervaringen van de ouders in Nederland met oogbesturingstechnologie. Hier treft u een korte samenvatting aan van de belangrijkste bevindingen, zoals verwoord door onze ouders. Het volledige artikel (zie voetnoot voor verwijzing naar de publicatie) kan door Gill worden toegezonden.

In 2014 werd door het Rett Expertisecentrum, in samenwerking met de NRSV en Stichting Terre, onderzoek gestart naar het gebruik van oogbesturingstechnologie bij Nederlandse ouders van Rett kinderen. Gebruik werd gemaakt van een online vragenlijst over Ondersteunde Communicatie (OC). De link van de vragenlijst werd gestuurd naar de ouders van kinderen met Rett syndroom, aangesloten bij de NRSV. In totaal werd deze online vragenlijst ingevuld door 67 gezinnen met 'kinderen' met Rett syndroom, variërend in leeftijd van 3 jaar 6 maanden tot 60 jaar (response rate 35%). 20 families gaven aan dat hun kind gebruik maakt of heeft gemaakt van een oogbesturingssysteem (leeftijd 3 tot 18 jaar), 43 families hadden daarentegen geen ervaring met deze technologie. Bij 4 families ontbrak het antwoord op de vraag naar het gebruik van de oogbesturingstechnologie. Hieronder volgt een samenvatting van de bevindingen met betrekking tot de vragen over de oogbesturingstechnologie.

Belangrijkste Bevindingen:

Ten tijde van het onderzoek (2014) maakten 20 respondenten gebruik van een oogbesturingssysteem of hadden ervaring met een dergelijk systeem op basis van een proefperiode in het verleden. 28 van de 43 ouders die



nog geen enkele ervaring hadden met oogbesturingstechnologie wilden graag gebruik maken van de mogelijkheid van het inplannen van een proefperiode.

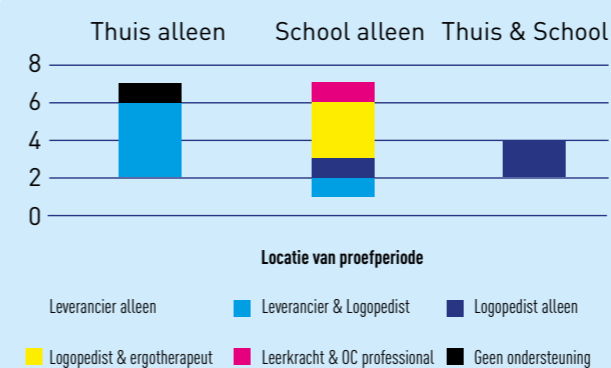
11 oogbesturingssystemen zijn, op basis van ervaringen in de proefperiode door de zorgverzekeraars vergoed voor langdurig gebruik. 2 families vonden het systeem niet geschikt voor hun kind. De gegeven ondersteuning tijdens de proefperiodes en na de aanschaf van een oogbesturingssysteem voor langdurig gebruik varieerde. Ondanks de frustraties met de technologie en het gebrek aan ondersteuning waren de families tevreden met de systemen. De

meerderheid van de gezinnen meldt vooruitgang in de (communicatieve) vaardigheden van het kind door gebruik van een oogbesturingssysteem. De ervaringen en bevindingen van de ouders suggereren dat oogbesturingstechnologie potentieel heeft voor mensen met Rett en hun families. Wel is een grotere inbreng van leveranciers en deskundige OC professionals essentieel om optimaal van dit potentieel te profiteren. Na verstrekking van een oogbesturingssysteem zijn een goede training in de mogelijkheden van gebruik en het bieden van daadwerkelijke ondersteuning essentieel.

DOSSIER

Proefperiodes, aanvragen voor aanschaf en verstrekking van een oogbesturingssysteem

- 18/20 kinderen met ervaring met een oogbesturingssysteem, maakten gebruik van een Tobii device - 14/18 met de Tobii Communicator software en 2/18 met Mind Express (2/12 kenden niet de software). De overige 2/20 maakten gebruik van een Sahara met Grid 2. De Tobii's werden door RdgKompagne verstrekt, de Saharas door KMD en Quo Vadis.
- 19/20 hadden een proefperiode (ten tijde van of voorafgaand aan de invulling van de enquête). Slechts 1/20 maakte gebruik van een systeem in een school zonder een proefperiode.
- De lengte van proefperiodes varieerden. De kortste proefperiode was 1 week (1/19) en de langste proefperiode bedroeg meer dan 3 maanden (2/19). De meerderheid had een proefperiode van 4 (12/19) of 6-8 weken (3/19). Bij een familie ontbrak het antwoord.
- Proefperiodes werden thuis (7/19) of op school (7/19) of in beide settings (5/19) uitgevoerd.
- De gebruikelijke vorm van ondersteuning was om in 1 of 2 sessies het systeem in te stellen of aan te passen en te programmeren en het gebruik van het systeem te demonstreren. Dit werd gedaan door de leverancier. Ondersteuning tijdens een proefperiode
- Ten tijde van het onderzoek verkeerden 5/19 kinderen nog in een proefperiode. Voor 14/19 kinderen was de proefperiode afgerond. 12/14 van deze families dienden een aanvraag in voor vergoeding bij aanschaf bij hun zorgverzekeraar. 2/14 van deze families waren van mening dat een oogbesturingssysteem niet geschikt was voor hun kind. Voor 11/12 families was het besluit van de zorgverzekeraar voor vergoeding van de aanschaf positief. Één familie wacht nog op de uitslag van de zorgverzekeraar.



