

# pRettpraat **49**

JANUARI 2015

Even voorstellen..

8

**VOEDING**  
ALS ETEN  
PROBLEMEN  
GEEFT

19, 25 & 40

**COLUMNS**  
AAGTJE,  
MIRJAM EN  
ST. TERRE

26 & 30

**COMMUNICEREN**  
EYE-GAZE EN  
PODD BOEK

43

**FOXG1**  
RETT LOOK  
A LIKE



## INHOUD

- 02 Inhoudsopgave
- 03 Voorwoord
- 04 Even voorstellen: Kira
- 06 Even voorstellen: Mandy
- 08 Dossier Voeding en Rett
- 16 Even voorstellen: Dr. Dick van Waardenburg
- 18 Domaine de Puylagorge
- 19 Column Aagtje: Communicatie
- 20 We zitten (niet) in hetzelfde schuitje
- 21 Boomplant Jelka van Houten en Tibor Lukács
- 22 Sponsoracties
- 24 Rett Symposium: Dagelijks leven met Rett
- 25 Column Mirjam: Koortdansen
- 26 Dossier Communicatie - Rett Education UK
- 29 In memoriam - Josephine
- 30 Dossier Communicatie - Podd communicatie...
- 33 Studiedag rdg Kompagne en de NRSV voor...
- 33 Collecteweek NRSK
- 34 Therapieën in het Robertshuis
- 36 Alertheid binnen sensorische integratie
- 37 Wist u dat...
- 38 Sponsoracties
- 40 Cannabidiol voor behandeling van epilepsie!
- 41 In memoriam: Romy
- 42 Het portRETtenboek in Lotje&co, Max maakt mogelijk en Floortje in winternummer...
- 43 Dossier FOXG1 syndroom
- 44 Dossier FOXG1 Syndroom: Thirza Sleeking
- 46 Sponsoracties
- 48 Napraten over slaapproblemen
- 49 Smaakmakers
- 50 De eerste CDKL5 dag in Nederland
- 51 Uit de weblog van Floortje
- 52 Onze zus



## VOORWOORD

Het begin van het jaar geeft een onvermijdelijk gevoel van nieuwe ronde nieuwe kansen. Nee, wij hebben niet de staatsloterij gewonnen, maar prijzen ons, met een grotendeels stabiel jaar, toch heel gelukkig. Stabiel, maar saai was het niet. Het was een mooi jaar met inspirerende activiteiten voor de Rett-dames; de familiedag, een oogbesturingsdag, vele sponsor-activiteiten en een geweldig spinning for Rett weekend. In samenwerking met het expertisecentrum worden steeds meer wensen plannen en worden plannen projecten. Ik wil namens het bestuur een warm dank je wel zeggen aan allen die zich voor onze Rett-kinderen inzetten om hun leven een beetje prettiger en zinvoller te maken.

Het komende jaar gaan we ons weer inzetten om een goed symposium te organiseren op 6 november over diverse aspecten in het dagelijks leven met Rett. Dagelijks, zoals de voedingsproblemen die in deze editie beschreven worden. Of de dagelijkse invloed van Rett op de familie. Ik ben benieuwd naar de resultaten

van de online-enquête die zo velen van jullie hierover hebben ingevuld. We zien uit naar weer leuke spontane acties en hopen op uitbreiding van de activiteiten van en samenwerking met het expertisecentrum, zoals multidisciplinaire spreekuren en communicatieprojecten. Wij willen dan ook graag versterking van het bestuur om samen al deze activiteiten te kunnen blijven doen.

Laten we er met z'n allen weer een mooi rett-jaar van maken! Na alle feestelijkheden in december sprak ik vele mensen die blij waren weer 'normaal' te mogen gaan doen; gewoon het dagelijks leven. Daar sluit ik mij graag bij aan, maar wat dat voor ons betekent, daar gaan we mee aan de slag.

namens het Bestuur,  
**Mariëlle van den Berg**

## RECTIFICATIE

In de vorige uitgave, pRettpraat nr. 48, hebben wij fouten gemaakt.

De mooie dame op de voorpagina heet Camille Groenewoud en niet Camille Groeneveld. Haar vader heet uiteraard Dino Groenewoud en niet Dino Groeneveld.

De ouders van Floortje Verbaten zijn Jan en Josepha Verbaten en niet Johan en Marleen van Binsbergen.

Onze excuses!

## COLOFON

### NRSV

www.rett.nl  
info@rett.nl

### NRSV bestuur

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

### Redactie

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

### Opmaak en drukwerk

Basisidee

## AGENDA 2015

6 november 2015 Rett symposium.  
Zie pagina 24

## Even voorstellen..

**Hallo allemaal! Ik ben Kyra en ben in augustus 7 jaar geworden. Ik woon samen met mijn zusje Zoë (2), papa Dirk (37), mama Judith (37) en hondje Spike in het Brabantse Bergeijk. Sinds februari van dit jaar weten we na een lange zoektocht dat ik het syndroom van Rett heb. Mama vertelt verder:**

Wat waren we blij toen ik in verwachting bleek te zijn. Omdat ik zelf MS (Multiple Sclerose) heb, was het voor ons erg spannend hoe het zou gaan met mijn gezondheid. Het was een zeer zware bevalling, die uiteindelijk uitliep op een spoed-keizersnede. Kyra was een rustige, tevreden baby en sliep goed. Het viel ons wel op dat haar ontwikkeling erg traag verliep, maar dat weten we aan haar rustige karakter. Toen ze met 2 jaar nog niet ging lopen, begonnen we ons zorgen te maken. Bij het consultatiebureau waren ze positiever, extra fysiotherapie voor het lopen moest voldoende zijn. Bij het dagverblijf waren ze oplettender en dankzij hen zijn we bij MEE terechtgekomen. Op haar derde is Kyra op advies van MEE naar een medisch dagverblijf in Eindhoven gegaan. De



kinderarts kon destijds ook geen aantoonbare reden vinden voor haar achterblijvende ontwikkeling, het was in ieder geval niets genetisch. Dit wilden we graag weten, in verband met een tweede kindwens. Toen Kyra bijna 5 werd, is zusje Zoë geboren en wat was Kyra blij met haar zusje! Zodra Zoë in beeld komt, verschijnt er een brede lach op Kyra's gezicht.

Haar ontwikkeling ging door de jaren heel langzaam vooruit. Ze leerde toch lopen, wel erg onzeker. Haar spraak bleef steken bij een aantal basiswoorden. We merkten dat drukte, onverwachte geluiden en bewegingen haar onzeker maakten, ze spant op die momenten haar spieren erg aan. Kyra slaapt met periodes erg slecht. Op een gegeven moment is ook het typische handen wrijven en gillen erbij gekomen. Toch is Kyra altijd een ontzettende vrolijke meid, iedereen kent haar als de altijd lachende Kyra, gelukkig maar!

Vorig schooljaar is Kyra op een ZMLK-school begonnen, de Groote Aard in Eersel. Het was spannend,

maar zijn ontzettend blij dat we de stap hebben genomen, want ze trekt zich ontzettend op aan de andere kinderen en is qua motoriek duidelijk vooruitgegaan. Ook qua spraak maakt ze nog steeds kleine stappen en doet ze ons af en toe verbazen door er een nieuw woord uit te flappen. Verder gaat Kyra sinds vorig jaar op zaterdag regelmatig spelen bij dagopvang Rensis, waar ze tevens één keer in de maand logeert.

In januari van dit jaar hebben we een bezoek gebracht aan een nieuwe kinderarts. Hij had vrij snel het vermoeden wat het kon zijn. Eigenwijs als we zijn, hadden we op de papieren van het bloedprikken gekeken en gezien dat ze op Rett syndroom getest zou worden. Voordat we de uitslag kregen, hadden we dus al op internet gekeken wat Rett inhield. Voor ons vielen er een hele hoop puzzelstukjes op hun plek. Ondanks dat we inmiddels het vermoeden hadden dat dit de diagnose zou zijn, was het toch heel heftig om dit uit de mond van de kinderarts te horen. Na alle jaren van

hoop, vraagtekens of het toch niet aan de bevalling heeft gelegen, wisten we het nu. Dit moesten we wel even laten bezinken hoor!

Kyra heeft een milde vorm, atypisch MECP2. Vrij snel daarna hebben we ook een verhelderend gesprek gehad met Dr. Smeets. Nu zijn we blij dat we het weten, het geeft ons een stukje rust en kunnen nu werken aan de punten waar voor Kyra nog veel winst te behalen valt, zoals motoriek en communicatie. Eén keer in de week krijgt Kyra op school fysiotherapie en zijn we weer met logopedie begonnen.

Zoë ontwikkelt zich normaal, dat is soms vreemd voor ons, omdat wij dat bij Kyra nooit hebben gezien. Ze is Kyra op vele vlakken voorbij qua ontwikkeling, en dat is mooi, maar

ook confronterend. Soms lijkt het alsof Zoë de grote zus is in plaats van Kyra. Maar die twee zijn zo ontzettend dol op elkaar, geweldig om te zien! Mijn gezondheid is stabiel. Ik heb met name last van vermoeidheid en dat is vooral afzien in periodes dat Kyra slecht slaapt. Maar als ik dat lieve, vrolijke snoetje van Kyra zie, maakt dat een hele hoop goed en weten we waar we het allemaal voor doen.

Je weet nooit wat de toekomst brengt en we kunnen er beter het beste van maken en zoveel mogelijk van elkaar genieten, dat is het allerbelangrijkst!

**Dirk en Judith Sleddens**

Wil je ook in de rubriek **Even voorstellen?** mail naar [info@rett.nl](mailto:info@rett.nl)



## WIE WIL...

### MEEBESTUREN...

De NRSV draait op ouders. De NRSV is er voor ouders, maar ook voor therapeuten, artsen en deskundigen. De ontwikkelingen rondom het Rett syndroom worden steeds spannender. Er is veel te doen op het gebied van onderzoek, behandeling, communicatie en therapie. Om hier in een goede rol in te blijven spelen, hebben we mensen nodig. Ouders, familieleden of vrienden kunnen die rol vervullen. Denk hier bij aan fondsenwerving, opzetten van evenementen en symposia, social media en sponsoracties. Bent u diegene die wij zoeken.....neemt u dan contact op via [info@rett.nl](mailto:info@rett.nl) Wij, maar vooral de Rett-meiden, zijn blij als u ons komt versterken.

**Mariëlle van den Berg, Ad Linsen, Paula van der Laan en Anja Versteeg-Peters.**

Michèle van Vuuren is ons nieuwe redactielid. In het volgende nummer zal zij zich aan u voorstellen. Nieuwsgierig ... kijk bij de vernieuwde Smaakmakers. Daar staat Yasmine, Michèle's dochter met haar liefste spulletjes.

## RETT CONTACTLIJST

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

## Even voorstellen..

de bijwerkingen zo vervelend waren. Het maakte mij moe en ik kon me niet open stellen. Uiteindelijk heb ik jaren medicatie gehad voor de epilepsie, terwijl ik geen aanvallen meer had. Omdat ik nu ruim 10 jaar geen aanvallen meer heb gehad, worden in overleg met dr. Smeets de medicijnen nu afgebouwd. Je moet dan ook weten dat ik zeer sterk op alle medicatie reageer. Ik ben meestal vrolijk en nu ik niet zo veel medicatie meer gebruik, ook opener en rustiger.

Ik communiceer met mijn ogen, maar ook door dingen aan te wijzen. Het eten vind ik belangrijke momenten van de dag. Dan kies ik zelf wat ik op mijn brood wil door dit aan te wijzen. Ook kies ik zelf mijn drinken uit. Ik pak wat ik wil of ik wijs het aan. Tot mijn 3e jaar had ik een woordenschat van zo'n 80 woordjes en maakte zinnestukjes van 3 woorden (Mandy auto mee). Daarna ben ik mijn spraak kwijt geraakt. Ik zeg nog wel af en toe wat woordjes en terwijl ik iets aanwijs zeg ik soms "die, die". Verder begrijp ik heel veel en doe ik vaak dingen die aan mij worden gevraagd, zoals een kus of een hand geven of rechtop gaan zitten. Ik kan heel goed zelf aangeven wat ik wel en niet wil. Vroeger was ik vaak 's nachts in



de weer, maar nu slaap ik over het algemeen heel goed. In het verleden heb ik veel therapie gehad voor mijn benen, zodat ik kon blijven staan en lopen, maar ik vind therapie heel vervelend en het had veel impact op mij. Dan werd ik boos en liet niks meer toe. Uiteindelijk zijn ze hier gelukkig mee gestopt. Dat mensen steeds aan mij zitten, vind ik absoluut niet fijn. Knuffelen doe ik wel hoor, maar dan alleen als ik het wil en dat kunnen ze altijd aan mij zien. Wil ik het niet, dan draai ik mijn hoofd weg of rijd ik weg in mijn rolstoel. Nu wordt er gekeken welke vorm van communicatie het best bij mij past en als dat bekend is, starten we hiermee.

Ik woon in Sliedrecht op de Merwebolder (valt onder de ASVZ). Na vele verhuizingen binnen de ASVZ heb ik nu eindelijk mijn plekje gevonden. Het is lekker ruim, waardoor ik met mijn rolstoel overal naar toe kan rijden. Sinds kort heb ik de dagbesteding op de woning zelf, wat heel fijn is voor mij. Dan kan ik rustig wakker worden en rustig opstarten. Ik hou van muziek (vooral kinderliedjes), dvd's kijken en bladeren in een tijdschrift, dat ik daarna lekker in stukjes kan scheuren.

Regelmatig krijg ik bezoek van mijn vader, moeder, broer, nicht en tante. Dan ga ik vaak met hen wandelen en naar de kinderboerderij. Ik geniet van het buiten zijn en de eenden vind ik het leukst. Verder hou ik van lekker eten. Ik lust bijna alles. Ook vind ik het leuk om mee te helpen en te kijken in de keuken als ze met het eten bezig zijn.

Mijn ouders en broer zijn super trots op mij en op mijn doorzetting vermogen, want dat heb ik! Als ik het knuffelen toe laat, dan kunnen ze mij bijna niet los laten. Ze houden heel veel van mij!

*Liefs van Mandy Lagro*

## 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](http://www.rett.nl)

## DONATEUR WORDEN

Wilt u de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging steunen, meldt u zich dan aan als donateur. Voor minimaal € 35,- per jaar ontvangt u twee maal per jaar ons Magazine 'pRettpraat' en stimuleert u onder andere onderzoek en lotgenotencontact. Aanmelden is mogelijk via [www.rett.nl](http://www.rett.nl)

## PORTRETT

Het Portrettenboek is voor € 15,- (excl. Verzendkosten) te koop via [www.rett.nl](http://www.rett.nl)



## VOLG HET RETT SYNDROOM...

op Facebook [www.facebook.com/RettSyndroomNL](http://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](mailto:info@rett.nl). Wij danken beheerder AnneMarie Dumitrascu.

Via Twitter kunt u ons volgen op @Rettsyndroom. Zo blijft u up to date van alle nieuwtjes en activiteiten van de NRSV.



## RETT-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.

## YOU TUBE

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

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

## DOSSIER

## DOSSIER VOEDING EN RETT SYNDROOM

Door het Rett Expertise Centrum Maastricht

*In dit dossier aandacht voor voeding en de problemen die zich bij het Rett Syndroom kunnen voordoen. Dr. Waardenburg schreef in samenwerking met het Rett Expertise Centrum onderstaande bijdrage. Daarnaast vertellen ouders hun over hun Rett-dochter en de specifieke problemen en oplossingen die zij tegenkomen.*

CITAAT:

*"Er is vrijwel geen lichaamfunctie die niet negatief wordt beïnvloed door ondervoeding."*

PB Sullivan: Feeding and nutrition in children with neurodevelopmental disability 2009

### Inleiding

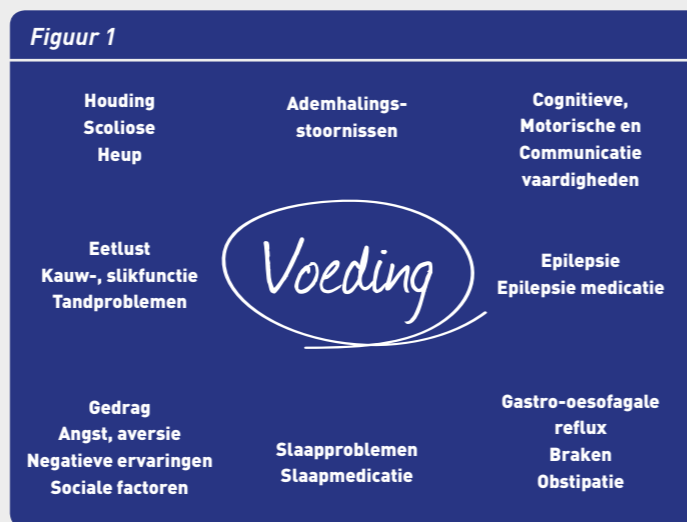
Stoornissen van de lengte- en gewichtsgroei komen vaak voor bij kinderen met Rett syndroom. Ze kunnen al optreden in de eerste levensmaanden en verergeren vaak gedurende de daarop volgende jaren. Verschillende factoren kunnen een rol spelen, maar onvoldoende inname van voeding door voedingsproblemen is de meest voorkomende en meest belangrijke factor. Stoornissen van lengte- en gewichtsgroei zijn in vele gevallen dus het gevolg van chronische ondervoeding. Behalve een gestoorde lengte- en gewichtsgroei heeft chronische ondervoeding nog meer negatieve gevolgen:

- Er kan verzwakking optreden van de spieren (waaronder de ademhalingsspieren) waardoor de ademhaling negatief wordt beïnvloed.
- Ook is er een verhoogde vatbaarheid voor infecties. Beiden kunnen leiden tot meer ziekenhuisopnames.
- Verder heeft ondervoeding een negatief effect op de stemming, de alertheid en het gedrag en daarmee ook op de ontwikkeling.
- Als laatste heeft ondervoeding een negatief effect op de aanmaak van bot en speelt daarmee een rol bij het ontstaan van osteoporose en risico op botbreuken. Wanneer deze problemen niet (vroegtijdig) onderkend en (adequaat) behandeld worden, is herstel meestal niet meer volledig mogelijk.

### Oorzaken voedings- en groei problemen

In **Figuur 1** zijn de meest voorkomende factoren weergegeven die een rol spelen bij de onvoldoende voedingsinname en groeistoornissen bij Rett syndroom.

Meerdere van deze factoren worden ook gezien bij kinderen met andere ontwikkelingsstoornissen. Echter door de combinatie van factoren treden groei problemen vaker op bij Rett syndroom en verlopen over het algemeen ernstiger.



## DOSSIER

### Aanpak voedings- en groei problemen

Alhoewel groei problemen bij Rett syndroom veel voorkomen, is er tot op heden weinig onderzoek gedaan naar de meest effectieve behandeling. De aanbevelingen hieronder zijn gebaseerd op enkele kleinere studies en de mening van experts. In eerste instantie zal de aanpak zich moeten richten op vroegtijdige opsporing van voedings- en groei problemen. Vervolgens zal de behandeling gericht moeten zijn op het garanderen van voldoende inname van de essentiële voedingsstoffen noodzakelijk voor een optimale groei en ontwikkeling.

### Vroegtijdige opsporing voedings- en groei problemen

Voor een vroegtijdige opsporing van voedings- en groeistoornissen is het noodzakelijk dat hier door de arts samen met diëtist ten minste 2x per jaar tot de leeftijd van 12 jaar en vervolgens 1x per jaar aandacht aan geschonken wordt. Hierbij zijn de volgende aandachtspunten belangrijk:

#### Gewicht- en lengtegroei

Op dit moment zijn er geen gevalideerde Nederlandse groeicurves voor meisjes met Rett syndroom, hoewel er wel Amerikaanse curves bestaan. Geadviseerd wordt de standaard Nederlandse groeicurves te gebruiken, maar daarbij een lengte-, gewichtsgroei en BMI tussen -1 tot -2 standaarddeviaties (= 2 lijnen onder de middelste lijn in groeicurve) te accepteren. Dit komt ongeveer overeen met de middelste lijn in de Amerikaanse curves. De lengte kan soms lastig te meten zijn, bijv. door scoliose. In deze gevallen kan men als alternatief hiervoor de lengte van het onderbeen of kniehoogte meten. Ook hiervoor zijn standaard groeicurves beschikbaar. Een snelle afbuiging van de groei of afbuiging van de groei onder de -2 SD is altijd een reden voor verder onderzoek en eventueel behandeling.

