

pRettpraat

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

NEDERLANDSE **RETT
SYNDROOM**
VERENIGING 

Hoi, ik ben
Lieke

HANNEKE BORST
PROMOVENDUS RETT
EXPERTISECENTRUM

**JIP GAAT
NAAR SCHOOL**
INCLUSIEF
ONDERWIJS

HET PEP MASKER
MET DE PEP-APP

FEBRUARI 2020

59

VEINE

DAGEN

NEXT LEVEL

Prikkelende beurs voor en door ouders en professionals in de zorg!

7 en 8 februari 2020

Evenementenhal Gorinchem

Het nieuwe geluid!

100+ exposanten

Neem ook de kinderen mee!

Lezingen & workshops

Gratis voor bezoekers

Het was een feestje in 2019!

Kom jij ook?

www.veinedagen.nl

INHOUD

- 06 Hoi, ik ben Lieke
- 09 Dit geeft mij energie
- 10 Europees Rett congres in Finland
- 15 RMD Het Boshuus
- 17 Rett Expertisecentrum-GKC
Promotie Gill Townend
- 18 Aankondiging Rett familiedag
- 19 Rett Expertisecentrum-GKC
Hanneke Borst, promovendus
- 21 PGB-Ster van Anne Post
- 22 Onderwijs
• *Jip gaat naar school*
- 26 Rett in het nieuws
- 28 Donaties
- 30 Fysiotherapie & Communicatie
• *Studiedag netwerken Rett syndroom
Fysiotherapie en Logopedie*
- 33 Webinars Communicatie en Beweging
- 34 In Memoriam
- 35 Het Boek 'Tinus, gewoon mijn zusje'
door Nancy Wolting-Hulzinga
- 36 Hi, ik ben Annika
- 39 Wonen
• *Mooi Leven Huis*
- 40 pRetty Things
- 42 Donaties
- 43 PEP-masker met de PEP-app
- 46 Scoliose-operatie Evi van der Landen
- 50 Vakantietips
- 52 Column Aagtje
- 54 Rett in het nieuws
- 57 Rett-conferentie België 2020
- 59 Onze zus Jacobien



Beweging

....wens of verwachting
dat iets wat je graag wil zal gebeuren



Beweging

....groep mensen die dezelfde
doelen nastreven



iets in **beweging** zetten

...veroorzaken dat iets begint
te veranderen



BEWEGING

AL IN SEPTEMBER VORIG JAAR KREEG DE INHOUD VAN DEZE PRETTPRAAT VORM, MET EEN AANTAL VASTE ITEMS ALS BASIS. PERSOONLIJKE VERHALEN WAARIN OUDERS LIEFDEVOL VERTELLEN OVER HUN KIND EN BIJDRAGEN GESCHREVEN DOOR PROFESSIONALS. DAARNAAST BEWEGEN WE MEE IN DAT WAT RETT SYNDROOM ONS BRENGT EN ALLES WAAR HET OM VRAAGT.

RETT SYNDROOM BRENGT ZORG EN ONZEKERHEID, VERDRIET EN ANGST. HET BRENGT VERWARRING EN ONRUST, MEER VRAGEN DAN ANTWOORDEN. RETT SYNDROOM LEIDT TOT STILSTAND. ALS ONZE OMGEVING NIET IN BEWEGING KOMT, ZULLEN ONZE KINDEREN ZICH OP COMMUNICATIEF EN COGNITIEF GEBIED NIET ONTWIKKELEN EN MOTORISCHE VAARDIGHEDEN ACHTERBLIJVEN. WORDEN NIET ALLEEN ONZE PRACHTIGE KIDS, MAAR OOK HET LEVEN VAN BROERS, ZUSSEN EN OUDERS BEPERKT.

DAAROM VRAAGT RETT SYNDROOM OM BEGRIP BIJ FAMILIE EN VRIENDEN. OM BETROKKEN ZORGVERLENERS OP DE DAGBESTEDING, SCHOOL OF WONING. VERTROUWDE PGB-STERS BINNEN ONZE GEZINNEN. BEVLOGEN ARTSEN EN ONDERZOEKERS DIE ZOEKEN NAAR ANTWOORDEN. THERAPEUTEN DIE UITGAAN VAN MOGELIJKHEDEN.

LAAT DEZE PRETTPRAAT JE IN BEWEGING ZETTEN, LAAT JE RAKEN DOOR 'ONZE ZUS' EN DE COLUMN VAN AAGTJE. RAAK GEÏNSPIREERD DOOR DE RETT-NETWERKEN. WEES WELKOM OP ONZE RETT FAMILIEDAG IN JUNI 2020. VOEL JE GESTEUND DOOR DE NRSV, STICHTING TERRE EN HET RETT EXPERTISECENTRUM. LATEN WE SAMEN IN BEWEGING BLIJVEN OM DAT WAT RETT SYNDROOM ONS BRENGT EN ALLES WAAR HET OM VRAAGT TE KUNNEN DRAGEN.

WIJ WENSEN U EEN MOOI JAAR!

DE REDACTIE



Hoi, ik ben Lieke

Graag stellen wij onze mooie dochter Lieke voor, geboren op 20 juni 2005 in Heerde. Trotse zus van Daan (16) en Fabiën (13). Een heerlijk kind, goedlachs en ze weet iedereen met haar mooie ogen om haar kleine vingertjes te winden. Lieke kan niet praten met woorden, maar doet dit met haar ogen. Ze is heel goed in non-verbale communicatie. Ze geniet van persoonlijke aandacht en de dag begint en eindigt met muziek. Als er dan ook nog voor haar gezongen wordt, is het feest compleet.

Lieke heeft een bijzonder plekje binnen het gezin. Daan en Fabiën zijn ontzettend gek met haar en willen dat hun zus overal bij betrokken wordt. Ze zijn beschermend en behulpzaam. En als het een keer wat minder gaat, zijn ze bezorgd om haar. Graag nemen ze haar mee naar de bioscoop en hebben dikke pret als Lieke gierend van het lachen boven iedereen uit te horen is. In het weekend vindt ze wandelen leuk, lekker tutten, tv kijken, muziek luisteren, fietsen en gezelligheid met een van de PGB-ers.

”Lieke heeft een bijzonder plekje binnen het gezin.”

Ze gaat met plezier vijf dagen met de taxi naar dagbesteding het Orthopedagogisch Dagcentrum ‘Het Lantaarntje’ in Deventer. Daar werkt ze in haar tempo aan de gestelde doelen. Ze heeft op haar rolstoel een Tobii oogbesturingscomputer. Thuis en op het dagcentrum oefent ze hier goed mee.

DE DIAGNOSE

Lieke was het eerste jaar een relaxte, stille baby, maar oogde

tevreden. In augustus 2006 zijn we verhuisd naar Markelo en na een drukke periode werd ze ziek en kreeg middenoorontsteking, waar ze niet goed van herstelde. De blik in haar ogen veranderde en ze werd steeds passiever.

Haar ontwikkeling stokte, ze werd letterlijk stil en langzaam verdwenen aangeleerde handelingen. In december was het eerste ziekenhuisbezoek, waar al direct duidelijk werd dat het ernstig was en mogelijk progressief. Na vele onderzoeken en opnames werd in april 2007, aan de hand van DNA onderzoeken, duidelijk dat Lieke de klassieke MECP2 variant heeft.

Toen dit bekend was, konden we voor ons gevoel wat doen. We moesten flink omschakelen, maar met ons gezin en met steun van familie en vrienden hebben we de schouders er onder kunnen zetten. We hebben de lange termijnplanning losgelaten, evenals het tempo en de manier waarop. Het geluk van onze kinderen stond voorop.

In het jaar dat wij de diagnose kregen, zijn we met Lieke naar Zweden gereisd voor onderzoek van de hersenstam. Inmiddels kan deze screening gelukkig plaatsvinden in Maastricht, in het Rett Expertisecentrum.

”Toen de epilepsie begon, werden ook de nachten steeds zwaarder.”

EPILEPSIE

Op 4-jarige leeftijd openbaarde zich die ellendige, slopende epilepsie. Het heeft enkele jaren geduurd, voordat de medicatie goed was ingesteld. Door de anti-epileptica verdween haar eetlust en op ons verzoek is uiteindelijk een PEG-sonde geplaatst. Hierdoor verdween de druk van de medicatie-inname en werd Lieke stabiel. Ze kwam beter door de steeds terugkerende ziektes heen.

Toen de epilepsie begon, werden ook de nachten steeds zwaarder. De bewegingsonrust, gil- en lachbuien die uren aanhielden, Lieke sliep geen enkele nacht meer door. Wij ook niet, mede door de angst dat ze een insult kon krijgen, dat we misschien niet zouden opmerken.

SCOLIOSE

Helaas konden we het ontstaan van een scoliose niet voorkomen. Ondanks inzet van korsetten, therapie en dagelijks lopen, verergerde

de scoliose, en daarmee haar longproblemen. Op 9-jarige leeftijd werd ze in het MUMC aan haar rug geopereerd, een onzekere periode met een lang revalidatieproces.

Tot op de dag van vandaag zijn we blij hoe het heeft uitgepakt. Sindsdien heeft ze geen epilepsie toevallen meer gehad. We hebben zelfs de anti-epileptica iets kunnen afbouwen. Lieke kan niet meer zelfstandig lopen, maar met enige begeleiding stapt ze nog graag rond.

De spontane blijdschap die Lieke van opstaan tot het naar bed gaan heeft, is sinds een aantal jaren terug. Wanneer we haar wakker maken, heeft ze binnen vijf seconden een glimlach van oor tot oor. Doordat zij de rust in haar hoofd grotendeels terug heeft, straalt ze uit dat ze van alles om haar heen kan genieten.



„ De spontane blijdschap die Lieke van opstaan tot het naar bed gaan heeft, is sinds een aantal jaren terug. „

Natuurlijk blijven er altijd zorgen. Sinds dit jaar is de nachtelijke ademhaling veranderd. Waarschijnlijk heeft ze slaapapneu, een snurkende ademhaling met ademstops. Ze wordt daarvan niet wakker, maar een goede nachtrust heeft ze dan niet. Dit is te merken aan de vermoeidheid overdag. We wachten nog op vervolgonderzoeken.

BALANS

We zien zeker vooruitgang, wat ontzettend fijn is. Mede dankzij onze PGB-hulpen hebben we balans in ons gezin. Het was best moeilijk om de zorg uit handen geven en het kostte even tijd het vertrouwen te krijgen om met anderen de zorg voor Lieke te delen. Ze logeert standaard een weekend per maand en soms zelfs een hele week in het logeershuis 't Schild van Zozijn in Wilp. Ze heeft het goed naar haar zin. We durven nu ook zonder Lieke op vakantie te gaan. Met de andere kinderen maken we dan korte vakanties en zoeken de actie op. Naar de zomervakantie kijken we allemaal erg uit, dan gaan we met het hele gezin naar Frankrijk. Ieder jaar zoeken we een plek waar we allemaal kunnen genieten. Lieke kan intens genieten van het samen

zijn, het mooie weer, een andere omgeving en de uitstapjes. Wanneer de koffer voor de terugreis gepakt moeten worden, komt bij Lieke het besef dat het erop zit en komen de tranen.

„ We hebben Rett geaccepteerd. „

Het gaat om wat we nog wel kunnen doen, ondanks de beperkingen. Eerder draaide het in ons gezin om Rett, maar dat staat niet meer op de voorgrond. Na vele onrustige jaren, vol angst en onzekerheid, kan ik zeggen dat er rust is. We hebben Rett geaccepteerd.

Esther en Henri Rorije

Dit geeft mij energie!

DE VLINDERS VLIEGEN UIT...

In deze rubriek geven we een ouder het woord om over hun passie of hobby te vertellen. Hoe geven zij kleur aan hun eigen leven, op welke manier ontspringen zij even aan de zorgen die Rett Syndroom met zich meebrengt. Wat geeft ze energie.

Aan het woord, Danielle, moeder van de 15-jarige Danique, met Rett syndroom.

In het prachtige havenstadje Enkhuizen wonen Richard en Danielle van der Sman-Reijenga. Zij vormen met hun kinderen Leona (18), Rick (17), Danique (15) en Jayden (7) een samengesteld gezin. Dochter Danique woont sinds 2015 in een zorginstelling in Wognum (NH), waar zij ook dagbesteding krijgt. Danique communiceert met een oogbesturingscomputer en groeit daardoor in haar ontwikkeling. Vorig jaar is Danique intern verhuisd en kon Danielle haar creativiteit kwijt bij de inrichting van haar kamer. Haar bed werd versierd met prachtige bloemen en vlinders. Danique is Danielle's "vlinder" en zo ontstond het idee om voor haar een "snoezelvlinder" te maken. Kleurrijk, groot en met lampjes. Danique is gek op lampjes.

Danielle is altijd creatief geweest: haken, tekenen en schilderen, het graveren van glas, spiegels en naambordjes. Haar man Richard was haar klusmaat tot hij in 2017 werd getroffen door een hersenstambloeding. Danielle ging in overlevingsmodus. De zorg voor haar kids en haar man, die in het ziekenhuis en daarna een lange periode in het revalidatiecentrum verbleef, alles lag op haar bordje. Ze had geen tijd en energie over om haar hobby's uit te oefenen. Tijdens deze moeilijke periode 'verhuisde' haar oudste dochter naar de zolder en besloot Danielle de kamer die vrijkwam in te richten tot een hobbykamer. Zij voelde dat ze die ruimte nodig had om haar creativiteit weer vorm te geven en haar hoofd leeg te maken.

Dan krijgt Danielle, van een begeleidster van Danique, de vraag of zij voor de dagbesteding ook zo'n mooie vlinder wilde maken. Nog diezelfde dag is Danielle ermee aan de slag gegaan. Nadat zij een aantal foto's op Facebook plaatste, kreeg ze positieve reacties. Ouders van zorgintensieve kinderen wilden ook zo'n "snoezelvlinder" en de bestellingen druppelden binnen. Inmiddels hangen er door het



hele land al tien "snoezelvlinders". Evenveel vlinders en een roodborstje staan in bestelling, Danielle is er druk mee, maar geniet van de mooie reacties die zij krijgt van ouders en hun kinderen. "Soms krijg ik een berichtje via een oogbesturingscomputer, waarbij een kind/jongvolwassene vraagt naar de vlinder. Prachtig dat mijn vlinder zoveel bijdraagt aan het leven van mensen met een beperking. Op dit moment groeit mijn hobby en ben ik mijn 'snoezelvlinder' aan het verfijnen. In de toekomst hoop ik meerdere doelgroepen te bereiken, naast onze Rett-meiden ook mensen met dementie en NAH (Niet Aangeboren Hersenletsel). Hier haal ik mijn kracht en energie uit om verder te gaan, om de zorg voor mijn man, mijn dochter, maar ook voor de rest van mijn gezin te kunnen dragen."

Danielle van der Sman-Reijenga

Ook een vlinder bestellen, zoek Daniele van der Sman op Facebook



RETT SYNDROOM VERENIGD IN Finland



In Tampere werd 27 en 28 september 2019 het 6e Europese Rett congres georganiseerd door de Finse Rett vereniging. Ouders, wetenschappers, therapeuten en artsen kwamen twee dagen bij elkaar, omdat zij een positieve wending willen geven aan alle aspecten van Rett syndroom. De kracht van samen die er voor zorgt dat we vast kunnen houden aan een hoopvol perspectief.



Publiek Rett congres

Op een regenachtige donderdag, eind september 2019, reisden wij gezamenlijk af naar Tampere. Zoals dat bij Rett congressen zo typerend is: gezamenlijk. De onderzoekers van het Rett Expertisecentrum Gill en Hanneke, de ouders Ad en Mariëlle, die de NRSV vertegenwoordigden, Alja en Yolanda die het ouderperspectief mochten presenteren, en hooggeleerde Leopold Curfs. Een goed gezelschap! En al onderweg bleek weer hoe inspirerend dat werkt. Nog voor we in Tampere aankwamen, waren er al meerdere plannen gemaakt voor de komende jaren.