Ondersteuning tijdens een proefperiode

- 28/43 die geen ervaring met oogbesturing hadden, wilden graag een proefperiode in plannen; 23/28 van deze families hadden een kind jonger dan 25 jaar oud. 13/43 zonder ervaring wilden zo'n systeem niet proberen. 10/13 van deze families hadden een kind boven de leeftijd van 25. 2/43 families hebben geen antwoord gegeven op deze vragen.

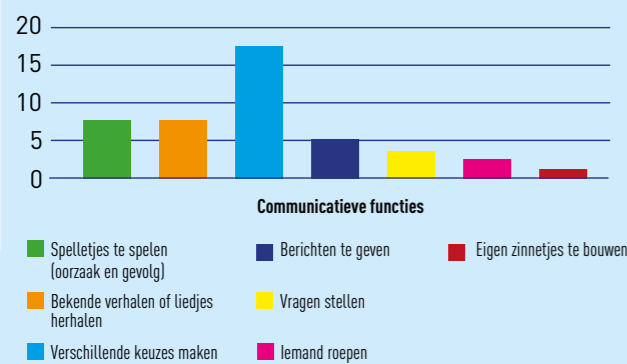
Ervaring met een oogbesturingssysteem op langere termijn (periode na verstrekking)

- 12 kinderen maakten voor een langere tijd al gebruik van een oogbesturingssysteem, 7/12 beschikten over het systeem voor 6-12 maanden, 3/12 voor 3-6 maanden, 1/12 minder dan een maand en 1/12 gebruikte het systeem al meer dan een jaar.
- 2/12 gebruikten het systeem in de thuissituatie, 2/12 in de school en 8/12 in beide settings.
- De meeste kinderen hadden de mogelijkheid om gedurende de hele dag hun systeem te gebruiken, met name in de thuissituatie (8/12). 2/12 maakten alleen tijdens specifieke activiteiten gebruik van hun oogbesturingssysteem om communicatievaardigheden te oefenen en 2/12 tijdens bepaalde dagelijkse situaties.
- 2/12 kinderen waren in staat het systeem te gebruiken om interactie met een communicatiepartner te beginnen, 4/12 alleen in reactie op aanwijzingen of begeleiding van een communicatiepartner, 3/12 konden zichzelf bezig houden (met oefeningen, spelletjes etc.) en 3/12 gebruikten het systeem in alle drie de situaties, afhankelijk van de context.
- Kinderen gebruikten de oogbesturingssystemen met familieleden, therapeuten, leerkrachten/hulpverleners en andere bekenden.
- Oogbesturingssystemen werden meestal op een vaste plek gebouwd, zoals een rolstoel, tafel of muur.
- De meeste kinderen maakten gebruik van eigen paginasets met foto's en grafische symbolen/picto's, (8/11). 1/11 meldde gebruik van eigen pagina's met foto's alleen en 1/11 met picto's alleen. Ook rapporteerde 1/11 gebruik van eigen pagina's samen met kant-en-klare paginasets met zowel foto's als picto's.
- Alle kinderen maakten gebruik van hun oogbesturingssysteem voor meer dan één reden. Redenen voor gebruik van een oogbesturingssysteem
- De geboden ondersteuning na verstrekking van een systeem varieerde. 4/9 families kregen 1 of 2 sessies van de leverancier aangeboden om het systeem in te stellen/aanpassen/programmeren en of training te geven bij levering van het systeem. 4/9 ontvingen ondersteuning van een logopedist en/of leerkracht op school/dagcentrum en

DOSSIER

1/9 betaalde een eigen logopedist om met het kind thuis te werken.

- 9/9 ouders meldden dat zij zelf verantwoordelijk zijn voor het programmeren van het systeem en het aanpassen van de woordenschat. Dit kost veel tijd.
- In één geval kreeg een familie hulp van de school met het aanpassen en programmeren.