#### Voedingsproblemen

Zoals in figuur 1 te zien is kunnen vrijwel alle problemen die bij kinderen met Rett syndroom voorkomen ook een negatieve invloed op de inname van voeding hebben. Het gaat hier om verminderde eetlust, slik- en kauwproblemen, overgevoeligheid in het mondgebied, communicatieproblemen, reflux, opboeren en braken, obstipatie,

houding tijdens het eten, scoliose, tandproblemen, gebruik van epileptische medicatie, slaapproblemen, ademhalingsproblemen etc. Het is noodzakelijk dat de arts aan deze oorzaken van voedingsproblemen aandacht besteedt en deze zo nodig behandelt. Hierbij dient ook na te worden gegaan of er sprake is van een lange maaltijd duur (>1 uur) en hoe de ouders of verzorgers het voeden van het kind beleven. In alle gevallen geldt dat getracht dient te worden voedingsproblemen op te sporen en te behandelen, voordat ze leiden tot ondervoeding en groei problemen.

#### Voedingsinname

Indien er sprake is van voedingsproblemen, van welke aard dan ook en zeker als er al sprake is van groeistoornissen, is het essentieel na te gaan of de voedingsinname voldoende is. Hierbij is het nauwkeurig bijhouden van een voedingsdagboek door de ouders en analyse door een diëtist noodzakelijk.

#### Laboratoriumbepalingen

Het is niet bekend of het doen van bloedonderzoek van toegevoegde waarde is om voedings- en groei problemen op te sporen. Echter, indien er al sprake is van ernstige ondervoedingsverschijnselen of als een behandeling onvoldoende effect heeft is, wordt dit door ons wel aanbevolen. Hierbij dient dan gekeken te worden naar mineralen, vitamine A/D/E/B12, bloedgehalte en ijzer, bloedeiwitten, lever- en nierfunctie en bloedsuiker. Bloedonderzoek dient door een arts aangevraagd te worden.

### Behandeling van voedings- en groei problemen

Uit het voorgaande blijkt dat de behandeling van voedings- en groei problemen bij Rett syndroom vraagt om een multidisciplinaire aanpak waarbij de arts (huisarts, kinderarts, neuroloog, chirurg, revalidatiearts en orthopeed), diëtist, logopedist, ergotherapeut, pedagoog en tandarts allen een rol kunnen spelen. Het is echter van het grootste belang dat een van de behandelaren als hoofdbehandelaar optreedt, het overzicht bewaart en de zorg coördineert.

#### Algemeen voedingsbehoefte

Alhoewel voedingsproblemen bij Rett syndroom veel optreden is er geen hard bewijs dat meisjes met Rett syndroom een andere voedingsbehoefte hebben dan andere

## DOSSIER

meisjes. Een gevarieerde en volwaardige voeding conform de Nederlandse voedingsnormen is meestal voldoende. Zie voor meer informatie hierover de website van het voedingscentrum ([www.voedingscentrum.nl](http://www.voedingscentrum.nl)).

**Energie**

Het is moeilijk de energiebehoefte van meisjes met Rett syndroom nauwkeurig in te schatten. Enerzijds is er sprake van minder energiegebruik door bewegingsbeperkingen, anderzijds kan er sprake zijn van een verhoogd energiegebruik door verhoogde activiteit, bijvoorbeeld bij verhoogde ademarbeid. Studies die de energiebehoefte van meisjes met Rett syndroom hebben gemeten, laten tegenstrijdige resultaten zien. In het algemeen wordt geadviseerd uit te gaan van een normale energiebehoefte en pas bij achterblijvende of juiste te grote gewichtsgroei de energie-inname aan te passen.

**Eiwitten**

Eiwitten bevatten essentiële voedingsstoffen (aminozuren) voor groei, ontwikkeling en het gezond houden van ons lichaam en daarom zijn eiwitten een onmisbaar onderdeel van onze voeding. Eiwitten zijn ook zeer belangrijk voor de groei van de spieren, de botten en organen, waaronder de hersenen. In het algemeen geldt ook hier dat er geen hard bewijs is dat meisjes met Rett een hogere eiwitbehoefte hebben. Maar als er sprake is van matige of onvoldoende voedingsinname zijn er twee redenen om extra aandacht te besteden aan voldoende eiwitinname:

**1)** als er sprake is van onvoldoende gewicht- en/of lengte-groei wordt regelmatig alleen de energie-inname verhoogd. Dit is niet correct, aangezien er voor herstel van de groei (inhaalgroei) ook een hogere eiwitinname noodzakelijk is. Het is in deze gevallen essentieel zowel de energie- als de eiwitinname te verhogen. Dit kan het beste gebeuren door volwaardige voedingssupplementen en niet door het toevoegen van alleen meer calorieën in de vorm van koolhydraten of vetten.

**2)** kinderen met Rett die een lage energiebehoefte hebben (bijvoorbeeld omdat ze erg immobiel of bedlegerig zijn) kunnen soms te veel in gewicht aankomen. Dit speelt vooral een rol als sondevoeding wordt gegeven. De oplossing hiervoor is de energie-inname te beperken. Echter wordt vaak in plaats daarvan de totale voedingsinname verlaagd, waarbij er een tekort aan eiwitinname kan optreden. In deze gevallen is het noodzakelijk

weliswaar de energie-inname te verlagen, maar de eiwitinname in stand te houden. Om hier de balans in te vinden, is advies van een diëtist aan te raden.

**Vitaminen, mineralen, omega-3 vetzuren**

In het algemeen geldt dat er bij een gevarieerde voeding geen behoefte is aan vitamine of mineralen supplementen. Een uitzondering is vitamine D (zie onder). Echter wanneer er sprake is van een onvoldoende voedingsinname is aandacht voor vitaminen en mineralen noodzakelijk. Dit vergt allereerst analyse van het voedingspatroon door een diëtist en eventueel in tweede instantie bloedonderzoek. Vitamine D is essentieel voor de botontwikkeling en een tekort aan vitamine D speelt een factor bij het ontwikkelen van osteoporose en botbreuken. Uit studies is gebleken dat vitamine D tekort bij 25-48% van de meisjes met Rett voorkomt. Wij adviseren dan ook aan alle meisjes extra vitamine D te geven (zie tabel 1). Naast vitamine D is kalk (calcium) ook belangrijk voor de botopbouw. Het is dus belangrijk dat kinderen met Rett syndroom voldoende kalk innemen (zie tabel 1). Sommigen adviseren extra omega-3 vetzuren (bijv. Visolie) aan kinderen met Rett syndroom toe te dienen. Dit is vooral gebaseerd op onderzoek bij kinderen met ADHD en autisme waar visolie een gunstig effect zou hebben op de symptomen. Echter wetenschappelijke onderzoek bij kinderen met ADHD en autisme laat zeer tegenstrijdige effecten zien. Bij kinderen met Rett syndroom is er nog geen onderzoek gedaan naar het effect van omega-3 vetzuren op symptomen van Rett syndroom. Op dit moment kunnen we het gebruik van omega-3 vetzuren bij kinderen met Rett syndroom dan ook niet adviseren of afraden.

**Sondevoeding, gastrostomie, PEG**

Er zijn verschillende redenen waarom het verstandig is te starten met gedeeltelijke of volledige sondevoeding:

- Onvoldoende voedingsinname: het lukt niet (meer) om voldoende voeding in te nemen. In eerste instantie kan getracht worden het tekort met drinkvoeding aan te vullen. Deze drinkvoeding bevat extra calorieën, eiwitten en vetten. Andere mogelijkheden, zoals houdingstherapie en logopedie dient men ook te proberen, maar indien dit onvoldoende helpt, is aanvulling van de voeding door middel van sondevoeding noodzakelijk. Soms is dit alleen tijdelijk noodzakelijk, bijvoorbeeld met een neussonde in perioden van ziekte.

## DOSSIER

- Verslikken tijdens de voeding: als dit steeds optreedt, betekent dit dat er steeds wat voeding in de luchtpijp komt (aspiratie). Vaak gaat dit gepaard met hoesten. Soms treedt het alleen op bij dunne voeding en niet bij vastere voeding. Aspiratie betekent een groot risico op terugkerende luchtweginfecties, longontstekingen en ziekenhuisopnames. In deze gevallen is verder onderzoek noodzakelijk door middel van een slikvideo, liefst in aanwezigheid van een logopedist. Vaak is er in deze gevallen sprake van een onveilige slikactie en is het noodzakelijk om alleen de dunne voeding of zelfs alle voeding te stoppen.

- Lange maaltijden, voedselweigeren, stress rondom de maaltijden: soms lukt het nog wel om voldoende voeding via de mond te geven, maar is er sprake van zeer lange maaltijden of maaltijden die gepaard gaan met veel stress bij het kind en/of de ouders. Langzamerhand wordt de maaltijd een drama voor zowel ouder als kind. Ook dan is gedeeltelijke sondevoeding vaak een uitkomst, aangezien de zorgen van de ouder dat het kind onvoldoende binnenkrijgt verdwijnen, zodat de positieve aspecten van

het eten kunnen terugkeren.

Wanneer sondevoeding langdurig noodzakelijk is, zal in de meeste gevallen gekozen worden voor de aanleg van een PEG sonde. Dit is een sonde die direct in de maag gelegd wordt via een opening in de buikwand. Hiervoor is een kleine operatie noodzakelijk. Het voordeel van een PEG sonde is dat deze veel beter door een kind verdragen wordt dan een neus-maagsonde. Wanneer de voedingsproblemen voornamelijk worden veroorzaakt door spugen kan eventueel ook een PEG-J sonde aangelegd worden. Hierbij wordt de sonde niet in de maag, maar verder opgeschoven in de dunne darm. Voor dit besluit is een zorgvuldige afweging van voor- en nadelen vereist.

Vaak zal na het starten van sondevoeding eerst een inhaalgroei van het gewicht en daarna ook van de lengte optreden. Zoals gezegd is het in deze fase van belang dat gekozen wordt voor voeding met de juiste verhouding tussen energie en eiwit, om enerzijds te voorkomen dat het gewicht teveel toeneemt en anderzijds de inhaalgroei maximaal te stimuleren.

TABEL 1

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Optimaliseer voedingstoestand (= inname van de essentiële voedingsstoffen)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Voldoende eiwit en energie</li> <li>• Regelmatige controle van de voedingstoestand door het meten van gewicht en lengte door arts/diëtist.</li> <li>• Tijdig aanvullen van de normale voeding met voedingssupplementen en zo nodig sondevoeding door arts/diëtist</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Optimaliseer kalk-inname (hiervoor is analyse van de voeding door een diëtist noodzakelijk)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 1-3 jaar 500 mg/dag</li> <li>• 4-8 jaar 800 mg/dag</li> <li>• 9-16 jaar 1300 mg/dag</li> <li>• &gt; 17 jaar 1200 mg/dag</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Extra Vitamine D</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 10 microgram per dag voor alle kinderen.</li> <li>• 20 microgram per dag bij een aangetoond tekort aan vitamine D. Vitamine D druppels of tabletjes zijn gewoon bij de drogist verkrijgbaar.</li> </ul>

**Rett Expertise Centrum MUMC+ Maastricht**

Dr. Dick van Waardenburg, dr. Eric Smeets, dr. Karen Spruyt, dr. Nicky Halbach, drs. Gill Townend, prof. dr. C. Neef en prof. dr. Leopold Curfs

## DOSSIER

*Ik ben Feikje en ben net 27 jaar oud geworden. Ik woon op een intramurale woonvoorziening van Reinaerde, "de Heygraeff" in Woudenberg. Alle woningen zijn hier op de begane grond. Als ik last heb van prikkels loop ik zelf naar mijn eigen kamer om de rust op te zoeken, want ik weet overal goed de weg te vinden. Ik woon hier nu vijf jaar. Mijn ouders wonen in Bilthoven en ik bezoek ze elke zaterdag en ga dan zwemmen met mijn vader en eet lekker bij hun. De laatste jaren kan ik best soms chagrijnig zijn en maak ik bromgeluiden. Sociaal ben ik heel sterk, ik weet precies wie ik leuk vind.*

**Hoe gaat het met eten?**

Feikje eet vast voedsel. Als de begeleider het eten op de (stevige) vork prikt, kan Feikje zelf de vork naar haar mond brengen. Als de beker aan de goede kant staat, pakt Feikje deze zelf en drinkt hem leeg. De mondmotoriek is wel licht gestoord, bijvoorbeeld met het eten van rijst. Feikje kauwt snel, vluchtig en slikt vaak met iets te grote brokken door. Soms heeft Feikje last van obstipatie, boeren en winden door het schrokken en het verkeerd ademen.

**Welk eten is favoriet?**

Feikje heeft altijd heel erg genoten van eten. Vooral fruit vindt ze lekker, zoals meloen, ananas, maar ook sla, biefstuk en vis lust ze graag. Kiezen gaat ook goed, bijvoorbeeld tussen een aardbei, een druif en een stroopwafel. De gezelligheid aan tafel vindt Feikje ook altijd erg leuk en zelfs bij ziekte eet Feikje goed.

Toen er scoliose bij Feikje werd geconstateerd, hebben we, door haar liefde voor eten, verdere problemen weten te voorkomen. De leuning van de eettafelstoel ging eraf en Feikje kreeg een hapje als ze rechtop zat, die motivatie was er wel. Zo heeft ze recht leren zitten en lijkt de scoliose hierdoor te zijn tegengehouden. Er is wel wat stijfheid, maar de operatie is voorkomen.

**Wat is het lastigste als het over eten gaat?**

Toen Feikje een jaar of acht was, had zij moeite om te stoppen met eten. Het voldane gevoel kwam niet vanzelf en Feikje at door zolang er eten op tafel stond. Rond haar veertiende is Feikje een periode te zwaar geweest en moest ze op regime met maximaal twee boterhammen per maaltijd. Daar werd Feikje wel chagrijnig van. Soms is het lastig te zien als Feikje aankomt, omdat er weinig spiermassa is en het vet vooral op het lichaam zit en niet aan de armen en benen. We blijven opletten of Feikje niet teveel aankomt, omdat Feikje een lekkerbek is die geniet van tafelen.

*Reinout & Rosemarie Gunst-Becker*

## DOSSIER

*Ik ben Jamilla en ben bijna 11 jaar. We weten pas sinds een jaar dat ik het Rett syndroom heb. Ik heb niet van alle symptomen last en ze noemen het een milde vorm. Ik woon in het noorden van het land met mijn vader en moeder, zusje en broertje. Sinds een jaar ga ik naar een ZMLK school en ik kan nu zelfs al een beetje lezen. Dat vind ik ook heel erg leuk. Ook houd ik erg van muziek luisteren, K3 bijvoorbeeld en film kijken.*

**Hoe gaat het met eten?**

Jamilla houdt erg van eten. Tussen haar vijfde en tiende jaar ging ze steeds minder bewegen en werd Jamilla zwaarder. Vanaf haar tiende jaar zijn we begonnen met een dieet voor Jamilla. Moeder volgde een cursus bij een diëtist. Sindsdien eet Jamilla zo goed als suikervrij en weinig koolhydraten (rijst, brood, pasta). Ze is hierdoor goed afgevallen en is nu prima op gewicht. Dit accepteert ze ook wel, maar soms wil ze helemaal niets eten. Naar school geven we dan ook allerlei verschillende soorten eten mee, zoals bamisoep, fruit en drinken om te blijven zoeken naar mogelijkheden. Toch zijn er soms dagen dat ze amper wil eten.

**Welk eten is favoriet?**

Soep met aardappelen en kip! Soep zonder aardappelen en kip is ze niet gewend en dit eet ze dan ook niet graag. Roti met toepijs, Chinese nasi met ham en gebakken ei kan je haar ook op elk moment van de dag voorzetten. Jamilla is gewend dat ze een gedoseerde portie krijgt, op is op. Zeuren om meer gebeurt dan ook zelden. Een ander favoriet zijn winegums. Die passen niet in het

suikervrije dieet, maar geef Jamilla een grote zak winegums en ze eet deze in 5 minuten leeg. Daarom krijgt ze elke week twee snoepjes, zodat ze weet dat ze geregeld toch iets lekkers krijgt, zonder erom te hoeven vragen.

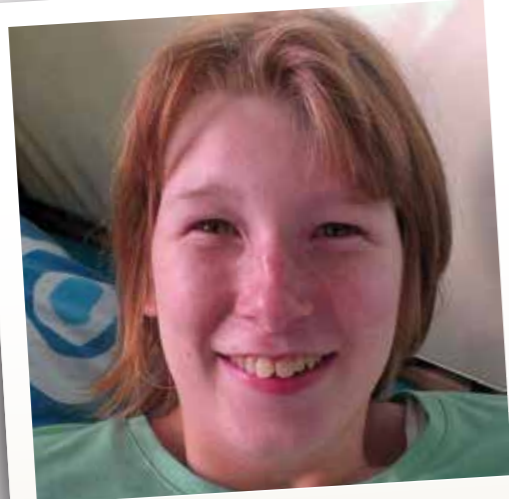
**Wat is het lastigste als het over eten gaat?**

Lastig is dat Jamilla niet graag brood eet (wat wel makkelijk zou zijn voor op school bijvoorbeeld) en soms helemaal niets wil eten. Als ouders vinden we het lastig dat we hier niets over kunnen nalezen of iemand kunnen vragen hoe zij hiermee omgaan. Zelfs tussen Rett-meisjes onderling zijn zoveel verschillen. Zoals alles met Rett lijkt elk onderwerp op een ontdekkingsreis om erachter te komen hoe het werkt voor Jamilla en hoe we haar hierin kunnen begeleiden en opvoeden. Zo geldt het ook voor de 'eet-gewoonten'.

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

## DOSSIER

Ik ben Luka en ben 15 jaar. Mijn handicap lijkt veel op Rett, maar er is nog geen genetische afwijking gevonden. Toen ik kleiner was, had ik veel huiltuien. Ik heb onrustige handen, doe deze vaak in mijn mond en ik communiceer met mijn ogen. Ik woon gedeeltelijk thuis bij mijn ouders in Oosterhout en gedeeltelijk bij een ouderinitiatief, Stichting Pim in Dorst. Mijn grootste hobbys zijn paardrijden, muziek luisteren en dansen.

**Hoe gaat het met eten?**

Luka heeft vroeger een neussonde gehad, daarna een PEG-sonde en nu een Mickey button. Ze krijgt op dit moment alleen vocht en medicijnen via de sonde. Vroeger kreeg Luka ook voeding via de sonde. Nu eet Luka zelf weer voldoende. Het eten gaat goed als alles gelijkmatig klein is gemaakt met de staafmixer of goed is geprakt. Het drinken lukt onvoldoende, dus vocht wordt aangevuld door de sonde.

**Welk eten is favoriet?**

Luka is gek op frietjes en pannenkoeken. Luka is ook verzot op koken, het ruiken, proeven en kijken naar het hele proces is leuk en daarna eet ze er ook beter van. Eieren bakken, pasta maken, cakejes bakken. Bakken doet Luka veel op school, maar ook thuis bakken we graag samen. Als het zelf is gebakken eet Luka met nog meer smaak.

**Wat is het lastigste als het over eten gaat?**

Het is heel belangrijk om de mondmotoriek te blijven stimuleren en te trainen door veel verschillende structuren eten aan te bieden. Het lijkt erop dat als je dit niet doet, Luka dan de vaardigheid verliest om goed te kauwen. Soms kauwt ze minder goed en gaat het drinken ook minder goed. Vaak kost het eten zelf Luka ook weer veel energie, dus iets nieuws aanbieden moet op de juiste momenten. Als Luka heel veel moeite heeft met kauwen, kan dat onrust of zelfs epilepsie veroorzaken, wat vaker gebeurt tijdens de maaltijden. We zijn dus continu op zoek naar het evenwicht tussen 'stimuleren, uitkijken voor verslikken, alertheid en genieten'.