De Finse Rett Syndrome Association had het allemaal goed georganiseerd; bijna 200 mensen uit 18 landen waren aanwezig. In het congreshotel in Tampere was het direct een

warm weerzien met andere ouders. We kennen elkaar van voorgaande congressen en leven met elkaar mee op facebook. De vraag "hoe is 't met jou?" kwam dan ook meestal vlak na "hoe is 't met je lieve dochter?". Bijzondere vriendschappen, met een vanzelfsprekend begrip en bewondering voor elkaar. Alle Europese verenigingen hadden voor dit Europese congres weer een uitnodiging gekregen zich te presenteren in de Country Updates, een inmiddels traditionele sessie geleid door Gill Townend. Ook Australië en Israël waren erbij en maakten Europees een breed verhaal. Mooi om te zien hoe in de verschillende landen steeds meer initiatieven ontplooiën en hoe er samen gewerkt wordt met de expertisecentra. En altijd hoor ik dingen waarvan ik denk "dat willen wij ook met de

NRSV". Zo heeft RettUK de Rett Disorder Alliance UK [1] die wij graag vertalen. Wij mochten zelf vertellen over de netwerken voor fysiotherapie en communicatie waar we heel blij mee zijn en waar veel interesse van ander verenigingen voor is.

DE WETENSCHAPPELIJKE PRESENTATIES

In de wetenschappelijke sessies worden door bekende wetenschappers stukjes ingekleurd in de complexe Rett-puzzel. Therapie, behandeling en genezing; deze drie pijlers vormen de verschillende onderzoekslijnen. Diverse muismodellen werden gepresenteerd met resultaten over bijvoorbeeld gentherapie en interventies in zogenoemde downstream mechanismen; beïnvloeding van eiwitten, neurotransmitters etc. Ook medicatie trials krijgen de nodige aandacht. Bijzonder hoezeer deze experts verbonden zijn met de Rett-dames (m/v) en hun ouders. Het leverde naar aanleiding van hun presentaties vele wederzijds inspirerende gesprekken op. Een korte samenvatting: Dr. Walter Kaufmann, o.a. professor neurologie en kindergeneeskunde, besprak de Anavex trial [2] en was moedig om gedrag en cognitief functioneren aan de orde te stellen en het gebruik van medicijnen voor gedrag. Tot heden zijn de meeste studies op dit gebied beperkt in omvang. Onderzoek en behandeling wordt vaak beïnvloed door aannames over waargenomen gedrag en belemmerd door het gebrek aan goede meetinstrumenten. In oudere onderzoeken, werd autisme een kenmerk van Rett genoemd, in de huidige visie op Rett is dit niet meer zo. Gedrag dat lijkt op autisme is in maar een klein percentage aanwezig en is dan "randje DSM5". (DSM-5 is het wereldwijd gehanteerde classificatiesysteem voor psychiatrische aandoeningen). Op oudere leeftijd ontstaat op autisme of depressie gelijkend gedrag, mogelijk ten gevolge van gebrek aan communicatie!

Juist nu behandeling op andere fronten beter wordt en er meer mogelijk is in communicatie, wordt onderzoek naar gedrag belangrijker. Bijvoorbeeld als onderbouwing voor het gebruik van medicatie die het gedrag beïnvloedt, of juist om te weten waarom dit beter niet te doen. Walter Kaufmann is editor van het recent uitgegeven boek "Rett Syndrome", dat bij geen kinderarts of AVG arts mag ontbreken op de leestafel. Prof. Jeffrey Neul, thans professor kindergeneeskunde, farmacologie en speciaal onderwijs aan de Vanderbilt University, USA, besprak verschillende lopende onderzoeken, de zgn. 'clinical trials', zoals de Gentherapie studie van AveXis. Deze trial, die nog niet op patiënten wordt uitgevoerd, is voor de volgende fase uitgesteld,

voordat het op proefpersonen zal worden getest. Ook zette hij nog eens de effecten van Rett op het autonome zenuwstelsel uiteen; hoe vanuit de hersenen vele lichaamsfuncties als vanzelf worden gestimuleerd of afgeremd.

Een presentatie van dr. Jean Christophe Roux, een Franse neurofysioloog, ging over een nieuw concept voor gentherapie. Een uitdaging bij gentherapie is het zoeken naar minder bijwerkingen en beter voorspelbare dosering. MECP2 en BDNF zijn als zodanig moeilijk in het brein te brengen, omdat het de bloed-brein barrière niet doorbreekt. BDNF is een stof die de prikkelbaarheid van zenuwen en de verbinding tussen zenuwcellen verbetert. Gentherapie met MECP2 tast bij te hoge dosis mogelijk de leverfunctie aan. Gentherapie voor BDNF lijkt beter te doseren. In plaats van MECP2 wordt een code voor BDNF de cellen ingebracht. Hierbij worden virussen gebruikt als transportmiddel voor gen-coderingen voor aanmaak van BDNF. Dit lijkt efficiënt, maar nog meer onderzoek is nodig.

Dr. James Eubanks, neurobioloog in Toronto, gaf een uitgebreide presentatie over verschillende soorten onderzoeken die gedaan worden. Hoe precies leidt MECP2-afwijking tot de symptomen van Rett syndroom. Waar in deze wirwar van processen, de zogenoemde pathways, kunnen we iets doen en hoe? Het verbeteren van het celmetabolisme, dat een complex systeem is, is dus geen kwestie van monotherapie.

Prof. Jan-Marino Ramirez, neurochirurg in Seattle, heeft onderzoek gedaan naar onderliggende neurologische mechanismen bij afwijkende ademhaling en autonome regulering bij Rett, zowel in diermodellen als bij kinderen. Bij



Landen delegaties

muisonderzoeken zijn gedeeltelijke verbeteringen in ademhaling bereikt met verschillende benaderingen. Dit behoeft nader onderzoek voor er klinisch kan worden getest.

Voor wie meer geïnteresseerd in de wetenschappelijke stand van zaken: Voor een overzicht van verschillende trials zie [3], uitleg over gentherapie kan via link [4] worden gevonden.



Presentatie Alja van Maanen

TOEGEPAST WETENSCHAPPELIJKE PRESENTATIES

Op het gebied van toegepaste wetenschap, waar wij voor de dagelijkse handelingen en behandelingen inspiratie uit halen, was er aandacht voor beweging, communicatie en kwaliteit van leven. Ook was er, dankzij onze dappere moeders Yolanda en Alja, de nodige aandacht voor het ouderperspectief. Mooi te zien dat er juist voor deze beide verhalen vanuit de wetenschappers aandacht was en respons kwam. Dit typeert de sfeer van gezamenlijkheid die er altijd is bij Rett congressen.

Prof. Jennifer McComas, speciaal onderwijzer/onderwijspsycholoog in Minnesota, heeft onderzoek gedaan naar hoe families op afstand kunnen worden ondersteund in het verbeteren van de communicatievaardigheid. Omdat de fysieke afstand tot een ervaren logopedist in veel landen

een beperking oplevert, heeft zij gekeken hoe het ondersteunen met coaching via beeldcontact verbetering kan brengen. Wat zijn de mogelijkheden en onmogelijkheden en hoe wordt het via beeldscherm aanwezig zijn van een coach door de dames m/v zelf ervaren. Een inspirerende sessie!

Prof. Meir Lotan, Israëlsch professor fysiotherapie en zeer ervaren met Rett, had uitgebreide presentaties over lopen en over fysiotherapie in het algemeen. Altijd weer weet hij te verbazen met prikkelende bevindingen. 80% van de Rett-dames (m/v) verliest het vermogen te lopen en krijgen dit ook weer terug! Gemiddeld 2x! Zijn boodschap is dan ook het verlies van lopen niet te accepteren na de eerste keer; niet direct de "4e fase" af te roepen, maar altijd te zoeken naar de oorzaak, deze aan te pakken en te blijven oefenen. Het lopen is immers belangrijk voor behoud van hart-long conditie, beperken van obstipatie en indien het vermogen te lopen behouden wordt, is de kans op ernstige scoliose minder.

In zijn presentatie over fysiotherapie in het algemeen, was zijn boodschap vooral dat het niet om een specifieke therapie gaat, maar te kijken naar wat de individu nodig heeft en dit optimaal in het dagschema thuis en op school/KDC etc. toe te passen.

Michelle Stahlhut, fysiotherapeut en onderzoeker bij het Deens Rett Centrum, besprak de bruikbaarheid van verschillende scores voor onderzoek en evaluatie van therapie (Functional Mobility Scale – Rett Syndrome, Two-Minute Walk Test, Rett Syndrome Gross Motor Scale, ActivPAL, Quality of life inventory – Disability). In een onderzoek naar de mate van zitten en lopen, gemeten naar tijd en stappenaantal, blijkt het resultaat leeftijd gerelateerd. Het daaropvolgende onderzoek naar effect van een interventie die "uptime" bevordert door actief deel te nemen aan activiteiten, bleek niet alleen het zitten te verminderen en het aantal stappen te stijgen, maar ook de mobiliteit en de kwaliteit van leven te verbeteren.

Dr. Anne Marie Bisgaard, kinderarts uit Kopenhagen, gespecialiseerd in neurologisch ontwikkelingsstoornissen, gaf in haar verhaal over slaapproblemen bij Rett aan, dat het vaak voorkomt en hoe groot de impact is op het gezinsleven. Over effectieve behandeling is verbazingwekkend weinig bekend. De meest gebruikte medicatie is melatonine. Het grootste belang bij behandeling van slaapproblemen is echter de slaaproutine en slaaphygiëne.

Prof. Aglaia Vignoli, kinderneuroloog uit Milaan, sprak over kwaliteit van leven bij Rett, waarbij de nadruk op het gezin en de verzorgers lag. De ervaren kwaliteit van leven bleek samen te hangen met lichamelijke en psychische gezondheid, persoonlijke overtuigingen en sociale samenhang met de omgeving. Zo bleek uit haar overzicht van diverse studies dat epilepsie of recente fracturen bij kinderen met Rett een negatief effect hebben op kwaliteit van leven bij personen met Rett en hun moeders. Het hebben van een (parttime) baan en goed huwelijk hebben een positieve invloed op de kwaliteit van leven van Rett-moeders. Opvallend was dat er weinig onderzoek gedaan was naar de vaders...

Helena Wandin, logopedist en onderzoeker bij het Zweedse Rett centre, presenteerde de Internationale Richtlijn voor Communicatie bij Rett Syndroom. Een project waaraan Gillian Townend, Anna Urbanowicz, Helena Wandin, Theresa Bartolotta en Leopold Curfs hebben samengewerkt.

Belangrijke punten die hieruit komen:

- Het communicatievermogen van personen met Rett wordt vaak onderschat
- Professionals ervaren dat onvoldoende toegang tot communicatie en onderwijs meer dan wat ook, beperking oplevert voor personen met Rett
- Het is nooit te vroeg én nooit te laat om een communicatie interventie te starten

De internationale richtlijnen voor communicatie bij Rett syndroom zullen begin 2020 beschikbaar zijn via www.rettsyndrome.org.

Dr. Gill Townend, die zowel ons Maastrichtse Rett Expertisecentrum als Rett UK vertegenwoordigt, presenteerde haar onderzoek naar functioneren van de oogmotoriek bij Rett. Goed functioneren van de oogmotoriek is een belangrijke voorwaarde voor oogbestuurde communicatie. Uit haar onderzoek blijkt dat, hoewel op sommige punten vertraagd, het besturingssysteem van oogmotoriek grotendeels intact is bij Rett. Het congres besloot beide dagen met een samenkomen van de ouderverenigingen in de country updates onder leiding van Gill.

Vooruitkijkend naar het volgende wereldcongres 2020 in Australië, dat wordt georganiseerd door Rett Syndrome Australia, bracht Claude Buda een aanmoedigend verhaal met wel heel aantrekkelijke plaatjes van de locatie. Zij zijn, gezamenlijk met internationale experts en ouderverenigingen, al druk bezig met de voorbereidingen van het 9e wereld Rett Congres.

<http://rettworldcongress.org/>

Natuurlijk was er dan, na een volle dag van bevestigde en nieuwe kennis, de nodige tijd voor ontspannen samenkomen. Een hapje rendier te nuttigen, een drankje te drinken bij de receptie in het Vapriikki, een groot museumcomplex in Tampere, of tijdens het galadiner nog wat na praten. Zelfs een nachtelijke wandeling op jacht naar het noorderlicht mocht niet ontbreken. Vermoeid en voldaan dus weer naar huis, vol nieuwe inspiratie voor onderzoeken en samenwerking.

Mariëlle van den Berg

[1] <https://www.rettuk.org/resources/resources-for-families/rett-disorders-alliance-health-checklist/>

[2] <https://www.anavex.com/wp-content/uploads/2019/09/ANAVEX2-73-RS-001-Finland-Conference-Sept-2019-Final.pdf>

[3] <https://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=Rett+Syndrome&term=&cntry=&state=&city=&dist=>

[4] <https://rett.nl/wat-is-het-rett-syndroom/onderzoek/rsrt/> en https://rett.nl/wp-content/uploads/2018/01/Rett-onderzoeken_Monica_Coenraads_Tabel.pdf en natuurlijk via <https://reverserett.org/cure/>

Overige presentaties van het congres zijn te vinden op <https://www.rett2019tampere.fi/luennoitsijat>



vlnr Hanneke Borst, Yolanda van Boven, Gill Townend, Ad Linssen, prof. Leopold Curfs, Mariëlle van den Berg, Alja van Maanen

Donateur worden van de NRSV?

Daarmee steunt u onderzoek naar het Rett syndroom.

*U kunt eenmalig een donatie storten op rekeningnummer
NL02 INGB 0004566841 ten name van Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.*

Of u doneert jaarlijks minimaal €35,- en u krijgt vervolgens twee keer per jaar ons informatieve magazine pRettpraat toegestuurd.
Aanmelden kan via www.rett.nl.

Gevraagd!

Wil je ook je dochter of zoon voorstellen, vertellen over je zus of over een therapie.

Deel je vragen, ideeën of weetjes met ons. Ken of ben je een sponsor of adverteerder?

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

Rett-Jongens

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

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

pRettpraat per e-mail

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

Hoe meer bekendheid van het Rett syndroom, hoe meer begrip, hulp enzovoorts.

Geef uw e-mail adres(sen) door aan redactie@rett.nl en wij zorgen voor de verzending van de tweejaarlijkse pRettpraat per e-mail.

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

VAKANTIE TUSSEN de Bomtoppen



Vakantie vieren in een Ronald McDonald Huis! Dat klonk voor mij altijd zo tegenstrijdig, dat ik die optie aan mij voorbij liet gaan. Hoe kun je relaxen en ontspannen tussen mede-ouders, die daar verblijven omdat hun kind in het ziekenhuis of revalidatie centrum ligt? Ik kon mij niet voorstellen dat ons gezin op die plek een vakantiegevoel zou ervaren.

Het Boshuus in Arnhem heeft mijn veronderstelling onderuitgehaald. Niet direct hoor. Het Boshuus is gesitueerd boven op het revalidatiecentrum Groot Klimmendaal. Bij aankomst wordt je dus direct geconfronteerd met dat wat ik liever niet wil zien. Heel even maar, want direct na de ingang is de lift die ons naar het dak blijkt te brengen.

Tussen de toppen van de hoge bomen ligt het Boshuus. De vrijwilligers verwelkomen ons en geven een rondleiding terwijl we naar ons vakantieappartement worden gebracht. Wat opvalt is de ruimte. Brede gangen, hoge plafonds en veel licht. We zien een pooltafel in de TV kamer, een speelparadijs voor peuters en kleuters, er is een snoezelruimte en een grote ruimte met ballenbak, tafeltennistafel, tafelvoetbal en heel veel knutselspullen en spelletjes. Ik zie het voor me, hoe broertjes en zusjes hier de tijd van hun leven hebben. De ruimtes zijn niet gekoppeld aan de appartementen, dus lekker spelen met lawaai, dat kan hier. Fijn als Floortje een middagdutje moet doen, en het in het appartement rustig moet zijn.