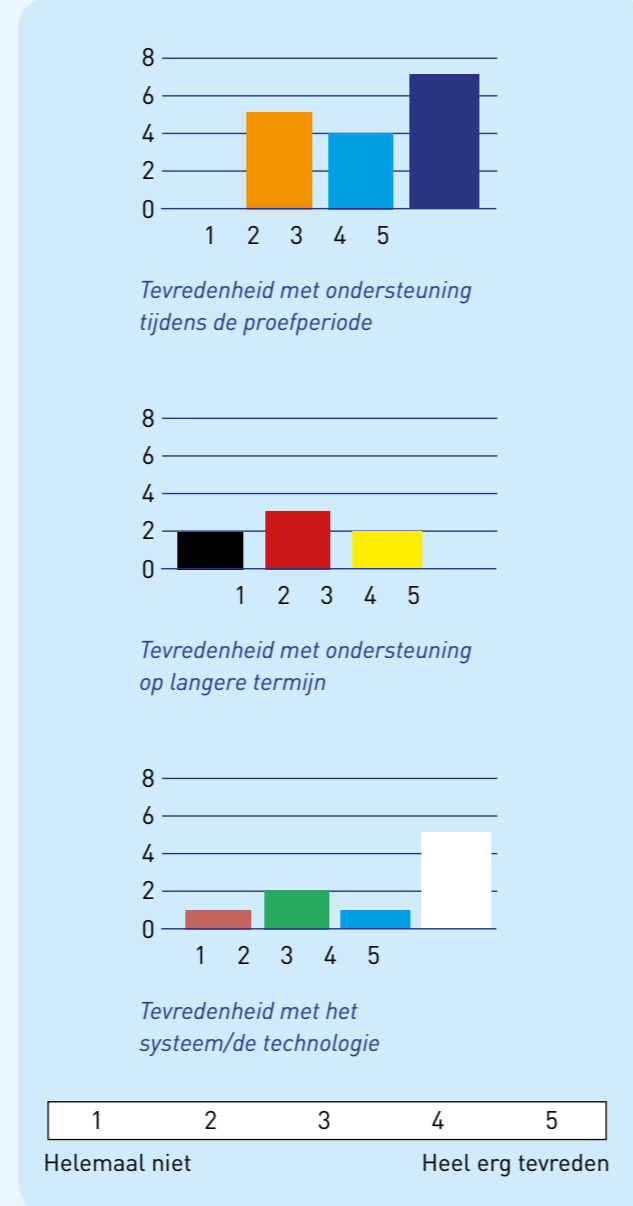
Redenen voor gebruik van een oogbesturingssysteem

Vooruitgang

- 11 families reageerden op vragen met betrekking tot een eventuele vooruitgang in communicatie. Volgens 10/11 families lieten de kinderen een verbetering zien op het gebied van aandacht en concentratie en hun vermogen om zich te uiten. Naar de mening van de ouders was er ook sprake van een beter taalbegrip. Één ouderpaar zag geen vooruitgang.

Tevredenheid van de families

- Vragen rond een drietal aspecten van tevredenheid werden gesteld: m.b.t. de geboden ondersteuning tijdens de proefperiode, de ondersteuning op langere termijn (na verstrekking) en met het oogbesturingssysteem/de technologie zelf (zie figuren).
- Antwoorden op vragen naar wat verbeterd kan worden tijdens het traject van het gebruik van een oogbesturingssysteem:
 - meer 'hands-on' en intensievere ondersteuning van de leverancier, zowel bij de planning en voorbereiding voorafgaand aan een eventueel gebruik als tijdens de duur van de proefperiode. Ook is ondersteuning vereist na de aanschaf;
 - langere proefperiodes en het uitproberen van een groter aantal hulpmiddelen;
 - meer kennis en begrip van gebruik van de technologie bij therapeuten en andere hulpverleners; onder andere om



betere ondersteuning te bieden aan het kind en de familie; - (low-budget) workshops gericht op de families.

- Technische verbeteringen zoals een snellere processor en meer betrouwbare hardware werden ook gewenst. Toekomst en implicaties: In de nabije toekomst zullen meer en meer gezinnen gebruik maken van de oogbesturingstechnologie. Belangrijk is het inventariseren van de ervaringen van deze families en uit te wisselen van de opgedane ervaringen. Daarmee kan een optimaal gebruik van de mogelijkheden van deze

DOSSIER

technologie worden bevorderd en een bijdrage geleverd aan het verbeteren van de kwaliteit van leven van betrokkenen. Implicaties

- Over het algemeen zijn families positief over de mogelijkheden van oogbesturingssystemen.
- Knelpunten werden gesignaleerd, met name rond de geboden ondersteuning
- De wens werd uitgesproken voor een betere opzet van ondersteuning en training tijdens proefperiodes en er is ook behoefte aan begeleiding bij meer langdurig gebruik van de technologie.
- Het vergroten van kennis en het ontwikkelen van vaardigheden van families en therapeuten/ hulpverleners, verdient meer aandacht, met name ook het stimuleren van de ontwikkeling van ondersteunende netwerken.
- Er is behoefte aan het delen van woordenlijsten/ pagina-sets.
- De ontwikkeling van passende beoordelingsprocedures (aanvraag- en indicatieprocedures) inzake aanschaf en verstrekking van oogbesturingstechnologie is noodzakelijk.