**Natasja Drewes (moeder Luka)**

## DOSSIER

Ik ben Senna en in juni ben ik 6 jaar geworden. Ik woon in Eindhoven met mijn ouders Rob en Femke en mijn broertje Maz die net 5 is. Sinds 5 februari 2014 weten we pas dat ik een atypische vorm van Rett heb. Ik houd erg van muziek luisteren, schminken, verkleeden, lekker lang in bad zitten en sinds kort kan ik fietsen!

**Hoe gaat het met eten?**

Al vanaf de zwangerschap en geboorte waren er problemen met groeien en aankomen. Veel spugen (achteraf reflux), lang en veel nachtvoedingen, plus Senna daarna nog overeind houden, om het spugen tegen te gaan. Een behoorlijk slopende tijd is dat geweest. Senna heeft heel lang onder de onderste lijn van de curve van het consultatiebureau gezeten. Ook toen ze overging op vast voedsel bleef het spugen een issue. Zonder aankondiging kwam soms ineens de fruihap eruit en huilen of hoesten was vaak ook een trigger tot spugen. We hebben wat gesprongen, gedanst, geklapt, ge-stickerd en filmpjes gekeken om haar aan een goede (avond)maaltijd te krijgen.

**Welk eten is favoriet?**

Vanaf Senna's derde jaar ging het beter. Senna ging genieten van eten en hoe..! Ze vindt veel lekker; van spaghetti aglio olio tot langoustines en van spruiten tot chorizo-worst. Voor ons als Bourgondische ouders erg fijn...

**Wat is het lastigste als het over eten gaat?**

Alleen gerechten met "stukjes" erin vindt Senna niks; zoals stampotten of spinazie a la crème. Ook het drinken was lang lastig; Senna verslikte zich snel en zag ook niet de noodzaak of de lekkerheid van drinken in. Dit gaat de laatste 2 jaar veel beter. Nu het eten en drinken steeds beter gaat, reist (bijna) een ander probleem. Senna komt teveel aan... Waar we eerst moeite moesten doen om haar te laten aankomen, moeten we nu bijna oppassen dat dit niet teveel gebeurt. Omdat haar bewegings-



patroon toch beperkt is, blijft sinds een jaar al dat lekkere eten aan haar lijfje (vooral buik, taille en borst) zitten. Kleding past niet meer en kilo's lijken Senna in de weg te gaan zitten, en ook wordt tillen voor mij nu zwaarder. Een diëtiste inschakelen willen we (nog) niet, zo erg is het niet. Senna geniet juist zo heerlijk van eten, dat willen we haar niet ook nog eens afnemen, buiten alle beperkingen die ze al heeft. Nu kijken we dus goed wat we kunnen schrappen uit het menu, maar we willen Senna zeker ook laten genieten van al het lekkers dat er is.

**Rob en Femke Buddingh**



## Even voorstellen..



### VANUIT HET RETT EXPERTISE CENTRUM MUMC+ MAASTRICHT STELT ZICH VOOR

## Dr. Dick van Waardenburg

*Dr. Dick van Waardenburg is een van de 6 kinderarts-intensivisten werkzaam op de intensive care voor kinderen (Pediatrische Intensive Care Unit, PICU) van het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+).*

*Sinds 2008 is hij betrokken bij de behandeling van kinderen met Rett syndroom. Samen met dr. Eric Smeets en Prof. Dr. Leopold Curfs is hij verantwoordelijk voor het Rett Expertise Centrum Maastricht, dat mede door de inspanningen van het Gouverneur Kremers Centrum en Stichting Terre – Rett Syndroom fonds tot stand kwam. Hij is tevens medisch hoofd van het Centrum voor Ademhalingsstoornissen bij Kinderen (CASK) van het MUMC+.*

In 2008 werd ik door dr. Smeets en Prof. Dr. Curfs gevraagd of ik bereid zou zijn om mee te werken bij de diagnostiek en behandeling van ademhalingsstoornissen bij kinderen met Rett syndroom. Achtergrond was het initiatief van het Gouverneur Kremers centrum in samenwerking met Stichting Terre – Rett syndroom fonds voor het starten van een Expertise Centrum bij ons Maastricht Medisch Universitair Centrum. Ik was direct geboeid door de complexe problemen van deze patiëntengroep en wilde graag mijn expertise inzetten om iets voor hen en de ouders te betekenen. En zo ontstond een samenwerking die tot op de dag van vandaag voortduurt.

Na mijn studie geneeskunde aan de Universiteit van Amsterdam, heb ik mijn specialisatie tot kinderarts gedaan in het Sophia Kinderziekenhuis te Rotterdam. Daarna heb ik mij verder gespecialiseerd tot kinderarts-intensivist op de kinderintensive care voor kinderen (PICU) van het MUMC+. In de daaropvolgende jaren heb ik mij verder gespecialiseerd op twee aandachtsgebieden, chronische ademhalingsstoornissen bij kinderen en voeding bij ernstig zieke kinderen. Mijn expertise op beide gebieden pas ik toe bij de behandeling van kinderen met Rett syndroom.

Op de PICU van het MUMC+ worden veel kinderen behandeld met

complexe ademhalingsproblemen. In 2001 werd door ons het Centrum voor Ademhalingsstoornissen bij Kinderen (CASK) opgericht met als doel de complexe zorg voor deze kinderen beter te coördineren en ouders beter te begeleiden. Binnen ons centrum werken een groot aantal medisch specialisten samen, zoals kinderartsen, KNO-artsen, kinderorthopeden, kinderlongartsen, kinderradiologen, kinderanesthesiologen en kinderneurologen. Tevens zijn er kinderfysiotherapeuten, kinderdietisten en kinderlogopedisten aan verbonden. De organisatie van het CASK berust bij 2 kinderarts-intensivisten en 2 gespecialiseerde verpleegkundigen die als casemanagers functioneren. In 2011 ben ik het medisch hoofd van dit centrum geworden. Inmiddels behandelen we een breed scala aan patiënten en hebben hiervoor in de loop van jaren veel diagnostische en behandelingsmethoden ontwikkeld. Vanaf de oprichting van het Rett Expertise Centrum is er een hechte samenwerking met het CASK. Kinderen met Rett syndroom die opgenomen worden op de PICU

kunnen dus naast de expertise van het Rett Centrum, ook gebruik maken van de expertise van het CASK. De casemanagers van het CASK (Hilde Wielders en Judith Brands) coördineren inmiddels de hersenstamregistraties van de kinderen met Rett syndroom en het is de bedoeling dat zij een steeds grotere rol gaan spelen bij het Rett Expertise Centrum. In de komende jaren staat een verbouwing van de PICU van het MUMC+ gepland, waarbij het doel is te komen tot aangepaste kamers voor de kinderen van het CASK en het Rett Expertise Centrum.

Naast mijn interesse op het gebied van ademhalingsstoornissen bij kinderen, is mijn tweede aandachtsgebied ondervoeding en voedingsbehoefte bij zieke kinderen. Op dit gebied heb ik mijn promotieonderzoek gedaan en ben ik in 2008 gepromoveerd. Dit heb ik gedaan in samenwerking met het onderzoeksinstituut NUTRIM van de Universiteit van Maastricht dat specifiek gericht is op voeding. Bij dit onderzoeksinstituut is er veel

belangstelling voor voeding bij Rett syndroom. Wij hebben vanuit het Rett Expertise Centrum een start gemaakt met een onderzoekslijn op het gebied van voeding, groei en botstofwisseling bij kinderen met Rett syndroom. Dit gebeurt in samenwerking met Stichting Terre en de NRSV. Op korte termijn hopen we al met de resultaten te komen van de groei- en botgegevens die we hebben verzameld bij de kinderen die in de afgelopen jaren opgenomen zijn geweest voor hersenstamregistratie.

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

*Binnenkort kunt u over Voeding en Rett Syndroom meer lezen in de volgende editie van de nieuwsbrief die Stichting Terre-Rett Syndroom fonds uitgeeft op [www.stichtingterre.nl](http://www.stichtingterre.nl)*

**Stichting Terre**  
RETT SYNDROOM FONDS

## OPROEP AAN DEELNEMERS VAN DE VRIENDENLOTERIJ

### Bent u al lid van de VriendenLoterij?

Dan kunt u de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging structureel steunen!

### Zo makkelijk??

Ja, van ieder (aangemeld) lot gaat de helft (dat is € 6,25) naar de NRSV. Iedere maand maakt u, net als nu, kans op prijzen en u steunt maandelijks de NRSV.

### Hoe?

Stuur een mail naar [info@rett.nl](mailto:info@rett.nl) en geef aan dat u, met uw lot, de NRSV wilt steunen. Het bestuur van de NRSV zorgt er voor dat uw lot iedere

maand bijdraagt aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Heeft u familie of vrienden die lid zijn van de Vriendenloterij en ook de NRSV willen steunen? Mailt u ons dan ook de naam en adres gegevens van die personen en wij regelen dat ook van hun loten de helft naar de NRSV gaat.

### Want...

als er 50 aanmeldingen zijn die met hun lot steun toezeggen aan de NRSV, komt de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging op het lijstje met goede doelen van de VriendenLoterij te staan. Daarna is het voor meer mensen makkelijker om hun

deelname aan de Rett-meiden te linken en kunnen ook nieuwe deelnemers het Rett syndroom steunen.

### Maar...

dan moeten we eerst die 50 aanmeldingen hebben!

Namens alle Rett meiden bedankt voor de moeite....

**VRIENDEN LOTERIJ**  
En speel mee voor de NRSV

## VAKANTIEPLANNEN? Domaine de Puylagorge



**Nicky en AnneMarie Dumitrascu, ouders van Laura, 13 jaar met Rett syndroom, en 2 jongens van 5 en 7 jaar vierden de zomervakantie dit jaar in Frankrijk. Zij willen deze positieve ervaring graag delen.**

### Wat is Domaine de Puylagorge?

Dit vakantiepark is opgezet door Nederlanders, in Midden-Frankrijk, in de provincie Indre. Er zijn verschillende manieren om vakantie vieren; er zijn huisjes, geweldige safaritenten en kampeerplekken. Het park/de camping is geschikt voor kinderen met een beperking: lichamenlijk, verstandelijk, mcg, adhd, odd, down, etc ... het maakt niet uit. Het mooie is dat iedereen gelijk is en iedereen hier vakantie kan vieren.

Onze dochter is volledig rolstoel afhankelijk. De afgelopen jaren waren vakanties niet leuk meer, de zorg voor haar was intensiever dan thuis en we hadden het gevoel zelf geen vakantie te hebben. Op dit park begrijpen ze wat je nodig hebt tijdens je vakantie; rust, vrijheid, gezelligheid, gemak,

etc. De safaritent is aangepast voor rolstoelen en is naar wens in te richten. Een hoog-laag bed, een bed box of een stapelbed, het kan allemaal. Ook een tillift is geen probleem, er is ruimte genoeg. Animatie, verzorging en begeleiding van de kinderen wordt mogelijk gemaakt door de Stichting Vrienden van Domaine de Puylagorge. Dat kan zo nodig 1 op 1, of in grotere groepen. In overleg is er heel veel mogelijk! Er is een zwembad, ook met tillift.

Bij de animatie werden de kinderen op een geweldige manier vermaakt, ze werden ingedeeld naar leeftijd of beleving, ze waren druk met het verzorgen of het knuffelen van de geitjes, hamsters ..., zelfs in het weekend kozen de jongens ervoor om de juffies te helpen met poepscheppen;-). Ook hebben ze veel geknutseld, watergevecht gehouden, poppenkast gespeeld, de bonte avond voorbereid, etc.

Het sanitair.. (jaja.. het is toch ook echt wel kamperen...) is keurig

verzorgd en er zijn meerdere badkamers met aangepast sanitair. In onze situatie was het ideaal dat de ruimte geschikt was voor rolstoelen en er de aanpassingen waren die we nodig hadden. Ik heb ook ouders gesproken die 'weglopers' hadden, kinderen die gevoelig zijn voor teveel prikkels, kinderen met bepaald gedrag.., maar het mooie is dat die kinderen hier ontspannen, niet makkelijk weg kunnen lopen en iedereen je begrijpt en niet vreemd opkijkt van je speciale gezin! Kortom.. een super vakantie die ik iedereen gun.

Kijk voor meer informatie op de site [www.puylagorge.eu](http://www.puylagorge.eu). Heeft u nog vragen, dan mag u mij, als ervaringsdeskundige, ook mailen, [annedumi@gmail.com](mailto:annedumi@gmail.com) of bellen 078-6141584.

Met vriendelijke groet,  
**AnneMarie Dumitrascu**

## COLUMN Aagtje

### COMMUNICATIE!?

**Aagtje ten Have is moeder van de 24-jarige Fenna uit Groningen. In deze column deelt ze haar ervaringen over alle aspecten van het Rett syndroom en geeft ons daarbij een kijkje in het leven van haar volwassen dochter.**

De vorige keer beschreef ik hoe wij worstelden met de vraag of Fenna wel of niet een spraakcomputer zou moeten proberen. Fenna haar dag is namelijk al gevuld en door alle lichamenlijke ongemakken staat zij niet altijd open voor communicatie. Maar...stel je voor, dat ze er iets mee kan en dat ze ons haar gevoelens en noden duidelijk kan maken. Dan is het wel een gemiste kans en daarom toch met het bedrijf RDG Kompagne gebeld over een proefperiode voor de Tobii. En dat is gelukt. Voorts hebben wij contact gezocht met logopediste Rolien, die weet hoe Fenna is. Het is een oud buurmeisje, die vroeger altijd kwam om paard te rijden met Fenna. Rolien heeft nu haar eigen logopedie-praktijk.

Fenna heeft de Tobii 4 weken op proef gehad. De dag van het installeren, liet Fenna direct zien, dat ze begrip had om de spelletjes te doen. Zonder uitleg ging ze er mee aan de slag. Ze was uiterst geconcentreerd, er kon geen lachje af! Maar ze deed het heel erg goed! Verbazingwekkend! Ze is in staat de muis met de ogen aan te sturen. De weken die volgden, zette de logopediste foto's en picto's voor Fenna in bladzijden. Een bladzijde voor eten en drinken, met de familie, met activiteiten, maar ook een bladzijde met gevoelens en natuurlijk 'ja' en 'nee'. Elke dag hebben we geoefend met Fenna. Fenna kan heel goed 'ja' en 'nee'



aangeven. Elke dag stelden we haar vragen, waar we het antwoord op wisten, bijna altijd een 100% score!

De pagina met gevoelens, deed ons ook verbazen. We hadden 4 keuzes; 'blij', 'verdrietig', 'boos' en 'ik ben niet lekker (picto's). In de proefperiode heeft Fenna een ingreep gehad aan haar spier in de lies en haar opa is overleden. Op de ochtend van de crematie van opa, gaf zij heel duidelijk aan; 'ik ben verdrietig'. Ze bleef daar ook bij. Na de operatie aan haar lies, gaf ze aan, dat ze geen pijn had. Door vragen te stellen via 'ja' en 'nee', kwamen we er achter dat Fenna ook begrip heeft van de dagen

van de week. Eerst kun je het niet geloven en lijkt het toeval, maar volgens ons kan ze meer dan wij denken.

Helaas waren die 4 weken heel snel voorbij en zit ze nu weer zonder computer. De aanvraag met een goede motivatie van onze logopediste is opgestuurd naar de ziektekostenverzekering en wij wachten in spanning af. Het zou toch te gek zijn, dat Fenna ons meer duidelijk kan maken en dat wij kunnen ontdekken wat Fenna kan! We hopen onze ontdekkingsreis voort te kunnen zetten!

## WE ZITTEN (NIET) IN HETZELFDE SCHUITJE

Een oude schoolvriendin is op bezoek. Ze is vol van haar bijdehante dochter van 1,5 jaar die haar de oren van het hoofd kletst. "Nu ze kan communiceren, vind ik het moederschap veel fijner." Bij het weggaan zegt ze dat we elkaar veel vaker zouden moeten bellen. Als ik uitleg dat bellen vaak moeilijk is door de huil- en kriesbuien van onze dochter, antwoordt ze: "Ach ja, onze dochter wordt het ook snel beu als ik bel. We zitten in hetzelfde schuitje."

### Reacties van anderen

De meesten bedoelen het niet zo. Tenminste, dat neem ik aan. Maar opmerkingen van anderen kunnen behoorlijk pijn doen. Dat blijkt wel uit de reacties als ik naar aanleiding van bovenstaande gebeurtenis een gefrustreerd berichtje op de besloten Facebookgroep van Rett-ouders zet. Een greep uit die verhalen (met toestemming voor publicatie):

Een oud-collega is op de hoogte van de situatie en vraagt:

*"Hoe gaat het nu met je dochter?"  
Ik zeg dat het niet zo lekker gaat:  
veel aanvallen, slechte nachten...  
Zegt zij weer: "Ach ja, we hebben  
allemaal wel eens wat."*

In de supermarkt werd ik aangesproken op het gegil van mijn dochter. Daarop zei ik tegen dat vreselijke mens: "Hou jij een tijdje je mond dicht, want ik versta mijn dochter niet!" Wat keek dat mens raar zeg. En weg was ze. Een lol dat we samen gehad hebben! Mijn dochter gilte en giechelde erover.

Onze dochter is amper twee jaar en nu al krijg ik de vraag of we haar niet beter in een instelling kunnen plaatsen! Op zo'n moment heb ik zin

om diegene met z'n hoofd door de wc-pot te trekken.

Ze hebben ons wel eens naar het hoofd geslingerd dat wij over de rug van onze dochter geld verdienen omdat we een tegemoetkoming en verzorgingsproducten ontvingen.

Wij kregen zelfs instanties als jeugdzorg op ons dak omdat buitenstaanders van alles vonden.

### Onwetend, onnadenkend of onhandig?

Waarom reageren mensen zo? Onwetendheid zal wel een rol spelen, vooral bij onbekenden, maar iemand die van niets weet, zou ook zijn mond kunnen houden. Bemoeizucht en de gedachte het zelf beter te weten spelen vast ook mee. En dan zijn er nog de mensen die wel degelijk weten dat ik een dochter met Rett heb, maar dat niet (willen) begrijpen of niet nadenken voor ze wat zeggen. Weer anderen willen wellicht helpen of troosten, maar formuleren hun advies of troost op een onhandige manier.

### Zeg je "hm-m" of schiet je uit je slof?

Veel ouders op Facebook gaven aan dat ze de ene keer beter tegen een vervelende opmerking kunnen dan de andere keer. Dat merk ik ook bij mezelf. Als ik blij ben en mijn dochter is dat ook, trek ik me niet zoveel aan van een opmerking die ik op minder

goede momenten heel pijnlijk vind. Daarnaast maakt het ook uit wie de foute opmerking plaatst. Ouders vertellen hoe pijnlijk het is als naaste familieleden of vrienden niet in staat zijn om van hun dochter te houden en normaal tegen haar te praten of niet begrijpen hoeveel impact de zorg op je leven heeft. Juist omdat je ze vaak ziet, is het lastig om goed op hun opmerkingen en houding te reageren. Een reactie van een onbekende in de supermarkt is weer anders. Je voelt je al bekeken, je ziet mensen denken en als iemand dan ook nog iets verkeerd zegt over jouw dochter... Tja, dan schiet je wel eens uit je slof.

Goed reageren is niet zo gemakkelijk. Daarom moet ik mijn gesprekspartner een kleine slip of the tongue eigenlijk vergeven. En bij een grote slip of the tongue hou ik me maar vast aan de laatste uitspraak die ik citeer: "Onze meiden hebben iets wat hun kinderen niet hebben en daarom zijn ze jaloers." Ik mag dus trots zijn op mijn dochter zoals ze is. Want zij is gehandicapt, maar wat is jouw excuus?

### HOE HET ANDERS KAN

#### NIET DOEN:

- Klagen over de zorg voor je gezonde kinderen (tenzij er écht iets aan de hand is)
- Suggestieve vragen stellen
- Zeggen dat je mij begrijpt omdat je zelf ook een kind hebt

#### WEL DOEN:

- Leef met me mee, maar vind me niet zielig
- Luister naar mijn verhaal en stel open vragen
- Begrijp dat mijn leven niet te vergelijken is met dat van jou
- En vooral: zie mijn dochter voor vol aan! Kijk naar haar en zoek contact, het kan echt!