In het appartement is alles aanwezig, een hoog-laag bed voor Floortje en alle bedden zijn al opgemaakt, wat een luxe! De vrijwilliger biedt aan dat zij in geval van ongelukjes de was kunnen doen en schoon beddengoed aanreiken. We hebben een tillift tot onze beschikking. Ik ben verheugd met de vaatwasser in de keuken. Door de ramen zie ik ook de grote hoogte waar wij ons bevinden, tussen de

toppen van de bomen, die wuiven in de wind. Een bijzonder uitzicht. Deze midweek ben ik samen met Henrieta, onze PGB-ster en Floortje op vakantie. Als Floortje slaapt, ga ik naar huis, nog geen half uurtje rijden. Een paar nachten zonder babyfoon en ongestoord slapen, dat is voor mij een heerlijkheid. Overdag rommelen we de dagen rustig door, het is slecht weer, we kunnen helaas niet naar de dierentuin of het openluchtmuseum. We relaxen in de snoezelruimte, maken een prachtige wandeling in het bos rondom de accommodatie. Floortje kan onder de douche in de grote, aangepaste badkamer. We gaan een middagje naar huis en eten daar, zodat Floor haar vader, broer en zus ook nog even ziet. Wij kunnen nog niet zo lang zonder elkaar. De laatste avond gaan we naar het centrum van Arnhem voor een etentje samen met de thuisblijvers.

We kijken terug op een leuk verblijf, tussen de boomtoppen. Ideaal dat alle mogelijke aanpassingen ter ondersteuning van de zorg aanwezig zijn. Het Boshuus is ruim genoeg, je kunt dus kiezen om wel of niet in contact te komen met andere families die daar verblijven. De vrijwilligers kunnen net dat beetje extra bieden als het nodig is. Floortje komt hier vast nog eens terug, voor een relaxweekje met ons gezin. Of samen met Henrieta en haar man, die een weekend of midweek de zorg voor Floortje overnemen, zodat ons gezin even zorgeloos thuis kan zijn.

Yolanda van Boven



PGB-ster Henrieta en Floortje

Dochter

ik hou je warmte in mijn armen
voel je hoofd tegen mijn borst
op mijn dijen je gewicht
je haren aaien mijn gezicht
mijn handen deinen op je adem
ik hou me roerloos, laat je rusten
mis nu al dit moment
waarop mijn lippen je schouder kusten

AUKJE-TJITSKE DIELEMAN-HOVINGA

PROMOTIE Gill Townend

Op 4 juli 2019 heeft Gill Townend succesvol haar proefschrift verdedigd ter verkrijging van de graad doctor aan de universiteit van Maastricht. "Rett Syndrome: Recognising the Communication Challenges, Needs and Potential of Individuals Living with a Rare Disease" is het resultaat van vier jaar promotieonderzoek voor het Rett Expertisecentrum Maastricht.

De openbare verdediging werd gehouden in aanwezigheid van familie, vrienden en betrokkenen vanuit het Rett Expertisecentrum Maastricht, Stichting Terre en de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging. Gill begon met een eigen voordracht over de inhoud van haar proefschrift. Vervolgens heeft Gill haar proefschrift verdedigd. Na precies 1 uur werd de verdediging officieel afgesloten met de uitspraak "Hora est" (het is tijd). Na de verdediging en het gebruikelijke beraad van de Promotiecommissie werd aan Gill de bul uitgereikt en was er een receptie op de binnenplaats.

Met het afronden van haar proefschrift heeft Gill Townend een sterk signaal gegeven **hoe de visie op communicatie bij Rett syndroom is ontwikkeld** in de

'Many argue that 'belief' has no place in academic or scientific pursuit yet 'belief' is an attitude, a state of mind that should allow you to be open to possibilities.'

afgelopen jaren. Gill's stellingname dat mensen met Rett syndroom wel degelijk iets te zeggen hebben en dat succesvolle communicatie mede bepaald wordt door de attitude van de communicatiepartner, benadrukt de positieve overtuiging als een belangrijke voorwaarde voor verdere ontwikkeling van communicatie, onderwijs en inclusie voor mensen met Rett syndroom.

Binnenkort zal de internationale richtlijn voor communicatie bij Rett syndroom verschijnen.

'If I cannot use my own voice to speak, it does not mean I have nothing to say.'



Gill Townend met haar promotor prof. dr. Leopold Curfs (Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+)) en co-promotor dr. Peter Marschik (Medische Universiteit van Graz).

Rett familiedag

WAAR IS DAT FEESTJE??



20 juni 2020

We nodigen je graag uit voor de Rett familiedag op zaterdag 20 juni 2020. Opnieuw organiseert de NRSV deze speciale dag voor Rett-gezinnen, opa's, oma's en PGB-ers. Boerderij De Geertjes Hove in Utrecht vormt, net als in 2018, het landelijke decor voor dit bijzondere samenzijn.

Een feest waar families elkaar ontmoeten, Rett-kids kunnen relaxen, broers en zussen worden vermaakt. Je zult je geen moment vervelen! Zet 20 juni vast in je agenda en volg ons op de besloten Facebookgroep en via de pRettmail.

Hanneke Borst, NIEUWE PROMOVENDUS BIJ HET RETT EXPERTISECENTRUM

In de pRettpraat van juni 2019 kon u in de 'vooruitblikkende terugblik' al lezen dat het Rett Expertisecentrum binnen het Maastricht UMC+ volop in ontwikkeling is en hard aan de weg timmert op gebied van patiëntenzorg, fundamenteel en toegepast onderzoek. Binnen de toegepaste onderzoekslijn zijn Dr. Gill Townend en drs. Hanneke Borst volop actief. Gill is dit jaar gepromoveerd en mag zich doctor noemen. Het is verheugend te melden dat Hanneke Borst nu is aangesteld als promovendus en onder leiding van Prof. dr. Leopold Curfs en Prof. dr. Rob de Bie gaat onderzoeken wat we nu precies kunnen doen en verbeteren voor Rett-kinderen met behulp van een fysiotherapeutische behandeling. Ook Prof. dr. Lodewijk van Rhijn, evenals Mariëlle van den Berg, voorzitter van de NRSV, zijn hierbij actief betrokken.

Ondertussen is het tijd voor de volgende stap. Zoals bekend, ervaren personen met het Rett syndroom een verscheidenheid aan bewegingsstoornissen als gevolg van stoornissen in coördinatie en spierspanning, apraxie en autonome ontregeling. Fysiotherapie wordt vaak gebruikt bij personen met het Rett syndroom, hoewel het bewijs voor effectieve fysiotherapeutische interventies beperkt is. De fysiotherapeutische behoeften van ouders en fysiotherapeuten en de lacunes in kennis van fysiotherapeuten bij het Rett syndroom zijn nog onbekend.

Hanneke Borst gaat daarom als eerste stap met een zgn. Needs assessment systematisch in kaart brengen wat de behoeften en prioriteiten en kennishiaten zijn bij fysiotherapeuten, ouders en verzorgers in de fysiotherapeutische behandeling van personen met Rett syndroom. Daarna volgen nog verschillende gedetailleerde onderzoeken naar effectiviteit van bepaalde vormen van fysiotherapie, behoud van loopfunctie en wie op welk moment gebaat is bij de juiste therapie om een zo gunstig mogelijke prognose te behalen. Het uiteindelijke doel is om te komen tot een richtlijn voor fysiotherapeuten en voor ouders/verzorgers. Immers een goede behandeling is een samenspel tussen allen, waarbij het ook belangrijk is soms met een gerust hart vast te stellen dat je eens even niets hoeft te doen, of juist even heel hard met zijn allen moet werken om een optimaal resultaat te behalen.

Prof. dr. Rob de Bie is hoogleraar fysiotherapie research aan de Universiteit Maastricht en helpt Hanneke hierbij. Zijn expertise ligt op het onderzoeken en behandelen van aandoeningen van het bewegingsapparaat, het implementeren van nieuwe behandelstrategieën door het maken van (multidisciplinaire) richtlijnen en het doen van effectiviteitsonderzoek naar nieuwe veelbelovende therapieën met name op het gebied van de fysiotherapie. Het onderzoek van Hanneke is ook ingebed binnen het netwerk van de internationale Rett onderzoekers op het gebied van bewegen en fysiotherapie.



Prof. dr. Rob de Bie en drs. Hanneke Borst

— DE MOOISTE VAKANTIES BELEEF JE SAMEN —



Iets om samen naar uit te kijken

In de drie (aangepaste) vakantiehuizen van het Ronald McDonald Kinderfonds genieten gezinnen met zorgintensieve kinderen en jongeren t/m 25 jaar van en met elkaar. Ontdek een plek waar genoeg te beleven is voor iedereen. Met ruime, sfeervolle appartementen. Hier mag je vertrouwen op dat stapje extra. Of je nu dat ene hulpmiddel nodig hebt of een gastenkamer. Voor opa en oma bijvoorbeeld.

Logeren met jullie PGB-hulp?

Ook dit is mogelijk. Niet gebonden aan de schoolvakanties? Dan is een midweek in het laagseizoen ideaal en extra betaalbaar. Zij vakantie, jij even tijd voor jezelf.

Zacht prijsje, mooie herinneringen

Dankzij sponsors en donateurs betaal je per vier- tot zespersoons appartement slechts €35 (laagseizoen) of €50 (hoogseizoen) per nacht. Boek nu je vakantie, midweek of weekendje weg op ronaldmcdonaldvakantie.nl.

Groeten uit

de vakantiehuizen van het Ronald McDonald Kinderfonds



Ronald McDonald
Kinderfonds Nederland

Onbeperkt samen genieten!



Wegbereiders in communicatie



RETT-kinderen zijn ernstig beperkt in hun communicatie. Het is voor RETT-ouders vaak moeilijk om hun kind te begrijpen.



Met communicatie ondersteunende hulpmiddelen kunnen de mogelijkheden van uw RETT-kind optimaal worden benut. En dat vergroot de zelfredzaamheid. Stichting Milo is specialist in ondersteunde communicatie.

Kijk voor onze programma's op www.stichtingmilo.nl. U vindt er ook praktijkverhalen over de RETT-meisjes Anne en Annika.

Voor meer informatie:

- Telefoon 073 - 73 70 287
- E-mail info@stichtingmilo.nl

www.stichtingmilo.nl

"OM ANDEREN TE KUNNEN
BEWEGEN
MOET JE ZELF
BEWOGEN ZIJN"

BENEDICTUS (480-547)

Anne Post

PGB-STER



voor Anne te mogen 'zorgen':
Ieder zorgmoment met Anne
is waardevol, iedere zorgdag is
genieten!

SAMEN GENIETEN

Op donderdag ben ik rond 6.45 uur bij Anne: ik haal haar uit bed, ik verzorg haar en begeleid haar bij eten en drinken. Daarna geef ik haar medicatie, probeer creatief te zijn met de haren en zorg dat ze klaar is voor de schooldag. Zodra Anne om 15.00 uur uit school komt, ben ik er ook weer. Na het eten en drinken van iets lekkers, hebben we een afwisseling van activiteiten (afhankelijk van het weer en/of broertje Bram aanwezig is): wandelen naar de geitjes, boekjes lezen, spelletjes op de iPad, liedjes zingen. Bij mooi weer genieten we lekker in de tuin, in de schommel of in het zwembad. Na het avondeten hebben we nog 'n gezellig badder en knuffelmoment, gevolgd door het naar bed toe brengen.

MONIQUE, MOEDER VAN ANNE:

"Viona is niet alleen Anne haar PGB-er, maar ook onze vriendin. Haar dochter Esmee kan het erg goed vinden met onze oudste dochter Lotte en komt dan ook regelmatig mee. Zo loopt werk en privé soms wat door elkaar, maar dat maakt het vaak ook makkelijker als de nood aan de man is. Uiteindelijk is het altijd een gezellige boel, waar wij ons gezin met een gerust hart kunnen achterlaten."

Ik ben Viona Burggraaf, 39 jaar oud en moeder van 4 kinderen (Jan-Willem 15 jaar, Joep*, Anne 13 jaar en Esmee 10 jaar). Sinds december 2018 heb ik mijn opleiding Verzorgende IG en Medewerker Maatschappelijk Zorg afgerond. Momenteel ben ik drie dagen per week werkzaam in een zorginstelling, hier bied ik één op één begeleiding aan een dementerende cliënt. De donderdag is mijn vaste PGB-dag, dit doe ik sinds februari 2018.

HOE BEN IK ALS PGB-ER BIJ ANNE TERECHTGEKOMEN?

Al heel wat jaartjes ben ik bevriend met Monique, de moeder van Anne. Vanaf 2017 hebben we met regelmaat gesproken over de invulling van Anne's PGB... en waar ik werkzaam zou willen zijn op het moment dat ik mijn opleiding had afgerond. Stellig sprak ik 'de thuiszorg!' waarop

Monique antwoordde: 'Zoals bij ons dus...' Dit was hét moment dat ik er serieus over ben gaan nadenken.

In de tussentijd gaf ik aan dat als er 'onverwachts' iets zou zijn ze me altijd kon bellen... op mijn 'vrije' dagen komt het dan ook nog weleens voor dat ik een extra dagje bij Anne ben. Het is ontzettend mooi om

Jip GAAT NAAR SCHOOL

INCLUSIEF ONDERWIJS

Jip is 6 jaar oud en kreeg toen zij 18 maanden oud was de diagnose Rett syndroom. Jip is rolstoel gebonden en heeft epilepsie. Wat betreft haar cognitieve ontwikkeling loopt zij gelijk met haar leeftijdsgenootjes. Jip heeft al bijna 5 jaar haar Tobii (eye-gaze computer) waarmee zij steeds beter kan communiceren. Jip draait al ruim 3 jaar mee in het reguliere onderwijs, met één op één begeleiding van haar vaste PGB-begeleiders Stella Heman (orthopedagoog), Rosanne Wiegman (orthopedagoog) en Puck de Gooijer (ergotherapeut). Eerst ging Jip naar een reguliere voorschool, nu naar een reguliere basisschool.

DE VOORSCHOOL

Toen Jip drie jaar oud was ging zij twee dagdelen in de week naar de voorschool. Al snel zagen we hoe zij daar genoot van de voorschoolse activiteiten, maar vooral van de sociale contacten met leeftijdsgenootjes. Jip had het in deze periode soms best lastig, zat vaak niet goed in haar vel, maar zodra zij met andere kinderen mee kon spelen, bloeide zij helemaal op.



Spelen op de voorschool

Al gauw kregen wij de wens en meteen het doel dat Jip op 4-jarige leeftijd naar het reguliere onderwijs zou gaan, het liefst bij haar grote zus op school. Dit niet alleen voor de sociale contacten, maar ook voor het onderwijsaanbod. Onze droom kwam uit. Jip mocht naar de kleuterklas van dezelfde school als haar zus, de Geert Grootteschool in Amsterdam (Vrije school).



Jip samen met haar zus naar school

REGULIER BASISONDERWIJS

DE KLEUTERKLAS

De eerste schooldag was, natuurlijk net als voor iedere ouder, erg spannend. Opeens was Jip een kleuter en ging zij echt naar school. Voor ons voelde het toch extra spannend. Hoe zullen de andere kinderen op haar reageren en met welke dingen kan zij wel en niet mee doen? In ieder geval had Jip er veel zin in, ondanks dat ook zij een beetje zenuwachtig was.

NIEUWE VRIENDSCHAPPEN

In het begin kregen we van Jip haar klasgenootjes veel vragen over Jip, haar rolstoel en haar Tobii, maar juist door alles openlijk te bespreken en uit te leggen, begrepen de kinderen steeds beter wie Jip is, dat zij niet kan lopen en praat met haar computer. Binnen korte tijd was Jip gewend aan de klas en andersom. Ze kreeg steeds meer vriendinnetjes, wordt uitgenodigd voor verjaardagsfeestjes en regelmatig komen er vriendinnetjes thuis spelen.

‘Ze kreeg steeds meer vriendinnetjes, wordt uitgenodigd voor verjaardagsfeestjes en regelmatig komen er vriendinnetjes thuis spelen.’

COMMUNICATIE

Binnen korte tijd begrepen de kinderen dat Jip praat met de Tobii. Op het moment dat zij doorhadden dat Jip ook communiceert met haar blikrichting stelde ze de ene na de andere vraag en gaven met hun handen twee keuzes aan. Waar de Tobii eerst nog gezien werd als een iPad werd hij al snel, ook door de kinderen zelf, functioneel ingezet.



Communicatie middels blikrichting

SPELEN

Jip speelt op school graag met de trein, ‘restaurantje’, met de boerderij en vindt het leuk om hutten te bouwen. Wanneer er ‘restaurantje’ werd gespeeld, bestelde Jip het ene na het andere gerecht met de Tobii, waarna

de andere kinderen hard gingen koken om Jip haar fictieve bestelling te geven. Jip weet tijdens het spelen met de trein goed te vertellen wanneer de trein moet gaan rijden of stoppen en wanneer de mensen in kunnen stappen. Door te spelen en het gebruiken van passende communicatiepagina's op de Tobii kan Jip haar communicatieve vaardigheden verder ontwikkelen. Spel is de toegang tot communicatie en communicatie is de toegang tot spel.



Passende communicatie-pagina's op de Tobii

Ook tekenen is een feest. Jip vertelt met de Tobii wat er op de tekening moet komen en hoe het eruit moet komen te zien, waarna de kinderen aan de slag gaan om haar tekening te maken. Mooi om te zien hoe de kinderen zich inzetten om Jip te begrijpen.

‘Spel is de toegang tot communicatie en communicatie is de toegang tot spel.’

ZORGEN VOOR ELKAAR

Bovendien leren de kinderen om hulpvaardig te zijn. Ze houden de deur voor Jip open, willen op het schoolplein haar rolstoel duwen en houden een plekje voor haar vrij in de kring. Als Jip tijdens het knutselen in slaap valt (ja, dat gebeurt soms ook) dan maken de kinderen haar knutselwerkje graag voor haar af. Er wordt altijd aan Jip gedacht, niet omdat wij dat van de kinderen vragen, ze helpen Jip als vanzelf.

ONDERWIJS

ANDERE KIJK

Volwassenen kijken eerder naar de beperking. Kinderen daarentegen zijn nog veel meer 'open-minded'. Laatst zei een van de kinderen: "Ik vind Jip zo leuk en lief. Weet je waarom? Omdat ze van buiten een beetje anders is, maar van binnen net als wij".

'Ik vind Jip zo leuk en lief. Weet je waarom? Omdat ze van buiten een beetje anders is, maar van binnen net als wij.'

DE EERSTE KLAS (GROEP 3)

Na twee geweldige jaren in de kleuterklas was het dit jaar tijd om naar de eerste klas te gaan. Jip kwam in een nieuwe groep met allemaal andere kinderen en een nieuwe juf. Dit was spannend, even voelde het alsof we alles wat we hadden opgebouwd kwijt waren. Alsof we weer helemaal opnieuw moesten beginnen, maar ook toen vielen alle puzzelstukjes als snel weer op de juiste plekjes. Heel bijzonder om te zien hoe snel Jip nieuwe vriendjes heeft gemaakt.

LEREN LEZEN, SCHRIJVEN EN REKENEN

Het andere spannende was dat het nu echt tijd werd om te leren lezen, schrijven (met de Tobii) en rekenen. Jip vindt het erg leuk om de letters te leren en om te leren rekenen. Ondanks dat Jip weleens een epileptische aanval heeft waarna zij in slaap valt en deeltjes van de les mist, pakt zij de stof erg goed op. Door te leren lezen en schrijven (op de Tobii) vergroot Jip haar communicatie mogelijkheden en daarmee de regie op haar eigen leven.

GEWOON MEE DOEN OP REGULIER ONDERWIJS

Regulier onderwijs lijkt vaak niet haalbaar voor Rett-meiden, omdat iedereen denkt dat het lesprogramma aangepast moet worden. Wij ervaren echter dat het 'gewoon mee doen' met het lesprogramma, zoals dit in de klas gegeven wordt, het belangrijkste is. Daarnaast hebben we een paar simpele aanpassingen, zoals , en kaartenhouder en cijfer- en

letterkaartjes (gemakkelijk zelf te maken), zodat Jip tijdens opdrachten antwoord kan geven middels haar blikrichting, waarbij zij de keuze heeft uit 3 of 4 kaartjes. Daarnaast mag er elke keer een ander kindje naast Jip zitten om samen met Jip een werkje te maken.



Kaarthouder

Jip wordt op school intellectueel uitgedaagd en geniet van het spelen met andere kinderen, wat ervoor zorgt dat zij goed in haar vel zit. Natuurlijk vergt het tijd en energie om een geschikte school te vinden en alle randvoorwaarden te regelen, maar als we zien hoe Jip groeit en geniet, dan is dat zeker de moeite waard!

Geschreven door Stella Heman (orthopedagoog) en Puck de Gooijer (ergotherapeut)

Eén van de ouders van een klasgenootje van Jip schreef het volgende om zijn kijk op de klas onder woorden te brengen: "Jip zat in de kleuterklas toen onze dochter daar twee jaar geleden instroomde. Wij zagen dit meteen als een enorm pluspunt. Jip zorgt voor diversiteit in een groep die toch redelijk homogeen is, wat bijdraagt aan het besef van inclusie bij kinderen. De kleuters zien niet een ander soort kind. Zij zien Jip en Jip heeft een rolstoel en een computer. Maar mijn dochter heeft sandalen, een ander kindje glitter schoenen en weer een ander kindje een wiebeltand. De kinderen accepteren Jip volledig. Ik zie door mijn leeftijd in Jip wel een kind met een ziektebeeld in een rolstoel en vindt haar mede daardoor een aanwinst voor de klas. De kinderen zien dat niet. Het is heel mooi om te zien hoe er echt kameraadschap is tussen de andere kleuters en Jip. In hoe ze betrokken wordt tijdens spelletjes, hoe over haar bij ons aan de keukentafel verteld wordt net als over andere klasgenootjes. Ik denk dat het heel mooi is dat Jip zo veel mogelijk het gevoel krijgt dat zij onderdeel is van deze groep en dat ze vooral het meisje mag zijn wie ze is. En ook ik zou daarmee een voorbeeld moeten nemen aan de kleuters van de groep. Geen onbedoeld onderscheid maken in wie Jip is en haar handicap niet zien als een 'aanwinst', maar haar zien als het meisje wie zij is."

Hoi, ik ben Nova

Ik bestuur mijn spraakcomputer met mijn ogen en probeer zo mijn verhaal te vertellen.

Ik word blij van een vrolijk gezicht dat tegen me kletst en gekke geluidjes maakt.

Mijn lijf vergroeit door **Rett syndroom**, daarom draag ik een korset, voetspalken en kan ik niet staan.

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



Hallo, ik ben Floortje

Op 8-jarige leeftijd ben ik geopereerd aan een scoliose.

Het liefst zit ik bij mama of papa op schoot als ze mij boekjes voorlezen.

Als ik stop met ademen, worden mijn lippen blauw. **Rett syndroom** ontregelt alle vitale functies.

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



Rett in het nieuws



Floortje in het Rijksmuseum

Buurmeisjes Jolijn (17) en Floortje (20) uit Veenendaal hebben meegedaan aan de fotowedstrijd Document Nederland Junior in samenwerking met het Rijksmuseum Amsterdam. Jolijn Lemstra doet een opleiding fotografie en moest aan de slag met het thema 24/7, sta jij aan of uit? Jolijn dacht direct aan Floortje, zij heeft het Rett syndroom en is 24/7 afhankelijk van zorg.

Jolijn heeft een prachtige serie foto's gemaakt. Omdat zij van de 142 inzendingen bij de laatste 10 finalisten eindigde, zijn haar vier foto's tot 19 januari te zien in de fotogalerij van het Rijksmuseum. Jolijn schrijft bij haar opdracht: 'Zie je hoe dichtbij de mensen om haar heen zijn, de aandacht die ze krijgt, het plezier dat ze heeft! Ik mis dit, omdat ik zo veel achter mijn mobiel zit. Nu vraag ik me af: 'Waarom laat ik onze tastbare wereld zo vaak aan mij voorbij gaan?'

Jolijn, dank je wel dat je Floortje en Rett syndroom zo mooi hebt vastgelegd.



Wat zou jij doen?

Julian en Constantijn groeien op met hun gehandicapte grote zus Laura (20 jaar) met het Rett syndroom. De twee vrolijke broers zijn brussen, jonge mantelzorgers. Dit brengt hen soms in gênante situaties waarvan ze niet goed weten hoe ze ermee om moeten gaan.

Bij het tv programma 'Wat zou jij doen?' zie je hoe zij met hun gezinssituatie omgaan. Hoe reageer je zelf als er erg gestaard wordt? Als broer of zus of als ouder? Het gezin gaat naar de stad en vraagt aan mensen....



'wat zou jij doen? Een mooi en ontroerend portret dat je kunt terug kijken op https://www.zapp.nl/programmas/1892-wat-zou-jij-doen/gemist/VPWON_1302885



Jullie bijzondere band

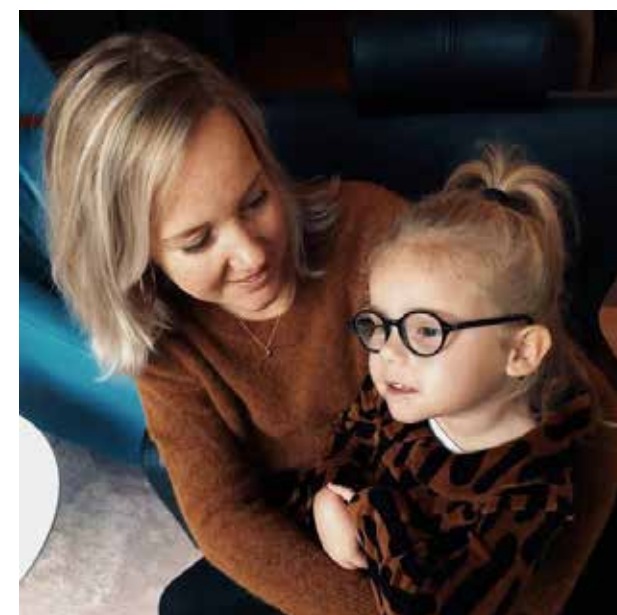
Leonieke Wiertz, moeder van Marilou met het Rett syndroom, vertelt als inwoner van de gemeente Zoetermeer, wat de intensieve en langdurige mantelzorg voor haar dochter en voor haarzelf betekent. [Zie www.rett.nl voor de uitzending.](http://www.rett.nl)

In actie voor een rolstoelbus

RTV Drenthe besteedde op 18 november aandacht aan de actie om geld in te zamelen voor een rolstoelbus. De 12-jarige Tessa uit Assen heeft deze bus hard nodig, want zij moet vaak voor behandelingen naar het ziekenhuis in Groningen. Maar ook voor andere uitstapjes is zij afhankelijk van een rolstoelbus. Voor de aanschaf is 15.000 euro nodig. Om dit geld bij elkaar te krijgen, hebben vrienden een crowdfundingactie opgezet.

[Help Tessa via doneerdoel.nl.](http://www.doneerdoel.nl)

[Bekijk op www.rett.nl de uitzending.](http://www.rett.nl)



Collecteren voor Rett

Mirjam en Willem Laarman vertellen over hun dochter Robijn (5) met Rett syndroom en hun gezin in de lokale krant van Rijssen. Zij willen met hun verhaal collectanten werven voor de collecte van Het Gehandicapte Kind.

Deze collecte heeft een fijne regeling met een win-win situatie. Als de collectant zich bij de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging aanmeldt, gaat de helft van de inhoud van deze collectebus naar Het Gehandicapte Kind en de andere helft naar de NRSV.

In november vond de collecteweek van Het Gehandicapte Kind plaats. Dit jaar liepen er 31 collectanten voor dit goede doel en voor de NRSV. In de volgende editie van de pRettpraat wordt de opbrengst bekend gemaakt.

DE WEEK VAN
Rijssen

Donaties

Donatie Goede Doelen Week Mill

Geertje Braks, moeder van Floor met het Rett syndroom heeft in haar woonplaats Mill altijd gecollecteerd voor de NSGK. De helft van haar collectebus ging dan naar de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging.

Sinds 2017 hebben ze in Mill gekozen voor een andere opzet waarbij in één week voor 16 goede doelen gecollecteerd wordt. Bij deze Goede Doelen Week zijn ruim 200 vrijwilligers betrokken, waaronder 160 collectanten. Zij gaan in duo's op pad om alle huizen in Mill te bezoeken voor het ophalen van het collectegeld.

De Goede Doelen Week Mill heeft plaatsgevonden in april 2019. Ook Geertje deed weer mee. Er is een groot bedrag opgehaald voor de goede doelen, de NRSV heeft hiervan het mooie bedrag van **€ 469,36** ontvangen. Hartelijk dank aan Geertje en de inwoners van Mill.



Creatief voor Rett

Beppe Hovinga, van Rett-meisje Adriënne en haar zusjes Nynke-Marije en Christine, doneerde opnieuw een prachtig bedrag aan de NRSV.

*Door de verkoop van kleurrijke gehaakte stola's en zelfgemaakte kaarten schonk zij maar liefst **€ 373,36**. Zij draagt hiermee bij aan onderzoek naar o.a. scoliose.*

Beppe Hovinga, heel hartelijk bedankt voor uw creatieve inzet voor het Rett syndroom.



Donaties

Diverse Donaties

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging heeft de afgelopen maanden van diverse personen en bedrijven donaties mogen ontvangen. Hiervoor onze hartelijke dank!

Familie Linssen, opa en oma van Anna, hartelijk dank voor uw donatie.

Stichting Herja, bedankt voor jullie donatie!

De heer en mevrouw Nederend, dank u wel!

Familie Albers, bedankt namens de NRSV.

Familie Buddingh, hartelijk dank!

Heer en mevrouw Blijleven-Dekker, de opa en oma van Coco. In plaats van het versturen van kerstkaarten, deden ze een donatie aan de NRSV.

*Familie Okkerse-De Rooij doneerde opnieuw **€250,-**, bijeengebracht tijdens een najaarsfair.*

Hans en Hannie Geersen, die onze vereniging al jarenlang steunen door de verkoop van o.a. spaarsokjes via hun eigen 'Rett kraam'.

Tioga Tours, specialist in reizen naar Amerika en Canada, doneerde nogmaals een mooi bedrag.

*SchadeNet doneerde nogmaals **€1000,-**, waarvoor onze hartelijke dank.*

Sakura Finetek Europe BV, donatie namens Senior Product manager Judith Ursem.

Mupa schakeltechniek, bedankt voor jullie donatie.



Tioga Tours



STUDIEDAG NETWERKEN RETT SYNDROOM FYSIOTHERAPIE & LOGOPEDIE NAJAAR 2019



DOOR DR. GILL TOWNEND, DRS. HANNEKE BORST EN GERNA SCHOLTE
RETT EXPERTISECENTRUM NEDERLAND-GKC

Op 11 oktober 2019 was het weer tijd voor de studiedag voor de beide kennisnetwerken. Het netwerk Rett syndroom & Fysiotherapie had een dag met gevarieerde onderwerpen en veel tijd voor discussie. De logopedisten hebben onder andere geluisterd naar een ervaringsverhaal over onderwijs binnen een reguliere klas en zij verdiepten zich in de internationale richtlijn communicatie.

FYSIOTHERAPIE

De fysiotherapeuten trapt de dag af met een presentatie over sensorische informatieverwerking. Bij personen met Rett syndroom zijn regelmatig bijzonderheden in de sensorische informatieverwerking zichtbaar, vooral bij het verwerken van proprioceptieve prikkels (prikkels vanuit de stand van spieren en gewrichten). Ze registreren prikkels vanuit de spieren en gewrichten minder, waardoor de motoriek van personen met Rett syndroom er bijvoorbeeld onhandig uit kan zien, ze vaker botsen tegen materialen of laten juist dingen vallen. Wat hiermee overlapt is dyspraxie, ofwel de moeite met het uitvoeren van een motorisch handelingsplan. Door prikkels op een veilige en voorspelbare manier aan te bieden, lijken mensen met bijzonderheden in de prikkelverwerking deze prikkels beter te kunnen verwerken.

Mariëlle van den Berg, voorzitter van de NRSV, gaf een samenvatting van een aantal presentaties van het Europese Rett Congres in Finland, waarover elders in dit magazine meer te lezen is. Specifiek voor fysiotherapeuten is het goed om te weten dat er

internationaal onderzoek loopt naar het stimuleren van Uptime bij Rett en wat de mogelijkheden zijn om de loopfunctie te verbeteren bij personen met Rett, bijvoorbeeld door de rompbalans te trainen of door een loopband of de Firefly Upsee te gebruiken.

In een groepsdiscussie bespraken we hoe je de 30 minuten fysiotherapie per week invult. De meeste collega's hebben samenwerking en overdracht naar ouders, groepsleiding en leerkrachten bovenaan staan. Iedereen was erover eens dat het geen zin heeft om een half uur per week te oefenen, als er de rest van de week door ouders of verzorgers helemaal niet geoefend wordt. Ook waren we het erover eens dat we niet stoppen met therapie als er geen vooruitgang meer is: je blijft werken met de persoon met Rett syndroom en de omgeving, om te zorgen voor voldoende beweging, behoud van de vaardigheden en om mee te denken over hulpmiddelen.

SCOLIOSE

Na de goed verzorgde lunch gaf Prof. dr. Lodewijk van Rhijn, orthopedisch chirurg van het MUMC en lid van het Rett Expertisecentrum Nederland-GKC, een presentatie over scoliose bij Rett syndroom. Een belangrijk leerpunt was dat het van belang is om röntgenfoto's van de wervelkolom bij voorkeur staand, en anders zittend te nemen. Als de foto's in rugligging worden genomen, geven ze niet de houding weer waarin je het grootste deel van de dag doorbrengt, namelijk zittend. Daarnaast is de invloed van de zwaartekracht veel minder in rugligging dan in zit. Het is wel van belang de resultaten

van de zittende foto met voorzichtigheid te interpreteren en als aanvulling buigfoto's te maken om te zien hoe flexibel de scoliose is.

Met een tweetal casussen door leden van het netwerk was er veel gelegenheid om mee te denken en dieper in te gaan op de onderwerpen die besproken werden. Het was een leerzame dag met veel interactie.

LOGOPEDIE

De logopedisten hebben net als de fysiotherapeuten een terugkoppeling van Mariëlle gehad naar aanleiding van het congres in Finland. Zij gaf o.a. een samenvatting van de presentatie over 'telehealth' gegeven door Jennifer McComas. Dr. McComas is een Amerikaanse universitaire docent en onderzoeker die eerder in september naar Nederland kwam. Samen met Gill heeft ze een webinar voor het logopedisten netwerk gegeven en de Rett klassen bij KDC Nifterlake en Esse Zoom bezocht. Ook gaf Mariëlle van den Berg een

samenvatting van presentaties door Lotta Lintula, een Finse logopedist, Helena Wandin vanuit het Zweedse Rett Expertisecentrum en onze eigen Dr. Gill Townend. Zie pagina 10 voor informatie over deze presentaties.

Vervolgens luisterden de logopedisten naar het verhaal over de uitdagingen en het succes van het volgen van regulier onderwijs in een gewone klas. Klaartje van Schijndel lichtte toe welke meerwaarde deelname aan regulier onderwijs heeft voor haar dochter en hun gezin. Het is niet gemakkelijk en vanzelfsprekend dat het lukt, maar inmiddels heeft haar dochter Jip een fantastische juf die erg blij is met haar nieuwe leerling!

Onderwijs is een thema dat regelmatig bij de logopedisten onder de aandacht wordt gebracht. Logopedisten zijn betrokken bij het realiseren van een belangrijke voorwaarde voor onderwijs; communicatie! Op veel plekken zijn logopedisten inmiddels betrokken bij het geven van beginnend onderwijs gericht op het



De leden van het fysiotherapie netwerk met Prof. dr. Lodewijk van Rhijn

FYSIOTHERAPIE & COMMUNICATIE

vergroten van het besef van de wereld om je heen, leren lezen en oefenen met schrijven met een ABC-spiraalboek en zo kunnen we nog wel eventjes doorgaan. De meeste logopedisten vinden dit fantastisch en we erkennen dat geletterdheid erg belangrijk is voor goede Ondersteunde Communicatie. Gill heeft aan de hand van de presentaties die zij in Engeland bijwoonde tijdens het Communication Matters congres de leden gewezen op een aantal beschikbare Engelstalige informatiebronnen. Dr. Karen Erickson en haar collega's aan het "Center for Literacy and Disability Studies" in de Verenigde Staten ontwikkelden een aantal online trainingsprogramma's over zowel communicatie als geletterdheid en onderwijs aan niet of nauwelijks sprekende kinderen; www.project-core.com en www.dlmpd.com. Zij herinnerde Gill onder andere ook aan www.tarheelreader.org. Op die website kun vind je



Dr. Jennifer McComas en Dr. Gill Townend met Hanneke Borst en haar collega's

eenvoudige boekjes en kunnen gebruikers ook zelf boekjes toevoegen. Hoewel de meeste logopedisten erg genieten van het stimuleren van de ontwikkeling van de kinderen en volwassenen waarbij zij betrokken zijn, beseffen we heel goed dat er behoefte is aan meer expertise. Logopedisten hebben een andere achtergrond dan leerkrachten en hoewel zij degene waren/zijn die bij de eerste stappen richting communicatie helpen, is nu ook iets anders nodig. Voor de toekomst onderzoeken we hoe we kennis kunnen uitwisselen met onderwijzers. We willen onze krachten bundelen.

Het middagprogramma stond in het teken van de richtlijn die Dr. Gill Townend en haar internationale collega's heeft gemaakt. Je hebt er al vaker over gelezen. De richtlijn wordt in januari 2020 definitief gepubliceerd door Rettsyndrome.org, maar de logopedisten van ons netwerk konden er nu al mee aan de slag. Gezamenlijk is gekeken naar een aantal elementen en er is nagedacht over hoe de richtlijn vertaald, gepubliceerd en gedeeld kan worden met de betrokkenen in Nederland. We zijn blij met de reacties van de aanwezige leden en hebben goede hoop dat de richtlijn in Nederland snel algemeen goed wordt. De aanwezige leden lieten merken dat de meeste informatie uit de richtlijn overeenkomt met hoe zij in de afgelopen jaren hun werkwijze rondom Rett al hebben aangepast. Zij gaven aan dat er voor hen niet heel veel nieuwe adviezen in stonden. Dit is een goed teken. De informatie die sinds de oprichting van het netwerk Rett syndroom & Logopedie met de groep is gedeeld, is door de leden niet alleen aangehoord, maar wordt inmiddels ook al in praktijk gebracht.



Dr. Jennifer McComas op bezoek in Nederland

Hanneke

IN MEMORIAM

LANGER DAN GEDACHT, MOOIER DAN VERWACHT.
HET IS GOED ZO.

MET VERDRIET, MAAR DANKBAAR DAT ZIJ NIET HEEFT
GELEDEN, IS OVERLEDEN ONZE LIEVE DOCHTER,
(SCHOON)ZUS EN TANTE

JOHANNA STEFANIE SCHAAF

Hanneke

* ROTTERDAM
6 OKTOBER 1960

† WOGNUM
22 OKTOBER 2019

ANS EN JAN
(In liefdevolle herinnering)

JAAP EN JOLANDE
BENTE EN JAN
MIRTE

JELMER
MIKA
ISIS

WEBINARS

communicatie en beweging

In de zomer van 2019 heeft de NRSV in samenwerking met het Rett Expertisecentrum Maastricht maar liefst 18 webinars aangeboden over communicatie en beweging bij Rett-kinderen en volwassenen. De webinars zijn bedoeld voor ouders en direct betrokkenen bij onze kinderen.

WAT IS EEN WEBINAR?

Een webinar is een presentatie van ongeveer drie kwartier, die je thuis kunt volgen op je eigen computer of mobiel apparaat. Als je kijkt op het moment dat de webinar wordt uitgezonden, kun je de spreker live zien en horen en als deelnemer zelfs vragen stellen aan de sprekers. Deze worden dan tijdens het webinar live beantwoord. Je kunt de opname ook terugkijken, inclusief de gestelde vragen, maar zelf kun je dan niet meer reageren.

Via de link, die je van de NRSV krijgt op onze website, social media berichten of via de pRettmail, kun je je aanmelden en registreren op de website of via de app van GoToWebinar. Dan ontvang je vlak voor het webinar een melding met een link waarmee je de webinar kunt bekijken.

WEBINAR GEMIST?

Als het niet lukt om op het moment dat de webinar wordt uitgezonden deel te nemen, kun je de opname terugkijken. Als je jezelf had ingeschreven voor de webinar, krijg je de link naar de opname automatisch toegestuurd per email. Alle links naar de webinars zijn te vinden op de website www.rett.nl (type 'Webinars' in op de zoekbalk).

VOORDELEN

Het is handig dat je op een zelf gekozen moment relevante informatie kan verzamelen over door jou gekozen onderwerpen. Gewoon vanaf de bank! Als je live mee kijkt, kun je mee praten en vragen stellen aan de professional die de presentatie geeft. Na afloop kun natuurlijk ook via email nog vragen stellen aan de spreker. Je kunt de link naar de webinar ook doorsturen naar andere betrokken om deze informatie met hen te delen.

DIVERSE THEMA'S

We hebben inmiddels 18 webinars uitgezonden over diverse thema's op het gebied van communicatie en beweging. Ze zijn verzorgd door onze experts van het Rett Expertisecentrum Maastricht, Gerna Scholten (communicatie) en Hanneke Borst (beweging) en soms ondersteund door anderen. Je kunt in de hele serie zelf kiezen welke onderwerpen op jouw individuele situatie van toepassing zijn of waar jouw interesse ligt. De webinars zijn goed bekeken, zowel live als achteraf, waarbij het ene thema een grotere groep mensen aantrekt dan het andere.

Het zijn inhoudelijk sterke presentaties die ook op langere termijn een mooie bron van informatie zullen zijn en waarnaar je als ouder andere betrokkenen bij de zorg voor je kind naar kunt blijven verwijzen. In de toekomst verschijnen er zeker nieuwe webinars.

Neem eens een kijkje op www.rett.nl voor het gehele overzicht. Als er vragen zijn, horen we deze graag via info@rett.nl.

Rettsyndrome.org verzorgt maandelijks een webinar. Deze zijn te volgen via Rett Education www.rettsyndrome.org/for-families/education/

RettEd
Monthly interactive webcasts
with the experts

RETTED WEBINARS

RettEd is a monthly series featuring expert speakers on various Rett-related research and care topics to help build your personal pathway to empowerment. At the end of each webinar, you will have a chance to ask questions and hear from questions from others. There is no cost to participate, but online pre-registration is required.

Tinus,

GEWOON MIJN ZUSJE

Nancy Wolting-Hulzinga, de grote zus van Martine, schreef in 2019 het boek; 'Tinus, gewoon mijn zusje'. Rett syndroom bepaalde 35 jaar hun beider levens. Nancy kijkt liefdevol terug en deelt in haar boek moeilijke en mooie momenten.



**Taal zonder woorden
Alleen die blik die zoveel meer zegt
Communicatie**

Nancy was anderhalf toen zij haar eerste zusje kreeg, Martine (1975). Alhoewel Martine zich traag ontwikkelde, begon ze wel met lopen en sprak haar eerste woordjes. Toen haar ontwikkeling ineens stopte, begreep niemand hoe dit kwam. Martine bleek meervoudig beperkt en vertoonde moeilijk gedrag. Zij kon uren gillen en trok haar haren uit haar hoofd. Haar gedrag was onverklaarbaar en overheerste het gezinsleven. Dat was de reden dat Martine al op vijfjarige leeftijd uit huis ging en op de Losserhof kwam te wonen. Nancy, als oudste zus, nam het leven zoals het liep en haar zus zoals ze was.



Martine woonde niet meer thuis, maar bleef zeker deel uitmaken van het gezin. Iedere week ging Nancy met haar ouders en broertje en zusje op bezoek bij Martine. Twee werelden die steeds meer in elkaar overvloeiden. Als een tweede natuur leerde Nancy voor haar zus te zorgen en met haar te communiceren. Toen op zestienjarige leeftijd duidelijk werd dat Tinus het Rett syndroom had, gaf dat het gezin duidelijkheid en een soort van rust. Het was fijn dat ze haar gedrag konden verklaren en haar beter konden begrijpen.

Nancy vertelt wat Tinus haar heeft gebracht; *"Het boekje schreef ik vooral als eerbetoon aan Tinus. Dat wie zij was, genoeg was! En dat wat zij mij heeft gebracht heel waardevol is. Door mijn zus heb ik geleerd dat het genoeg is te zijn! Daar mag ik mij als 'bezige bij' elke keer weer mee in rust brengen. Ik probeer altijd naar iemand te kijken zonder meteen een oordeel te hebben, omdat ik weet dat achter gedrag een reden kan zitten. Ook pas ik mij makkelijk aan de ander aan. Dat heb ik, door mijn leven als zus van Martine, als een tweede natuur aangeleerd."*

Daarnaast wil Nancy mensen graag bemoedigen met dit boekje; *"Het leven gaat niet altijd zoals je hoopt, maar het kan je daardoorheen nog mooie dingen brengen."*

Een mooi, oprecht en krachtig verhaal over twee zussen met een eigen leven, die niet samen opgroeien, maar toch verbonden blijven en elkaars leven verrijken.

Het boek 'Tinus, gewoon mijn zusje' door Nancy Wolting-Hulzinga is te bestellen op www.rett.nl. Wil je in contact komen met Nancy dan kan dat via uniek.nancy@live.nl



Hi, ik ben Annika

Ik ben Annika, 25 jaar oud. Ik ben graag buiten, luister dan intens naar de vogeltjes en geniet van de wind in mijn haren of van de ventilator die in mijn rolstoel is ingebouwd. Samen met de hondjes wandelen in het park waar veel mensen mij kennen en mij begroeten. Ik houd er van om op de rolstoelfiets rond te rijden. Als mijn moeder gaat rennen, mag ik mee en duwt ze mij vooruit. Zo kom ik elke dag buiten en blijf ik de sproetenkoningin van ons gezin.

Sinds kort heb ik kanaries. Ze staan naast mijn schommelstoel en ik krijg de slappe lach als Arie weer een aria start. Livemuziek, zang of piano vind ik prachtig. Ik heb zelfs een gong aan mijn rolstoel, zodat ik kan genieten van de klanken.

Schommelen in mijn schommelstoel kon ik vroeger heel hard, maar nu ben ik sneller moe. Daarom ben ik altijd blij als ik in mijn bedje lig, mijn massagematras en muziekje aan staan en ik naar het plafond kan staren waar allemaal mooie Disney tekeningen te zien zijn. Vaak val ik dan in slaap. Lang slapen kan ik niet, mijn slechte nachtrust haal ik in door overdag hazenslaapjes te doen. Als ik wakker word, dan maak ik zoveel geluidjes dat iedereen weet dat ik uit bed wil!

DE BABYTIJD

Annika was echt een lieve, makkelijke baby, een paar uur wakker en dan weer heerlijk slapen. Ze keek ook graag naar haar anderhalf jaar oudere zus Machinka, die altijd bezig was met Annika. Ze kroop naast Annika in haar box of speelde met Annika en haar pop. Ondertussen kletste ze gezellig, Annika kirde dan vrolijk terug.

Na ruim een jaar leek het of Annika zich niet meer ontwikkelde. Ze was blij als ze

onder haar babygym lag waar ze tegen aan kon tikken. Ze kon wat speelgoed vasthouden en in haar mond stoppen. Zelfstandig zitten leek niet te lukken. Rollen kon ze wel, maar in vergelijking met de ontwikkeling van haar zusje was het toch een groot verschil. Annika kreeg al snel kinderfysiotherapie, maar na een paar weken wilden haar handjes niets meer doen dan wringen en klappen. Ze kon niks meer pakken, noch zwaaien. Vlak voor haar tweede verjaardag ging Annika naar het Wilhelmina Kinderziekenhuis en werd ze door een heel team van artsen, inclusief een fysiotherapeut onderzocht. De fysiotherapeut was de enige met positieve feedback, hij vond dat Annika mooie soepele bewegingen met haar armen maakte. Later lazen wij in het verslag dat ze toch een spierzwakte had en dystonie.

DE DIAGNOSE

In 1996 werd de mogelijke oorzaak, het syndroom van Rett, geconstateerd. Telefonisch kreeg ik te horen dat Annika een degeneratieve, neurologische aandoening had. Ik begreep er niet veel van, alleen dat "dit soort meisjes" niet zo oud worden en ook erg mager zijn. We moesten haar vooral leren om eten lekker te vinden. Zoals je op de foto ziet, zijn er ook Rett-meisjes die niet mager blijven.....

Na de diagnose van 1996 is er veel veranderd. We zijn vrij snel verhuisd van Amersfoort naar Almere. Wij hebben een aangepaste woning met de slaapkamer voor Annika beneden, een tillift, wc-stoel en uiteraard een douche-stretcher met bubbelbad.

”Zeggenschap over haar handjes kreeg ze niet meer en de kunst van het omrollen verdween.”

Gelukkig ontwikkelde Annika zich later nog een beetje. Ze kon kort zelfstandig zitten en schommelde in haar schommelstoel als de beste. In haar Maxi-Cosi kon ze zo hard schommelen dat ze hele woonkamer door schoof. Zeggenschap over haar handjes kreeg ze niet meer en de kunst van het omrollen verdween. Helaas stopte ze met praten, ze had net een paar woordjes geleerd om te brabbelen. Annika bleef echter een vrolijk meisje die graag in gezelschap verkeerde, vooral kinderen vond en vindt ze nog steeds prachtig. Hoe meer herrie hoe beter. Samen met haar grote zus,



en later met haar broertje Casper keek ze graag naar de klassieke Disney dvd's en dat doet ze nu nog steeds graag.

Annika gaat al sinds haar peuterjaren naar een gespecialiseerde dagopvang. Tegenwoordig komt ze iets eerder thuis, omdat het ook vermoeiend voor haar is. Door inzet van zorgverleners uit het PGB kunnen mijn man en ik blijven werken, en af en toe ook genieten van een weekendje samen weg.

NOG MEER ONGEMAKKEN

Voor haar derde verjaardag kreeg Annika haar eerste epilepsieaanval. De onverklaarbare huiltbuien stopte gelukkig met Fluoxetine (Prozac). Daarna volgde de scoliose en alle andere ongemakken die bij Rett horen, zoals koude benen en voetjes. Annika draagt hittepit sloffen met daar over isolatiekousen om ze weer warm te krijgen. Het kwijlen, is verminderd door twee speekselklieren te verschuiven naar haar mondkeelholte. Annika heeft snel last van decubitus (gelukkig gaat de verzekering akkoord met extra luiergebruik), schimmeltjes en haar zwakke plek; haar bijna chronische oorontstekingen waar ze helaas ook al wat resistentie voor antibiotica heeft ontwikkeld.

„ Het kwijlen, is verminderd door twee speekselklieren te verschuiven naar haar mondkeelholte. “

Op haar zestiende jaar werd duidelijk dat ze een epifysiolyse (afglijden van de heup-kop) had. Dit is vooral ontstaan doordat Annika altijd in spreidstand ging zitten, in haar eetstoel en in haar rolstoel had ze een abductie blok. Achteraf had dit niet zo moeten zijn. Annika is succesvol

geopereerd, maar helaas kon ze daarna niet meer paardrijden.* Begin dit jaar bleek ze in beide nieren een forse niersteen te hebben die niet te vergruizen is. Vanwege haar fysieke zwakte (ademhalingsproblemen in combinatie met haar afgevlakte borstkas, de scoliose en epilepsie) is een operatie te risicovol en wordt deze dus afgeraden. Er schijnt verband te bestaan tussen osteoporose en het ontstaan van nierstenen. Bij Annika werd op twaalfjarige leeftijd osteoporose vastgesteld met een Dexascan. Helaas heeft niemand er ons op geattendeerd dat Annika preventief op nierstenen gescand zou moeten worden.**

KWALITEIT VAN LEVEN

Ondanks dit alles laat Annika duidelijk merken dat ze een goede kwaliteit van leven heeft, ze laat goed weten wat ze wel of niet leuk vindt en dat maakt dat je met haar kan communiceren. Ze leert ook nieuwe woordjes/ begrippen bij, zo weet ze dat Arie de Kanarie van haar is en met de andere kanaries vrolijk fluit als Annika erbij is. Zij neemt het leven zoals het is en dat is iets waar wij allemaal wat van kunnen leren.

Esmee Lemmens – Sauter

Voetnoten

Door prof. dr. Lodewijk van Rhijn en kinderarts dr. Merel Klaassens in samenwerking met dr. Leopold Curfs (Rett Expertisecentrum)

* *Epifysiolyse bij Rett is niet beschreven en ook niet houding afhankelijk. Tot zover bekend is er geen verhoogde kans en komt dit niet door een spreidstand van de benen.*

** *Bij osteoporose in combinatie met het Rett syndroom is geen nierecho geïndiceerd. Door een ander werkzaam mechanisme is er geen verhoogde kans op nierstenen. Bij dit meisje ligt daar waarschijnlijk toeval aan ten grondslag. In heel zeldzame gevallen een nierziekte die elk mens kan overkomen. Alleen als bisfosfonaten gegeven worden bij osteoporose is een periodieke echo voor de nieren geïndiceerd.*

WONEN

MOOI LEVEN HUIS

In de Gelderse Vallei wordt een bijzonder project opgezet. Harry en Angelique van de Kraats zijn initiatiefnemers van het Mooi Leven Huis, de toekomstige woonplek van hun 23-jarige dochter Nathalie. U kunt meelezen met alle facetten die meespelen bij het opzetten van dit wooninitiatief, waar 27 mensen met een meervoudige beperking een studio zullen betrekken.



WONEN

DE FINISH KOMT IN ZICHT

Nog ongeveer drie maanden en dan is de bouw van het Mooi Leven Huis in Bennekom gereed. Je zou dus kunnen zeggen 'de finish komt in zicht', maar waarschijnlijk begint het dan pas echt. Met zevenentwintig bewoners met een meervoudige beperking samen gaan wonen vraagt een goede samenwerking en organisatie. De voorbereidingen hiervoor zijn inmiddels gestart.

Maar eerst even terug naar de bouw. Op vrijdag 13 september (ja echt!) is symbolisch de eerste steen gelegd. Volgens Wikipedia symboliseert het leggen van de eerste steen het begin van de bouw en wordt verricht door een belangrijk of bekend persoon. De eerste steen van het Mooi Leven Huis is gelegd door Nathalie en Chiel, twee toekomstige bewoners en daarmee natuurlijk belangrijke personen. Het was een prachtige middag waarbij veel betrokkenen rondom het huis aanwezig waren. Inmiddels is het gebouw helemaal wind- en waterdicht, dus kan er in de winter gewoon worden doorgewerkt. Volgens de huidige planning is de bouw in maart gereed. Vervolgens hebben we nog ongeveer twee maanden nodig voor de inrichting. De inrichting van de studio's wordt door de bewoners en hun ouders zelf geregeld. Afgelopen maand zijn er twee inloopmiddagen georganiseerd voor de bewoners om kleuren voor de vloer en keukenoptyes in de studio's uit te zoeken.

De werkgroep 'Verbinden binnen' is gestart met een serie avonden waarbij gezamenlijk gekeken wordt naar het samenwerkingsproces in het huis. Deze serie bijeenkomsten van ouders en anderen uit het netwerk van de bewoners, heeft de toepasselijke naam 'All in the family' gekregen. De eerste avond is besteed aan voorbereiding van de groepssamenstellingen. Zo kregen

alle ouders de gelegenheid om, met behulp van kaartjes met steeds twee keuzes, de eigenschappen, kenmerken en zorgbehoeften van hun zoon of dochter weer te geven. Mede op basis van deze beschrijvingen gaan de zorgconsulent en gedragskundige van Philadelphia een advies opstellen voor de groepssamenstelling. De tweede avond is aandacht besteed aan de talenten van de ouders zelf, zodat er al enig inzicht ontstaat bij welke activiteiten zij mee kunnen gaan helpen. De komende twee maanden staat er nog een avond over de invulling van de dagbesteding en een 'brussen' avond op het programma.

Tot slot zijn we in november vorig jaar gestart met een wervingscampagne voor de zorgmedewerkers. Hierbij wordt onder andere gebruik gemaakt van filmpjes, gemaakt door de ouders samen met hun zoon of dochter. In deze filmpjes wordt een persoonlijke oproep gedaan om te komen werken in het Mooi Leven Huis en lid te worden van het team rondom de bewoner. Een deel van de filmpjes is te zien op de website: <https://www.mooilevenhuisde.nl/werken-in-het-mooi-leven-huis/>.

Harry en Angelique van de Kraats



Nathalie en Chiel leggen de eerste steen.

pRetty things!

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

Gwoon handig

Geweldige tips en producten van twee moeders met het webshopplatform voor ouders met een zorgintensief kind.

(www.facebook.com/Gwoonhandig en ook op [instagram](#)).



Blacklight bellenblaasvloeistof

Met UV/Blacklight bellenblaasvloeistof zie je bij normaal licht gewone zeepbellen en bij UV-licht geven de bellen een GLOW effect. Verkrijgbaar in blauw, geel en rood (www.glowspecialist.nl €11,50 per liter).



Fluitende vogeltjes

De Zwitscherbox brengt de natuur in huis. Dit grappig vormgegeven huisje is uitgerust met een bewegingssensor. Wanneer je langs de Zwitscherbox loopt, wordt de ruimte 2 minuten lang gevuld met vrolijk fluitende vogeltjes! Verkrijgbaar in hout, maar ook in veel andere kleuren. www.kadeliving.nl. Vanaf €39,-



Verzwaringsdekens van Modeliefje

Verzwaringsdekens in heerlijke stofjes, kleuren, maten en prijzen (vanaf €79,- en te bestellen via www.modeliefjemaakt.nl).



Zwemmen met Swimmates

Zwemluiers in verschillende maten om lekker vrij te bewegen in het water. Na een dag in het zwembad of aan de zee kan de luier de prullenbak in. Gemaakt van zachte materialen met elastiek rond de benen en er kan een gewone zwembroek over heen (o.a. te krijgen bij www.123drogisterij.nl).



Film over een Rett-meid

Magnolia's Hope is een film van augustus 2019 over dochter Maggie en de reis die het gezin maakt met het syndroom dat Maggie heeft, Rett. De film is hier helaas nog niet te zien, maar volg hen via **Facebook**, **YouTube** of de website (www.magnoliashope.com).



Donaties



Hockey en **Rett**

De mannen van hockeyteam JA2 van Hockeyclub Tilburg zijn enorm trots op hun nieuwe wedstrijdoutfit. Zij brengen de Nederlandse Rett Syndroom Vereniging extra onder de aandacht via deze schitterende trainingspakken.

Coach Jurgen van Herp vond deze actie zo mooi dat hij middels zijn bedrijf, Surplus retail Systems, het NRSV logo op de shirts heeft laten plaatsen. Regelmatig informeert een tegenstander of clubgenoot naar wat dat precies is, Rett syndroom. Dat leggen we dan graag uit.

Een van de spelers van het team is Mathijs Balk, oudere broer van Lisa, die het Rett syndroom heeft. Zij is regelmatig op het hockeyveld te vinden om haar broer en zijn team aan te moedigen. "We dragen dit met trots" zeggen de spelers tegen vader Rogier Balk. Op naar een mooi sportief seizoen voor deze jongens! Heel veel dank aan de NRSV en Surplus retail Systems!



Verkoop via **Marktplaats**

De opa en oma van Linde zijn recentelijk verhuisd. Bij het inpakken kwamen zij dingen tegen die ze niet meer nodig hebben.

Schaatsen, de hometrainer, een heggenschaar en de bladblazer vonden een andere eigenaar via Marktplaats.

De opbrengst van deze verkoop à €150,- is gedoneerd aan de NRSV. Wat een geweldig idee! Hartelijk dank.



PEP-MASKER MET DE PEP-APP: een gouden combinatie!

De stichting My Breath My Music ontwikkelt aangepaste muziekinstrumenten, muzieksoftware en nog meer waardevolle producten voor kinderen, jongeren en (jong-) volwassenen met een (ernstige) lichamelijke of meervoudige beperking. Ruud van der Wel, ademtherapeut bij Rijndam Revalidatie is een van de initiators van deze stichting. Hij laat ons kennismaken met de PEP-app die gebruikt wordt in combinatie met het PEP-masker. Elise met Rett syndroom werkt met de PEP-app.

PEP-MASKER

Wanneer mensen met een ernstige lichamelijke of meervoudige beperking regelmatig luchtweginfecties hebben of veel slijm vasthouden, schrijft een arts vaak ademhalingsoefeningen met een PEP-masker voor. PEP is een afkorting van Positive Expiratory Pressure. Het PEP-masker is een kapje dat over de neus en mond wordt gehouden. Je ademt tegen een weerstand uit, waardoor de druk in de longen wordt opgebouwd. Hierdoor ontstaat een betere luchtdoorstroming in de longen en is het slijm beter op te hoesten. Door de oefeningen goed en regelmatig te doen, blijven de longen in een optimale conditie. Hoe groter de motivatie voor die oefeningen, hoe beter het uiteindelijke resultaat van de behandeling.

PEP-APP

Ruud van der Wel heeft een aantal apps ontwikkeld die kinderen en (jong-) volwassenen ondersteunen bij adem oefeningen. Speciaal voor kinderen met EMB is de PEP-app ontwikkeld. Door beelden op de iPad te koppelen aan de adem oefeningen met het PEP-masker, zien zij direct resultaat. Het oefenen wordt beloond met mooi beeld en geluid. Het geluid van bijvoorbeeld een muziekinstrument of een ballon die wordt opgeblazen. Bij beeldeffecten kun je

denken aan opbollen, draaien of vervagen. Dit maakt de therapie met het PEP-masker leuk en daardoor effectiever voor mensen met een meervoudige beperking. Bijkomende voordelen zijn dat de kracht van het in- en uitademen kan worden aangepast aan de mogelijkheden van de gebruiker en de resultaten worden automatisch opgeslagen.



DE GROOVTUBE

Voor het werken met de PEP-app is een GroovTube nodig. Deze wordt gekoppeld aan het PEP-masker. Vervolgens wordt het geheel draadloos gekoppeld aan de iPad. Het gebruik is simpel: adem in of uit in het mondstuk van de GroovTube en de luchtstroom wordt geregistreerd en omgezet in beeldeffecten in de speciaal voor dit doel ontwikkelde PEP-app. De GroovTube is te gebruiken met verschillende mondstukken. Daardoor is het naast ademhalingstherapie ook te gebruiken voor training van de mondmotoriek.



Justiniano met de GroovTube.

Elise kan 'PEP-pen'

DANKZIJ DE PEP-APP

Elise is onze jongste dochter, geboren op 9 april 2009. Elise is het zonnetje in huis en stralend middelpunt in huize Breevaart. Haar drie grote broers en zus zijn allemaal even gek op haar! We wonen in Hendrik Ido Ambacht, in een fijne woning die volledig is aangepast aan Elise.

Toen Elise anderhalf jaar was, kreeg ze diagnose Rett syndroom. Elise zit in een rolstoel en kan helaas niet lopen. Ze heeft een Mickey button, omdat haar slik-functie bijna geheel verdwenen is. In 2019 is Elise geopereerd aan haar scoliose. Elise communiceert met haar spraakcomputer. Elise gaat vijf dagen naar het KDC 'De Kleine Oase' in Zwijndrecht waar ze het super naar haar zin heeft! Elise haar hobby's zijn filmpjes kijken, lekker zwemmen met de zwemvrijwilligers en samen met papa fietsen is een groot feest.



'Elise haar ademhaling was te oppervlakkig, waardoor het resultaat uitbleef.'

LONGEN EN PEP-MASKER

Elise heeft altijd veel longproblemen gehad. Door haar oppervlakkige ademhaling was ophoesten moeilijk voor haar en zaten haar longen snel vol. Elise verslikte zich ook regelmatig door haar verminderde slik-functie. Deze combinatie resulteerde vaak in een longontsteking. Van de longarts kregen we het advies om te gaan PEP-pen met een PEP-masker. Zo konden haar longen zich ontplooien en zou ze een hoestprikkel krijgen en het slijm los komen. Elise kreeg het niet voor elkaar, haar ademhaling was te oppervlakkig en resultaat bleef uit. Het PEP-masker verdween in de kast.

'Het PEP-masker verdween in de kast.'

PEP-MASKER EN PEP-APP

Tot vorig jaar. De fysiotherapeut van het KDC vertelde heel enthousiast over de PEP-app, ontwikkeld door Ruud van der Wel van Rijndam Revalidatie. De fysio heeft dit traject in gang gezet. Wij stonden er in eerste instantie sceptisch tegenover, maar wat vond Elise het leuk! Het PEP-masker dat om de mond en neus van Elise zit, is verlengd met de Groove Tube. Deze is verbonden met de iPad. Elise ademt in (dit kan je instellen naar zwaarte) en vervolgens zo hard als ze kan weer uit! Op tafel staat de iPad en door haar ademhaling begint het beeld te draaien en te bewegen en komt er geluid bij. Dit ontlokt bij haar een reactie, ze begint te lachen. Dit stimuleert haar om opnieuw in en uit te ademen, waardoor ze gaat hoesten!



'Met de PEP-app lukt het Elise nu wel om slijm op te hoesten.'

Ouders die de app thuis willen proberen, kunnen de benodigde apparatuur lenen via stichting My Breath My Music: mybreathmymusic.com/het-uitleenprogramma.

Voor zorgprofessionals is de GroovTube te koop bij AudioRhooen.

Meer informatie is te vinden op www.groovtube.nl.

Het lukt haar met de PEP-app nu wel om slijm op te hoesten en haar longen ontplooien zich beter. We PEP-pen gemiddeld 1x per dag en zien absoluut verschil, Elise heeft daardoor minder luchtweginfecties. Voor haar scoliose operatie hebben we het 2x per dag gedaan om zo haar longen preventief schoon te houden! Wij zijn blij dat Elise, zelfs met haar oppervlakkige ademhaling, het PEP-masker dankzij de PEP-app nu wel kan gebruiken.

Anneke van de Breevaart



'MINDER LUCHTWEGINFECTIES, MINDER LONGONTSTEKINGEN EN MINDER ZIEKENHUISOPNAMES, DAT IS WINST IN HOOFDLETTERS!'



EEN OPERATIE VOLGENS HET BOEKJE MET EEN VERVOLG UIT EEN slechte film

Over de ingrijpende scoliose-operatie van Evi die goed verliep, maar later een onverwachtse wending kreeg.

Maaïke en Bas van der Landen zijn de trotse ouders van vier dochters, Phileine, Evi, Bobbi en Liz. Evi is 12 jaar en heeft klassiek Rett. Vorig jaar werd Evi geopereerd aan een scoliose. Bas vertelt over Evi, over Rett en hun heftige ervaringen rondom de operatie.

Evi kan een beetje lopen aan twee handjes, ze eet zeer goed en kan zelf haar drinkbeker vasthouden. Ze gaat naar het toilet en is min of meer zindelijk. Evi slaapt niet goed en is 's nachts veel en vaak wakker. Maar, Evi is vooral een hele blijde puber en als Evi blij is, dan zijn wij dat ook. Gek genoeg heeft Evi ons leven verrijkt, ik ben door haar een beter mens geworden en bekijk het leven op een andere manier.

Evi was 18 maanden oud en was toentertijd de jongste met de diagnose Rett syndroom. Er volgde een week vol drama en we ervoeren een soort van diepe rouw. Maar we moesten door, want Maaïke was zwanger van nummer 3 (Bobbi).

‘Door de scoliose kreeg Evi steeds vaker bronchitisaanvallen en zelfs een longontsteking.’

Evi was overdag een hele blijde, open peuter, 's nachts had ze moeilijke momenten. Het onrustige slapen heeft grotendeels te maken met haar zwakkere

luchtwegen. De laatste twee jaar kreeg ze steeds vaker bronchitisaanvallen en zelfs een longontsteking. Dit werd veroorzaakt door de toename van haar scoliose.

Sinds haar zesde jaar werd Evi haar rug twee keer per jaar gescand voor de scoliose. Daarnaast ontwikkelde ze kyfose (voorover buigen). Ik noemde haar wel eens liefkozend mijn kleine Quasimodo. Door deze hele verkromming begonnen haar organen steeds meer op elkaar te drukken en vooral haar longen kregen het zwaar te verduren. De laatste keer onder de röntgen had ze een kromming van maar liefst 67%. Dat is echt heel erg veel voor een meisje van elf jaar. We kwamen er niet meer onderuit.....OPEREREN.

Evi kwam direct op een spoedlijst te staan in het AMC ziekenhuis. Dit speelde zich af medio juli 2018. Uiteindelijk werden we in JUNI 2019! opgeroepen, dat betekent dus spoed in Nederland. 18 juni werden we opgenomen in het AMC ziekenhuis. De hele dag kreeg Evi onderzoeken, controles, bloedafnames, infuusjes en scans om te zien of ze de volgende dag geopereerd kon worden. Alles verliep prima, Evi was relaxt dus wij ook..... laat maar komen!

Tot aan het einde van de dag de professor vertelde dat de operatie wellicht niet door kon gaan, omdat er een spoedgeval tussendoor kwam en er geen plek vrij was op de KIC (Kinder Intensive Care). NEEEEEEEE dat meen je niet!! Bijna een jaar wachten op de spoedlijst, de hele dag onderzoeken en dan deze mededeling. Omdat er een hele kleine kans was dat het misschien



Een kleine week na de operatie mochten we naar huis! Wat we alleen een beetje eng vonden, is dat Evi een krakend geluid maakte tijdens transfers of tijdens het lopen. Het scheen zo te zijn dat je het meegroeisysteem kunt horen klikken. Als je groeit klikt het systeem zich telkens een tandje vaster. Maar vooral als we met haar gingen lopen kraakte en klikte ze. Ziekenhuis gebeld waar de assistent van de chirurg ons gerust stelde. “Het zit allemaal prima vast en het kan inderdaad wat geluid geven, maar u hoeft zich echt geen zorgen te maken.”

ER WAS EEN STANG LOSGESCHOTEN

De weken gingen voorbij. Evi deed het redelijk, maar ze was nog niet helemaal happy, het afbouwen van pijnstilling ging nog niet. Uiteraard zat Evi nog onder de blauwe plekken van de operatie, zo ook een blauwe plek aan de onderzijde van haar rug, vlak naast de incisie. Alleen voelde dat blauwe plekje ook wat hard, bijna puntig aan, “het zal toch geen schroef zijn die niet goed vastzit?” Voor de zoveelste keer contact opgenomen met het ziekenhuis, maar ook nu kwamen zij met een plausibele verklaring voor deze ‘bult / blauwe plek’. Onze controle afspraak hadden over 5 dagen, dus het kon ook nog wel even wachten, dachten we....



toch door zou gaan, zijn we gebleven. Maaïke sliep bij Evi en ik in het Ronald McDonald huis. Wat is het fijn dat zoiets pal naast het ziekenhuis zit, top geregeld. Na een slechte nacht hoorden we dat de operatie toch door zou gaan. Wat een wonder.

EEN OPERATIE VOLGENS HET BOEKJE

Daar gingen we, eindelijk! Evi ging super chill de operatiekamer in. Ze had haar aapje waar muziek in zit mee en ze had tot en met de narcose een dikke vette smile op haar gezicht. Daarna was het wachten, wachten en nog eens wachten. Eindelijk kwam de professor ons vertellen dat de operatie heel erg goed was gegaan. Er viel een enorme druk van onze schouders. Evi lag in de verkoever (uitslaapkamer) en was al helemaal bij. Ze mocht zelfs direct van de beademing af. De professor vertelde: “Dit was een operatie uit het boekje, het kon echt niet beter.”

Na de eerste dag op de intensive care verliepen de dagen in het ziekenhuis prima, Evi deed het goed, ze mocht na drie dagen gaan staan, wat Evi en wij best spannend vonden. Er werd een nieuwe foto van haar rug gemaakt, waar de complete “steiger” goed te zien was. Er was gekozen voor een meegroeisysteem, waardoor ze in de toekomst niet meer geopereerd hoeft te worden. Evi is na de operatie maar liefst negen centimeter langer geworden en met dit meegroeisysteem kan ze zonder verdere operaties nog eens zeven centimeter groeien.

Drie dagen later bleek het plekje dat op haar rug te bloeden. De chirurg was snel aan de lijn.....”komt u maar meteen langs.” Uit de röntgenfoto bleek dat ER EEN STANG WAS LOSGESCHOTEN en deze stak dus bijna door haar bil/rug heen.

Hoe dit heeft kunnen gebeuren, kon helaas niemand ons vertellen. Er moest zeer snel geschakeld worden, want de kans op een infectie was groot. Opnieuw werd ze ingepland voor een spoedoperatie. Uiteindelijk duurde het nog twee uur voor ze konden beginnen, omdat er een schroevendraaier zoek was! Dat verzin je niet! Al die tijd lag Evi te wachten op de verkoeverkamer tussen allerlei spoedgevallen, waardoor zij overstuur raakte. Zo ging ze de operatie in.

Deze operatie ging redelijk vlot; stukje stang afgezaagd en alles nu goed vast gezet. Na twee uur mochten we haar weer ophalen op de verkoeverkamer, maar op de hal konden we haar al horen. Ze was totaal overstuur, dikke tranen en een hoop gegil. Ze was ook erg boos en keek naar ons met een blik van: “Wat doen jullie mij aan!” Ook al was de ingreep nu niet zo groot, de angst voor een bacteriële infectie wel. Evi kreeg grote hoeveelheden antibiotica.

Opnieuw gingen we verder met Evi haar revalidatie. Al loopt ze niet zelf, dat kleine stukje aan de hand is voor ons echt goud waard. Maar juist bij het lopen hoorde we haar weer kraken en piepen.....het zal toch niet nog één keer!? We hebben weer contact gezocht met het ziekenhuis, het antwoord was hetzelfde! Uiteraard waren we welkom om te kijken of alles nog goed zat. De naam Van der Landen was inmiddels wel met rood onderstreept in het AMC. Na alles wat er was gebeurd, waren we het vertrouwen compleet kwijt. We durfden niet op vakantie naar ons favoriete plek in Zuid-Frankrijk te gaan. Vanuit Drenthe zijn we op en neer gegaan om opnieuw een foto te laten maken. We hadden er vooraf niet een heel goed gevoel over, maar gelukkig er was niets aan de hand en alles zat nog netjes op z'n plek.

ZOMAAR INEENS HEEL BOOS

Na drie maanden is het gepiep en gekraak zo goed als weg. Wat daarvoor wel in de plaats is gekomen, is dat Evi zomaar uit het niets ineens heel erg boos wordt. Naar ons idee zonder enige aanleiding, begint ze dan te slaan en heel hard te gillen. We hebben sterk het idee dat dit betrekking heeft op de narcose van de tweede operatie waar ze zo slecht uitkwam. Verder kan Evi nog steeds niet op haar buik liggen. Rustend op haar onderarmen kon ze goed spelen en haar favoriete Disney films kijken. We hopen zo dat dit weer goed komt met wat extra tijd en fysiotherapie.

Wij hadden geen keuze, de scoliose en kyfose bij Evi zouden toenemen tot extreme proporties. Maar mocht dat bij jullie (nog) niet het geval zijn, bedenk dan dat dit echt een hele heftige ingreep is. Probeer dit (naar mijn idee) zo lang mogelijk uit te stellen totdat ze helemaal is uitgegroeid. Want is zo'n meegroeisysteem nu wel de oplossing? Het heeft onze kleine Evi alleen maar ellende gegeven.

Bas van der Landen

‘Het heeft onze kleine Evi alleen maar ellende gegeven.’



Bas en Maaïke van der Landen verzorgen met hun bedrijf Basisidee al jaren de vormgeving en het drukwerk voor Stichting Terre en de NRSV. Ook dit magazine, de Prettpraat wordt opgemaakt en gedrukt door Basisidee. Hun 12-jarige dochter Evi, met Rett syndroom is de reden dat zij op deze geweldige wijze bijdragen leveren en Rett syndroom naamsbekendheid geven.

Vakantietips!

VIVE LA FRANCE

AANGEPASTE **CHALETS EN BUNGALOWS** VOOR EEN
GESLAAGDE VAKANTIE IN HET MOOIE FRANKRIJK.

DE SCHUTSTICHTING

De Schutstichting heeft in Frankrijk de beschikking over drie aangepaste chalets. Deze chalets zijn voorzien van 3 slaapkamers, waarvan 1 slaapkamer met een hoog-laag bed. Verder een zeer ruime douche/toiletruimte met voorzieningen. De chalets staan op het terrein van campings met alle mogelijke faciliteiten, waaronder een binnen- en buitenzwembad met tillift.

www.schutstichting.com



Op 5-sterren camping 'Village de la Gyonierre' in het zonnige Vendée staan twee aangepaste 6-persoons chalets.



In Noord-Dordogne ligt 4-sterren kastelencamping 'Chateau le Verdoyer'. Daar staat het aangepaste chalet voor 6 personen.

VAKANTIE ZONDER DREMPELS

Op het terrein van Chateau le Verdoyer liggen twee vakantiebungalows 'Villa Cordial' en 'Josephine'.

'Villa Cordial' staat naast de oprijlaan van Chateau le Verdoyer. Deze luxe 6-persoons bungalow (155 m²) is voorzien van alle comfort. De bungalow is aangepast voor gehandicapten en er zijn enkele voorzieningen beschikbaar, zoals een douchetoiletolstoel, een hooglaagbed en een tillift. Bij Villa Cordial hoort een grote tuin met 4 terrassen. Gasten kunnen gebruik maken van alle faciliteiten van het chateau.



www.villacordial.nl



www.vakantiezonderdrempeels.nl

'Josephine' is een 7-persoons (6 volwassenen en één kind tot maximaal 4 jaar) luxe bungalow van 155 m² die is voorzien van alle comfort. De vakantiebungalow is geheel aangepast voor (rolstoel gebonden) gehandicapten en ligt op 2000 m² privé grond. De tuin is grotendeels omheind. In de tuin is een rolstoeltoegankelijk zonneterras met eigen tuinmeubilair. Vanaf de veranda en het terras heeft u een schitterend uitzicht op de directe omgeving. U kunt gebruik maken van alle faciliteiten van de camping, zoals het zwembad, restaurant, zwemmeertje, sportfaciliteiten en animatie.



buitengewoonreizen.nl

Buitengewoon reizen is gespecialiseerd in individuele reizen voor mensen met een mobiliteitsbeperking. Over de hele wereld bieden zij rolstoelaangepaste hotels, appartementen en villa's aan. Daarnaast verzorgen zij je vlucht naar de bestemming, de assistentie op de luchthavens en op een groot aantal locaties ook hulpmiddelen en aangepaste transfers.

COLUMN AAGTJE

BEWEGINGEN, DIE WE LIEVER NIET ZIEN!!

Aagtje ten Have is moeder van de 29-jarige Fenna uit Groningen. In deze column deelt ze haar ervaringen over alle aspecten van het Rett syndroom en geeft ze ons een kijkje in het leven van haar volwassen dochter.

Op de besloten Rett-facebooksite passeren met grote regelmaat filmpjes van bewegende Rett-kinderen met aanvallen met de vraag: 'wat is dit?' Die beelden herinneren mij aan de periode dat Fenna dagelijks aanvallen vertoonde en dan in comateuze toestand raakte. Het was een moeilijke tijd. In 1999 zijn we met Fenna naar het Rett centrum in Zweden geweest. Daar kregen wij meer inzicht in deze aanvallen. Pas in 2003, toen we Dr. Eric Smeets ontmoetten en Fenna opgenomen werd in het AZM, op de PICU bij Dr. Dick van Waardenburg kregen we eindelijk de zo gewenste duidelijkheid over en een behandeling van Fenna's aanvallen. Sinds deze opname gebruikt zij een mengsel van CO₂/O₂ 40%/60% waardoor haar leven significant verbeterd is. Dit wens ik andere ouders van harte toe en daarom breng ik nogmaals dit onderwerp ter sprake zoals het zich bij Fenna afspeelde.

VALSALVA

Bij Fenna is de ademhaling het grote probleem. Ze ademt voortdurend te veel en vaak te krachtig. Daarbij blaast ze te veel CO₂ uit met een te laag gehalte in haar bloed tot gevolg. Tijdens het krachtige ademen zien we ook het verschijnsel, dat we Valsalva type ademhaling noemen. Dit is het vastzetten van de ademhaling. Ze blaast zich op en houdt de

lucht vast in de borstkas. De bloedcirculatie in die borstkas vermindert. Vervolgens laat ze de lucht los en het bloed schiet weer volop in het hart. Dit ervaart zij alsof ze op een rollercoaster zit en voelt aan als "vlinders in de buik". Opeenvolgende Valsalva's veroorzaken een spontane, onverwachtse, abnormale activiteit van de hersenstam wat leidt tot "Rett aanvallen".

RETT AANVAL

De combinatie van diepe ademhaling en Valsalva's met een dalend CO₂ in het bloed veroorzaken een te intense hersenstamactivatie met te grote extremen in bloeddruk en hartritme. Dit kan de oorzaak zijn van een Rett aanval. Wij zien dan bij Fenna een soort verkramping optreden met starende ogen en grote pupillen. Haar ledematen bewegen zich wisselend van elkaar. Ze heeft er geen controle meer over. Fenna kan enorm met de benen schoppen en met de armen slaan. Haar gezicht wordt dan rood en op haar ledematen en bovenlijf zien wij rode vlekken ontstaan. Haar gezicht en bovenlijf zijn warmer, terwijl benen en voeten koud aanvoelen. Haar hartslag tijdens deze aanvallen is heel hoog. Deze aanvallen duren bij Fenna 20 à 40 minuten. Daarna valt, ze volkomen uitgeput, in slaap en haar lichaam herstelt zich weer.

SHUT DOWN

Een bijzondere Rett aanval is een "shut down". Door te grote variaties in bloeddruk en hartritme is er geen goede bloedcirculatie in de kleine haarvaten van de hersenen. Deze verdragen dit niet en zetten de hersenstam op "off". Hierdoor is er een val in bloeddruk en hartritme. Ze wordt bleek, valt flauw en is niet aanspreekbaar. Daarna valt ze in een diepe slaap waarin haar lichaam zich kan herstellen door het hernemen van bloeddruk en hartritme en komt ze na een uur of uren weer bij. Fenna kan dan opnieuw haar type krachtige ademhaling hernemen en indien ook de Valsalva's herhaaldelijk optreden kan het hele proces opnieuw beginnen.

BEHANDELING BIJ FENNA

In zijn algemeenheid geldt voor alle kinderen met Rett syndroom dat medicatie niet helpt bij deze hersenstamaanvallen. Fenna vertoont deze problematiek in extreme mate doordat zij een buitengewoon krachtige ademer is. Daarom lag bij haar de oplossing in het op peil houden van het CO₂ gehalte door voortdurend toedienen van het mengsel koolzuur/zuurstof. De hersenstam wordt nu niet steeds getriggerd door een te laag CO₂ waardoor het aantal aanvallen is afgenomen.

Fenna wordt dit jaar 30 jaar, ze gebruikt dan 17 jaar het CO₂/O₂ mengsel. Fenna heeft daardoor een leven gekregen waarvan ze kan genieten!

*Voor nadere informatie:
0598-452241/ gm@korengarst.nl*

Deze column heeft Aagtje geschreven in overleg met dr. Eric Smeets.

DE HERSENSTAM EN AUTONOME FUNCTIES.

Alle autonome functies, dat zijn functies die automatisch tot stand komen in het lichaam, zoals ademhaling, bloeddruk, hartritme, temperatuur en zweten, spijsvertering en blaasfunctie, zetelen in de hersenstam. Bij Rett syndroom is de hersenstam onrijp aangelegd en functioneert niet zoals wij dat gewend zijn.



Rett in het nieuws

Femke vertelt op tv over haar ervaring als jonge mantelzorger

In de week van de Mantelzorg (10 t/m 16 nov) was jonge mantelzorger Femke op tv bij de late night talkshow Pauw. Zij is de jongere zus van Floortje (20) met het Rett syndroom. Femke vertelt wat het inhoudt om een jonge mantelzorger en brus te zijn. Het zorgen voor Floortje doet Femke uit liefde. De bezorgdheid maakt het zwaar, de angst om haar zus te verliezen zit altijd in haar hoofd. Moeder Yolanda kwam ook aan het woord. 'Als ouder wil je al je kinderen net zo veel liefde en aandacht geven, maar dat is lastig, omdat Floor altijd voor gaat'.

Kijk op www.rett.nl voor de uitzending.



'Het was een mooie erkenning'

Zodra Lotte (19) 's ochtends haar ogen opendoet, begint ook de dag voor moeder Inge Kerkhoven en stiefvader Martijn Bos uit Renkum. Hun dochter heeft het zeldzame Rett syndroom, een aangeboren ontwikkelingsstoornis waardoor ze niet kan praten, lopen of haar handen gebruiken. Daar komen de vele epilepsieaanvallen bij. „Onze dag bestaat uit verschonen, drinken en eten geven, even naar buiten met de rolstoel, en ga zo maar door,” somt Martijn op.

Stilte. „Als ik alles achter elkaar opnoem is dat best veel en zwaar, maar we staan daar nooit lang bij stil. We gaan gewoon door.” In Renkum kregen mantelzorgers tot vorig jaar een geldbedrag van 150 euro. Die attentie is afgeschaft. „Jammer,” zegt hij. „Dit is zo'n makkelijke bezuiniging. Mantelzorgers nemen al zo vreselijk veel zorg, kosteloos, op zich.”



Algemeen Dagblad, 5 november 2019

Dream or Donate

Voor Xante, onze oudste dochter met Rett syndroom hadden we een rolstoel bus nodig. Omdat we deze niet zelf konden bekostigen, maakten we gebruik van crowdfunding, via de site Dream or Donate. Familie, vrienden en ook onbekenden doneerden geld en na de zomer was het bedrag bij elkaar gespaard. Geweldig!

Begin september 2019 wilden wij het Dream or Donate geld laten uitbetalen. Tot onze grote schrik bleek de site uit de lucht gehaald en ons geld verdwenen. Daar hebben we slapeloze nachten van gehad, want we hadden de rolstoelbus al aanbetaald en deze zou een paar weken later geleverd worden. Elin, het zusje van Xanthe, besloot hierover samen met mama een stukje naar het Jeugdjournaal te mailen. Daarna werkten we mee aan een item over het



'verdwenen' Dream or Donate geld. Julian (broertje van Xanthe) merkte op: 'Het is niet leuk dat Xanthe Rett heeft, maar we beleven wel veel spannende dingen!' Inmiddels is alles gelukkig goed afgelopen! Half oktober konden we onze aangepaste rolstoelbus dan eindelijk ophalen, vlak voor we een midweek naar Drenthe gingen. Precies op tijd dus!

Lianne van Tol

20 november 2019

Verstandelijk gehandicapten overlijden onnodig vroeg: 'Ze missen de juiste medische zorg'.

„Mensen met een verstandelijke beperking sterven eerder dan mensen zonder beperking blijkt uit onderzoek. En dat ligt lang niet alleen aan hun beperking, maar ook aan het feit dat ze vaak niet de juiste medische zorg krijgen. Artsen hebben vaak moeite om deze patiënten te behandelen, want ze kunnen niet altijd goed vertellen dat ze pijn hebben. Of waar die pijn dan precies zit.”



Dit zijn stellige quotes uit een onderzoek van Geraline Leusink, hoogleraar aan het RadboudUMC. Moeder Leonieke van haar volwassen dochter Marilou met Rett syndroom zoekt een arts die haar dochter echt begrijpt en wil begrijpen. Marilou kan alleen praten met een computer, toch is het door haar beperking moeilijk om uit te leggen waar ze pijn heeft. Zeker nu Marilou volwassen is, merkt Leonieke dat zij als ouder nauwelijks meer betrokken wordt bij de zorg en communicatie, waardoor zij niet de kans krijgt dingen toe te lichten.

Meer lezen over het onderzoek en over Marilou. RTLnieuws.nl, 07 oktober 2019 of www.rett.nl

„Artsen hebben moeite met behandeling van mensen met een verstandelijke beperking”

Als communiceren niet vanzelfsprekend is

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

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

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



Kijk voor meer informatie op:

www.rdgkompagne.nl - www.oogbesturing.nl

WETENSCHAPPELIJKE CONFERENTIE RETT SYNDROOM

22 mei 2020 in Menen, België



De Franse oudervereniging AFSR organiseert dit jaar een Rett Conferentie. Internationale Rett-experts richten zich op 22 mei tot Belgische, Franse en Nederlandse ouders van 'Rett-patiënten' maar ook tot patiëntenverenigingen, studenten, opvoeders, therapeuten, verpleegkundigen en artsen. Alle presentaties worden in het Nederlands en Frans gegeven.

Wij nodigen ook Nederlandse Rett-families en betrokken verzorgers of behandelaars uit om deze Rett-Conferentie bij te wonen. Toegang en deelname is gratis. 'Rett-gezinnen' krijgen een lunch aangeboden door de Belgische Rett vereniging BRSV. Tijdens de conferentie zal er in de sportzaal van het college opvang zijn voor de kinderen met een beperking en wordt hen aangepaste activiteiten aangeboden.

Vrijdag 22 mei 2020 van 8.30-16.00 uur, Sint Aloysiuscollege Grote Markt 13, Menen (BE)

U kunt zich aanmelden voor het congres, de lunch en de opvang via de site <https://artpc.afsr.fr/programme-menin/> klik vervolgens op de link voor de Nederlandse versie van het programma. Wij hopen u te ontmoeten.

Namens de organisatie van de conferentie
Caroline Lietaer, voorzitter Rett Syndrome Europe



Deze conferentie vindt plaats binnen een bijzondere estafetteloop van 16 tot 23 mei 2020 in Frankrijk. "A Rett toi pour Courir" (ARTPC) is een grote, sociale en sportieve uitdaging, een meerdaagse estafetteloop waarbij sportievelingen in acht dagen maar liefst 641 kilometer, van Orleans naar Lille rennen. Het ARTPC heeft als doel bekendheid te geven aan het Rett syndroom. Daarom zal de route op 22 mei 2020 een grensoverschrijdend uitstapje maken naar Menen in België. Daar zal, in aansluiting op de Rett Conferentie, om 16.00 uur de aankomst van de zevende etappe plaatsvinden. Na het congres verplaatsen we ons samen met onze kinderen om in joelettes en aangepaste fietsen deel te nemen aan de laatste kilometers van de marathon. Als u een aangepaste fiets voor uw kind kunt meenemen, dan kan hij of zij ook meedoen in de feestelijke aankomst.

24uurs houdingsmanagement

Dag én nacht een goede houding is van groot belang voor een hoge kwaliteit van leven. Een goede houding zorgt immers voor een ontspannen en uitgeruste lichaam/geest. Helaas is dat niet voor iedereen vanzelfsprekend. Bij een lichamelijke beperking moet het lichaam soms een beetje worden geholpen.

Acheeva Learning Station®



Meespelen in plaats van aan de zijlijn staan!

Wij hebben de eer vaak onderdeel te mogen zijn van het verbeteren van de lichaamshouding van mensen die daar hulp bij nodig hebben. Deze mensen zien wij op verschillende plekken en in verschillende situaties. We kunnen daarbij putten uit jarenlange kennis en ervaring op het gebied van houdingsmanagement.

Onze kennis en hulpmiddelen kunnen worden ingezet bij problematiek zoals:

- ✓ Houdingsafwijkingen
- ✓ Contracturen
- ✓ Spasticiteit / hoge spierspanning
- ✓ Huiddefecten
- ✓ Onrust / ongemak
- ✓ Pijnklachten

Innocare Comfort Ligsysteem



Iedereen heeft recht op een goede nachtrust!

Interesse? Maak een afspraak

Heeft u interesse, maak dan een afspraak. U kunt ons bellen op telefoonnummer 026 388 35 98 of stuur een e-mail naar info@innocare.nl



INNOCARE

Ringoven 43
6826 TP Arnhem

Postbus 4088
6803 EB Arnhem

026 388 35 98
026 388 39 36

info@innocare.nl
www.innocare.nl

PortRett

Het PortRETTenboek is voor € 20,- (excl. verzendkosten) te koop via www.rett.nl.



Advertenties

Dit blad wordt mede mogelijk gemaakt door inkomsten van adverteerders.

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

Wilt u ook adverteren? Neem dan contact op met info@rett.nl voor de tarieven en mogelijkheden.

Volg het Rett Syndroom...

Op www.facebook.com/RettSyndroomNL vind je 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.

Naast deze pagina heeft de NRSV op Facebook ook een besloten groep voor ouders/verzorgers van Rett-kinderen. Het biedt ouders/verzorgers de mogelijkheid om met elkaar van gedachten te wisselen.

Wil je ook toegang tot deze besloten groep meld je dan aan via info@rett.nl. De beheerder van deze groep is Alja van Maanen-Bezemer. Via Twitter kun je ons volgen op [@Rettsyndroom](https://twitter.com/Rettsyndroom).

YouTube

De Nederlandse Rett Syndroom Vereniging heeft een eigen YouTube kanaal.

Type op www.youtube.com 'Nederlandse Rett Syndroom Vereniging' in en klik op ons logo.

Bekijk diverse filmpjes over het Rett syndroom, zoals de NRSV clip of diverse filmpjes gemaakt door ouders van Rett-kinderen, die epilepsie of Rett-toevallen tonen. Tevens staan er beelden van Rett-meisjes over communicatie of situaties met de oogbesturingscomputer.

Wilt u deze ervaringen ook delen, dan kunt u filmpjes sturen naar info@rett.nl.

Colofon

NRSV
www.rett.nl
info@rett.nl

NRSV bestuur
Mariëlle van den Berg - Voorzitter
Barbara Cassenaar - Secretaris
Ad Linssen - Penningmeester

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

Fotograaf
Perro de Jong

Opmaak en drukwerk
Basisidee

Jacobien

ONZE ZUS

Hallo allemaal! Onze mooie en bijzondere zus Jacobien (10) heeft het Rett syndroom. Wij zijn haar broers; Henk (19), Jan (17), Klaas (15) en zusje Lieke (5) en vertellen jullie over Jacobien.



Toen Jacobien ongeveer 1 jaar was ontwikkelde ze niet goed en leefde steeds meer in haar eigen wereldje. Ze begon ook niet te brabbelen. Haar handje deed ze vaak in haar mond en schreeuwde veel. Onze ouders trokken aan de bel bij de kinderarts, die had al snel door wat er aan de hand was.

Dit was voor ons als broers en onze ouders (Lieke was er toen nog niet) erg schrikken en ingrijpend en het gezinsleven veranderde gelijk door dit nieuws. Jacobien kan niet praten en heeft volledige zorg en aandacht nodig. Onze ouders en mensen die op Jacobien passen steken hier veel energie in en doen dit met veel liefde en geduld. De epilepsie die ze er later bij kreeg vinden wij soms wel heel heftig om te zien.

Lieke zegt vaak dat er niemand zo lief is als Jacobien. En dat vinden wij ook! Jacobien is bijna altijd vrolijk, altijd heel lief en is nooit boos of vervelend. Wij denken altijd maar zo: als ze lacht dan voelt ze zich prettig en heeft ze geen "zorgen". Het geeft ons een dankbaar en goed gevoel als ze zo

mooi en lief naar ons lacht als we met haar knuffelen. De blik in haar ogen als ze ons aankijkt is echt heel speciaal!

Als wij 1 voor 1 naar school gaan en we moeten b.v. even snel en vergeten Jacobien een knuffel en een kus te geven dan worden we door Lieke terug geroepen, want zo mogen we van Lieke de deur niet uit. Dat is altijd wel grappig. Omdat onze ouders een loon-/transport- en grondverzetbedrijf runnen en de zorg voor Jacobien ook zwaar is, helpen wij op het bedrijf en thuis zoveel als mogelijk. In vakanties en buiten schooltijd vaak op de trekker. Dat is een passie van ons, maar we willen ook graag onze heit (vader) wat werk uit handen nemen

want op die manier hebben onze ouders meer tijd om voor Jacobien te zorgen. Wij weten dat deze tijd nodig is voor onze zus. Onze ouders willen ons graag zo veel mogelijk ontzien van de zorg voor Jacobien, maar wij vinden het ook heel mooi om voor haar te zorgen. Ook wij zullen altijd goed op haar blijven passen!

We zijn heel blij met sommige burens, familie en vrienden die Jacobien soms opvangen zodat wij als gezin er eens op uit kunnen. Want als Jacobien thuis is kunnen we dat soort dingen haast niet doen. We vinden het heel mooi dat Jacobien 1x in de 2 weekenden te logeren kan in Harkema zodat onze ouders ook even rust hebben.

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

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



Hallo, ik ben **Marie**

Ik hou van friemelen met mijn handjes en kan daar eigenlijk nooit mee stoppen.

's Nachts ben ik vaak in de weer en heb dan de grootste lol.

Soms heb ik een hele bolle buik, omdat ik mijn adem lang kan inhouden door het **Rett syndroom**.

GEEF MARIE HOOP!

Met uw donatie maakt u onderzoek naar behandeling en genezing mogelijk.

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

NEDERLANDSE **RETT**
SYNDROOM
VERENIGING