Voor verder informatie, zie:

Townend, G.S., Marschik, P.B., Smeets, E., van de Berg, R., van den Berg, M., & Curfs, L.M.G. (2015). Eye Gaze Technology as a Form of Augmentative and Alternative Communication for Individuals with Rett Syndrome: Experiences of Families in The Netherlands. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 1-12. doi: 10.1007/s10882-015-9455-z.

Heeft u nog vragen of opmerkingen, dan kunt u contact opnemen met:

Gill Townend
 Researcher and AAC Expert,
 Rett Expertise Centre Netherlands
 g.townend@maastrichtuniversity.nl

Als communiceren niet vanzelfsprekend is

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

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

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

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



DOSSIER

RETT EDUCATION 9 OKTOBER 2015

SYMPOSIUM AANGAANDE COMMUNICATIE VAN RETT-MEISJES.

Het UK family-weekend werd dit jaar voorafgegaan door de 2e editie van Rett-Education, een initiatief van Paul en Janie Beaumont, bedoeld voor zowel ouders als therapeuten om inspiratie, kennis en vaardigheid op te doen op het gebied van communicatie. De doelen van Rett Education zijn ambitieus: "setting the gold standard for Rett education". Deze 2e editie was een vervolgstap waarin meer aandacht werd besteed aan betekenisvolle communicatie en de mogelijkheid te leren lezen. Onderwijs is nodig aan ouders, waarbij de ouders en Rett-meisjes tegelijk onderwezen worden.



Hector Minto (Tebii Dynavox),
Susan Norwell en Janie Beaumont

Susan Norwell was de belangrijkste spreker met de grootste bijdrage. Veel informatie vanuit Rett University kwam aan de orde.

Susan Norwell's filosofie aangaande communicatie luidt vooral:

- Rett-meisjes hebben vooral een motorisch probleem. De apraxie maakt dat zij niet kunnen spreken en hun handen niet goed kunnen gebruiken. Hierdoor kunnen zij niet duidelijk maken wat zij denken en willen.
- Rett-meisjes begrijpen waarschijnlijk wel heel veel.
- Uit onderzoek is bewezen dat Rett-meisjes de sociale intentie hebben om te communiceren, het vermogen om begrippen te leren en te onthouden en met hun ogen kunnen aanwijzen.

- De ontwikkeling van Rett-meisjes verloopt grotendeels hetzelfde als bij andere kinderen, alleen dan gehinderd waar motorische vaardigheden een rol spelen.

Dat betekent dus dat het goed is de volgende **uitgangspunten** te hanteren:

- "*presume competence*": ga ervan uit dat het meisje het wel begrijpt en wel kan communiceren.
- "*accept the best yes*": aanvaard elke uiting van Ja zeggen, zodat je verder kunt komen. Als je absolute "ja" eist, dan wordt het testen in plaats van communiceren en haakt het meisje snel af.
- Je moet "*modelling*": taal moet worden aangeleerd. Dus als je foto's of picto's of letters gebruikt, zal je heel vaak aan het meisje moeten laten zien met de bijbehorende betekenis, voordat zij ze zelf kan gebruiken.
- Niet alleen de dingen, maar alle woordtypen gebruiken voor een volledige communicatie. Het gaat niet om keuzes maken, maar om interactie.
- Je moet veel geduld hebben: wachten op haar reactie, reken op haar cognitief vermogen. Het kan soms lang duren voor een passende reactie komt.

Met haar bekende enthousiasme en typisch Amerikaanse presentatie besprak Susan Norwell de volgende onderdelen:

Multimodale communicatie

Omdat communicatie de basis is van alle leren en sociale contact werd hiermee de dag begonnen. Door middel van vele filmpjes werden de mogelijkheden besproken, de verschillende taalsystemen en 'modelling' technieken. De basis van communicatie is het bouwen van een woordenschat door te modelen, dwz in alle communicatie de taal aanleren door gebruik te maken van alle mogelijke middelen voorhanden, dus met behulp van speelgoed-modellen, eenvoudige picto-kaartjes, foto's, boekjes en eyegaze. Van low- naar high-tech door elkaar en complementair te gebruiken. Voor jonge kinderen, maar ook voor oudere kinderen. Susan benadrukt dat, hoewel het bij oudere kinderen of volwassenen moeilijk kan zijn de aandacht te vangen, geldt dat het nooit te laat is om te leren communiceren. Ook benadrukte ze dat schuldgevoel over niet gedaan hebben wat je eerder niet wist dat kon,

DOSSIER

echt geen zin heeft; nu alsnog proberen wel!