Aukje-Tjitske Dieleman-Hovinga

## Boomplant Jelka van Houten

Tijdens de herfstvakantie maakte Jelka van Houten kennis met het Rett syndroom. Als moeder van een kleine zoon en pas bevallen van een prachtige dochter was ze zeer onder de indruk. Jelka plantte op 17 oktober 2014 bij Buitengoed de Gaard in Heythuysen een paarse parelmoerbessstruik die ze opdroeg aan de NRSV.



## Boomplant Tibor Lukács

Tibor Lukács, echtgenoot van onze ambassadrice Hadewych Minis, is zich bewust van de kwetsbaarheid van onze Rett-meisjes. Hij wenst ons alle goeds door middel van het planten van zijn Mazzeltov zonnebloemen bij Anja Versteeg-Peters op Buitengoed de Gaard. 17 november 2014.



## SPONSORACTIES

### Donatie van € 1200,-

Wij staan iedere keer weer verbaasd over de mooie donaties die wij ontvangen van Hans Geersen (opa van Esmée Geersen) en Tonny van der Heide (tante van Esmée Geersen) beide afkomstig uit Enschede. Deze donatie is tot stand gekomen door de verkoop van spaarsokjes in samenwerking met Creatief in Hout, leuke sjaaltjes en ijssalon de IJsvogel. Hans verkoopt zelfgemaakte sjaaltjes ([www.facebook.com/leukesjaaltjes](http://www.facebook.com/leukesjaaltjes)). Een gedeelte van de opbrengst van deze verkopen komen ten goede aan de NRSV. Ook brengen zij het Rett syndroom op iedere beurs-/markt onder de aandacht door het uitdelen van Rett-folders. Wij willen jullie allemaal enorm bedanken!



### Donatie Ingenieursbureau Van Mierlo € 260,-

Het ingenieursbureau van Marc van Mierlo en Ine Plummen (de ouders van Rett-meisje Tara), hield eind september een feest voor haar medewerkers. Marc van Mierlo is dit jaar ouder geworden dan zijn vader en wilde deze mijlpaal graag vieren en Ine Plummen lijkt, zoals ze zelf zei, voor de 2e keer 50 jaar geworden. Marc en Ine wilden zelf geen kado, maar hadden aan het personeel gevraagd of ze een donatie aan de NRSV wilden doen. Vandaar dat de Rett vereniging het bedrag van € 260,- heeft mogen ontvangen. Wij feliciteren Marc en Ine en bedanken het personeel van Ingenieursbureau Van Mierlo voor deze bijdrage.



### Ice Bucket Challenge voor de NRSV

De meiden Marjolein, Mirthe en Noortje deden mee aan de Ice Bucket Challenge en gooiden ijskoud water over zich heen voor het goede doel. Dit keer geen ALS, maar de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging die de donatie mocht ontvangen. Noortje, Mirthe en Marjolein, dank jullie wel voor jullie €12,-!



### WK poule Wessanen € 65,-

Het Wereldkampioenschap voetbal afgelopen juli maakte veel los in Nederland. Niemand had verwacht dat 'wij' in de halve finale terecht zouden komen. In voetbalpoules werd er onder collega's weer veel gewed. Zo ook bij Wessanen. Na vier zenuwslopende weken waren de twee winnaars bekend. Zij ontvingen een mooi bedrag en namen zelf het initiatief om een gedeelte van de winst aan de NRSV te doneren. Heel hartelijk dank!



## SPONSORACTIES

### Grand Limburg Diner brengt € 3350,05 op



Op zaterdagavond 30 augustus vond er in de Spiegel tent bij Restaurant de Busjop in Heythuysen, gemeente Leudal, een Grand Limburg Diner plaats. Een sfeervolle avond met een 5-gangen diner begeleid met passende wijnen en speciaal bieren. De gehele avond werd er muzikale invulling gegeven door de live band 'Ratatouille'. De avond stond in teken van het nieuwe Limburgse (L1) kookprogramma "de smaak van Roosen".

De NRSV was uitgenodigd om als goed doel aanwezig te zijn. Hoogtepunt van de avond was een veiling georganiseerd door Restaurant de Busjop, waarbij geboden kon worden op de meest opmerkelijkste veilingitems zoals: een helikoptervlucht voor 4 personen, een bezoek aan Kelly Turkey's en Jimmy's farm in Engeland, een figuranten rol in GTST; een dag op de set meedraaien met Bartho Braat (Jef Alberts), een rondleiding bij Lindeboom brouwerij, een overnachting in een luxe pipowagen, theatertickets voor de shows van Lone van Rosendaal, Maaike Widdershoven en Hadewych Minis en een door Huub Stapel gesignde DVD van de film Hemel op Aarde.



Wij complimenteren en feliciteren Henk en Annemie Coolen met de organisatie van dit mooie event en bedanken hen en de vele sponsors, die de veilingitems ter beschikking stelden, voor hun vrijgevigheid en enthousiasme voor de NRSV. Trots zijn we op het bedrag van € 3350,05; de opbrengst van een fantastische avond!

### Donatie van € 4155,- ter ere van 10-jarig feest van RetailTrends Media



"Nathalie, de dochter van onze collega Angelique van de Kraats heeft het Rett Syndroom". Dit stond in de email die naar alle gasten werd gestuurd van het 10-jarig jubileumevent van RetailTrends Media.

Ook stond het volgende in deze email: "Als u van plan bent om ons voor onze verjaardag iets te geven, dan vragen wij u, in plaats van een cadeau, een goed doel te steunen. En vanwege de dochter van Angelique hebben wij gekozen voor de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging". De moeder van Nathalie werkt, op 2 maanden na, 10 jaar bij RetailTrends Media. RetailTrends Media is een zelfstandige uitgeverij, die twee vakbladen uitgeeft: RetailTrends en EtailTrends. Sinds bovengenoemde email stroomden de donaties binnen. Echt helemaal geweldig. Het "verjaardagsfeest" werd op 9 september jongstleden gevierd met circa 300 gasten in Multitainment Center Cinemec in Ede. Daar was ook de mogelijkheid om een donatie in de bus te doen en daar werd goed gebruik van gemaakt. De NRSV heeft het geweldige bedrag van € 4.155,- aan donaties ontvangen.

## 6 NOVEMBER 2015 RETT SYMPOSIUM *Dagelijks leven met Rett*

**Noteer alvast 6 november 2015 in uw agenda, want dan vindt het 3e Rett Symposium plaats.**

Na een tweetal succesvolle Symposia in 2010 "Beweging" en 2012 "Communicatie" zijn we inmiddels gestart met de voorbereidingen voor het symposium met als onderwerp "dagelijks leven met Rett". Deze zal plaatsvinden op vrijdag 6 november 2015 in het Van der Valk Hotel te Houten.

Het algemene thema van die dag draait om allerlei aspecten van Rett in het dagelijks leven, waar niet alleen onze Rett-kinderen, maar wij als ouders, broers en zussen, begeleiders, therapeuten of artsen allemaal mee te maken krijgen. Met het Symposium 2015 proberen we inzicht te geven in de dagelijkse zaken en ontwikkelingen naarmate onze Rett-kinderen ouder worden.

We spreken graag een brede doelgroep van ouders, familieleden en zorgverleners aan. Aan de hand van een 4 of 5 tal thema's zullen diverse interactieve workshops worden georganiseerd. Formeel staan de thema's nog niet vast, maar we willen nu al graag een aantal mogelijke onderwerpen voor het voetlicht brengen.

Wat we met het Symposium voor ogen hebben, is met elkaar de informatie uit te wisselen en ervaringen te delen. Er zal ruimte zijn voor discussie en op deelgebieden zullen experts ons van informatie voorzien. We zien u allen graag op VRIJDAG 6 NOVEMBER 2015 in Houten!

### Het dagelijks leven

- verbouwing / huis aanpassen
- KDC
- hulpmiddelen

### Juridische en fiscale aspecten

- 18 jaar en dan...
- voogdij / bewindvoering / testament

### Het gezin

- coping; omgaan met de diagnose
- puberteit
- broer en zus

### Ouder worden

- zelfstandig wonen
- 18 jaar en dan...
- begeleiding/verzorging

### Medische ontwikkeling

- therapieën
- beweging
- communicatie

## MET DANK AAN...

Ed Handstede, vader van Rett meisje Annabel, is sinds 2008 actief geweest bij het tot stand brengen van de nieuwsbrief, inmiddels pRettpraat genaamd.

Ed verzorgde de lay-out van ons informatieve magazine en dat werd bij iedere uitgave een grotere klus. De nieuwsbrief van de NRSV kwam in 2008 drie maal per jaar uit met circa 8 pagina's. Inmiddels verschijnt de pRettpraat tweemaal per jaar met meer dan 50 pagina's. Het is leuk om

op de site van de NRSV nog eens terug te blikken naar alle uitgaven waar Ed bij betrokken is geweest.

Ed was de stabiele factor, terwijl er binnen de redactie regelmatig wijzigingen waren. Wat waren wij blij, als we met elkaar, de deadline weer hadden gehaald en het blad naar de drukker kon. En blij dat Ed alleen maar bleef brommen, omdat we nog meer pagina's gevuld hadden. Blij dat hij nooit zei dat dit de laatste was die hij had gemaakt.

Voor de zomer zijn we overgegaan naar een nieuwe drukker. Het bestuur heeft gevraagd of zij ook de opzet kunnen verzorgen. Meer dan 100 pagina's vraagt, naast je gezin, de zorg voor je dochter en een baan, wel heel veel tijd.

Wij willen Ed heel hartelijk bedanken voor zijn kleurrijke inzet en Anja en Annabel voor de tijd die ze Ed gunde om de pRettpraat te maken.

## COLUMN *Mirjam*

### KOORTDANSEN

*Mirjam Rensink (40) is journalist, getrouwd met Eric en moeder van Annabel van twaalf, Willemijn van tien en Frédérique van zeven jaar. Ze is de spin in het web van alle zorg, administratie en organisatie rond Willemijn.*

Het moeilijkste aan het syndroom van Rett vind ik dat het nooit hetzelfde is. Het gaat heen en weer van best goed tot erg slecht. Bij ons zitten er weinig stabiele periodes in en dat maakt deze ziekte zo lastig. Hoewel ziekte? Toen ik ooit in een andere column schreef dat Rett een rotziekte is, kreeg ik een boze mail van iemand die vindt dat onze meiden niet ziek zijn, maar een aandoening hebben. Ook zo typisch Rett, de ene keer is het een aandoening waar je min of meer aan gewend raakt en het volgende moment is Willemijn heel erg ziek door de complicaties die de aandoening Rett vaak met zich meebrengt.

Ik kan er nog steeds niet aan wennen, aan die grilligheid. De vraag 'Hoe gaat het met jullie?' blijft altijd lastig. Vaak antwoord ik 'goed'. Maar wat is goed? In mijn ogen hebben we een topdag als Willemijn geen grote aanvallen laat zien, goed in haar vel zit en redelijk heeft geslapen. Vergeleken met een gezin met gezonde kinderen zou het misschien geen topdag genoemd mogen worden, omdat we er die nacht wel twee keer uit moesten, omdat ze in de problemen zat. Daarnaast is Willemijn natuurlijk altijd beperkt door haar rolstoel en door het CO2-O2 mengsel dat ze 24 uur per dag nodig heeft. En kan ze niet te veel prikkels op een dag hebben.



Als alle dagen zouden zijn als zo'n goede dag zou ik heel gelukkig zijn. Dan liep ik te stralen met mijn drie prachtige meiden. Ik zou trots zijn op ons vijven, omdat we altijd doen wat we willen ook al gaat dat soms langzamer dan bij andere gezinnen. Ik zou tot vervelens toe mensen overladen met foto's van ons vijfjes. We zouden wekelijks in alle fotoreportages in de Libelle kunnen staan als voorbeeld van ultragelukkige mensen.

Maar dan komt dat venijnige rotkantje van Rett weer om de hoek. Soms is het weken weg, soms zelfs maanden en dan opeens is het er weer. En dan vecht Willemijn opnieuw voor haar leven en staan wij er machteloos bij. Het enige wat we kunnen doen, is bij

haar zijn, haar laten voelen dat ze niet alleen is. Haar vertellen dat we van haar houden, dat het de moeite waard is te blijven vechten, omdat er nog zoveel moois op haar ligt te wachten. En dan komt ze weer terug en gaat ons leven weer verder en antwoord ik 'het gaat goed' als iemand vraagt hoe het met ons gaat. Het beeld van een vechtende Willemijn zit nog in mijn achterhoofd. Dat beeld vervaagt weer, het wordt weer vervangen door het beeld van een stralende Willemijn, die altijd weer zin heeft in het leven. Het is topsport om zo te blijven balanceren op het dunne draadje tussen leven en dood. En het is veel geluk hebben dat Willemijns lichaam nog de kracht heeft om dit gevecht aan te gaan.

## DOSSIER

11 EN 12 JULI 2014

## RETT EDUCATION UK OVER EYEGAZE COMMUNICATIE

Op 11 en 12 juli 2014 vond in Birmingham het eerste evenement van Rett Education UK plaats: een 2-daagse seminar over eyegaze communicatie. De organisatie lag in handen van Janie en Paul Beaumont, ouders van Olive, en Kim Elliott en Hector Minto (Tobii-UK). Als keynote speaker was Susan Norwell (Focused Learning Solutions, USA) uitgenodigd.

Op vrijdag was de zaal gevuld met professionals en op zaterdag kregen de ouders van Rett-kinderen in hoog tempo veel presentaties te zien. Doordat de leeftijden varieerden van 2 tot 32 jaar werd ook de leeftijds-toepasselijke communicatie besproken. Gill Townend (communicatiedeskundige in het Rett Expertise Centrum Maastricht) was op vrijdag aanwezig en Mariëlle van den Berg (NRSV) nam op zaterdag deel aan het evenement. Hier geven ze een indruk van de twee dagen...

Paul Beaumont vertelde ons hoe deze dag is ontstaan; hoe zij met Olive, kort na de diagnose in New Orleans, met eyegaze communicatie kennismaakten en beseften dat dit de manier zou worden om met hun dochter te communiceren. Heel herkenbaar was het traject van aanvragen en oefenen met de software, de mooie resultaten en de behoefte om verder te komen met de mogelijkheden.

## Susan Norwell

Susan Norwell liet zien hoe zij op bijzondere wijze contact maakte met vele Rett-meisjes. Wat wel en vooral wat niet werkt. Haar betrokkenheid is hartverwarmend en haar enthousiasme aanstekelijk. Met een goed oog voor de non-verbale signalen weet zij in de communicatie de mogelijkheden goed te benutten. Haar verhaal illustreerde



Susan Norwell

zij met vele filmpjes van Rett-dames van verschillende leeftijden. Bij herhaling valt het ons op hoe bijna vanzelfsprekend zij het communiceren maakt, alleen de hulpmiddelen, signalen en benodigde wachttijd op een reactie zijn anders. Alle kinderen die leren praten, doen dit door te horen wat wij zeggen, betekenis aan woorden te koppelen en te experimenteren. Een mooi voorbeeld is de baby die "mama mama" zegt en leert dat moeder hierop reageert.

## Het cognitieve niveau van Rett-kinderen

Hector Minto promoot een zo vroeg mogelijke test voor eyegaze-communicatie. Het is belangrijk om de cognitieve vaardigheden vast te stellen, zodat duidelijk wordt dat een passend communicatiehulpmiddel kan worden geïndiceerd. Nu moeten ouders bewijzen dat het, zo vaak genoemde, niveau van functioneren van rond 1 jaar een foute inschatting is. Bij herhaling werd hierbij verwezen naar de studies van Alexandra Djukic, waarin met behulp van eyegaze wordt aangetoond dat het cognitief niveau niet zo laag is. Door verschillende programma's te bespreken laten Hector en Susan beurtelings zien op welke wijze de Rett-kinderen en Rett-volwassenen kunnen worden geoefend in communicatie.

## Eyetracking

Tobii GazeViewer (assessment software van Tobii) laat ons zien waar het kind naar kijkt. Hierover was vanuit Tobii-UK recent nog een webinar, die nu beschikbaar is op YouTube. Wanneer de begeleider met een meisje praat over

## DOSSIER



Paul Beaumont

een afbeelding waar ze samen naar kijken, kan door eyetracking worden vastgelegd waar zij naar kijkt. Hieruit kun je afleiden of ze het verhaal hoort en begrijpt. Het is dus niet de bedoeling om op te dragen waar ze naar moet kijken. Je kunt zien of ze het gesprek over de foto volgt, door directe cursorweergave of door na afloop de hotspots op de zogenoemde 'heatmap' te bekijken. Stilstaande beelden kunnen meer informatie dan films geven, want er zijn vele redenen om een bewegend beeld te volgen. Ook kun je door te zien waar ze naar kijkt, tot gerichte interactie komen.

Met eyetracking samen een digitaal boek lezen of foto's bekijken, maakt het mogelijk te reageren op waar zij naar kijkt. Door bijvoorbeeld naast de digitale foto's of boek een mogelijkheid te bieden met bijvoorbeeld klittenband-boekjes met commentaar-picto's kan ze reageren met "vind ik leuk", "vind ik stom", "vind ik saai" etc. Susan merkte overigens op dat de daarbij gebruikte symbolen niet apart hoeven worden aangeleerd, maar bekend worden als ouders ze zelf in conversatie gebruiken. Dus door de picto aan te wijzen als je zelf reageert op iets, zal het rett-meisje deze 'vanzelf' gaan herkennen en gebruiken. Zoals vrijwel al onze kinderen leren praten dus.

## Interactief voorlezen

Voor het leren lezen is het net als bij andere kinderen goed om eindeloos hetzelfde boek voor te lezen met steeds een andere interactie op hetzelfde verhaal. Interactief voorlezen is de sleutel; herhaling met variatie en met

discussie. Het creëren van persoonlijke boeken door gebruik van eigen foto's is ook een goede manier om samen met onze kinderen te lezen. Boeken met een verhaal uit de ervaring van onze kinderen bevorderen interesse en motivatie. Hiervoor is [My own books 2 go](#) een goede website om naar te kijken.

## EyeFx

EyeFx is geen communicatieprogramma, maar het leert kinderen dat gericht kijken een actie tot gevolg heeft. In de leercurve is het succesvol gebruik van EyeFx, evenals [Look-2-Learn](#), een vaardigheid die vooraf gaat aan communicatie. Zoals een jong kind leert dat geluid maken een reactie van anderen uitlokt of iets duwen beweging in gang zet. Het leren dat zij zelf iets in gang kunnen zetten, is een belangrijke stap in communicatie-ontwikkeling en geeft een ervaring van controle. EyeFx is opgebouwd uit een aantal levels van 'kijken naar het beeldscherm en merken dat er iets gaat gebeuren' tot 'gericht een actie uitlokken door naar iets te kijken'.

## Ondersteunende vocabulaire

(in Tobii Communicator)

Met [SonoPrimo](#) heb je context gebonden paginasets met kernvocabulaire, sociale scripts, samengestelde afbeeldingen en verhaalboekjes met opgenomen spraakuitvoer. Een gesprek over alledaagse dingen kan worden ondersteund, zoals napraten over de activiteiten van die dag. Met gebruik van storytelling, bv op de iPad, kan je kind haar verhaal van de dag doen en via SonoPrimo worden getest. "Topic boards" kunnen worden afgedrukt en aan de muren worden opgehangen, als voorbeeld voor de dagelijkse activiteiten. Elke pagina kan snel en gemakkelijk worden aangepast. Met SonoPrimo kan je dus van spelletjes verder naar communicatie gaan.

Met [SonoFlex](#) is het mogelijk meer leeftijdsspecifiek te communiceren. Het bevat onderwerpen die meer bij oudere kinderen aansluiten. De templates zijn geheel ingevuld en kunnen met een rechtermuisklik worden aangepast. SonoFlex is verkrijgbaar voor iPhone, iPad, iPod Touch, Android toestellen en Windows computers met Tobii Communicator, maar niet voor iMac (86 euro via Appstore). Het bestaat uit een contextgerichte "homepage" (als overgang van SonoPrimo). De pagina's bieden veel

## DOSSIER

woorden, maar ook vast zinnen aan. Hierdoor is het ook mogelijk om zelf zinnen te maken.

Op [PageSetCentral.com](http://PageSetCentral.com) zijn veel pagina's voor SonoFlex te downloaden. Om deze pagina te gebruiken, moet de taal worden aangepast, daarna dient de pagina weer op PageSetCentral te worden geupload.

Tot slot werden wij getraakteerd op een aantal indrukwekkende filmpjes over hoe ver je kunt komen met het introduceren van lezen en schrijven. Het begrip van klanken en functie van letters blijkt aan te leren. Dit geeft Rett-meisjes de mogelijkheid dingen te gaan zeggen die zij niet door ouders of therapeuten krijgen aangereikt, maar die vanuit henzelf komen. Susan werkt daarbij met een keuze-letterkaart. Met [LiterAACy](http://LiterAACy) van Tobii kan je ook lezen en schrijven op verschillende niveaus introduceren.

*Enkele van Hector's praktische adviezen:*

- Gebruik bij eyetracking een transparante cursor die niet afleidt.
- Wanneer een bril nodig wordt, neem de Tobii mee naar de opticien, zodat met de glazen rekening kan worden gehouden (denk aan ontspiegeling).



Hector Minto

*Susan Norwells praktische adviezen:*

- Leer de vele picto's in het gebruik in conversatie, zoals ook onze andere kinderen woorden leren.
- Wees niet bang voor volle pagina's.
- Modelleer vooruit.
- Maak gebruik van consistente structuur en organisatie.
- Onze rol als ouders/begeleiders is om zowel modelbouwers, als betekenis makers te zijn.
- Wanneer je een keuze geeft, geef een keuze van drie en niet twee – indien je kind 'ja' zegt na de 2de keuze geef nog de 3de optie om zeker te zijn.
- Introduceer woordenschat om gevoelens en emoties uit te drukken en mening te geven – niet alleen naamwoorden.
- Belangrijk om woorden voor ontkenning te geven (iets te weigeren etc.) om gedrag te voorkomen.
- Je hoeft vragen niet volledig te vermijden, maar vermijd het stellen van domme vragen. Weet wat van belang is.
- Veronderstel competentie (maar hiermee bedoelen we niet dat een kind alles weet, niemand weet alles).
- Maak ook gebruik van afgedrukte symbolen (losse kaartjes en communicatieboeken) en niet alleen van spraakcomputers met eyegaze ("low-tech" samen met "high-tech"). Leer niet alleen je kind communiceren, maar leer ook anderen om haar heen om responsief te zijn.

*Zinnvolle webadressen:*

- [Tobii Gaze Viewer webinar](http://Tobii Gaze Viewer webinar)  
[www.youtube.com/watch?v=PZ305KcyiJw](http://www.youtube.com/watch?v=PZ305KcyiJw)
- [Uitwisseling website voor zelfgemaakte Tobii Communicator paginasets](http://Uitwisseling website voor zelfgemaakte Tobii Communicator paginasets)  
[www.pagesetcentral.com](http://www.pagesetcentral.com)
- [Susan Norwell \(presentaties van Rett Education studiedag\)](http://Susan Norwell (presentaties van Rett Education studiedag))
- [www.focusedlearningsolutions.com/rett-education-uk-conference-2014.html](http://www.focusedlearningsolutions.com/rett-education-uk-conference-2014.html)
- [http://myownbooks2go.com](http://http://myownbooks2go.com)
- [www.storybots.com](http://www.storybots.com)
- [www.starfall.com](http://www.starfall.com)

## IN MEMORIAM

*Josephine is liefde***Lieve Fientje, lieve allemaal,**

Toen Josephine geboren werd, lag er ijs op de grachten, het was net een sprookje. Anton Pieck zou er een kluiw aan gehad hebben om het vast te leggen met al die schaatsende mensen op de grachten. Het was een zondag en net als vandaag een heel bijzondere dag. Wat was je mooi, het mooiste kindje van de hele wereld, daar waren Wal en ik het wel over eens. Je was zo lief, zo zacht, zo warm, zo mooi, zo puur, zo echt en dat ben je gebleven.

De eerste 1,5 jaar van je leven was je voor ons Josephine Rosalie waarbij we een toekomst fantaseerden die zijn weerga niet kende. Zo stelden we ons voor dat je een nieuw modehuis zou oprichten of een nieuw parfum zou lanceren en dit alles onder je eigen naam: Josephine Rosalie, London Paris New York.. Amsterdam. Met een lijn 'Joie de Vivre' bijvoorbeeld, dat leek mij dan wel een mooie toevoeging. Beetje tuttig achteraf gezien. Of zou je toch eerder architect worden? Kunstenaar? De politiek in gaan? Maar welke partij dan? Daar kwamen we niet helemaal uit.

Ach ja dat was toen... We zeiden dan vervolgens tegen elkaar: 'afijn, als ze maar gelukkig wordt, wat ze ook gaat doen, welk pad ze ook zal kiezen'. Een tegeltjeswijsheid als een koe. En zo gingen we verder: 'Wij zullen Josephine begeleiden tot ze een volwassen, zelfstandige vrouw is'. 'Wij zullen haar coach zijn' (dat is meer een woord van nu, maar goed). 'We zullen Josephientje alle mogelijkheden bieden om zich te ontwikkelen tot een mooi mens, want dat is de uitdaging voor ouders, dat is onze opdracht'. Vlak voor je tweede verjaardag werd de diagnose Rett syndroom gesteld. De tijd stond stil. We namen definitief afscheid van de Josephine die we droomden, die we hadden gefantaseerd. Dat was in eerste instantie verdrietig, intens verdrietig echt waar. Maar daar kwam iets fantastisch voor in de plaats: we leerden de echte Josephine, onze Fientje kennen. De echte Fien is van een heel andere orde. Josephine is pure liefde. Josephine is zó onmetelijk lief,

zo mooi, zo waardevol. Josephine een meisje om van te houden. Hoe onbenullig de wereld, en waar wij ons zo druk over maken. Josephine raakt, beroert, ontroert, verbindt, is liefde. Is waar het om draait in het leven. Josephine brengt dit tweeweg, draagt dit uit. Josephine wat ben je een prachtig mens! Wat doet het pijn dat je er niet meer bent. Je bent zo lief, zo warm. Zo sterk en zo veerkrachtig. Zo vrolijk en optimistisch. Je had het vermogen telkens weer te genieten, gelukkig te zijn, ons aan te zetten/op te peppen om dat ook te doen. De afgelopen zes jaren was het fysiek zo zwaar voor je geworden, maar je veerde telkens weer op, je ging door en genoot van het leven, van wat er op je pad kwam. Je bent nu bevrijd uit je lijfje dat 'op' was. Het huis waarin je 18 jaar en 7 maanden woonde. Maar je zit in ons, je blijft bij ons. We zijn voor altijd verbonden.

Ik hou van je.

*Voorgedragen door Jacqueline van Oosterom (moeder van Josephine) tijdens het afscheid op zondag 31 augustus 2014, in de kerk van Ransdorp.*

*Er waren die dag vele sprekers, o.a. Veerle (zusje van Josephine), Walter (vader Josephine), Jos (huisvriend, tevens ceremoniemeester van de plechtigheid), Rogier (neef en oppas/personal assistent), Mirjam (vriendin en oppas), Helga en Yvon ('juffen'/medewerkers Stichting Omega), Sylvia (tante van Josephine). Verhalen waren complementair en zette Josephine neer hoe ze was, wat ze betekende voor ons. Het was een prachtig afscheid. We hebben de liefde die Josephine ons heeft gegeven gevierd.*

## DOSSIER

# COMMUNICATIE IS OVERAL! PODD-COMMUNICATIEBOEKEN EN ANDERE HULPMIDDELEN

Dit artikel is een vervolg op de bijdrage van Gerna Scholte in de pRettpraat, editie juli 2014.

Na de driedaagse cursus in mei heb ik in juli samen met mijn Milo-collega Judith Snieders een inspirerende en leerzame vijfdaagse cursus gevolgd over PODD. Tijdens deze cursus besteedde Gayle Porter (de bedenker van de PODD-boeken) o.a. aandacht aan het waarom van Ondersteunde Communicatie, kenmerken van een PODD-boek, ervaringsopdrachten, de selectie van vocabulaire, het kiezen van de best passende selectie-methode, het creëren van een actief sociaal netwerk rondom het kind en het trainen van communicatie-partners.

Mijn vorige bijdrage sloot ik af met een tip van Linda Burkhart. "Vind eerst een manier om het boek, de stem van je dochter, altijd bij je te hebben als je bij haar bent." In deze editie vertel ik graag meer over het beginnend gebruik van een PODD-boek. Door dit boek kan de communicatie met uw dochter, kleindochter, zus, nichtje of buurmeisje worden ondersteund.

Kort na mijn terugkomst uit Luxemburg, leverde ik bij Rett-meisje Famm de ruwe versie van haar PODD-boek af. De moeder van Famm knipte alle tabjes uit en bond de stapel papieren in tot een boek. Ze wilde graag aan de slag en keek me tijdens het volgende huisbezoek vragend aan alsof ze wilde zeggen "En... hoe nu verder?". Het deed me denken aan een opmerking van Gayle tijdens de cursus: "Het bezitten van

een boek helpt je niet te communiceren. Je moet het in gebruik nemen!".

Het succesvol gebruiken van een PODD-boek of ander hulpmiddel begint mij het aanwennen van een nieuwe gewoonte. Het boek altijd bij

je hebben! Hetzelfde geldt overigens als gebruik wordt gemaakt van een Tobii, losse afbeeldingen of een ander communicatie hulpmiddel. Meestal lukt het Rett-meisje niet om het boek zelf mee te dragen. Jij als grote broer of zus, neef of nicht en u als vader, moeder, grootouder of goede buur

<b>Meisje</b>	Kijkt naar haar bord met eten.
<b>Partner</b>	Je kijkt naar je bord, je wilt MEER!".
<b>Meisje</b>	Kijkt naar communicatiepartner en lacht.
<b>Partner doet voor</b>	"Dat klopt, ik wil inderdaad MEER".
<b>Meisje</b>	Moppert en opent haar mond niet voor de beker met drinken.
<b>Partner</b>	"Wil je STOPPEN met drinken? Ben je KLAAR".
<b>Meisje</b>	Kijkt naar communicatiepartner en naar de beker.
<b>Partner doet voor</b>	"IK ben KLAAR".
<b>Partner</b>	Kietelt het meisje en stopt dan even.
<b>Meisje</b>	Beweegt heen en weer en kijkt naar partner.
<b>Partner</b>	"OH OH, kietelen is GESTOPT! Wil je MEER?"
<b>Meisje</b>	Beweegt heen en weer en lacht.
<b>Partner doet voor</b>	"MEER, ik wil MEER".
<b>Meisje</b>	Zit aan tafel en moppert. Ze gaat zo eten.
<b>Partner doet voor</b>	"SCHIED OP! Ik wil eten, SCHIED OP!".
<b>Partner</b>	Geeft uitleg "KIJK daar is je bord, ik ga JOU HELPEN".
<b>Meisje</b>	Kijkt naar het bord en naar communicatiepartner.
<b>Partner</b>	Geeft een hap, wacht en vraagt "Wil je MEER?".
<b>Meisje</b>	Speelt met een kiekeboespelletje.
<b>Partner</b>	Verstopt een van de dieren. "OH OH, die is weg."
<b>Meisje</b>	Kijkt en reikt naar het spelletje. Wacht.
<b>Partner doet voor</b>	"IK ga KIJKEN, waar zijn ze nou? OH OH"



moet het boek voor haar meenemen en het gebruiken als je iets vertelt, meedeelt, vraagt of opmerkt. De eerste bladzijde van een PODD-boek biedt daarvoor al een heleboel mogelijkheden. De bladzijde bevat onder andere afbeeldingen voor: ik/mij/mijn, jij/jou/jouw, stoppen, meer, kijk, klaar, oh oh, help en schiet op! Met deze bladzijde kunt u beginnen om gesproken taal in tal van dagelijkse situaties visueel te ondersteunen door kernwoorden aan te wijzen. **Zie kader.** Hierdoor vertraagt u uw eigen spraak, legt u de nadruk op de kern van de zin. U kunt het Rett-meisje de tijd geven om u te volgen, door af te wachten totdat zij ook naar het plaatje kijkt dat u aanwijst. Wees geduldig. Ze wil kijken, maar heeft nog even tijd nodig om haar lichaam aan te sturen. Lukt het haar niet? Herhaal dan de uitspraak nog eens op rustige toon en noem desnoods haar naam. Het Rett-meisje krijgt de kans om de boodschap te verwerken en te reageren doordat ze de ruimte krijgt voor een beurt.

## DOSSIER

Een sociaal netwerk is belangrijk voor de ontwikkeling van het Rett-meisje. Iedereen kan beginnen met het gebruik van de eerste pagina. Iedereen! Laat u vooral niet afschrikken door de dikte van het communicatieboek of de vele vulling in een spraakcomputer. Tijdens de cursussen in Zweden en Luxemburg vertelden beide trainers over jonge kinderen in hun directe omgeving die in staat waren om hun taal met het PODD-boek te visueel ondersteunen. Een jongetje van 4 jaar pakte het boek en liep naar een kind in een rolstoel toe, stelde zich voor en begon te kletsen. De grote broer van Famm doet in Nederland precies hetzelfde! Hij vertelt zijn zusje over wat ze samen gaan doen na het eten en aan opa en oma legt hij ook uit hoe gemakkelijk ze het boek kunnen gebruiken.

Iedereen in het sociaal netwerk van een meisje zorgt voor taalaanbod, veelal gesproken taal. Dit is een uitingvorm die de meeste Rett-meisjes niet kunnen gebruiken. We helpen hen door te zorgen voor een PODD-communicatieboek, een Tobii en soms gewoon losse afbeeldingen. Deze vormen kan zij namelijk ook (leren) gebruiken o.a. door ook de bladzijde in het boek aan te raken of ernaar te kijken. De afbeeldingen uit het PODD-boek kunt u namelijk ook nog eens uitprinten en gebruiken op een doorkijkraam. Een doorkijkraam is te krijgen bij leveranciers van hulpmiddelen, maar u kunt het ook zelf maken met 4 latjes van de bouwmarkt. Kleef de afbeeldingen met klittenband op de hoeken van het doorkijkraam en leg uit en laat zien hoe zij het doorkijkraam kan gebruiken. "Je kunt MEER aanwijzen

door ernaar te kijken, kijk zo"! Doe het voor en kijk naar de hoek met genoemde afbeelding. Met haar blikrichting kan het meisje zelf actief deelnemen aan de interactie, ook als het niet lukt om haar hand op een plaatje in het boek te leggen. Herhaalde voorbeelden van gebruik van Ondersteunde Communicatie (OC) zullen haar helpen om zelf ook OC te gaan gebruiken. Het visueel ondersteunde taalaanbod (input) met het PODD-boek en de reactie door te kijken naar dezelfde afbeeldingen op het doorkijkraam (output) zijn één voorbeeld van de combinatie van 2 vormen tot 1 systeem.



Het in gebruik nemen van een PODD-boek of een ander communicatiehulpmiddel vraagt veel van de mensen rondom het meisje. De dikte van een PODD-boek kunt u overdonderen. Het is belangrijk om jezelf de tijd te gunnen en stap voor stap te beginnen. We kunnen het vergelijken met het leren van een nieuwe



## DOSSIER

taal, zowel door u als door het Rett-meisje. Met dit verschil, dat wij al een heel netwerk van concepten- en begrippen hebben opgebouwd in het gesproken Nederlands. We kunnen de woorden van de vreemde taal koppelen aan een woord wat we al kennen. Voor veel meisjes zal het betekenen dat ze ook nog de begrippen en concepten moeten leren. Wat is een pepernoot? Hoe voelt het? Hoe proeft het? Hoe ruikt het? Hoe worden ze gemaakt? Ieder mens leert deze kenmerken van pepernoten door ze te ervaren. Ik hoop dat er deze winter veel pepernoten worden gebakken en boekjes worden voorgelezen. Tijdens

het kneden van het deeg, het rollen van de bolletjes, het verdelen op de bakplaat, het bakken in de oven en uiteindelijk het opeten zijn er vele kansen om leerzame ervaringen op te doen. Deze ervaringen dragen bij aan het opdoen van de begrippen pepernoot, kneden, suiker, meel, lekker, ruiken, warm, eten, meer, ik, jij, bakken, geven, krijgen en vele meer. Communicatie gebeurt vooral na een ervaring die impact heeft gehad. En... beste buur, opa en oma, als u foto's maakt van de stapjes van het bakproces kunnen jullie er samen over vertellen aan papa en mama die er niet bij waren! Veel plezier!



### TAALANBOD

### TAALPRODUCTIE

*Kind dat gebruik maakt van gesproken taal*

Gesproken taal



Gesproken taal

*Kind dat gebruik maakt van Ondersteunde Communicatie*

Gesproken taal



Ondersteunde communicatie

*Doel voor een kind dat gebruik maakt van OC*

Ondersteunde communicatie



Ondersteunde communicatie

## STUDIEDAG RDG KOMPAGNE EN DE NRSV VOOR TOBII GEBRUIKERS

In september jongstleden is er een informatieve dag georganiseerd door de NRSV, het Rett expertisecentrum en RDG Kompagne, de leverancier van de Tobii. De Tobii wordt sinds een paar jaar bij steeds meer Rett-meisjes ingezet om de communicatie te bevorderen. Door middel van oogbolbesturing (ook wel eye-gazing genoemd) kunnen de meiden communiceren.

Een prachtig middel. De Tobii computer moet echter gevuld worden door de ouders en de logopedisten. Voor beide partijen is dit een uitdaging, waarvoor je kennis nodig

hebt, veel tijd en een goede samenwerking. Belangrijk is de kennis over de communicatie mogelijkheden van je Rett-meisje, welke informatie sluit bij haar kennis en mogelijkheden aan. Gebruik je foto's of pictogrammen? Hoeveel informatie zet je er in? Op welke manier en wanneer zet je de Tobii in? Daarbij is kennis van de technische mogelijkheden een voorwaarde om de Tobii optimaal te kunnen inzetten.

Gill Townend startte deze dag door te vertellen hoe communicatie in het algemeen verloopt en in het bijzonder bij Rett-meisjes. De medewerkers

van RDG lieten ons de verschillende mogelijkheden op communicatiegebied zien en bespraken hoe de Tobii ingezet en gevuld kan worden. Tot slot was er de mogelijkheid, in kleinere groepjes, je vragen voor te leggen aan een medewerker van RDG.

Een dag met veel informatie voor beginnend gebruikers. De NRSV wil hier wel een vervolg aan geven om de ervaren gebruikers die deze dag verdieping en vordering gemist hebben verder te helpen.

**Yolanda van Boven**

### COLLECTEWEEK NSGK

Collecteweek Nederlandse Stichting voor het Gehandicapt Kind en ook een beetje voor Rett!

Ook dit jaar werd er weer massaal gehoor gegeven aan de oproep of er mensen wilden collecteren voor de NSGK/NRSV. Meer dan 55 collectanten zijn in de week van 10-15 november

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 zal in de volgende pRettpraat worden onthuld. Heel hartelijk dank aan alle collecte-coördinatoren en alle collectanten.

*Ik ben Jasmin Westerhof. Ik ben elf jaar. Mijn zus Myrthe is bijna vijftien jaar en zij heeft Rett syndroom. Ik wilde meedoen met de collecte voor het NSGK. Vooral omdat de helft naar de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging gaat. Ook doe ik het graag voor andere kinderen met een handicap.*

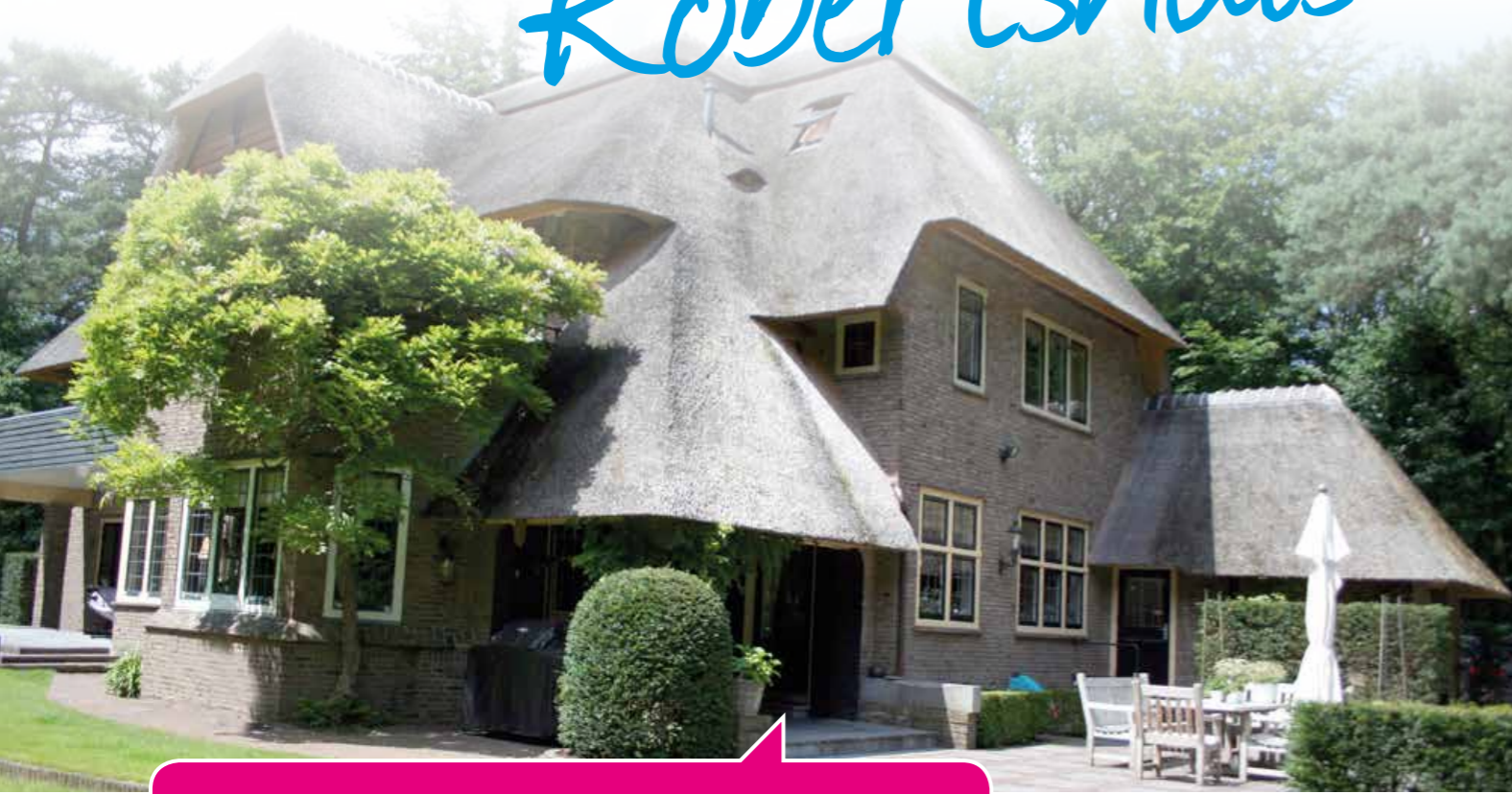
*Het bedrag wat mensen schenken is erg verschillend. De één geeft veel, de ander minder. Maar alle*

*beetjes helpen. Er kwamen veel positieve reacties van mensen die het leuk of goed vonden dat ik dit deed. Veel mensen vroegen ook of ik alleen liep, dan zei ik nee hoor, mijn vader of moeder loopt mee. Bij elkaar hebben wij € 459,53 opgehaald, waarvan de helft naar het Rett syndroom gaat. Ik vond het heel leuk om te doen en ik wil volgend jaar weer lopen.*

**Groetjes Jasmin**



# THERAPIEËN IN HET Robertshuis



Met deze rubriek willen we inzicht geven in de verschillende therapieën die in Nederland gegeven worden. We doen dat met een koppeling naar een dag- of zorgcentrum, waar deze therapieën worden ingezet bij Rett meisjes of vrouwen. In dit artikel brengen we vier therapieën onder de aandacht, die o.a. in Het Robertshuis in Hilversum gegeven worden.

## Applied Behavior Analysis (ABA)

Applied Behavior Analysis is in Nederland ook bekend als toegepaste gedragsanalyse. Kenmerken van de gedragsanalyse zijn het belonen, ondersteunen en oefenen van gewenst gedrag, waarbij het kind middels positieve communicatie benaderd wordt. Hierdoor worden succeservaringen, contacten en initiatieven gestimuleerd. ABA is dan ook geen behandelingsmethode, maar meer een benaderingswijze waarbij een kind 'gevormd' wordt. Voorbeelden van ABA: opdracht wordt gegeven 'doe stap', kind voert de instructie uit met de begeleiding die

hij/zij nodig heeft. Vervolgens komt in de feedback altijd de instructie weer terug: "dat is goed, doe stap!".

## Discrete Trial Training (DTT)

Discrete Trial Training is een zeer intensieve behandeling en wordt één op één gegeven door professionals die uitgebreid getraind zijn. Het Robertshuis is gespecialiseerd in het toepassen van deze behandeltechniek en behaalt hier zeer goede resultaten mee. Hierbij wordt gebruikt gemaakt van herhaling en opeenvolgende instructie om verschillende vaardigheden aan te leren. Een vaardigheid wordt daarbij verdeeld

in kleine stukjes, oftewel 'trials'. Een trial bestaat uit een instructie, hulp (zoals een aanwijzing, iets voordoen of iets samen doen), respons van het kind en feedback geven op de respons. DTT wordt in eerste instantie uitgevoerd in een gecontroleerde omgeving, waarin geen ruimte is voor afleidingen. Later leert het kind ook handelingen uit te voeren in andere omgevingen. Er wordt uitstekend gegeneraliseerd naar de natuurlijke omgevingen, omdat dit leidt tot betere effecten. Middels DTT kan worden gewerkt aan zeer specifieke doelen, variërend van het uitbreiden van kennis en bijvoorbeeld voorlopers van rekenen, tot het leren veters strikken en snijden van producten.

## Pivotal Response Treatment (PRT)

Pivotal Response Treatment is een

methode waar je in verschillende gebieden technieken toepast die het initiatief en de communicatie beïnvloeden. Bij deze gedrags-therapeutische behandeling voor kinderen met autisme richten zij zich op de centrale vaardigheden. Voorbeelden van deze kernvaardigheden zijn motivatie voor contact en sociaal initiatief nemen. Kinderen zonder autisme, of zonder psychopathologische stoornissen, leren in interactie voortdurend allerlei vaardigheden en doen kennis op over hoe de wereld in elkaar zit. Een kind met autisme, dat zich afsluit voor zijn omgeving, mist veel van die natuurlijke leermomenten. Met de technieken van PRT worden actief leermomenten voor het kind gecreëerd, zodat het vaker de interactie aangaat.

Voorbeelden van PRT: De begeleiding stelt een vraag aan het kind middels een 'voorzegprompt', bijvoorbeeld de voorzegprompt "hapje", waarna het kind reikt naar het hapje. Om de communicatie echter te stimuleren wacht de begeleiding soms ook met het hapje geven totdat het kind een klank maakt. Het kind wordt dan direct beloond met de hap die hij/zij graag wil.

Deze drie behandelmethodieken sluiten zeer nauw en goed op elkaar aan. Waar ABA gedurende de gehele dag wordt toegepast om het kind te vormen, gaat DTT hierop verder in om verschillende specifieke vaardigheden aan te leren. Middels de PRT wordt de communicatie gestimuleerd vanuit motivatie, uitgaande van kennis die het kind middels ABA en PRT heeft opgedaan, hetgeen de behandeling tot een compleet geheel maakt. De behandeling kan bestaan uit meerdere behandeltechnieken die elkaar versterken en zo een beter effect hebben naar de gestelde doelen.

## Sensorische Integratie

Sensorische informatieverwerking is de mogelijkheid om informatie vanuit

de wereld om ons heen en vanuit ons eigen lichaam op te nemen, te selecteren en de verschillende stukjes informatie aan elkaar te verbinden, zodat we er op een juiste manier op kunnen reageren. Via de zintuigen kunnen wij informatie opnemen. De zintuigen zijn het tactiele systeem (tast), het vestibulair systeem (evenwicht), de proprioceptie (informatie vanuit de spieren, pezen en gewrichten), het visuele systeem (zien), het auditieve systeem (gehoor), de reuk en de smaak. Goede verwerking van prikkels vanuit onze zintuigen is een voorwaarde om adequaat op onze omgeving te kunnen reageren.

Kinderen met autisme en ook Rett-meiden hebben vaak problemen in de sensorische informatieverwerking. De waarneming en het selecteren van prikkels levert vaak problemen bij hen op. Er kan een onder- of overregistratie zijn van zintuiglijke prikkels. Wanneer er problemen zijn met de verwerking van zintuiglijke prikkels kan dit van invloed zijn op de ontwikkeling van een kind op diverse gebieden. Middels Sensorisch Integratie Therapie wordt aandacht besteed aan het reguleren van de alertheid en leert een kind om te gaan met de onder- en overprikkeling die hij/zij ervaart.

Sensorische Integratie therapie wordt vaak gegeven door de fysiotherapeute, maar veel logopedisten hebben ook trainingen gehad voor Sensorische of Somatomotorische Integratie Therapie.

## Het Robertshuis

Stichting het Robertshuis is een AWBZ erkend en HKZ gecertificeerd zorgcentrum. Zij bieden naast de hier uitgelichte therapieën, ook Cognitieve gedragstherapie (CBT), Psycho-educatie, ambulante gezinsbegeleiding en Sociale Vaardigheidstrainingen aan. Het Robertshuis geeft zorg aan kinderen, jeugdigen en (jong-) volwassenen met een stoornis binnen het Autisme Spectrum (ASS).

Nu valt het Rett syndroom sinds kort niet meer onder het ASS, toch zijn er Rett-meiden bekend die al veel winst hebben behaald met deze therapieën. Het Robertshuis staat ervoor dat deze doelgroep zorg op maat nodig heeft die vaak binnen de bestaande zorg niet geboden kan worden. Ook kinderen, jeugdigen en (jong-) volwassenen (met bijvoorbeeld een verstandelijke beperking, ADHD, ODD of een hechtingsstoornis) die veel structuur en duidelijkheid nodig hebben, kunnen in onze rustige setting terecht waar vrijwel altijd 1 op 1 gewerkt wordt. Wilt u meer informatie over het Robertshuis dan kunt u de website bekijken [www.hetrobertshuis.nl](http://www.hetrobertshuis.nl). U kunt ook contact opnemen via [info@hetrobertshuis.nl](mailto:info@hetrobertshuis.nl) of de telefoonnummers genoemd op de internetsite.

Sinds januari 2014 gaat Rett-meid Yasmine Kirchner (6 jaar) naar het Robertshuis in Hilversum. Het gaat hier heel goed en zij boekt al aardige resultaten.. Yasmine loopt redelijk goed, maar heeft de afgelopen tijd bij het Robertshuis geleerd om stabiel te staan, trap te lopen en gericht klanken te gebruiken. Er komen zelfs steeds meer klanken (bijna woorden) terug. De 1 op 1 begeleiding die Yasmine hier krijgt leidt ertoe dat ze elke week zwemt, logopedie op een paardje krijgt en boswandelingen maakt, naast de therapieën die worden gebruikt bij de alledaagse handelingen zoals het traplopen, eten, speelgoed gebruiken, enz. De therapieën zijn door de hele dag verweven in de dagelijkse handelingen, maar er wordt ook veel geknuffeld en gesnoezeld.

Heeft u ervaring met andere therapieën welke u ook onder de aandacht zou willen brengen? Mailt u dit alstublieft naar de redactie van de pRettpraat, [info@rett.nl](mailto:info@rett.nl).

# ALERTHEID BINNEN

## Sensorische integratie

Rett-meiden hebben vaak problemen in de sensorische informatieverwerking. De waarneming en het selecteren van prikkels levert vaak problemen bij hen op. Er kan een onder- of over registratie zijn van zintuiglijke prikkels, in onderstaande bijdrage "alertheid" genoemd.

Zie pagina 35  
Therapieën Robertshuis.

Jan en Josepha Verbaten, de ouders van Floortje, schreven in "Even voorstellen" in pRettpraat nr. 48 over de invloed van Sensorische Integratie op de alertheid van Floortje. Ter aanvulling schreven zij deze bijdrage.

### Wat is alertheid?

Alertheid betekent dat je zo 'wakker' bent dat je kan reageren op prikkels uit je omgeving. Hoe je reageert, is voor iedereen anders en verschilt ook nog per moment bij dezelfde persoon. Dit heeft te maken met waar je zit in je 'alertheidsniveau'. Dit niveau is namelijk niet de hele dag hetzelfde. Als je een optimaal alertheidsniveau hebt, kun je het best en meest adequaat reageren.

### Hoe wordt je alertheidsniveau beïnvloed?

Je alertheidsniveau wordt beïnvloed door omgevingsprikkels en ook door de 'waardering' voor de prikkel. Bijvoorbeeld emoties (leuk/ niet leuk, bekend/ onbekend, gevaarlijk/ veilig) of bewust jezelf opwinden of kalmeren, zijn van invloed op het

alertheidsniveau.

### Hoog, laag of gematigd alert?

De manier waarop de sensorische systemen inkomende prikkels verwerken, beïnvloedt het vermogen van de persoon om aangepast te reageren.

- Gematigd reageren/ goede alertheid leidt tot een optimaal aangepast antwoord.
- Overmatig reageren/ hoge alertheid heeft een slechte organisatie en zelfs angstige spanning of een negatief emotioneel antwoord tot gevolg. voorbeeld: de persoon reageert alsof het ernstig in zijn overleven bedreigd wordt. Er treedt een sympathische reactie op (dit is een functie van het autonome zenuwstelsel waarop je geen invloed hebt\*\*); een vecht, vlucht en angst reactie. Als je niet kan vluchten/ vechten, kan de te hoge alertheid niet wegebben, met als gevolg stress en angstige spanning.
- Onvoldoende reageren/ lage alertheid resulteert in gedeeltelijke of ineffektieve antwoorden.

### Hoe kom je in de juiste alertheid?

Als iemand een probleem heeft in de manier van 'waarnemen en integratie' zal het regelmatig gebeuren dat het niet lukt om zelf een optimaal alertheidsniveau te verkrijgen of te behouden. Dan schiet je door naar te hoog alert met reacties als boos worden of vechtreacties. Of de alertheid wordt te laag met als reactie het terugtrekken. In ieder geval ben je dan niet in staat om een adequate reactie te laten zien op de informatie die je krijgt. Om te helpen toch zoveel mogelijk wel een alertheidsniveau te verkrijgen die past bij de activiteit, kun je een "sensorisch dieet" geven. Dit houdt in dat je gedurende de dag die

activiteiten aanbiedt die voldoende informatie geven aan de zintuig-systemen. Ook betekent het dat je voor dat je iets gaat doen met die persoon eerst bekijkt of ze wel alert genoeg is. Op het moment dat ze te hoog alert is, is het belangrijk om eerst ervoor te zorgen dat dit lager wordt. Dit kun je doen door rustige, ritmische schommelbewegingen te maken, veel diepe druk (ook wel proprioceptieve informatie genoemd, deze informatie zorgt voor het lichaamsbesef) geven, rustige kleuren en geluiden te gebruiken en bijvoorbeeld niet te veel praten.

### Wat te doen bij een te lage alertheid?

Als de alertheid te laag is, wil je deze verhogen. Dit doe je door bijvoorbeeld a-ritmisch te bewegen, draaibewegingen maken, proprioceptieve informatie aanbieden. Op het moment dat we in een luie stoel gaan zitten, voel je al vrij snel dat je alertheid daalt en pas je dus strategieën toe. We kunnen ons nu ook voorstellen hoe moeilijk het is voor iemand die in een zitorthese zit om alert te blijven.

\*\*De Sympathische reacties vanuit het autonome zenuwstelsel leiden bij meisje met Rett syndroom een bijzonder en eigen leven. Hartslag, bloeddruk, ademhaling en temperatuur kunnen "zomaar" grote schommelingen laten zien, die niet altijd aan een bepaalde situatie gekoppeld zijn. Dus is het logisch dat Rett-meisjes vaak in een verstoorde alertheid verkeren en het ook lastig blijkt om deze situatie te beïnvloeden.

## WIST U DAT...



...verschillende Rett-ouders wekelijks de blog "Zorgenkindje" lezen van Sanne Kloosterboer. Sanne schrijft mooie, herkenbare, soms pijnlijke of grappige blogs over haar gehandicapte dochter Yaël. De blogs zijn voor de site van opvoedtijdschrift J/M voor Ouders. Ook schrijft ze wekelijks een column in de Margriet. En daarnaast heeft ze ook nog een heel mooi boek geschreven Wonderkind. Allemaal aanraders. Sanne beschrijft veel herkenbare situaties en gevoelens.

...er nu Baby Billenspray van Multilind bestaat. Een beschermende behandelspray voor de gevoelige baby en kinderhuid. Met 4% of 10% zinkoxide. Voordeel... geen vieze handen!



...Iemaya, de 2-jarige Rett-dochter van Linda en Bernie deze opspringende poppetjes geweldig vindt. Zij kan de poppetjes niet zelf omhoog laten springen, maar als mama daarbij helpt, heeft ze pret voor tien. Je kunt dit pop-up spel bestellen via [www.joeppe.nl](http://www.joeppe.nl)



er op 22 juli 2014 in een radio-uitzending van de lokale omroep van Goeree-Overflakkee aandacht werd besteed aan Rett syndroom. Twee moeders, Annemarie Dumitrascu en Aukje-Tjitske Dieleman-Hovinga, vertelden in de uitzending over het Rett syndroom en over hun dochters Laura en Adriënne met dit syndroom.

...we voor onze internetsite allerlei handige tips verzamelen die we online willen zetten in een Trefwoordenlijst. Hiermee willen we het voor iedereen makkelijker maken informatie te vinden over bijvoorbeeld therapieën, hulpmiddelen, speelgoed, vakantie adressen of we verwijzen naar handige internetsites. Graag willen we ook uw input. Heeft u tips, internetsites, materialen, hulpmiddelen of iets anders waarvan u denkt dat het voor andere 'Rett-ouders' handige informatie kan zijn? Mailt u dit dan naar [info@rett.nl](mailto:info@rett.nl).



...Tena Wash creme 3-in-1 een makkelijk alternatief is voor wassen met water en zeep? Gebruik wat crème op een droog washandje of een gaas, even insmeren en je dochter is schoon en ruikt heerlijk fris. Daarbij is het ph neutraal en verzorgt en beschermt het de gevoelige huid.

Anja Versteeg-Peters, na de organisatie van de geweldige familiedag in juni dit jaar, alle gezinnen, vrijwilligers en sponsors verraste met een prachtige terugblik op deze pRettige dag. Dat is fijn nagenieten!



...er vorig jaar een broers- en zussenboek is uitgebracht? Voor en door brussen met een bijzondere broer of zus geschreven door Anjet van Dijken.

...36 kinderen en volwassenen tussen de 6 jaar tot 69 jaar geven een kijkje in hun leven met een broer of zus met een handicap, ziekte en/of stoornis, zoals de bekende Nederlandse acteur Barry Atsma. Kleurrijk en magazine-achtig vormgegeven: om in één keer uit te lezen, of er af en toe weer bij te pakken.

...er een mooie site is met een verzameling aan vakantie-mogelijkheden met aanpassingen en oppashulp: Picture vakanties. Zij willen elke vakantiegast (met een functie-bepaling/handicap) in de Picture zetten en een vakantie naar wens en behoeften aanbieden. Kijk op de site naar de mogelijkheden: [www.picturevakanties.nl/site](http://www.picturevakanties.nl/site)

## SPONSORACTIES



### Beddenrace levert € 1023,75 op

Esmé Kraaij en Judith Ridder liepen samen meerdere hardloopwedstrijden. Hun volgende uitdaging was op 30 augustus jl. mee te doen met de beddenrace van Langedijk. Een beddenrace wordt met twee deelnemers gelopen waarbij ene het bed stuurt en de ander achter het bed loopt en duwt. Tijdens het racen wisselen stuurman en looper elkaar af. De beddenrace van Langedijk staat bekend als de zwaarste in de regio, omdat er 2,5 uur gelopen moet worden.

Het ook mogelijk is om voor een goed doel te lopen. Onze keuze was de NRSV omdat we beiden iemand kennen die met het Rett syndroom te maken heeft. Wij hebben een aantal bedrijven in de regio aangeschreven en dat leverde al een bedrag van € 250,- op. Echt super! Tijdens de beddenrace zelf kon het publiek ook nog geld doneren in de collectebussen waarmee twee hele lieve dametjes voor ons rond liepen. Dat bracht het totaalbedrag van € 523,75 op. Deze beddenrace kon voor ons niet meer stuk, naast een tweede plaatst in de Topklasse dames, hadden we ook nog zo'n mooi bedrag bij elkaar gelopen! Op vrijdag 5 september jl. was de officiële premie uitreiking. De regionale Rabobank schonk aan ons ook nog de jaarlijkse verenigingsprijs, wij ontvingen een cheque € 500,-. Wij waren zeer blij verrast. Ons beddenrace avontuur kon niet mooier eindigen en vol trots hebben wij het bedrag van in totaal € 1023,75 aan de NRSV overgemaakt!

Hartstikke bedankt Esmé en Judith voor jullie sportieve en geweldige donatie!



### Donatie Jumbo supermarkt Terheijden € 167,50

Wij bedanken alle klanten van supermarkt Jumbo Terheijden voor het doneren van het statiegeld. Dit heeft het mooie bedrag van € 167,50 opgeleverd. Ook Jessica Schaap en Jumbo Terheijden weer bedankt dat de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging nogmaals een maand als goed doel bij de flessenautomaat heeft gehangen.

### Donatie van € 500,- van Stichting Marieke Fonds

Wij bedanken Stichting Marieke Fonds voor de geweldige donatie van € 500,-. Deze donatie is mogelijk gemaakt door een aanbeveling van mevrouw Peeters, bestuurslid van deze stichting, en bevriend met de familie Ooninx met Rett-meisje Famm. Als dank voor deze donatie aan de Rett Vereniging heeft de familie Ooninx het mooie portRettenboek aan mevrouw Peeters overhandigd.

## SPONSORACTIES



### De 4-daagse van Nijmegen € 1230,-

Zo stoer, 4 dagen achter elkaar 40 kilometer lopen. Daarvoor ging natuurlijk heel wat oefening vooraf. Al vanaf januari heeft Kim de nodige kilometers gelopen om zich goed voor te bereiden. Maar dan nog weet je niet wat je werkelijk staat te wachten om echt iedere dag die 40 kilometer af te leggen. Vooraf had Kim al wel bedacht dat opgeven geen optie was, dat vierdaagse kruisje was haar grote doel. En als extra stimulans liet ze zich sponsoren voor het goede doel. Haar goede doel werd de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging, aangezien een nichtje van Kim een dochtertje heeft met het Rett syndroom. Er werd veel meer geld opgehaald dan Kim van te voren kon bedenken, veel familie en vrienden doneerden gul, waardoor haar sportieve prestatie wel € 1230,- heeft opgeleverd.

Wij feliciteren Kim met het behalen van haar 4-daagse kruisje en bedanken alle gevers voor hun donatie.

### Kerstconcertje voor Rett € 333,33

Ik ben Marleen de Rover, 11 jaar, zit in groep 8 op basisschool de Boemerang in Tilburg en doe al een aantal jaren met kerst, fluitconcertjes op mijn dwarsfluit voor goede doelen. Dit jaar was dat voor RETT, omdat mijn vriendje Mathijs een zusje met het Rett syndroom heeft: Lisa Balk.

Tijdens de kerstviering op school op 18 december 2014 heb ik samen met mijn fluitjuf kerstmuziek gefloten en ook op andere plekken in de school is er die avond geld ingezameld door muziekmakende kinderen en met een kerstborrel voor ouders.

Het totaalbedrag die avond



was € 306,63 en papa en mama hebben dat bedrag aangevuld tot € 333,33. Het bedrag heb ik symbolisch aan Lisa balk over-

handigd met een cheque. Het geld heb ik overgemaakt aan de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.



## CANNABIDIOL VOOR BEHANDELING VAN EPILEPSIE!

**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.*

Als je aan de behandeling van refractaire (ofwel moeilijk behandelbare) epilepsie bij Rett syndroom denkt, dan denk je niet als eerste aan het gebruik van medicinale cannabis. In de cannabisplant zitten verschillende bestanddelen. De twee bekendste en belangrijkste zijn D9-tetrahydrocannabinol (THC) en cannabidiol (CBD). THC is o.a. werkzaam bij de behandeling van (chronische) pijn, al dan niet in combinatie met spasticiteit. THC is psychoactief en heeft als bijwerking dat mensen bij hoge dosering 'high' kunnen worden. Het is aangetoond dat THC bij kinderen en jongeren juist een

negatieve werking kan hebben op de ontwikkeling van de hersenen. Cannabidiol (CBD) is juist anti-psychootisch en angst verlagend.

60% van de meisjes en vrouwen met Rett heeft epilepsie en eenderde hiervan, dus in totaal 20%, is erg moeilijk behandelbaar. Deze zgn. refractaire epilepsie geeft een verhoogd risico op status epilepticus, een potentieel levensbedreigende serie grote aanvallen of een continue voortdurende aanval zonder dat tussendoor het bewustzijn terugkeert. Om ervoor te zorgen dat de epilepsie enigszins onder controle blijft, krijgen de meisjes en vrouwen

veel medicatie die slechts gedeeltelijk effectief is en erg ongunstige bijwerkingen heeft. Dit heeft een grote invloed op de kwaliteit van leven.

"In augustus 2013 maakte de wereld kennis met Charlotte, een meisje van vijf jaar met het Dravet syndroom. Omdat niets hielp tegen haar ernstige epilepsieaanvallen, zochten de ouders van Charlotte een alternatief. Ze kwamen in contact met kwekers van medicinale cannabis die speciale olie maakten. In de speciale olie van Charlotte zat in dit geval veel Cannabidiol (CBD) en heel weinig THC. Al na een paar dagen gebruik, merkten haar ouders dat Charlotte minder aanvallen had. In de maanden die volgden zette deze verbetering door en leerde Charlotte lopen, praten, zich aankleden en eten. Het succesverhaal

van Charlotte heeft wereldwijd veel mensen met moeilijk behandelbare epilepsie hoop gegeven."

In Europa en vooral in Nederland is er inmiddels een grote vraag naar CBD ontstaan en smartshops spelen hier handig op in. Zij bieden, voor veel geld, hennepolie met hoge concentratie CBD aan. Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds, SEIN en het Bureau voor Medicinale Cannabis van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) hebben onlangs een artikel gepubliceerd in het nieuwsblad van Epilepsie Vereniging Nederland met als voornaamste doel, het informeren van epilepsie patiënten over CBD en de producten die via smartshops beschikbaar zijn. Deze publicatie is ook digitaal beschikbaar op [www.stichtingterre.nl](http://www.stichtingterre.nl).

**Klinische pilot studie in Nederland**  
Op dit moment is Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds samen met partners bezig met de voorbereidingen van een klinische pilot studie om de effectiviteit van CBD voor behandeling van refractaire epilepsie te onderzoeken. Een aanzienlijk aantal Rett syndroom patiënten met refractaire epilepsie kunnen aan deze pilot deelnemen. Ook zal in deze klinische pilot studie het effect van CBD op de autonome (zelfsturende) functies bij Rett syndroom worden onderzocht. Naar verwachting zal de klinische studie in 2015 starten. Voor dit project zijn ruime financiële middelen noodzakelijk.

De volgende nieuwsbrief van Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds zal een special bevatten omtrent CBD en het onderzoek in Nederland.

## IN MEMORIAM



## RETT IN HET NIEUWS

### Het portRETTboek in Lotje&Co

Toen in juni 2014 het portRETTboek verscheen, heb ik verschillende instanties daarvan op de hoogte gebracht. In eerste instantie kreeg ik daar niet zoveel reacties op. Tot ik in september een mailtje ontving van Veronique Werz, hoofdredacteur van Lotje&Co. Lotje laat graag de ouders en naasten aan het woord. Ze proberen iedereen herkenning te geven in de gevoelens van het leven met een zorgintensief kind.

Ze wilde mij interviewen over het boek en dit plaatsen in de portretenserie die er is in het tijdschrift. In totaal zullen er 5 portretten gemaakt worden van mensen die echt ergens voor zijn gegaan. Ik zag onder andere dat Josette Budding van de Dex Foundation er ook bij zat, dus ik

voelde mij zeer vereerd dat ik er met ons boek tussen mag staan.

Het interview werd telefonisch afgenomen. Het was een leuk gesprek, waaraan veel meer woorden werden vuilgemaakt dan de 150 woorden die bij de foto komen te staan. Uiteindelijk is het de dame in kwestie gelukt de kern van het verhaal op papier te zetten. 30 september werd ik verwacht voor de fotoshoot. Ik moest mijn eigen winterkleding meenemen (omdat het interview in het winternummer komt) en het liefst niets zwarts..... helaas is dat alles wat ik in de kast heb liggen. Geheel blanco qua huid en haar ging ik naar Den Haag.

Na een kop koffie mocht ik de plamuur in en werd ik glamorous en sjiek in de verf gezet en mijn haar



omhoog geföhnd! Benieuwd wie me nu nog gaat herkennen?! Om 11.30 uur stonden alle foto's erop en ik moet zeggen; een beetje ongemakkelijk was het wel, maar hartstikke leuk om eens zo op de foto te gaan! Lotje&Co bedankt!!

**Monique Post**  
moeder van Anne (Rett) en Lotte en initiatiefneemster van het portRETTboek

Ook benieuwd naar het interview en de foto van Monique? Het tijdschrift Lotje&Co ligt sinds 12 december in diverse boekhandels.

### Max maakt mogelijk

Gerda, die als vrijwilligster al 15 jaar bij de familie Wiertz werkzaam is, werd in meerdere televisie uitzendingen, door Leonieke en Axel Wiertz in het zonnetje gezet. Allereerst in Life4you, van Carlo en Irene. Op 7 december 2014 vertelde Leonieke hoe fijn het was dat Gerda 15 jaar lang een constante en zorgzame factor is geweest voor hun 18-jarige

Rett-dochter Marilou. In de Kerstspecial van Max maakt Mogelijk op 23 december 2014 zagen we Axel en Leonieke Wiertz opnieuw. In deze uitzending hadden zij een verrassing geregeld voor Gerda. Mooi om te zien hoe Gerda in het zonnetje werd gezet, omdat zij na 15 jaar liefdevolle zorg en begeleiding met pensioen gaat. Marilou liet in een filmpje zien hoe veel zij van Gerda houdt en dat zij haar zal gaan missen.

Foto: Berto Rietema



### Floortje in winternummer Reinaerde

In het winternummer van de Uiteraerd/Kijker van Reinaerde staat Floortje van Beek zowel op de voor- als de achterpagina. Een mooi artikel over communicatie binnen het thema Familie. Femke vertelt hoe haar zus Floortje met haar ogen kan praten en hoe de eye-gaze computer daar

een rol in speelt. Hoe leuk is het als je haar nagels wilt lakken en Floortje zelf de kleur kan kiezen. Yolanda is blij dat haar oudste dochter nu duidelijk kan maken hoeveel zij begrijpt. Floortje heeft een stem waar niemand meer omheen kan.

## DOSSIER

### DOSSIER FOXG1 SYNDROOM

**Na de dossiers van MECP2 duplicaat en CDKL5 hebben we nu aandacht voor een andere variant, het FOXG1 syndroom. Net als de eerder genoemde syndromen, een "look a like" van het Rett syndroom. De ouders van Thirza vertellen over hun dochter, hun leven en de zoektocht naar de diagnose.**

#### FOXG1 versus Rett syndroom

Het FOXG1 syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 14. Er zijn drie type mutaties; Een deel van de kinderen met het FOXG1 syndroom mist een stukje erfelijk materiaal op de plaatst van het FOXG1 gen (deletie). Een ander deel van deze kinderen heeft de informatie van FOXG1 twee keer (duplicatie). Deze kinderen krijgen vaak ernstige epilepsie. Thirza heeft de derde mutatie, namelijk truncatie misspelling, dat wil zeggen een prematuur stop in de spelling van het gen.

De twee opvallendste verschillen tussen Rett syndroom en het FOXG1 syndroom zijn dat FOXG1 zowel bij jongens als meisjes voorkomt, terwijl het Rett syndroom eigenlijk alleen bij meisjes voorkomt. Daarnaast hebben kinderen met het FOXG1 syndroom al vanaf de geboorte problemen, terwijl bij kinderen met het Rett syndroom pas vanaf de leeftijd van 6 tot 18 maanden de eerste problemen zichtbaar worden.

#### Wat zijn de symptomen van het FOXG1 syndroom?

Een groot aantal symptomen komt overeen met die van het Rett syndroom. Ook is er een grote variatie in hoeveelheid en in de ernst. De specifieke symptomen bij FOXG1 beschrijven we uitgebreider.

#### Uiterlijke kenmerken

Kinderen met het FOXG1 syndroom hebben een kleinere hoofdomvang. Vaak lopen de wenkbrauwen in elkaar over. De neusbrug is vaak diep, de neuspunt juist wat bol. De oren zijn vaak wat groter dan gebruikelijk en staan wat lager op het hoofd. De lippen zijn vaak dun, het gehemelte is vaak hoog en smal. De onderkaak staat iets meer naar voren dan de bovenkaak. De handen en voeten zijn klein.

Bron: [www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/FOXG1](http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/FOXG1)

#### Overgevoelig voor prikkels

Kinderen met het FOXG1 syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen afkomen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken, huilen makkelijk en zijn moeilijk te troosten.

#### Autistiforme kenmerken

Het merendeel van de kinderen met het FOXG1 syndroom leeft veel in een eigen wereldje. Ze zijn in zichzelf gekeerd en reageren niet op mensen of gebeurtenissen in de omgeving. Kinderen met FOXG1 syndroom maken vaak weinig tot geen oogcontact met andere mensen, ook niet met de ouders.

#### Over beweeglijkheid

Bij een deel van de kinderen beweegt voortdurend de armen en de benen. Het gaat om wat maaierende en draaiende bewegingen. Ook kunnen kinderen onrustige bewegingen met hun tong maken.

#### Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het FOXG1 syndroom is slechtziend, zij zien wazig. Dit komt meestal niet door een probleem van de ogen zelf, maar door het niet goed functioneren van de hersenen, een cerebrale visusstoornis. Scheelzien komt regelmatig voor bij kinderen met het FOXG1 syndroom.

#### Vatbaar voor infecties

Kinderen met FOXG1 syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaar voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen oortontsteking of infecties van de luchtwegen voor. Met het ouder worden, worden de infecties minder frequent.

#### Symptomen die overeenkomen met Rett

Lage spierspanning, ontwikkelingsachterstand, spraakontwikkeling blijft achter, groeiachterstand, spasticiteit, problemen met slapen, tandenknarsen, ademhalingsstoornissen, problemen met eten, reflux, kwijlen, verstopping van de darmen, scoliose, koude handen en voeten, epilepsie

Het is niet goed bekend hoe vaak het FOXG1 syndroom bij kinderen voorkomt. Het is een zeldzame aandoening, geschat wordt dat het bij één op de 100.000 kinderen voorkomt. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen de diagnose gesteld. Er bestaat (nog) geen behandeling die het FOXG1 syndroom kan genezen.

## DOSSIER

## THIRZA SLEEKING

DOSSIER - FOXG1 SYNDROOM



**Onze dochter Thirza is in september vier jaar geworden. Zij heeft het FOXG1 syndroom, een atypisch variant van het Rett Syndroom. Die diagnose kregen wij vorig jaar, vlak voor haar derde verjaardag. Wij waren verbaasd en eigenlijk ook een beetje opgelucht, omdat wij 2 jaar daarvoor te horen hadden gekregen dat zij een energiestofwisselingsziekte had. Deze ziekte is progressief en de kindjes worden vaak nog geen 10 jaar. Dat we na zo'n lange tijd te horen zouden krijgen dat het iets totaal anders was, dat hadden we niet verwacht.**

Onze dochter Thirza is in september vier jaar geworden. Zij heeft het FOXG1 syndroom, een atypisch variant van het Rett Syndroom. Die diagnose kregen wij vorig jaar, vlak voor haar derde verjaardag. Wij waren verbaasd en eigenlijk ook een beetje opgelucht, omdat wij 2 jaar daarvoor te horen hadden gekregen dat zij een energiestofwisselingsziekte had. Deze ziekte is progressief en de kindjes worden vaak nog geen 10 jaar. Dat we na zo'n

lange tijd te horen zouden krijgen dat het iets totaal anders was, dat hadden we niet verwacht.

Anders dan bij het Rett Syndroom, ging het met Thirza gelijk na de geboorte al niet zo lekker. Dat zij niet uit de borst kon drinken, was het eerste wat opviel, maar er kwam iedere keer iets bij. Ze groeide niet goed en huilde de hele dag. Daardoor sliep ze ook niet best. We zijn een paar keer naar een osteopaat geweest, omdat wij dachten dat ze last had van haar nek, maar we merkten geen verbetering. Daarnaast was zij extreem over-beweeglijk. Achteraf was dat al zo toen ze in mijn buik zat!

Het huilen brak ons na 8 weken helemaal op. Na overleg met de kinderarts heeft zij toen een week in het ziekenhuis gelegen. Rust en regelmaat pasten ze daar toe. De verpleging nam de totale zorg over, terwijl dat niet onze bedoeling was. Hierdoor kregen we het gevoel dat het aan ons lag. Na een week zijn wij met haar naar huis gegaan, er was niets veranderd, ze huilde nog steeds.

## DOSSIER

In dat eerste jaar werd ze vaker opgenomen. Ze heeft veel onderzoeken gehad en de mogelijke diagnoses die daarbij hoorden, werden steeds heftiger! Wij dachten steeds vaker aan onze toekomst, werden bang van al die onzekerheid. Waarom gebeurt dit bij ons? Wat mankeert ons meisje? Allemaal vragen die niet beantwoord werden. Afwachten was het enige wat we konden doen...

Toen Thirza 7 maanden was, ging het ineens wat beter. We konden beter contact maken met haar en ze was een stuk gezelliger. Ze begon te spelen in de box. Het viel ons wel op dat ze niets kon vasthouden en niet probeerde om met haar handjes te reiken naar de babygym die boven haar hing. Ook keek ze ons niet meer aan. Die maand hadden we een afspraak bij de neuroloog. De uitslagen waren in orde en omdat het met Thirza een stuk beter ging, wilde ze het nog even aankijken. Haar woorden, toen we daar weggingen, zal ik nooit vergeten "Misschien komen jullie de volgende afspraak wel aanlopen met Thirza aan de hand". Dat hoopten wij ook!

Maar dan krijgt ze een eerste epileptisch aanval. Thirza is 9 maanden. Vanaf de huisarts gaan we met een ambulance naar het ziekenhuis. Die dag krijgt ze er een stuk of 4. We kijken machteloos toe. Op de EEG, die een dag later wordt gemaakt, is niks te zien. Zonder medicijnen gaan we weer naar huis. Uiteindelijk krijgt ze een paar weken later weer een aantal aanvallen en starten we met Kepra. Daarna komen we bij de neuroloog in Nijmegen terecht, die onderzoek inzet. Toen Thirza net 1 jaar was, kwam uit dit onderzoek een energiestofwisselingsziekte naar voren. Omdat het niet duidelijk was waar deze stofwisselingsziekte vandaan kwam, werd er in Nijmegen een uitgebreid DNA onderzoek, 'exome sequencing' gestart. Twee jaar

later! komt de diagnose FOXG1 vanuit Nijmegen. Deze diagnose geeft ons rust en langzaam durven wij weer aan de toekomst te denken. We zoeken nu naar een geschikte woning en zijn met een aangepaste bus bezig. Ook de hulpmiddelen stromen binnen.

Thirza heeft een maagsonde, maar drinkt haar papflessen zelf leeg. Ze oefent nog steeds met grof gepureerde groentes en stukjes brood. Het gaat de ene dag beter dan de andere dag, maar dat zien we met alles bij haar! Slapen blijft een lastig iets. Huilen doet Thirza alleen nog maar als ze net in slaap valt en 's nachts. Het is een vrolijke meid geworden en heel sociaal. Samen met haar aangepaste hulpmiddelen kan ze best veel zelf, daar zijn we enorm trots op. We zijn zelfs al 2 keer op vakantie



geweest naar Griekenland. We hopen dat we dat nog vaker kunnen doen. Ze geniet ervan en wij natuurlijk ook!