Intensieve interactie

Een presentatie Intensieve interactie werd gedaan door Dave Hewett, zelfstandig adviseur en auteur op het gebied van intensieve interactie als basis voor communicatie. Hij zei ongeveer hetzelfde: De ontwikkeling bij Rett verloopt toch eigenlijk veelal op dezelfde wijze als bij elk ander kind. Zij leren door nadoen, spiegelen en heel veel repeteren. Aansluiten bij het tempo van het kind is vanzelfsprekend nodig, zoals bij elk kind.

Low Tech

Omdat communicatie niet afhankelijk is van high tech zoals eyegaze, laat Susan zien welke middelen en technieken kunnen worden ingezet. Ook voor wie wel eyegaze heeft, zijn deze technieken ook nog steeds van toepassing, wanneer bijvoorbeeld onderweg of door zonlicht of badwater het gebruik van de computer niet kan. Een 4 x 4 gridboekje, dat handig in de damestas past, gebruikt zij om te modelen en met partner assisted scanning ("is het deze? Is het deze? "etc tot ja volgt). Ook demonstreert ze het gebruik van een woordjes flipbook en een letter-ABC flipbook. Uiteraard gaat het niet om high tech, maar om het ontwikkelen van interactie. Dus ook low tech gebruiken, kaartjes, gelamineerde bladen en je eigen lichaam. De low tech middelen zijn geen mindere middelen, maar kunnen in alle communicatie complementair geïntegreerd worden.

High Tech

Voorafgaand aan een eyegaze proefperiode is het goed te oefenen en te modelen met de communicatiemethode die gebruikt gaat worden bij eyegaze. Zo kan de proefperiode optimaal benut worden om tot de beste overtuiging voor wel of niet kiezen voor eyegaze te komen. Opnieuw met filmpjes toont Susan Norwell hoe zij het gebruik van eyegaze integreert in communicatie, zowel op school als thuis. In deze filmpjes laat zij opnieuw zien dat het nooit te vroeg, maar ook nooit te laat is om gebruik van taal op gang te brengen. Zij geeft bij herhaling aan dat het gaat om betekenisvolle communicatie en niet om het gebruik van eyegaze als kies- of testmachine. De verschillende communicatie symbol-systemen worden besproken, zie hiervoor ook het verslag in de pRettpraat van januari 2015.

Stelsel personaliseren

Aan het eind van de dag wordt besproken hoe het beste tot een bruikbaar systeem van pagina's te komen met samenhang, dat kan meegroeien met de ontwikkeling. De verschillende mogelijkheden van het delen van pagina's, via pagesetcentral of facebookgroep, wordt besproken. Duidelijk wordt dat ondersteuning hiervoor nodig is.

De dag werd afgesloten met een vrolijke noot van Shonette Bason, motivational speaker and educator, als de happinessprofessor, die ons bezweerde dat happiness een keuze is en ons voorzag van een glimlach en een toverstok om je zorgen mee weg te toveren....

Mariëlle van den Berg

www.retteducation.com

Rett Education is een non-profit organisatie met het doel de beste manieren van onderwijs aan mensen met Rett te promoten. Door onderwijzers en zorgprofessionals jaarlijks bijeen te brengen hopen ze tot richtlijnen voor 'best practice' te komen, ervaringen te delen en families tot dienst te zijn met advies.

rettuniversity.org

De missie van Rett University is ouders, onderwijzers en therapeuten te voorzien van kennis en kunde om leerlingen met Rett Syndroom te helpen het best uit zichzelf te halen. Er is een e-learning platform waar ervaren professionals hun actuele kennis kunnen delen over hoe leerlingen met Rett Syndroom te ondersteunen en hoe ze het persoonlijk hoogst haalbare resultaat te helpen bereiken. Hiervoor zijn online cursussen zoals 'guided reading 1 en 2' en 'emergent literacy 1 en 2'. Ook is er een cursus 'getting started with Tobii eyegaze systems'



Flip book



BLOG

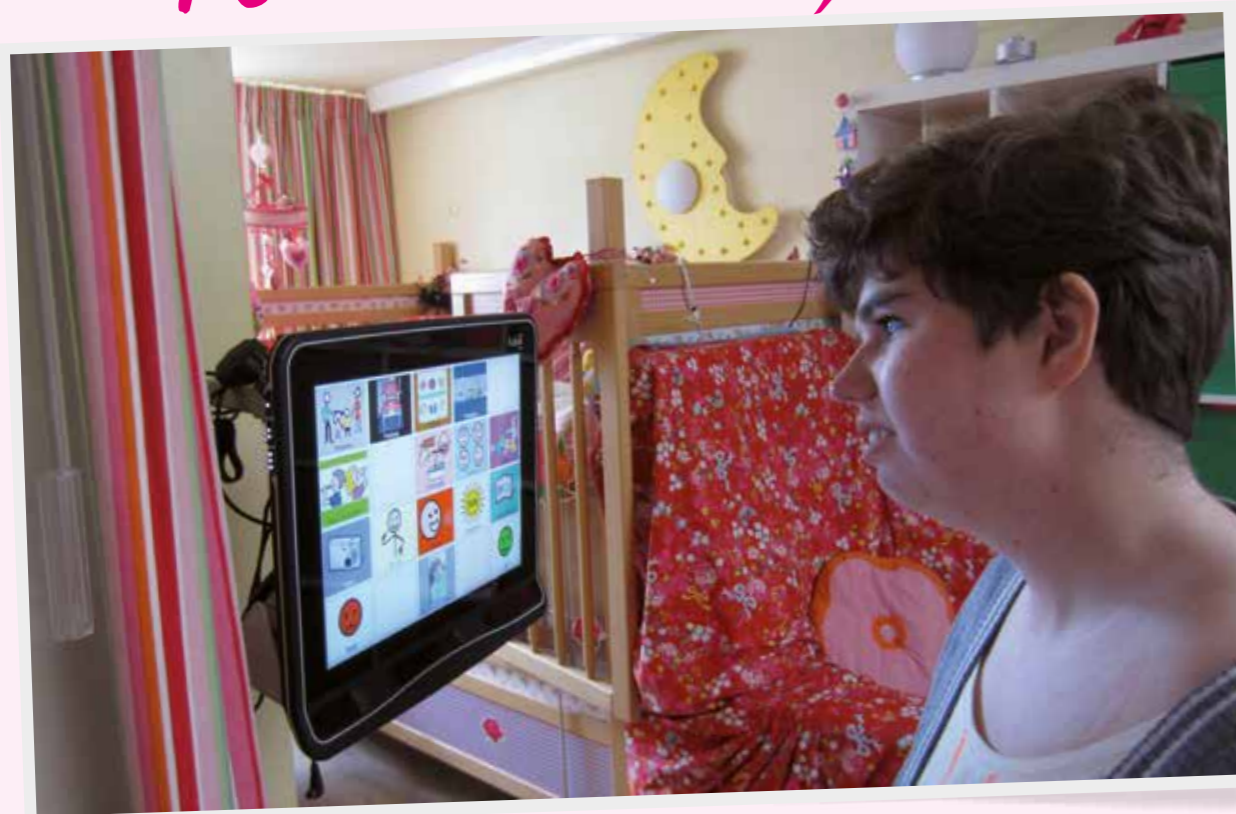


DOSSIER



Power to be you...

DOSSIER COMMUNICATIE



Marilou voor haar Tobii

Midden in de nacht zie ik de paarse lijn een klein golfje maken, dagen tuur ik al naar de lijnen op de monitor, bij elke kleine minuscule verandering veer ik op. Ik kijk in je ogen en probeer je te lezen, zoals ik dat al 14 jaar gewend ben. Een traan rolt over je wangen. Het bijpassende geluid is door de beademingsbuis niet mogelijk. Ik kijk nog dieper in je gezwollen ogen, blij dat ik ze eindelijk weer open zie. Meiske wat voel je, heb je pijn, wat wil je dat ik doe, ben je boos? Je tranen blijven lopen. Ik maak een snelle beslissing, tegen het advies van de artsen in besluit ik dat de beademing gestopt moet worden. Die paar minuten toen waren voor

mij genoeg om mijn jarenlange strijd voort te zetten. Die paar minuten gaven mij nieuwe energie, jij moest je stem weer terug krijgen.

Die paar minuten gaven mij nieuwe energie, jij moest je stem weer terug krijgen.

Jij moest je omgeving om hulp kunnen vragen!

Ik pakte alle rapporten erbij, zocht opnieuw contact met iedereen die

ooit wel of niet in je hadden geloofd. Het maximale wat er op dat moment haalbaar was binnen de (technische) grenzen in Nederland stond een aantal jaar later in ons huis, een handbesturingscomputer. We trainden en trainden met wisselend resultaat, je handfunctie liet je steeds vaker in de steek!

Tot die ene dag, dat ik hem zag staan midden in de conferentieruimte. Een scherm met vele gekeurde vakjes bijna een A4'tje vol. Vol interesse keek ik er naar. Zou deze Tobii het verschil gaan maken in jouw leven? Ik dacht aan onze Mobii spraakcomputer thuis, max 2 keuzes per scherm voor

jou. Het raster zorgde ervoor dat je handje in je keuze kaas of worst bleef hangen. Maar misschien wilde je wel hagslag!

Deze Tobii was de oplossing voor jou, nu zou je voor altijd invloed kunnen uitoefenen op je omgeving.

...nu zou je voor altijd invloed kunnen uitoefenen op je omgeving.