*Kim Wesselius en Thijs Sleeking*

DOSSIER - FOXG1 SYNDROOM

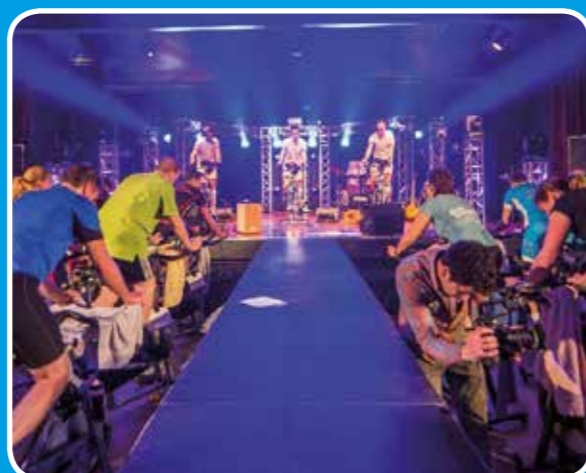
## SPONSORACTIES

### Geweldige opbrengst Rett Mijn Toekomst! € 9133,26

*De Cammeleur in Dongen kreeg het zwaar te verduren op zondag 14 december. Ruim 200 sporters waren bijeen om een steentje bij te dragen aan 'Rett Mijn Toekomst'*

Zaterdagavond 13 december was er, in samenwerking met de Cammeleur, een gezellige kerstmarkt met allerlei optredens en een 'Rett Winter Wonderland'. Terwijl de kinderen lekker aan het spelen waren genoten de ouders van een drankje en live muziek.

Zondag 14 december ging om 11.45 uur de zaal open bij de Cammeleur en was het meteen gezellig druk met sportievelingen en bezoekers. Voor de start van de spinning werd er eerst stilgestaan bij het onverwachte overlijden dit jaar van Maurice Akkermans. Maurice was enkele jaren hoofdsponsor en zeer betrokken bij de stichting en het lot van de Rett-meisjes. Na een indrukwekkende minuut stilte werd er overgegaan tot de opening. Speciaal voor



Rett-meisje Lisa kwam Mike Weerts, bekend van onder andere 'Moeder ik wil bij de Revue', 'Voetbalvrouwen', 'De bende van Oss' en een mooie hoofdrol in de toneelversie van Baantjer, naar Dongen om Spinning voor Rett te openen. Na mooie woorden over de ontroerende ontmoeting tussen zijn zoon Ties en Lisa wenste hij iedereen heel veel succes en een mooie



Mike Weerts opende samen met Rett-meisje Lisa Balk het spinning en budo evenement voor 'Rett Mijn Toekomst'.

## SPONSORACTIES



sportieve middag.

Na een indrukwekkend filmpje over het Rett Syndroom begonnen de instructeurs van Van Gils Sport & Fitness, Eric de Jong, Timo van Gils en Mark van der Avoird, aan het eerste uur van de 5 uur durende spinning marathon. Ieder uur was maximaal bezet en de sfeer zat er al snel goed in. Ieder uur werd begeleid door een spinning instructeur van Van Gils Sport & Fitness en instructeurs uit België. Ook de zaal was verdeeld in een Nederlands en Belgisch vak wat voor een mooie dynamiek zorgde als er een "wedstrijdje" plaatsvond tussen deze vakken. Onder stevige beats en een spetterende lichtshow werden de deelnemers vakkundig door de uurtjes geloodst.

Tussendoor konden de deelnemers genieten van het fruitbuffet of een heerlijke massage. Bezoekers konden naast het aanmoedigen van de sportievelingen de vele kraampjes bezoeken, zoals een loterijstand, een kraam voor kinderschmink en het maken van cakepops, waarvan de opbrengst naar 'Rett mijn toekomst' ging.

In de andere zalen waren ruim 60 jeugdige deelnemers bezig met een Judo, Karate of Nunchaku toernooi. Er werd een KATA gelopen en er waren KUMITE wedstrijden. De combinatie van het budo toernooi en het Spinning evenement zorgde voor een dynamische, sportieve en energieke middag voor het goede doel.

Was de opbrengst van vorig jaar (€ 6100) al één om trots op te zijn; de opbrengst van dit jaar van maar liefst € 9133,26 is er één om zeer dankbaar voor te zijn. Wat een ongelofelijk mooi bedrag. Deze opbrengst van het evenement gaat volledig naar het communicatieproject van de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging 'Geef ze een stem'.

De organisatie, Eric de Jong, Mark van der Avoird, Marco Faro, Frank de Jong en Rogier Balk (vader van Rett-meisje Lisa) wil graag alle sponsoren, vrijwilligers, deelnemers Spinning voor Rett en Budo toernooi, donateurs én publiek bedanken voor hun bijdrage aan deze zeer succesvolle vierde editie van Rett Mijn Toekomst. Bedankt!

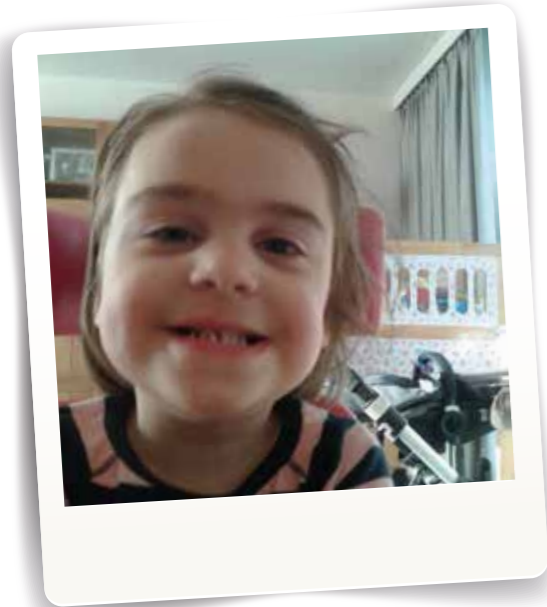




## NAPRATEN OVER SLAAPPROBLEMEN

In de vorige pRettpraat stond het dossier slaapproblemen. Naast een artikel door het Rett Expertise Centrum Maastricht, vertelden ouders over de zware nachten, hun onrustige dochter, de zoektocht naar een oplossing en de impact van slaapgebrek in het gezin. De ouders van Suzy en Elise vertellen hoe het nu, een half jaar later, met hun lieve nachtbrakertjes gaat.

Suzy Molegraaf (4 jaar)



In de vorige Prettpraat schreven we over het positieve effect van de Nozinan voor het door slapen van Suzy, met als naschrift dat we eigenlijk weer terug bij af waren. Gelukkig bleek dit een fase te zijn, voor ons niet verder te verklaren. De laatste maanden zijn gelukkig vrij stabiel en hebben wij gewoon weer nachtrust! We gebruiken nog steeds de Nozinan. Natuurlijk zou 'Rett, Rett niet zijn' als we heel af en toe even een (complete) nacht overslaan.

Vorige week waren we voor een opname, terug in het ziekenhuis op de kinderafdeling. Suzy kreeg complimentjes dat ze er zo goed uit zag, met een gezonder kleurtje in haar snoet. Al gauw gingen de gesprekken ook over 'die tijd in februari', hoe heftig dat was. Achteraf beseft je pas hoe enorm de rek kan zijn als je in de 'survival-modus' zit. Maar ook de enorme impact die het slaapprobleem van Suzy in ons gezin heeft gehad. Je hebt je nachtrust gewoon nodig en zeker als je een kind hebt die veel extra zorg vraagt. Wij hopen dat onze nachten zo blijven als ze nu zijn, maar daarnaast staan we stil bij het feit dat er nog steeds heel veel nachtdiensten gedraaid moeten worden in andere Rett-gezinnen..

Roel en Peggy Molegraaf

Elise van de Breevaart (5 jaar)



Het slapen is nog steeds een probleem. Voor de zomer zijn we gestart met Fluoxetine, hopend op resultaat. Maar helaas.....Dr. Smeets heeft daarna Dextromethorfan drank voorgeschreven, ook dit deed niets! In overleg met de neuroloog en de kinderarts is er afspraak gemaakt voor een slaaponderzoek in het Sophia kindziekenhuis te Rotterdam. Elise verbleef daar een nachtje op de ICU.

De uitslag was dat ze 's nachts een behoorlijk verhoogde activiteit van epilepsie liet zien. Weer met andere medicatie gestart, Frisium, dat als bijwerking slaperigheid/sufheid heeft.

Ja...overdags sliep ze, maar 's nachts niet!! We hadden er zulke verwachtingen van, maar helaas. Na een aantal weken weer overleg met de neuroloog. We kregen er medicatie bij, Topramaat. We zijn nu 4 weken verder en het is nog steeds afzien. Elise is soms al om 01.30 uur wakker en is dan zo onrustig dat ze echt niet meer slaapt, met als resultaat dat ze dan de hele morgen op het KDC slaapt! Soms worden we er echt moedeloos van, iedere avond hopen we dat het deze nacht anders wordt!

Ton en Anneke van de Breevaart

## SmaakMAKERS



Yasmine Kirchner is 6 jaar en woont in Utrecht met haar vader Robert en moeder Michèle, broer Morris (11 jaar) en zusje Rosalie (3 jaar). Yasmine loopt graag rond en kijkt naar alles wat licht geeft, beweegt en allerlei snoezelmateriaal. Ze is gek op boswandelingen, de zee, zwemmen en kijkt graag naar fonteinen. In deze pRettpraat deelt Yasmine haar favoriete speelgoed, haar mooie, handige spullen en activiteiten met jullie. De mooie foto's van de materialen zijn gemaakt door onze lieve vriendin en geweldige fotograaf Elma ([www.elmacoetzee.nl](http://www.elmacoetzee.nl)).



1. Zingend en dansend vogeltje met losse schakelaar (deze is geleend bij de Utrechtse speltheek Tuf-Tuf, dergelijk speelgoed en schakelaars zijn verkrijgbaar via [schakelspeelgoed.nl](http://schakelspeelgoed.nl)). Op de achtergrond een elektrisch aquarium (Blokker). Onze echte aquariums met vissen en schildpadjes trekken ook altijd de aandacht van Yasmine (en de andere kinderen).



2. De ventilator hebben we vol met lintjes in verschillende kleuren geknoopt, ernaast een bellenblaas-apparaat op batterijen (Hema).



3. Yasmine geniet met volle teugen van de wind, de bellen en de kleurtjes. Draaien en zwieren in het rond is haar grote hobby, daar horen mooie jurkjes bij, zoals deze van Cakewalk.

4. In de zitzak van Terapy zit iedereen graag. Met een zelfgemaakt verzwaringsdeken er overheen (te vinden op internet: dubbele fleecedeken, 9 kilo droge spliterwten, een naaimachine en een plannetje. Een gebarenfilmpje van Lotte en Max erbij maakt Yasmine helemaal gelukkig.

5. Het vliegengordijn (Zeeman) trekt met alle kleurtjes al snel de aandacht en een roze discolamp (bol.com) maakt van de slaapkamer een echt snoezelparadijs.

6. Deze katoenen balletjes geven zo'n mooi warm rustig licht, je valt er gewoon bij in slaap. De kleurtjes kan je zelf samenstellen ([torba.nl](http://torba.nl)).



## DE EERSTE CDKL5 DAG IN NEDERLAND WAS EEN SUCCES



Op 4 oktober 2014 vond de eerste CDKL5 NL dag plaats. CDKL5 is atypisch Rett syndroom. Er zijn ongeveer 15-20 meisjes in Nederland met de diagnose CDKL5. Pam Baauw (moeder van Noa met CDKL5) is begin van dit jaar in Italië geweest voor het Europese CDKL5 congres. Daar ontstond het idee om dit ook te organiseren voor de Nederlandse CDKL5-ouders. Samen met de support van Kinderneuroloog Eveline Hagebeuk organiseerde Pam Baauw deze dag bij SEIN in Zwolle. Dokter Hagebeuk had geregeld dat de ouders en meisjes gebruik konden maken van de faciliteiten van SEIN. Er waren 10 gezinnen met hun dochters aanwezig. Het oudste meisje met CDKL5 dat was meegekomen, was 18 jaar en de jongste was 2 jaar. Terwijl de ouders rustig met elkaar konden praten, waren de meisjes in goede handen van vrijwilligers van SEIN. Alle ouders hadden 5-10 minuten om

iets te vertellen over hun dochter. Het werd duidelijk dat er overeenkomsten, maar toch ook veel verschillen tussen de meisjes zijn. Sommige kunnen lopen en zelfstandig eten, andere meisjes liggen voornamelijk en maken gebruik van sondevoeding. Bij CDKL5 is de epilepsie een van de grootste uitdagingen om enigszins onder controle te krijgen. Hoe beter de epilepsie onder controle is, hoe meer kans op een betere ontwikkeling.

Veel ouders hadden nog nooit een ander CDKL5-meisje gezien. Het was een goede gelegenheid om ervaringen uit te wisselen in een kleine, informele setting. In diverse landen in Europa zien we dat deze gemeenschappen op internet en facebook ontstaan. In 2016 wordt er weer een Europees CDKL5 congres georganiseerd. Deze vindt plaats in het Verenigd Koninkrijk. De eerste

CDKL5 dag was een mooie start van de Nederlandse CDKL5 community.

### HET DOEL VAN DEZE DAG WAS:

- dat ouders elkaar konden leren kennen;
- het uitwisselen van kennis over bv. hulpmiddelen, KDC, zorgvragen en speelattributen;
- het uitwisselen van kennis over medische vraagstukken;
- het informeren van de ouders over nieuws, ontwikkelingen en onderzoek over CDKL5;
- de start van de Nederlandse CDKL5 community.

*Pam Baauw*



## UIT DE WEBLOG VAN Floortje



### Lieve Floortje,

Als ik met iemand over jou praat, is een van de eerste reacties vaak; "wat een grote zorg". Ik vind dat altijd een lastige zin. Het is goed bedoeld, vol meelevens en bemoediging en vaak met een vleugje bewondering. De ander is vaak hevig onder de indruk van wat zij zien, jouw rolstoel, jouw schoonheid en kwetsbaarheid. Toch heb ik na al die jaren nog steeds geen goed antwoord gevonden op deze quote.

### Meer dan een zorg

Dat komt vooral, omdat ik het in jouw bijzijn moeilijk vind om over jou te praten. Jij hoort ons gesprek en zal het in grote lijnen begrijpen. Moet ik dan beamen dat jij een grote zorg bent? Dan zou jij kunnen denken dat het jouw schuld is. Dat jij ons leven zwaar maakt. En dat is niet zo, jij bent onze liefste, jij geeft licht en bent in staat mij te laten zien waar het in de wereld om gaat. Mijn antwoord bestaat dus meestal uit wat stuntelige ontkenningen. Jij hoeft mijn zorgen en angsten niet te voelen. Daarbij is het onmogelijk om al mijn zorgen voor, om en over

jou, kort samen te vatten.

Jij bent zoveel meer dan "een zorg". Natuurlijk is het woord "zorg" op jou van toepassing. De zorg voor jou is "langdurig intensief", volgens de laatste indicatie van het CIZ. Tsja, dat is waar, ik kan het de laatste tijd wat makkelijker toegeven, 15 jaar non stop zorgen is zwaar, letterlijk en figuurlijk.

### Zorgen over de zorg

Mijn zorgen om jou voelen vaak zwaar, op al die dagen dat jij je niet goed voelt, je toevallen hebt of je opgenomen moet worden. Jouw pijn is mijn pijn. Als ik denk aan alle veranderingen in de zorg, dan maak ik me nog meer zorgen, zorgen over je toekomst. De zorgen om jouw zorg te kunnen waarborgen zijn het zwaarst. Aanpassingen en hulpmiddelen, wet en regelgeving, het PGB, het kinderdagcentrum, de medische bezoeken. Het is nooit vanzelfsprekend dat je een beroep mag doen op al die zorg en de bureaucratie is groot. Dat kost veel tijd en negatieve energie. Tijd en energie die ik liever aan jou wil

besteden. Aan de leuke zorg; samen met jou lopen, fietsen, zwemmen, boekjes lezen, paardrijden, communiceren, kroelen en vertellen hoeveel ik van je hou.

Lieve Floortje, jij bent geen grote zorg, jij bent ons mooie meisje waar we oneindig veel van houden. Het is een voorrecht om voor jou te mogen en kunnen zorgen. Jij maakt de zorg niet zwaar, nee dat doet het gedoe eromheen. Jij bent ons stralend middelpunt, puur, altijd jezelf en ik hoop..... zorgeloos.

Meer lezen over Floortjes Rettsyndromen....zoek haar op Facebook en aan de digitale keukentafel van het Tijdschrift Lotje&Co

## VOLGENDE KEER IN DE PRETTIPRAAT

De 50e pRettpraat verschijnt in de zomer van 2015 en heeft een Amerikaans tintje. Monica Coenraads, moeder van de 18-jarige Chelsea met Rett syndroom, woont in Amerika en is getrouwd met een Nederlander. Als

mede-oprichtster en uitvoerend directeur van het Rett Syndroom Research Trust zal zij wat vertellen over haar werkzaamheden en de diverse lopende onderzoeken op het gebied van Rett syndroom.

Het dossier zal gaan over Scoliose en Osteoporose & vanuit het team van het Rett Expertise Centrum zal prof. dr. Lodewijk van Rijn zich voorstellen.

# ONZE ZUS

Geschreven door Kim van Laar (30)  
Mirjam van Laar is mijn Rett-zusje,  
zij is 28 jaar oud, mijn broer  
Jeroen van Laar is 24.



Toen ik 2 jaar was, werd mijn zusje geboren. Eerlijk gezegd weet ik daar weinig van af. Er zijn natuurlijk veel foto's en daar stond ik dan ook vaak dicht bij haar met een grote glimlach op mijn gezicht. Ja, ik ben gek op mijn zusje en dat ben ik, denk ik, al vanaf het eerste moment dat ik haar zag. Een grote zus worden, tja dat was wel een big deal voor mij. Ik voelde me verantwoordelijk voor haar en dat had, vermoed ik, niet eens te maken met haar handicap.

*Ik heb haar nooit als gehandicapt of anders gezien.*

Ik kan mij niet herinneren dat ik mij af heb gevraagd wat er met haar mis zou

zijn. Voor mij is ze gewoon mijn zusje, waar ik alles mee kan doen, nou ja, bijna alles. Natuurlijk maakte ik me enorm zorgen als ze weer ziek was. Toen ze jonger was, waren het vooral de longontstekingen en het slechte eten. Later kwam de scoliose-operatie, waarbij ik doodsbang was om haar te verliezen. Maar ze is een vechter, waar ik ontzettend veel bewondering voor heb. Zij heeft mij leren vechten en om nooit op te geven. Hoe ziek ze soms ook was, toch probeerde ze te lachen en te genieten wanneer ze dat kon.

Mirjam geniet van het leven. Ze heeft oog voor details, bijvoorbeeld als ze naar de zonnestrallen kijkt, die door de bladeren heen schijnen. Ze geniet van muziek en contact en kan ook echt een deugniet zijn. Met z'n tweeën hebben we altijd de grootste lol. Als we samen zijn, valt er bij mij een masker af. Ik

laat alles van me afglijden en kan nergens anders meer aan denken dan aan haar. Het maakt mij niet uit wie er om mij heen is en zing dan ook schaamteloos kinderliedjes, met daarbij natuurlijk de bijhorende 'special effects'.

Vroeger zagen we elkaar veel vaker en die tijd mis ik. Het is voor mij nog steeds moeilijk te accepteren dat ik niet dicht bij haar kan zijn, dat ik niet voor haar kan zorgen. Dat de dagelijkse sleur van werk en ver weg wonen in de weg staan. Soms denk ik 'Als ik een miljoen win, dan koop ik een huis en dan komt mijn zusje bij mij wonen ....en dan eten we de hele dag kipnuggets'.

Wil je ook in de rubriek  
**Onze zus?**  
mail naar [info@rett.nl](mailto:info@rett.nl)