Een referentiekader konden we de verzekering niet bieden. We moesten het samen doen. De eerste keer dat jij kennismakte met de Tobii staat op mijn netvlies en bezorgt mij zo weer het kippenviel van toen. We stonden er allemaal bij, overtuigender kon bijna niet! Het duurde nog negen maanden voor de Tobii bij ons aan de eettafel zat, die dag zat ik er met tranen naast.

Dit apparaat betekende zoveel voor jou. Wat we op die dag nog niet beseften was dat ons hele gezinsleven zou veranderen. We begonnen voorzichtig, dat was ons geleerd. Maar ik merkte dat je gefrustreerd raakte en Tobii soms volledig links liet liggen. Wat zou er aan de hand zijn? Ik vroeg het je, maar je had op je scherm alleen de beschikking over de picto's; 'ja' en 'nee'. Ik vulde de pagina op met meer keuzes en elke keer dat ik dat deed kwam je interesse in de Tobii terug. Dat was het dus, ik ging te langzaam! Eigenlijk kon ik je niet bijhouden en zat vele uren per week pagina's te vullen. Je wilde ons opeens alles vertellen en in een keer. Je bleek een volhoudend karakter te hebben, je wilde krentenbollen in plaats van een boterham en chips om 10.00 uur 's morgens.

DOSSIER

Opeens moesten we je na 17 jaar gaan opvoeden en soms boos worden. Wie had dat gedacht, een derde puber in huis.

Ik volgde de ontwikkelingen van andere Rett-meisjes met hun Tobii in Engeland en zag een hele andere methode voorbij komen. Daar gebruikten ze de Tobii niet alleen als stem van de gebruiker, maar ook als spraakondersteuner van de verzorger. Dat was het moment dat je woordenschat enorm groeide, de bijpassende picto's begreep je vast niet allemaal, maar omdat wij ze vaak gebruikten, leerde je de woorden bij de plaatjes snel en wist je ze in je eigen communicatie ook te gebruiken.

Qua (spraak)communicatie waren we eigenlijk al klaar. Toch waren er nog hele bijzondere momenten. Je eerste vijf woordzin bijvoorbeeld. Ze zijn inmiddels gewoon geworden voor je. Vaak maak je ze in je snelheid nog achterstevoren zoals "boterham met kaas wil ik hebben". Maar je vertelde ons ook over je aanvallen en wanneer je een paracetamol wilde voor de bijkomende hoofdpijn. Elk woordje in een eigen vakje met een eigen picto! De hele zinnen achter een knop hadden we al snel laten vallen. De inmiddels honderden deelpagina's in 17 categorieën hebben allemaal 81 vakjes/woorden per pagina.

We zagen je veranderen, je wilde nog meer invloed uitoefenen op ons! Door goed na te denken over hoe we je Tobii nog beter en leuker konden inzetten, kwamen de pagina's met actie/reactiespel als vanzelf boven drijven. We konden weer memory spelen, puzzelen, tellen, verstopperij spelen met Nijntje, je pop aankleden, verven, terwijl jij de kleuren mocht uitkiezen, enz. Je koos je eigen avondeten tot ongenoegen van de andere twee meiden!

Ik ontdekte een apparaatje waarmee ik samen met jouw Tobii, het stof van je schakelspeelgoed kon doen verdwijnen, waarmee je bellenblaas-machine kan aanzetten, je varken kan laten knorren en je schaaap laat blaten. Je bent veranderd van een slecht communicerend kind naar een volledig communicerend kind. Na 2 jaar Tobii gebruik kunnen we nu zeggen dat je je stem volledig terug hebt dankzij je Tobii.

Na 2 jaar Tobii gebruik kunnen we nu zeggen dat je je stem volledig terug hebt dankzij je Tobii.

En hoe!

Leonieke Wiertz

Leonieke Wiertz, moeder van Marilou met een Tobii deelt haar kennis en ervaring op www.tobiipraat.nl. Naast het geven van Tobii presentaties is zij ook bestuurslid van ISAAC-NF en beheert zij meerdere Tobii Facebook-pagina's.

klik
kennis pockets

Verkrijgbaar
in print (€ 17,50)
en online
€ 10,-



Bestellen op
www.klik.org/kennispockets

DOSSIER COMMUNICATIE



GROENE HART OP ZONDAG
Lianne is dol op mensen

Paula en Vincent vertellen over hun mooie dochter Lianne met het syndroom van Rett. Samen met haar broer Niels en zus Isa woont Lianne in Abbekerk. Dankzij een financiële bijdrage van de Vriendenloterij en Stichting Care for Life hebben Paula en Vincent de mogelijkheid om de slaap- en badkamer van Lianne te verbouwen. Lianne kan niet wachten tot ze kan gaan genieten van het extra grote bad.



Het hele krantenartikel is te lezen op www.rett.nl/nieuws



WEEKBLAD DE BRUG

Je broer als jonge mantelzorg

Op de Dag van de Mantelzorg vertelt Daan van de Breevaart (16) over zijn bijzondere zesjarige zusje Elise met Rett syndroom. Broer Daan vertelt liefdevol over zijn zusje die volledig afhankelijk is van anderen. Hij helpt zijn moeder en zus dagelijks. Hij helpt met wassen en aankleden, dient medicatie toe via de sonde, hij draagt zijn zus naar beneden en past op. Niet omdat het moet, maar omdat hij gek is op zijn lieve, vrolijke zusje.

Het hele krantenartikel is te lezen op www.rett.nl/nieuws



Graag vertellen wij over onze lieve zus José van Sloten met het Rett syndroom. José is 16 jaar oud als onze ouders besluiten de zorg uit handen te geven. Helaas werd de verzorging steeds zwaarder en sindsdien verblijft José bij de Twentse Zorgcentra in Almelo.

José is nu 37 jaar en doordeweeks gaat ze naar het activiteitscentrum. Lekker snoezelen of samen knutselwerkjes maken, ze heeft het hier altijd naar haar zin. Ook doet ze aan zwemmen en paardrijden. Sporten die de rest van haar familie ook erg leuk vinden om te doen. Als zij aan het paardrijden is, komt zij echt volledig tot rust, dat is heel bijzonder om te zien. Nadien

mag ze altijd nog eventjes knuffelen met haar lievelingspaard Pablo. Af en toe staat zusje Lisette aan de kant om haar te zien stralen!

José is een persoon die van gezelligheid houdt. Samen eten aan tafel of met één van ons lekker tutten. In het weekend komt José regelmatig op bezoek bij papa en mama. En als papa dan 's avonds naar huis komt met een grote zak patat, is zij de eerste die naar tafel loopt om lekker te smikkelen.

Binnenkort gaan we voor het eerst met de zussen een weekendje weg (zussenweekend). We gaan met zijn drietjes naar Imminkhoeve in Lemele. Daar zijn de hotelkamers

volliedig aangepast, waardoor wij José zelf kunnen verzorgen en samen met haar kunnen genieten van een heerlijk weekend weg. Wij kunnen genieten van haar lach en haar ondeugende streken. Soms liggen we met zijn allen helemaal in een deuk als ze weer iets uitspookt. Helaas gaat onder andere het lopen steeds een stukje achteruit, maar dit wordt goed gestimuleerd door haar begeleiders.

Onze moeder zegt altijd: "Ogen spreken" en bij José is dat zeker het geval! Wij genieten volop van onze grote zus, net als onze ouders.

Groetjes, Trotse zusjes Lisette (22) en Suzanne (25)



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

DONATEUR WORDEN VAN DE NRSV?

Enmalig een donatie te storten op rekeningnummer NL02 INGB 0004566841 ten name van Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Donateur te worden van de NRSV. U doneert dan jaarlijks minimaal 35 euro en krijgt vervolgens twee keer per jaar ons informatieve magazine pRettpraat toegestuurd. Aanmelden via www.rett.nl

VOLGENDE KEER IN PRETTPRAAT

- Dossier Farmacologie
- Dolfijntherapie
- 24 uur met Rett

PRETTPRAAT PER E-MAIL

Schrijf u 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. Wilt u zelf de digitale pRettpraat ontvangen of zijn er vrienden, artsen, therapeuten of andere

betrokkenen die graag meer willen lezen over het Rett syndroom en over de NRSV? Geef uw e-mail adres(sen) door aan info@rett.nl en wij zorgen voor de verzending van de tweejaarlijkse pRettpraat per e-mail.

De digitale versie is ook online te vinden op www.rett.nl/pRettpraat

GEZOCHT!

Wij zoeken een beheerder voor de NRSV-Facebookpagina en het twitter account. Dat houdt in dat je in overleg met het bestuur regelmatig een bericht op onze Facebookpagina plaatst en daarnaast twittert over Rett gerelateerde berichten.

GEVRAAGD!

Wil je ook je dochter of zoon voorstellen, vertellen over je zus of over een therapie. Deel je vragen, ideeën of weetjes met ons. Ken of ben je een sponsor of adverteerder?

Neem contact met ons op via info@rett.nl.

AGENDA 2016

- 13-17 mei Wereld Rett congres in Kazan (Rusland)
- 18 juni Rett familiedag Hengelo
- 15-17 september Congres in Wenen; viering dat 50 jaar geleden de eerste publicatie over Rett plaatsvond



RETT-WINE

Wij bieden u graag onze Rett-wine aan. Deze heerlijk rode of witte wijn is te koop per doos van 6 flessen. Meer info over deze Argentijnse Lunaris wijn staat op pagina 39. Voor €55,- bestelt u via rettwine@rett.nl een doos met 6 flessen Rett-wine.

Dankzij Verbunt wijnkopers komt alle winst ten goede van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging!