



Belgische Rett Syndroom vereniging vzw



Voorwoord

Geachte lezer,

Als achtergrondmuziek hoort U nu onze doelstellingen klinken. U weet dat wij informatie willen verspreiden, U op de hoogte willen houden van de evoluties binnen de onderzoeken die betrekking hebben op het Rett Syndroom.

We kunnen noch mogen ons neerzetten bij de diagnose alleen: wij zoeken verder naar oorzaak, aanpak van de symptomen en aanpak van behandeling, van het Rett Syndroom.

Ja, wij weten dat het nog heel vaak een "tasten in het duister is", maar het IS en BLIJFT onze taak.

Ons tijdschrift moet dan ook de kommunikatiebron zijn die de vele kilometers die ons scheiden, overbruggen kan. Graag bieden wij U ons tijdschrift aan als een werkmiddel: uw inbreng en kommentaar op wat geschreven en gepubliceerd wordt is ons zeer welkom.

Hilde Melis-Van den Brande
Voorzitter

H. Melis - Van den Brande

Wat is het Rett-syndroom

Een praktische handleiding voor ouders, onderwijzers en therapeuten

INLEIDING

Het boek is geschreven naar aanleiding van een onderzoek in Zweden bij 39 vrouwen en meisjes in de leeftijd van 2 tot 29 jaar met het Rett-syndroom.

Mevrouw Lindberg heeft met haar onderzoek geprobeerd een uitgebreider en vollediger beeld te beschrijven van het syndroom. Naast een medisch overzicht zou er volgens haar ook een psychologisch en pedagogisch overzicht moeten komen. Van augustus 1985 tot augustus 1986 heeft zij door observatie en via gesprekken veel informatie verzameld. Vervolgens heeft ze bekeken welk gedrag geregeld voorkwam bij de personen die zijn onderzocht. Op deze manier hoopte zij specifieke kenmerken van het Rett-syndroom op het spoor te komen.

Zelf heeft ze jarenlange ervaring opgedaan in de begeleiding van meisjes met het Rett-syndroom. Uit de praktijk heeft ze geleerd hoe je hen het best kunt stimuleren en hen kan helpen bij het leren. Aangevuld met ideeën van anderen komt ze uiteindelijk tot een opsomming van opvoedkundige richtlijnen en allerlei ontwikkelingsbevorderende middelen en methodes.

Verschillende artsen hebben geprobeerd een verklaring te zoeken voor het ontstaan van het Rett-syndroom. Een duidelijke oorzaak hebben zij nog niet kunnen vinden. Zij nemen aan dat de stofwisseling binnen het centrale zenuwstelsel niet goed verloopt tengevolge van een fout in de X-chromosoom. De statistieken hebben uitgewezen dat 1 op de 10.000 meisjes het syndroom krijgt. Verder is gebleken dat deze meisjes behoorlijk oud kunnen worden, d.w.z. ouder dan 50 jaar. Genezing is nog niet mogelijk. Op dit moment zijn er alleen diverse activiteiten bedacht die de meisjes leren zo goed mogelijk om te gaan met hun handicap.

HET ONTWIKKELINGSVERLOOP

Bij de geboorte is niet onmiddellijk te zien dat een meisje het Rett-syndroom heeft. Vele ouders vertellen dat hun dochter als een gewone baby op de wereld is gekomen en dat zij zich tijdens het eerste levensjaar goed heeft ontwikkeld. Plots gaat het mis en treden er veranderingen op bij het kind die we zonder meer dramatisch mogen noemen. De ontwikkeling stopt en gaat zelfs achteruit. Er vindt als het ware een afbraakproces plaats dat zowel het kind als de ouder in totale ontreddeering brengt. Dit proces verloopt doorgaans in vier fasen:

1. tussen de 6 en 18 maanden: Het meisje speelt minder. Zij verliest de belangstelling voor haar omgeving. Het staan en de eerste stapjes beheerst zij niet meer of kan ze slechts met de grootste moeite uitvoeren.
2. tussen 1 en 3 jaar: In een tijdsbestek van enkele maanden, zelfs weken is er sprake van een zichtbare achteruitgang in de totale ontwikkeling. Het meisje verliest allerlei vaardigheden.

Ze zondert zich steeds meer af en maakt moeilijker contact. Tegelijkertijd is zij niet meer in staat haar ledematen goed te besturen. Ze begint onvast te lopen omdat de coördinatie ineens moeilijk verloopt. De handen laten het ook afweten. Zij maken allerlei onvrijwillige bewegingen die geleidelijk uitgroeien tot het stereotiepe handgedrag dat zo kenmerkend is voor meisjes met het Rett-syndroom.

3. Na het derde jaar stabiliseert de ontwikkeling gedurende vele jaren. De meeste meisjes functioneren dan op een niveau van rond de twaalf maanden. Stapje voor stapje proberen zij weer enige orde in hun leven aan te brengen. Ze moeten immers wennen aan het feit dat ze anders waarnemen, hun kennis weer opnieuw moeten opbouwen en dat zij zich niet goed kunnen bewegen.

Naar mate zij meer greep krijgen op hun leven, maken zij beter contact. De autistiforme kenmerken verdwijnen langzaam.

Anders is het gesteld met het bewegen. Het lopen bij voorbeeld gebeurt steeds houteriger o.a. omdat de romp moeilijker in balans te houden is. Het komt voor dat sommige meisjes epileptische aanvallen krijgen.

4. Hoewel de meisjes regelmatig overvallen worden door gevoelens van angst en chaos blijken zij zich over het algemeen emotioneel evenwichtiger te gedragen. De harde gilbuien behoren voor een groot deel tot het verleden. Zij tonen inzicht in hun dagelijkse omgeving. De mogelijkheid tot handelen daarentegen neemt helaas verder af. De spasticiteit belemmert steeds meer het gebruik van handen en benen, terwijl de rug een sterkere kromming gaat vertonen.

Dit fasegewijze proces begint niet bij elk kind op precies dezelfde leeftijd. Ook de snelheid waarmee de terugval in ontwikkeling plaatsvindt kan voor elk kind verschillend zijn.

DE KENMERKEN VAN HET RETT-SYNDROOM

Stoornissen in het waarnemen en verwerken van prikkels.

De meisjes zijn erg gevoelig voor allerlei prikkels. Soms neemt deze gevoeligheid plotseling toe zodat ze door prikkels van binnenuit en van buitenaf dreigen te worden overspoeld. Totale paniek is het gevolg. Op zo'n moment kunnen alledaagse gebeurtenissen die voor hen zeer bekend zijn toch angstaanjagend worden. Om het hoofd te kunnen bieden aan de ontstane verwarring sluiten zij zich helemaal af of gedeeltelijk bij voorbeeld door alleen maar te kijken of te luisteren.

Het zien:

Hoewel de meeste meisjes geen of geringe oogklachten hebben kijken ze vaak op een vreemde manier. Op de eerste plaats nemen zij de omgeving vanuit de ooghoeken waar. Vooral bewegende voorwerpen, liefst met een kontrasterende kleur, merken ze snel op. Oogvormige figuren en afbeeldingen trekken ook onmiddellijk de aandacht.

Het kijken van dichtbij naar verweg gebeurt sprongsgewijs. Bij het nemen van hindernissen treedt er aarzeling op. Men veronderstelt dat zij diepte niet altijd even goed kunnen inschatten.

Het horen:

Bekende geluiden dringen direkt tot hen door. Zij zijn gespitst op geluiden die voor hen van betekenis zijn. Een muzikje, het gerinkel van een theelepeltje, een enkel geluidje is al voldoende om het hoofd om te draaien. In een onrustige ruimte voelen de meisjes zich niet behagelijk. Het kost hen dan moeite deze prikkels goed te lokaliseren en te begrijpen. Ze schrikken van onbekende en schrille geluiden.

Het voelen:

Veel meisjes die bij het onderzoek waren betrokken bleken een gevoelig gezicht te hebben. Zij willen niet graag aangeraakt worden en hielden niet van water-spelletjes. Er was ook sprake van een gevoelige mond. Men kwam tot deze konklusie omdat zij korrelig eten weigerden.

Hoewel kleine tastprikkelers al als onprettig werden ervaren konstateerde men tevens dat de pijndrempel toch op een hoog niveau kon liggen. Dat varieerde per individu en betrof niet het gehele maar een gedeelte van het lichaam.

De ervaring van het bewegen:

De angst om het evenwicht te verliezen is voortdurend aanwezig. In het dagelijks bewegen van de meisjes is dat goed te zien. Zodra zij van plaats moeten veranderen verkrampt hun houding. Wanneer er bovendien veel

kinderen in de buurt zijn of als de ruimte om te lopen klein is neemt de onzekerheid in het bewegen toe. Op een oneffen bodem hebben zij het natuurlijk helemaal moeilijk.

Het stereotiep gedrag

Het draaien en wrikken met de handen is een van de belangrijke kenmerken van het Rett-syndroom. Meestal gebruiken de meisjes beide handen voor dit stereotiepe gedrag, maar sommigen schakelen slechts een hand in. In tegenstelling tot autistische kinderen hangt bij de meisjes met het Rett-syndroom het stereotiepe handgedrag niet samen met het manipuleren van voorwerpen. Zelfstimulatie is bij hen ook niet het motief. Zij bewegen hun handen zonder het te willen. Wanneer zij opgewonden zijn, in negatieve of positieve zin, neemt het stereotiepe gedrag toe.

Op jonge leeftijd stoppen de meisjes nogal eens de handen in de mond. Een hand schiet bijna helemaal naar binnen terwijl de ander er tegenaan tikt.

Naast het handendraaien en wrikken treffen we bij de meisjes nog meer stereotiep gedrag aan zoals: het hyperventileren en vastzetten van de adem, tandenknarsen en fronsen.

De apraxie

Met apraxie wordt bedoeld het onvermogen om doelbewuste bewegingen te maken. Men wil bijvoorbeeld wel iets pakken of ergens overheen stappen, doet ook pogingen helaas echter zonder succes. Hetzelfde probleem doet zich voor bij het praten. De meisjes willen iets vertellen doch zijn niet in staat de woorden met hun mond te vormen. Dit onvermogen om intenties om te zetten in daden geeft een enorm gevoel van machteloosheid. Vandaar dat de apraxie zo fundamenteel is voor de problematiek rondom het Rett-syndroom.

Zolang zij bij het handelen niet teveel hoeven na te denken, dus onbewust of automatisch kunnen doen, gaat alles tamelijk vlekkeloos. Soms reageren ze zo spontaan dat een handeling die ze doorgaans nooit kunnen uitvoeren ineens wel lukt. Het zien van een koekje kan wonderen verrichten.

De motoriek

Het handelen wordt niet alleen ernstig beperkt door het feit dat ideeën niet in daden kunnen worden omgezet, maar bovendien doordat het gehele motorische apparaat de nodige coördinatie mist. De opvangreactie achterwaarts ontbreekt en andere motorische reacties treden vertraagd op. Er zijn een aantal meisjes met het Rett-syndroom die na verloop van tijd gebruik moeten maken van de rolstoel.

Kijken en tegelijk doen gaan moeilijk samen. Ze kunnen zich slechts op een ding concentreren. Alvorens in actie te komen zullen zij eerst het verlangde voorwerp goed in zich opnemen. Vervolgens bereiden zij zich voor op de actie die zij willen ondernemen. Dat kan best enige tijd duren, zolang zelfs dat het voor de omgeving volstrekt niet meer duidelijk is wat nu eigenlijk de aanleiding is geweest voor het gedrag.

Door hun trage en onhandige reacties wekken de meisjes de indruk niets te begrijpen. Toch moet men er vanuitgaan dat zij meer verwerken dan zij laten zien.

De achterstand in de verstandelijke ontwikkeling

Op basis van allerlei onderzoeksgegevens neemt men aan dat de verstandelijke ontwikkeling zijn plafond bereikt rond de 18 maanden. Het handelen blijft gezien de motorische problemen verder achter dan het denken. Er zijn aanwijzingen dat de meisjes de taal enigzins begrijpen. Tevens herkennen zij alledaagse handelingen en situaties en leggen zij verbanden. Er is met andere woorden sprake van associatief denken.

De ervaring heeft geleerd dat zij graag naar plaatjes kijken. Als zij plaatjes goed kunnen herkennen dan ontstaat voor hen de mogelijkheid om hiermee wensen duidelijk te maken.

Het contact en de kommunikatie

Tussen de een en drie jaar is het contact van de meisjes erg achteruitgegaan. Zij werden toen zo door de veranderingen in beslag genomen dat zij nauwelijks nog aandacht konden besteden aan hun omgeving. Naar mate zij ouder worden krijgen zij meer greep op hun leven. De ouders hebben langzamerhand ook leren omgaan met hun kind. Ofschoon hun dochters hen nog regelmatig voor raadsels laten staan, begrijpen zij steeds beter wat zij in een bepaalde situatie willen vertellen. Deze ontwikkeling heeft tot gevolg dat de belangstelling voor de omgeving weer terugkomt en dat vooral het sociale contact zich herstelt. De vergelijking met autistische kinderen wordt nogal eens gemaakt. De meisjes met het Rett-syndroom onderscheiden zich met betrekking tot het sociale contact op tal van punten. Op de eerste plaats tonen zij een duidelijke gerichtheid op mensen. Zij zoeken oogcontact en glimlachen je toe. Lichamelijke nabijheid schuwen zij niet, integendeel zij stellen het op prijs en genieten ervan.

Verder maken zij verschil tussen vreemde en bekende personen. Vooral stemmen onthouden zij goed.

De wil tot communiceren is aanwezig, de mogelijkheid daarentegen om zich te uiten is zeer beperkt. Zoals op andere gebieden ook geldt kunnen zij niet zowel denken als doen. De kommunikatie verloopt het best als zij

afgaan op hun gevoel. Zodra zij bewust iets willen vertellen lukt het niet meer. De woorden moeten hen ontvallen. Zoiets kan gebeuren wanneer ze erg enthousiast zijn of boos. Ineens klinkt er op zo'n moment een duidelijk verstaanbaar woord. Vraagt men daarna het nog een keer te zeggen dan lijkt hun mond weer helemaal op slot te gaan. Ook wanneer zij zeer ontspannen zijn kunnen zij met woorden verrassend uit de hoek komen. Zo heeft men het een en ander opgevangen tijdens het luieren in de middagpauze.

Tweederde van de onderzochte meisjes wijst aan met de ogen. De meisjes drukken met name met hun ogen veel uit.

De persoonlijkheid

Het emotionele leven van de meisjes met het Rett-syndroom verloopt niet bepaald gelijkmatig. 's Morgens schijnt de zon en 's middags regent het. De ene keer hebben zij alle aandacht voor de omgeving en lopen zij bijna over van dadendrang, de andere keer zijn zij helemaal in mineur en is alle fut verdwenen. Lichamelijke ongemakken zoals constipatie en een epileptische aanval kunnen deze schommelingen veroorzaken. Vermoeidheid kan de stemming natuurlijk ook beïnvloeden of allerlei vervelende gevoelens. Het laatste punt is zeker niet het minst belangrijke. De meisjes beseffen maar al te vaak dat ze niet begrepen worden en maken regelmatig mee dat hun lichaam niet doet wat zij graag zouden willen. Zoiets moet leiden tot gevoelens van machteloosheid en frustratie. Doordat zij indrukken niet gemakkelijk kunnen verwerken zullen zij soms chaos ervaren. Hun zelfvertrouwen wordt zwaar op de proef gesteld.

RICHTLIJNEN VOOR DE BEHANDELING EN DE BEGELEIDING

De schrijfster van het boek maakt onderscheid tussen meisjes die wel en niet of heel weinig lopen. "De lopers" beschrijft zij als actief, als personen die psychisch op een hoger niveau d.w.z. alert functioneren. Zij lopen het risico overspoeld te worden door prikkels zodat zij steeds op zoek zijn naar zekerheid en houvast.

"De niet-lopers" lijken meer in zichzelf gekeerd. Zij reageren minder snel op hun omgeving en sluiten zich af als het hen teveel dreigt te worden. Zij raken daardoor niet zo snel uit hun evenwicht. Hoewel zij in vergelijking met de vorige groep meisjes meer in hun eigen lichaam gevangen zitten, zijn zij beter in staat de waarneming en het handelen op elkaar af te stemmen.

Zowel "de lopers" als de "niet-lopers" willen contact en proberen te communiceren, maar de manier waarop zij dit doen is verschillend.

In de begeleiding van meisjes met het Rett-syndroom moet men uitgaan van een meervoudige handicap. Naast het feit dat zij verstandelijk in hun ontwikkeling zijn achtergebleven, verloopt de zintuiglijke waarneming en verwerking gestoord en zijn ze beperkt in staat bedoelingen in handelen om te zetten.

De begeleiding richt zich op de volgende vragen:

Hoe kan ik greep krijgen op mijn omgeving?

Het antwoord luidt door het aanbieden van een structuur die voor de meisjes duidelijk en herkenbaar is. Een eerste vereiste is een goede dag- en weekindeling met steeds een vaste invulling die op concrete en tastbare wijze wordt aangeduid. Het helpt wanneer het begin en het einde van een activiteit wordt gemarkeerd, bij voorbeeld met een handeling dat telkens terugkomt, een liedje of een of ander signaal.

Ruimtes een vaste functie geven schept ook veel orde. Het draagt er toe bij dat de meisjes weten wat er gaat gebeuren en wat zij kunnen verwachten. Zeker als zij de gelegenheid krijgen iets meerdere malen mee te maken zullen zij het verband leggen tussen gebeurtenissen die in een situatie plaatsvinden. Fijne ervaringen worden goed onthouden en werken bovendien erg stimulerend. Wanneer men zich verdiept in de belevingswereld van het individuele kind dan zal men ongetwijfeld ontdekken op welke interesses men nu het best kan inspelen.

Hoe word ik bewust van mijn eigen lichaam?

Het antwoord is het actief opdoen van bewegingservaring. Voor de meisjes is dat niet eenvoudig omdat hun spasme met het ouder worden toeneemt en hun rug soms krommer wordt. Men zal daarom op zoek moeten naar geschikte activiteiten en middelen moeten bedenken die de bewegingsbeperkingen zo veel mogelijk compenseren. Het paardrijden heeft veel te bieden. De meisjes worden bij deze activiteit gedwongen de juiste balans te vinden. Bovendien zijn ze genoodzaakt twee handen in te schakelen. Het plezier is meestal verzekerd. Voor het zwemmen geldt hetzelfde. Tenminste een keer per week dient het zwemmen op het programma te staan. Water maakt vrij. Hierin kan je je makkelijk bewegen. Het waterbed en het ballenbad worden in dit verband eveneens genoemd. De trampoline blijkt ook goed aan te slaan.

Technische hulpmiddelen stellen de meisjes in staat diverse handelingen toch uit te voeren. Door op een knop te slaan kunnen zij allerlei apparaten in gang zetten. Bij alles wat zij doen is de motivatie erg belangrijk. De activiteiten dienen altijd aan te sluiten op de interesses en behoeften en zullen uiteraard ook realiseerbaar moeten zijn voor het kind.

Hoe ga ik om met mijn stereotiepe handbewegingen?

Stress maar ook ontspanning beïnvloeden het zogenaamde handenwringen. Dit gedrag is altijd in min of meerdere mate aanwezig. Enige beïnvloeding van buitenaf is mogelijk en zelfs wenselijk wanneer het meisje handelend moet optreden. Een aantal oplossingen heeft men met succes uitgeprobeerd. Een hand vasthouden bij het uitvoeren van een praktische opdracht; mondeling corrigeren wil soms ook helpen; fixeren indien er geen extra spanning optreedt; verder het meisje afleiden en haar stimuleren de handen zo veel mogelijk functioneel te gebruiken.

In het boek wijst men er tenslotte op dat het handenwringen deel uitmaakt van de persoon en behoort tot de identiteit die in de jaren is opgebouwd. Dit gedrag mag men niet zo maar afpakken van de meisjes omdat daarmee het zelfvertrouwen kan worden aangetast. Bovendien gebruiken zij het stereotiepe gedrag om zich af te sluiten voor een bedreigende omgeving.

Hoe kan ik communiceren?

Kommunikatie kan ontstaan wanneer men het initiatief van het meisje als vertrekpunt neemt. De start ligt bij het spontane gedrag dat men geleidelijk voor de communicatie probeert te versterken. Op deze manier zou men de meisjes kunnen leren via klanken om aandacht te vragen. Wensen kenbaar maken hoeft niet met woorden te gebeuren maar is ook mogelijk door voorwerpen te pakken of aan te raken. In de communicatie zijn tastbare symbolen zoals voorwerpen het meest effectief. Sommige meisjes kunnen echter overweg met plaatjes en in enkele gevallen gebruikt men zelfs kleuren.

Hoe kan ik het best leren?

Het is al eerder gezegd dat men in de begeleiding steeds moet inspelen op de interessewereld van het kind. Vaardigheden die tegemoet komen aan de eigen behoeften heeft men het snelst onder de knie. De motivatie is erg belangrijk omdat juist meisjes met het Rett-syndroom veel moeten investeren alvorens zij enige kennis opbouwen. Het leren is situatiegebonden. Daarmee wordt bedoeld dat zij alleen tegen de achtergrond van een bepaalde situatie concrete ervaringen kunnen onthouden. Deze ervaringen leiden niet tot begrip. Het leren betekent voor hen dan ook het adequaat functioneren in steeds meer situaties (leren in de breedte) in plaats van het beheersen van taken die steeds moeilijker worden.

Een enkele ervaring blijft niet. Slechts na veelvuldige herhaling van gebeurtenissen worden indrukken vastgelegd. Een duidelijk dagritme helpt de meisjes situaties snel te herkennen.

Het zo nu en dan doorbreken van een bepaalde routine kan zeker geen kwaad omdat het de nieuwsgierigheid opwekt en hen aanzet tot het nemen van initiatieven. Het is een kwestie van gebruikmaken van het natuurlijke streven van ieder mens naar evenwicht. Alles uiteraard binnen bepaalde grenzen en bij voorkeur in een omgeving waarin rust en regelmaat heerst.

Barbro Lindberg

Het uittreksel is gemaakt door:

Rob Veth

Psycholoog van de orthopedagogische dagcentra Monique en Astrid te Eindhoven

De titel van het boek is:

Understanding Rett-syndroom

A practical guide for parents, teachers and therapist.

Deze tekst werd ons ter beschikking gesteld door Rob Veth-Eindhoven.

Deze samenvatting van het boek geeft U een beeld van wat de inhoud weergeeft.

Zoals U weet zijn onze Belgische en Nederlandse ouders druk doende het werk te vertalen zodat het in onze eigen taal een dankbaar werk-document zal worden.

U wordt ervan op de hoogte gebracht wanneer de vertaling "op de markt" komt.



Genetisch onderzoek bij het Rett-syndroom

1. HISTORISCHE ACHTERGROND

In 1966 beschreef Andreas Rett voor het eerst een progressief ziektebeeld dat uitsluitend voorkomt bij meisjes. Oorspronkelijk werd de aandoening beschouwd als zeldzaam, maar thans raamt men de frequentie op 1 op 10 à 15.000 vrouwelijke geboorten. Het Rett-syndroom (RS) kan dus beschouwd worden als een frequente oorzaak voor erfelijk bepaalde mentale achterstand. Tot op heden zijn ongeveer 1500 gevallen in de literatuur beschreven. De meeste Rett-patiënten komen geïsoleerd in de familie voor, alhoewel toch enkele gevallen beschreven zijn van zusjes of nichtjes die Rett-syndroom vertonen.

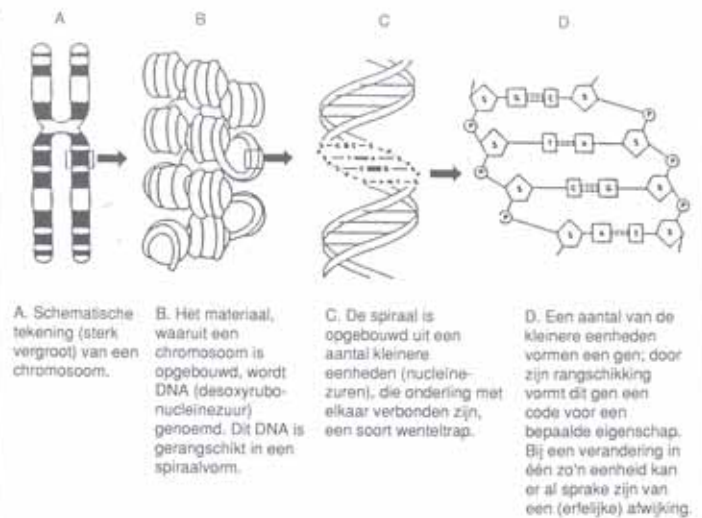
2. KLINISCHE AFWIJKINGEN

De exacte diagnose van het Rett-syndroom is een moeilijke opdracht omdat er nog geen specifieke biologische of biochemische afwijkingen gevonden zijn (bv. de concentratie van bepaalde stoffen in het lichaam). De diagnose voor RS is voorlopig dus enkel gebaseerd op klinische afwijkingen. Het leidt geen twijfel dat klinische varianten of atypische vormen voorkomen die slechts aan een aantal van de diagnostische criteria beantwoorden.

3. ERFELIJKE ASPECTEN

3a. Achtergrond over erfelijkheid

Ons erfelijk materiaal of DNA is een zeer lange spiraal opgebouwd uit een opeenvolging van 4 verschillende bouwstenen (basen) (figuur 1). Een aantal van de basen vormen samen een gen. Elk gen bevat een code die instaat voor de productie van één welbepaald eiwit dat een welbepaalde functie in het lichaam heeft. Wanneer in een gen een afwijking (mutatie) ontstaat, kan een erfelijke ziekte optreden. Het is niet duidelijk hoe mutaties ontstaan, maar veelgehoorde verklaringen (een auto-ongeval, een griep tijdens de zwangerschap, gebruikte medicatie rond de periode van de bevruchting etc.), zijn GEEN oorzaken voor het ontstaan van erfelijke ziekten.



De verschillende genen zijn gerangschikt op chromosomen. Dit zijn afzonderlijke DNA-spiralen. In totaal hebben wij in elke cel van ons lichaam 46 van deze chromosomen. Eigenlijk zijn het 23 paren omdat we van elk chromosoom twee exemplaren hebben: een is afkomstig van onze vader, het andere van onze moeder.

Eén paar van de chromosomen (de geslachtschromosomen) bepaalt het geslacht: een jongen heeft één X- en één Y-chromosoom, terwijl een meisje twee X-chromosomen heeft (figuur 2).



3b. Erfelijke aspecten voor het Rett-syndroom

De precieze oorzaak van het Rett-syndroom is nog niet gekend. Een aantal factoren wijzen in de richting van een genetische oorzaak:

- 1) het feit dat uitsluitend vrouwen de ziekte kunnen hebben,
- 2) het feit dat eenzijdige tweelingen steeds beide het Rett-syndroom vertonen,
- 3) het ontbreken van enig gegeven dat duidt op een mogelijke niet-genetische factor (bv. infectie).

Meer specifiek wordt gedacht aan een afwijking op het X-chromosoom omdat een chromosomale afwijking van het X-chromosoom werd beschreven in drie Rett-patiënten. Bij de drie Rett-meisjes werd een translocatie gevonden in de korte arm van het X-chromosoom. Een translocatie is een uitwisseling van stukjes chromosoom tussen twee verschillende chromosomen. Gezien de translocatie aanwezig is bij Rett-patiënten, kan deze mogelijk in de buurt van het Rett-gen gelegen zijn.

Momenteel wordt vermoed dat een mutatie in een gen op het X-chromosoom verantwoordelijk is voor het Rett-syndroom. Deze mutatie zou een vroegtijdige dood (mis-raam) van een mannelijke foetus, die slechts één X-chromosoom heeft, veroorzaken wat verklaart waarom er geen Rett-jongetjes geboren worden. Indien een meisje het gemuteerde gen op één van beide X-chromosomen heeft, zorgt het ander X-chromosoom ervoor dat zij wel leefbaar is doch een Rett-patiënt is.

4. PRAKTISCH WERKPLAN

Gezien de hypothese dat een gen op het X-chromosoom afwijkend is bij Rett-patiënten, hebben we het X-chromosoom nauwkeurig onderzocht. Met de steun van de Rett-patiënten vereniging en vele ouders en hun dochters werd een genetisch onderzoek gestart. Het Centrum Medische Genetica beschikt momenteel over bloed van 28 patiënten met het Rett-syndroom. In de meeste gevallen zijn het sporadische patiënten, maar van 3 families met 2 Rett-patiënten (allen uit het buitenland) is eveneens erfelijk materiaal beschikbaar.

Het erfelijk materiaal werd afgezonderd uit bloed en bestudeerd met de volgende technieken:

1) Microscopische analyse

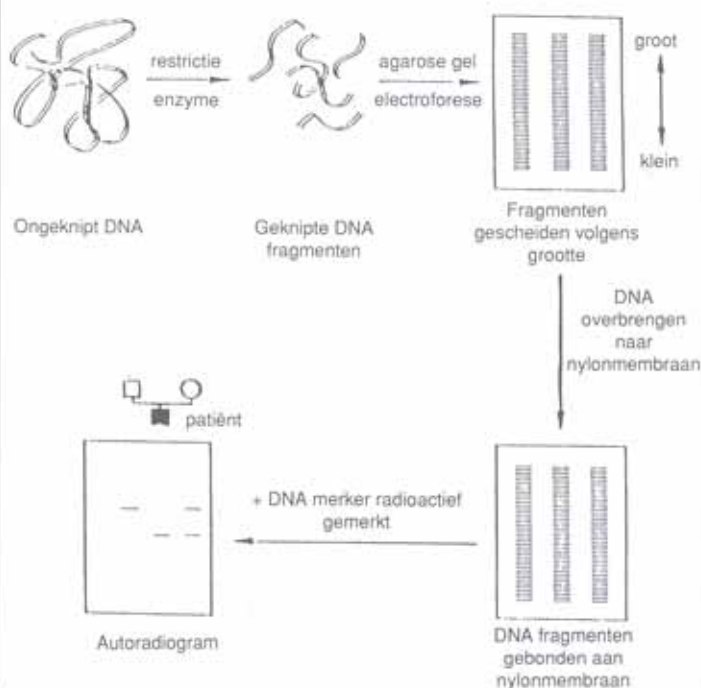
Een eerste methode is gebaseerd op microscopische analyse; de chromosomen worden na sterke vergroting zichtbaar gemaakt onder de microscoop en mogelijke afwijkingen kunnen opgespoord worden. Afwijkingen die kunnen gedetecteerd worden met deze techniek omvatten o.a. veranderingen in het aantal chromosomen (bv. bij mongolisme heeft men drie chromosomen 21 i.p.v. twee), deleties in het chromosoom (stukjes chromosoom die ontbreken), translocaties tussen chromoso-

men (stukjes chromosoom die uitgewisseld worden tussen twee verschillende chromosomen).

De chromosomen van 21 patiënten van de Rett-vereniging werden reeds bestudeerd maar er werden geen afwijkingen gedetecteerd van het X-chromosoom.

2) DNA-analyse

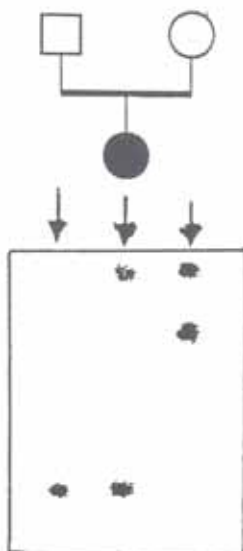
Een tweede methode die wij gebruikten om na te gaan of er veranderingen zijn opgetreden in het X-chromosoom bij Rett-patiënten is een DNA-analyse. Ook hierbij vertrekken we van bloed van de patiënt en van haar ouders. Het DNA wordt geïsoleerd uit het bloed. Dit gebeurt zoals schematisch weergegeven is op figuur 3: het DNA wordt geknipt met welbepaalde restrictieënzymen. Het geknipte DNA wordt in een agaroseoplossing (gel) gescheiden in fragmenten van verschillende lengte. Dit gebeurt d.m.v. een elektrische spanning over het gel, waardoor kleinere DNA-fragmenten zich sneller verplaatsen dan grotere DNA-fragmenten. Omdat het DNA dat zich op het gel bevindt moeilijk verder te behandelen is, wordt het overgebracht op een nylonmembraan. Deze membranen die het DNA van de patiënt en haar ouders bevatten, kunnen dan verder gebruikt worden in de DNA-analyse. Hiervoor maken we gebruik van kleine fragmenten DNA van het X-chromosoom (DNA-merkers) waarvan we precies weten waar ze op het X-chromosoom gelegen zijn. Als we nu een dergelijke DNA-merker, die radioactief gemaakt is, samenbrengen met het membraan, dan zal een patroon eigen aan de DNA-merker zichtbaar worden. Als echter het DNA van de patiënt veranderd is door een mutatie, zal het DNA-patroon ook veranderen of zal geen signaal geregistreerd kunnen worden (figuur 3). Op deze manier



is het mogelijk deleties (ontbrekende stukjes chromosomen) van het X-chromosoom op te sporen.

In 17 Rett-patiënten hebben we een deel van het X-chromosoom onderzocht met 30 verschillende DNA-merkers. We veronderstellen dat slechts zeer weinig Rett-patiënten een grote deletie hebben en daarom trachten we zoveel mogelijk patiënten te onderzoeken in de hoop in enkele patiënten een grotere deletie te vinden die microscopisch en moleculair kan gedetecteerd worden. Het is echter mogelijk dat Rett-syndroom veroorzaakt wordt door een zeer kleine mutatie van een gen op het X-chromosoom. Dergelijke kleine mutaties kunnen met deze techniek niet opgespoord worden.

Een andere hypothese die geopperd werd als een verklaring voor het Rett-syndroom is uniparentale disomie (UPD). UPD is het fenomeen waarbij een kind twee exemplaren van hetzelfde chromosoom (in dit geval het X-chromosoom) van één ouder heeft gekregen, terwijl hij van de andere ouder geen exemplaar van dit chromosoom heeft. De afwezigheid van het erfelijk materiaal van één van beide ouders kan immers verantwoordelijk zijn voor erfelijke afwijkingen. Met de DNA-analyse hebben we nagegaan of Rett-syndroom veroorzaakt wordt door UPD. We hebben hiervoor speciale DNA-merkers gebruikt die kunnen aantonen dat de persoon zowel een gen van vader als een gen van moeder heeft. Bij onze Rett-patiënten kon UPD uitgesloten worden omdat het patroon bekomen met de gebruikte DNA-merkers wees op de aanwezigheid van zowel een vaderlijk als een moederlijk X-chromosoom (figuur 4).



□ Vader
○ Moeder
● Rett-patiënt

5. CONCLUSIE

Door middel van microscopische technieken werden geen grote veranderingen zoals grote deleties in onze patiënten waargenomen. Allen lijken normale chromosomen te hebben.

Ook d.m.v. DNA-analyse werd nog geen deletie of andere abnormaliteit gedetecteerd. De localisatie van het Rett-gen kan dus nog niet afgeleid worden omdat nog geen deleties werden bekomen.

6. VERDER ONDERZOEK

Omdat slechts in een klein percentage van de Rett-patiënten een grotere deletie verwacht wordt die met de beschreven technieken kan geobserveerd worden, is het belangrijk een groot aantal patiënten te bestuderen. Dankzij de goede samenwerking met de Rett-oudervereniging, met de verschillende Belgische en Nederlandse Genetische Centra en met andere onderzoekers neemt onze groep Rett-patiënten meer en meer toe. Op deze nieuwe patiënten zullen analoge studies verricht worden. Door studie van additionele, nieuwe DNA-merkers kunnen de gebieden tussen de reeds bestudeerde gebieden van het X-chromosoom onderzocht worden.

DANKWOORD

Het DNA-onderzoek naar de genetische oorzaak van het Rett-syndroom is recentelijk in verschillende landen van start gegaan, en de verschillende onderzoeksgroepen zullen op het Wereldcongres dat de Rett-vereniging organiseert in 1993 in Antwerpen, hun resultaten meedelen. Tot op heden werd het "Rett-gen" niet geïsoleerd, maar er wordt in verschillende groepen verder gezocht. De medewerking van de families zelf is daarbij van groot belang. Langs deze weg willen wij de Rett-vereniging dan ook danken voor haar medewerking.

Joke BEUTENS en Patrick J. WILLEMS
Centrum Medische Genetica
Universiteit Antwerpen

Een dag met Professor Andreas Rett

Een verslag maken van deze 4de mei 1991 is niet zo gemakkelijk, omdat het enkel weergeven van wat er gezegd werd door Dr. Rett betekent dat men niet kijkt naar wat er die dag allemaal gebeurde. Daarom besluit ik met een aantal persoonlijke indrukken van een niet-ouder.

1. EEN DAG MET DR. RETT.

Na een korte inleiding beantwoordde Dr. Rett de vragen van de ouders. Ik probeerde dit te ordenen rond enkele thema's.



1.1. Wat is het Rett-Syndroom?

Het is een hersenafwijking, waarbij op jonge leeftijd een verminderde groei van de hersenen optreedt. Dit blijkt o.a. uit een verminderde toename van de hoofdomtrek. Dit is niet bij alle kinderen vast te stellen op een CT-skan.

Typisch voor deze ziekte is het verloop. Na een aanvankelijk (bijna) normale ontwikkeling stelt men een ontwikkelingsstilstand vast die gevolgd wordt door een heel snel verlies van reeds verworven vaardigheden.

Meest opvallend daarbij is het verlies van gericht handgebruik en het optreden van typische handstereotypieën. In die fase heeft men ook heel moeilijk contact met hen. Daarna wordt dit geleidelijk aan beter, en leert het kind enkele vaardigheden terug die het vroeger reeds kon.

Dr. Rett nuanceert de strakke fasenindeling, hij noemt het meer vloeiende overgangen.

Daar Rett-syndroom enkel bij meisjes voorkomt, vermoedt men dat het gaat om een afwijking op het X-chromosoom (= drager van erfelijk materiaal). Er wordt dan ook aangenomen dat een spontane mutatie (verandering) in het erfelijk materiaal de oorzaak is van deze afwijking. Op grond van de ervaring neemt men dan ook aan dat er geen herhalingsrisico is bij een volgende zwangerschap.

De hersenafwijking heeft gevolgen op de sturing van de spieren, wat tot uiting komt op verschillende ontwikkelingsdomeinen: stappen, handbewegingen, spreken, kauwen...

Deze kinderen horen en zien goed. De zenuwbanen voor deze functies (die achteraan liggen in de hersenen) zijn niet gestoord, waardoor ze ook personen kunnen herkennen, onderscheid maken tussen vertrouwde en vreemde personen, verbanden leggen... Soms heeft men in het begin de indruk dat deze kinderen niet goed horen. Er zijn geen aanwijzingen voor slecht functionerend gehoor, alhoewel sommige kinderen bepaalde frequenties (toonhoogtes) niet zo goed lijken te horen. Het kan wel dat deze kinderen in de periode van regressie niet meer gericht waren op de geluiden rondom hen. Ze moeten dan terug leren aandacht te hebben voor geluiden rondom hen. Dit gebeurt door stapsgewijs geluiden aan te bieden, niet door het gebruik van een gehoorapparaat. De gestoorde hersenfunctie heeft vooral een invloed op het doelgericht handelen (apraxie), waardoor deze kinderen moeilijker kunnen uiten wat ze weten of willen.

Daardoor hebben we ook de indruk dat deze kinderen "spreken met hun ogen". Voor veel kinderen zijn de ogen de weg van contact met hun omgeving. Hij kent enkele kinderen die enkele woordjes zeggen, meisjes die tweewoordzinnnetjes vormen zijn uitzonderlijk. Het uiten van woordjes is afhankelijk van een heel sterke behoefte om iets te zeggen.

Dikwijls lijken ze daarbij te blokkeren. Bij spreken dient men ook spieren te gebruiken en de sturing daarvan is bij deze kinderen ook aangetast.

Problemen met regeling van spierspanning kunnen leiden tot overstrekking van de voet en een spitsvoet.

Dr. Rett kent vrouwen van 60 jaar met het Rett-syndroom zodat hij geen aanwijzingen heeft voor een duidelijk beperktere levensverwachting.

1.2. Behandeling van de "ziekte".

Een echte behandeling met als doel deze kinderen te genezen, is er niet. Men heeft al verschillende soorten medicamenten geprobeerd, echter zonder resultaat. Het is een stoornis in de hersenen. Daar men niet weet in welke zone(s) van de hersenen het probleem zit, hebben hersenoperaties ook geen zin. Er zijn ook geen aanwijzingen dat alternatieve geneeswijzen (bv. homeopatie) effectief zouden zijn. Voor Dr. Rett is het daarbij vooral een zaak van er al dan niet in "geloven".

1.3. Epilepsie bij meisjes met Rett-syndroom.

Bij veel meisjes treden wat Dr. Rett noemt "epileptiforme" (lijken op epilepsie) aanvallen op. Medicatie daarvoor (bv. depakine, tegretol...) heeft soms een kalmerend, maar geen versuffend effect.

Bij de dosering is het belangrijk om het effect op het kind nauwkeurig te observeren. De ouders hebben daarbij een belangrijke rol omdat zij kunnen zeggen wat de invloed is op de mate van alert zijn van het kind, op de motoriek... Het resultaat van de bloedspiegel is daarbij niet het enige belangrijke. Er moet een evenwicht gevonden worden tussen het zich goed voelen van het kind en zo weinig mogelijk aanvallen. Het is immers niet zo dat bij elke aanval hersencellen vernietigd worden.

Er is dus nood aan geïntegreerde opvolging waarbij naast de aanvalletjes en de medicatie men ook oog heeft voor het totale functioneren van het kind.

Medicatie dient men verder te geven tot 5 jaar na de laatste aanval. Dan kan overwogen worden deze geleidelijk af te bouwen.

1.4. Scoliose.

Rett-meisjes kunnen last krijgen van scoliose (= kromme rug).

Voor de behandelende therapeut en de ouders is het belangrijk om in de mate van het mogelijke het stappen te bevorderen. Dit kan een negatieve evolutie vertragen. Bij het gebruik van een corset (of gips) dient men op het effect op het kind te letten. Om effectief te zijn dient men dit strak aan te spannen, wat de ademhaling kan bemoeilijken. Dit kan op zijn beurt weer leiden tot meer hyperventileren.

Dr. Rett zegt dat als de scoliose verergert een operatie vanaf de leeftijd van 13-14 jaar noodzakelijk kan zijn. Daarbij wordt aan de rugzijde een metalen staaf naast de ruggegraat geplaatst. Deze operatie geeft een goed resultaat. Kinderen moeten daarna niet lang blijven liggen. Hij kent meerdere meisjes waarbij het lopen door de scoliose bemoeilijkt was, en die na de ingreep terug beter konden lopen.

1.5. De typische handbewegingen bij meisjes met Rett-syndroom.

Kenmerkend voor deze meisjes zijn het verlies van mogelijkheden tot zinvol handgebruik en de typische handbewegingen. Dit zijn dwangmatige bewegingen (het kind heeft dit niet onder controle) die beginnen bij het wakker worden.

Het gaat zowel om handen naar de mond brengen, als handen tegen elkaar klappen, handen "wassen"... De intensiteit hiervan kan wisselen onder invloed van de omstandigheden, bv. opwindend. Als ze slapen zijn de handen wel totaal ontspannen.

Dit automatisme kan niet tegengehouden worden, het wordt neurologisch gestuurd. Als men ze te lang vasthoudt zullen deze meisjes hun gevoelens op een andere wijze uiten, bv. door te hyperventileren. Het gebruik van kokertjes en dergelijke heeft op lange termijn geen effect op het voorkomen van deze handstereotypieën.

Het is wel zinvol om de handfunctie te stimuleren door de handen te ontspannen, bv. in warm water, het grijpen te oefenen, enz.

1.6. Therapieën.

Dr. Rett legt de klemtoon op het belang van stimulering voor het onderhouden van vaardigheden die ze geleerd hebben; wat niet geoefend wordt, gaat verloren. Als men een Rett-meisje stimuleert, functioneert het beter, anders verzinkt het in passiviteit.

Ontwikkeling gaat heel traag, stapsgewijs. Op een kleine vooruitgang kan een lange periode van stilstand in de ontwikkeling volgen.

Kinesithérapie is belangrijk voor de stimulering van de motoriek. Daarbij is het oefenen van het leren lopen in de mate van het mogelijke een belangrijk aandachtspunt. Men dient er zoveel mogelijk op te letten hen niet teveel te steunen, zoniet worden ze teveel afhankelijk. Dr. Rett adviseert om hen bij de schouders licht vast te houden, hen licht tegen de benen van de begeleider te laten rusten, en hen van achter voort te duwen. Als men ze bij de hand houdt, laten ze zich wat hangen en vergroot het risico op een scheve houding en zo op scoliose.

Bij kinderen met een spitsvoet is kinesitherapie en eventueel hydrotherapie aangewezen, geen medicatie. Zelden is het gebruik van een beugeltje aangewezen om het stappen te vergemakkelijken.

Hij vindt het soms noodzakelijk om de kinderen echt tot motorische activiteit te stimuleren, zelfs als ze laten merken dat ze het onaangenaam vinden, bv. door te hyperventileren. Hoever men daarin kan gaan, zonder te ver te gaan, is iets wat ouders zelf aanvoelen. Hij ziet geen leeftijdsgrens op het leren stappen, langdurige en intense stimulatie is dus aangewezen.

Hij ziet geen rechtstreeks verband tussen osteopathie/schedelmassage en het leren stappen.

Naar de meer globale ontwikkeling van Rett-meisjes wijst hij op de mogelijkheden van muziek (therapie), waarbij het belangrijk is om daar bewust gebruik van te maken. Het voortdurend muziek laten spelen is niet ontwikkelingsbevorderend.

Dr. Rett beklemtoont bij elke vorm van therapie het belang van het opbouwen van een goede – therapeutische – relatie tussen de behandelaar en het kind.

Op vraag van ouders kwam ook school/dagopvang en internaatopvang voor deze kinderen ter sprake. Eerst wees hij op het belang van een goede band tussen ouders en de kinderen. Verder stelde hij dat deze meisjes nood hebben aan meer gespecialiseerde therapie die niet door de ouders kan gegeven worden, daarvoor is een aangepaste school/dagopvang noodzakelijk. De keuze voor internaatopname is afhankelijk van de omstandigheden, waarbij de ouders best kunnen aanvoelen hoe ieder zich het beste zal voelen.

1.7. Andere typische problemen.

Hyperventilatie en tandenknarsen: deze symptomen kunnen bij Rett-meisjes voorkomen. Soms zijn ze een teken van ongenoegen of verveling. Het kan dat deze kinderen hyperventileren en luchthappen. Dit kan hen angstig maken, en kan een toeval uitlokken. Als men het niet kan doen stoppen door verandering van houding of activiteit kan men proberen gebruik te maken van sterke geluiden (bv. een tamboerijn) of muziek die het graag heeft. Het verschieten daarbij is belangrijk.

Tandenknarsen tegengaan is heel moeilijk, soms kan het masseren van de wangen helpen.

Medicatie bij ziekte: enkele ouders vertelden dat de symptomen erger worden bij het gebruik van antibiotica. Dr. Rett zegt echter dat dit het gevolg is van het ziek zijn (verkoudheden, griep...) en niet van het gebruik van medicatie.

Voedingsmoeilijkheden: ook dit is een probleem van sturing van de spieren. Het kan zijn dat slik- en kauwspieren te zwak zijn en dat dit moet geoefend worden. Het eten kan sterk wisselend zijn, afhankelijk o.a. van wat ze graag eten. Bij veel kinderen kan voeding lang duren.

2. EEN DAG MET "OPA RETT".

Ik kan hem niet beter beschrijven dan als "opa", met de warme bijklank die dit woord voor mij heeft.

Hij werd ontvangen door de ouders, en dan vooral de bestuursleden van de B.R.S.V. die deze dag door de goede organisatie weer eens vlekkeloos lieten verlopen, met een typische hartelijkheid.

Uit zijn houding en uit wat hij vertelde bleek zijn grote bekommernis om het "wel-zijn" van de Rett-meisjes. Hij nam ze lief op zijn schoot en was graag bereid om een foto te laten maken met opa. Als er terwijl hij aan het vertellen was een meisje bij hem kwam, onderbrak hij zijn verhaal om er even iets tegen te zeggen. In zijn uitleg wees hij dikwijls op het belang van het letten op hoe het kind zich voelt en niet enkel kijken naar de resultaten van technische onderzoeken. Dit betekent voor hem blijkbaar ook dat men bij de aanpak van een kind moet rekening houden met eigenheid van elk kind, en dat er geen standaardrecepten zijn. Voortdurend bleek hoe hij let op hun aangename, lieve kenmerken. Hij ziet eerst het kind, en dan pas de handicap.

Maar hij heeft ook oog voor de ouders van de Rett-meisjes. Hij wil ze bemoedigen en neemt hun vragen ernstig.

Hij nam ook rustig de tijd om met ouders te praten en leek te genieten van de steun die ouders voor elkaar kunnen zijn. Deze belangstelling voor de kinderen zelf en de ouders blijkt overduidelijk uit het feit dat hij na de studiedag in december nog eens wou terugkomen omdat hij toen niet voldoende tijd had om met hen bezig te zijn.

Opvallend vond ik de bekommernis die hij toonde voor de ouders van de kinderen waarvoor het nog onduidelijk was of hun dochtertje al dan niet een Rett-meisje was.

Tenslotte, maar niet in het minst, bleek hoe belangrijk het was voor de ouders om met elkaar te kunnen praten, ervaringen uit te wisselen...

Kris Demeter
Orthopedagoog

Verlag van de algemene vergadering februari 1992

Graag hadden wij onze vergadering geopend met een receptie, doch zoals het betaamd hebben wij ons eerst gebogen over de taak en de activiteiten van onze vereniging.

Een speciaal welkom gaat naar onze nieuwe ouders die heel wat kilometers gereden hebben om hier aanwezig te zijn.

Het vraagt een serieuze inspanning om aanwezig te zijn, temeer omdat het gaat over het wel en wee van de vereniging en niet direct over onze kinderen en hun toekomst.

De vereniging kent een gestadige groei en wij willen dan ook onze doelstellingen verder uitbouwen. Niet zo maar in het wilde weg maar duidelijk gericht op wat er écht leeft en waar er écht nood aan is.

Wij zoeken naar meer ontmoetingsmogelijkheden en willen daarbij toch ook rekening houden met de verplaatsingen.

Wij horen van verschillende ouders dat dit feitelijk van minder belang is: de motivatie om voor onze dochttertjes iets te kunnen bereiken overbrugt het afstand-probleem. Mogelijk is er voor sommige gezinnen een praktisch en/of een financieel probleem in verband met dit vervoer: daarvoor zijn ook oplossingen te vinden en er blijft dan één stap te zetten: de voorzitter kontakteren.

Samen met het gezin kan, op een discrete wijze, gezocht worden naar de meest aanvaardbare oplossing.

De gezinnen die van bij de aanvang deel uitmaken van de vereniging en reeds verschillende ontmoetingsdagen kenden, zijn misschien reeds verzadigd waar het informatie betreft. Nieuwe gezinnen daarentegen hebben daar nog zeer grote nood aan.

Zo zal er steeds een herhaling moeten komen van vroegere activiteiten om iedereen de kans te geven in te spelen op de opgedoken vragen.

TOEKOMST

Naar onze toekomstplannen toe werden volgende punten besproken.

We werken aan:

- verdere bekendmaking van het Syndroom;
- verdere bekendmaking van de Vereniging;
- uitbouw van publikaties: een PR-persoon zou uiterst welkom zijn;
- opnemen van onze verantwoordelijkheid aangaande

studies over het Rett Syndroom in zoverre ze wetenschappelijk, pedagogisch en sociaal verantwoord zijn.

- heel ons zoeken zal steeds gericht zijn naar het vinden van hulp voor onze Rett-meisjes ten einde een betere begeleiding en opvolging te kunnen verzekeren.
- nederlandstalige videomontage.

In de toekomst blijven onze ontmoetingsdagen van zeer groot belang en dienen wij een goede formule te zoeken die voor de meeste ouders geschikt is.

CONGRES

Een ander project dat onmiddellijk in het licht van de schijnwerpers staat is het *wereldcongres* dat zal gehouden worden in oktober 1993.

Is dit eigenlijk een taak van een oudervereniging?

O ja, zeker, en wel om verschillende redenen:

- het past perfect in onze doelstellingen;
- het doet de aandacht niet verzwakken, integendeel: ze wordt aangewakkerd;
- het behoudt de meest intense betrokkenheid met hen die het rechtstreeks aanbelangt: de ouders en hun kinderen;
- wetenschappers zullen aangemoedigd worden en wij durven aannemen dat elke stap op de goede weg een stap is die de oplossing van het hele probleem dichterbij brengt.

WANT

Hoe vaak horen we niet: als je stilstaat, ga je achteruit!

Dit waarom wij JA zeggen tegen het congres.

Wat houdt het nu in, hoever staan we, waar zijn we dan mee bezig?

- Er is een medische adviesgroep die ons met raad en daad bijstaat en zéér actief betrokken is bij het hele project. Hun gemotiveerde medewerking is een hele steun.
- Er is een financiële opdracht aan verbonden: het zoeken naar sponsors is een taak apart en ook een zaak apart: even verduidelijken: wat aan de vereniging geschonken wordt, wordt besteed aan de eigen werking. Voor het congres is er een *apart* financieel luik dat gedragen wordt door instituten die specifiek hun steun toezeggen voor dit project van wetenschappelijk nut.

Wij vinden het zeer belangrijk dat deze twee verschillende steunende bronnen strikt gescheiden blijven. De vereniging zelf zal op geen enkele wijze kunnen benadeeld worden door de organisatie van het congres.

Maar, U denkt hã, daar is de "maar". Gelijk hebt U hoor, onze "maar" is onmiddellijk aan U gericht: wie zich op één of andere wijze wil inzetten tijdens het congres kan dit doorgeven aan Peter Vanherck, verantwoordelijke voor de organisatie en kontaktpersoon voor het Congres 1993.

BOEK

De vertaling van het boek over de omgang met Rett-Syndroom-patiëntjes uitgegeven door Barbrö Lindsberg uit Zweden, wordt gekoördineerd door Lex Krzyzanowski, uit Nederland. Hij heeft een zestal vertalers en zal het gehele verhaal in een mooi geheel samenbrengen.

Tot slot werden op de vergadering de activiteiten van het voorbije jaar overlopen en werd een eerste aanzet gedaan naar de planning van 1992.

1991

Er was de algemene vergadering in het begin van het jaar.

Er was de samenkomst met ouders en Prof. Rett waar een fijne herinnering aan overbleef.

Er werd een zoektocht georganiseerd door enkele ouders van de vereniging die door de deelnemende ouders als gezellig werd ervaren. Wij hadden een geanimeerde samenkomst op het Gielsbos in november.

Een toneel-benefiet avond werd georganiseerd ten voordele van de vereniging.

en met dit lijstje stappen we naar het volgende jaar. Van verschillende ouders komen er initiatieven los die de bedoeling hebben de opbrengst aan de vereniging te schenken.

Wij danken hen voor het initiatief en hun inzet.

1992

1992 startte met de algemene vergadering waarvan U het verslag net gelezen hebt.

- Planning voor het lopende jaar: in mei een samenkomst voor ouders en kinderen, in september een samenkomst voor ouders en kinderen en op het einde van het jaar terug een ontmoetingsdag met ouders en kinderen.
- Twee maal per jaar de uitgave van het tijdschrift.

- Elk nieuw gezin krijgt uitgebreid informatie via een persoonlijk gesprek met iemand van het bestuur.
- Het verder uitbouwen van de studie die Dr. de Muynck, Dr. Poffijn en Kris Demeter hebben opgezet, en waarvan U binnenkort een eerste resultaat zal ontvangen.
- En tot slot laten wij ruimte voor onverwachte initiatieven die mogelijks uit de lucht komen gevallen maar die onze aandacht zeker verdienen.

Zonder U te vragen naar Uw inbreng kunnen wij niet afsluiten, dus herhaal ik hierbij schriftelijk mijn vraag: aarzel niet om uw ideeën kenbaar te maken! En dat met onze welgemeende dank.

Hilde Melis-Van den Brande

Conferentie - San Diego Mei 1992 International Rett Syndroom Association.

Dr. Richard Haas van het UCSD Medical Center van San Diego houdt zich vooral bezig met de metabolische ziekteverschijnselen.

Het team van Dr. Haas heeft in vroegere studies onderzoeken gedaan rond het voedingspatroon van RP (1) wegens het meestal mager zijn van de RP.

Recent werd er een studie uitgevoerd rond het calciummetabolisme; er werd vastgesteld dat bij een hoog vet dieet de calciumconcentratie in het lichaam verlaagde. Door middel van absorptie been densitometrie is het mogelijk exact de calciumconcentratie (BMC g/cm²) te meten en te evalueren. Als eerste conclusie stelt men een verlaagde Ca concentratie (400 g/cm² - norm 800 g/cm² -) vast bij RP vanaf 10 jaar en dit vooral bij de magerste kinderen. Het is echter nog voorbarig hieruit conclusies te trekken en verdere studies hieromtrent dringen zich op.

Dr. Sakkubai Naidu en haar team van het Kennedy Instituut in de Johns Hopkins Universiteit te Baltimore trachten reeds sinds lang een marker te vinden en dit onder de vorm van zowel een biologische stof als een chromosonale afwijking. Zij bestuderen zowel neurofysiologische afwijkingen, structurele of pathologische afwijkingen in de hersenen en functionele afwijkingen.

Enkele bevindingen:

- men stelt bij een reductie van de concentratie van de neurotransmitterstof dopamine problemen vast bij de bewegingen;
- de choline acetyltransferase activiteit is verlaagd in sommige hersendelen bij RP.

Voorlopig concludeert men dat vele receptoren normaal ageren en enkele andere specifiek betrokken zijn bij het RS.

Metingen van het aantal dopamine receptoren (d.m.v. Pet Scan) duiden op een verlaagde concentratie bij RP.

- het gewicht van de hersenen is gereduceerd met 25-40%;
- de kans op het voorkomen van een tweede RP in hetzelfde gezin is uiterst klein maar niet uitgesloten;
- 80% tot 90% van de overleden RP in de USA ondergaan een autopsie, hetgeen van uitzonderlijk belang is voor de evolutie in de huidige stand van de onderzoeken.

(1) RP = Rett Patiënten

Sommige onderzoekers denken bij het Rett Syndroom aan een aandoening van de mitochondriën. Dit zijn kleine zeer ingewikkelde structuren die buiten de kern in de cel gelegen zijn. Er zijn er enkele honderden per cel en ze nemen 30% van het celvolume in. Deze mitochondriën hebben eigen chromosomen en spelen een belangrijke rol in de hersenen waar zij instaan voor de energievoorziening. Kenmerken van mitochondriale ziekte zijn o.a. ademhalingsproblemen, korte gestalte, epilepsie, dementie, laag gewicht en melkzuurstijging in het lichaam. Bij vele RP worden deze kenmerken ook vastgesteld.

Er wordt veel verwacht van de resultaten van de onderzoeken die thans gevoerd worden naar een eventuele mitochondriale afwijking waarbij een interactie met het X-chromosoom niet wordt uitgesloten en waardoor het uitsluitend voorkomen bij meisjes kan verklaard worden.

Dr. Alan Percy was werkzaam in het Baylor College of Medicine in Houston en is hoofd van een team dat zich zowel bezighoudt met de klinische studies (slaapstoornissen, ademhalingsstoornissen enz.) als met het fundamenteel onderzoek naar de veranderingen in het zenuwstelsel en de analyses van de chromosomen en hun genetisch materiaal.

Enkele gegevens:

- In stadium III en IV stijgt de hyperventilatie en vermindert de handwassing. Tevens is de REM slaap verminderd.
- Epilepsieaanvallen bedragen in stadium II 4%, in stadium III 83% en in stadium IV 70%. 50% van de onderzochte RP namen voor de epilepsie medicatie
- De test met naltrexone gaf volgende resultaten 46% verminderde handwassing - 75% minder ademhalingsproblemen - 74% verlaagde O₂ en 52% verhoogde EEG amplitudes; geen invloed op het gedrag. De conclusie is dat naltrexone niet aan te bevelen is.
- Toediening van L Dopa: geen effect
- Toediening van vitamine preparaten: geen effect (eventueel 800 tot 1200 mg Ca per dag in combinatie) megadosissen vitamine zijn gevaarlijk!

- Bij RP worden bij vele aanvallen (door de ouders aangeduid als epilepsie aanvallen) geen EEG afwijkingen vastgesteld. Soms worden ten onrechte anti-epileptica toegediend. Indien ondanks polymedicatie tegen epilepsie geen afdoende verbetering vastgesteld wordt in de toestand van de RP kan een geleidelijke afbouw van de medicatie in overweging genomen worden.
- Problemen met constipatie kunnen soms verholpen worden door de voeding aan te passen (veel fruit, zemelen, vocht, minerale oliën)
Bij hardnekkigheid kunnen kleine lavementen met b.v. microlax tijdelijk toegepast worden waarna de toestand meestal weer normaliseert.)

Dr. George Bassett van het Childrens Hospital in Los Angeles is een orthopedisch pediater die een volledig overzicht heeft gemaakt van de orthopedische problemen na consultatie van 258 RP. Hij heeft ondertussen reeds verschillende RP geopereerd met scoliose problemen. In de groep van 1-5 jaar vertoont 8% scoliose, 6-10 jaar 39%, 11-15 jaar 66% en boven 15 jaar 83%. (Evenwel in verschillende gradaties!)

Bij RP die gebruik maakten van een corset evolueerde de graad van scoliose na 4 jaar van 23° naar 39°, van 30° naar 61°, van 40° naar 66° en van 47° naar 59°. Het gebruik van een corset is dus duidelijk slechts een tijdelijke maatregel en tot een operatief ingrijpen wordt meestal beslist vanaf 50° en soms vanaf 40°. Bij RP zijn er geen specifieke problemen rond anesthesie en de levensomstandigheden na operatie zijn zeer snel heel wat comfortabeler voor de RP.

Vermits kyfosis geen fysische impact heeft op de RP wordt hiervoor niet chirurgisch ingegrepen.

80 tot 100% van de RP die geen behandeling hebben ondergaan hebben scoliose (ook weer in verschillende gradaties).

RP bevinden zich in een constant onevenwichtsgevoel en dit leidt tot scoliose. De therapeuten wordt aangeraden (en dit vergt veel geduld en tijd) de RP in een positie te brengen waar zij zich duidelijk veilig en zeker voelen en van daaruit zeer agressief preventief de scoliose te behandelen. Er zijn nog geen gegevens beschikbaar over het resultaat van al dan niet preventief te behandelen maar alles wijst op een positieve correctie bij behandeling.

Voor bijkomende informatie of verduidelijkingen kan U steeds terecht bij Luc De Muynck of Peter Vanherck.



WERELD CONGRES RETT SYNDROOM

België - Antwerpen 7-10 oktober 1993

Plaats: Auditorium Provinciegebouw Antwerpen

Inschrijving en algemene informatie

Vanherck Peter

Lil 26, 2450 Meerhout

tel: (014) 30 94 94 of 30 89 08

fax: (014) 30 31 57

onder de auspiciën van de Gouverneur van
Antwerpen A. Kinsbergen

De Belgische Rett Syndroom vereniging dankt

Stortingen Rett Syndroom-Vereniging tot 1 juni 1992.

Adriaens Rica, Mol
Allijn Bertus, Hoogstraten
Bogaerts Johan, Boechout
Boot Johannes, Nieuw Ginneken
Bosmans Helie, Duffel
Braeckman Suzanna, Sleidinge
Brants Simonne, Heverlee
Burette Jean-Pierre, Grimbergen
Caers Leon, Mol
Callewaert Geert, Zolder
Casaer Paul, Leuven
Claeys J.A., Berchem
Claus Anne Marie, Antwerpen
De Block, Georgette, Leopoldsburg
De Ceuninck A., Gullegem
De Keersmaecker Jacques, Grimbergen
De Mits Ludwine, Sleidinge
De Muynck Frank, Schilde
De Muynck Luc, 's Gravenwezel
De Muynck Johan, Deurne
De Muynck-Dupont Dirk, Beringen
De Potter Pierre, Kraainem
De Wit Elise, Meerhout
De Wit Stefaan, Mol
De Wolf Maria, Wijnegem
Decramer An, Comines
Dedapper Nadine, Sleidinge
Dielis, Valkenswaard
Dom Lina, Wilrijk
Feys Gilbert, Ichtegem
Fransen, Wijnegem
Fransen Leo, Oostende
Geraert Marc, Ichtegem
Gesafin-DHC CV, Zellik
Geuns Josefa, Mol
Heijnens M.A., Valkenburg LB
Hennekam R.C.M., Utrecht
Heremans-Vanbeëck, Wilrijk
Hofstra, Hengelo
Hugaerts Mark, Duffel
Hulzinga CJ, Enschede
Huyghebaert Frans, Genk
Huysmans Flor, Wilrijk
Jamar Paula, Meerhout
Jeurissen Maria, Edegem
Joosen, Veldhoven
Kamphuis, Enter
Kerssies, Nunspeet
Laleman Frans, Zarren-Werken
Lion Jan, Stabroek
Maco, Kortrijk
Melis Karel, Wilrijk
Merlevede Paula, Gent
Mucchez Walter, Mol
Nomden Johan - Lya, Hoofddorp
Ovyn Antoon, Zarren-Werken
Paantjens, Oud-Gastel
Paap, Katwijk 2H
Pacolet Alfons, Ichtegem
Piryns Gustavus, Onze-Lieve-Vrouw-Waver
Plekenpol, Scherpenseel
Przydryga Eric, St.-Niklaas
Nouwen Annie, Helchteren
Nuytten, De Klinge

Staelens Geert, Eernegem
Staelens Julien, Torhout
Stevens Linda, Geraardsbergen
Stroobants Luk, Kampenhout
Szulc, Waalre
Thonissen-Crijns, Munstergeleen
Tormans-Paepen Jozef, Geel
Trines, Nuenen
Van Bauwel Emma, Meerhout
Van den Brande G., Keerbergen
Van den Brande Hilde, Wilrijk
Van den Brande Koen, Edegem
Van den Brande Martha, Antwerpen
Van den Brande Walter, Schriek
Van Der Hallen Gunther, Waarschoot
Van Dijk Jan, Hattem
Van Ermengem Johan, Meerhout
Van Mierlo, Hamont Achel
Van Ooteghem Rik, Knokke-Heist
Van Overbergh Liliane, Berchem
Van Zwam Geert, Zarren-Werken
Van Zwam Hendrik, Zwijnaarde
Van Zwam Joseph, Kortemark
Vandemoortele Lucien, Wilrijk
Vanhecke, Berg
Vanherck Albert, Mol
Vanherck Peter, Meerhout
Vanlaethem Marc, Dilbeek
Vanschoubroeck Margriet, Meerhout
Vercammen Hubert, Berlaar
Vercouteren Marie-Therese, Aalter
Verelst Leon, Duffel
Verswijvelen Florent, Kapellen
Verwimp Cornelia, Rumst
Vorlat Jan, Meerhout
Wachters Els, Aartselaars
Wiemerinck G.J., Goor
Willemsen, Winsum-Groningen
Zusters van Liefde DVC Bernadet, Lovendegem

Totaal: 200.000 fr.

Volgende verenigingen en firma's worden in het bijzonder vermeld wegens het organiseren van diverse activiteiten waarvan de opbrengsten aan onze vereniging werden overgemaakt.

Christelijke Mutualiteit Verbond Antwerpen in samenwerking met All Stars Voetbal Vedettenploeg in Brassaart

Nestle Belgilux nv

Nopri Roeselare in samenwerking met Sebalex nv

Nopri Roeselare in samenwerking met De Beukelaere Panda Koek

Benefietavond Toneelgroep "Kunst Adelt", Hoboken

Wandelzoektocht Duffel - organisatie families Aerts/Verelst

Voor een totaal bedrag van **208.110 fr.**

MEDEDELING

Giften vanaf 1.000 Bfr. zijn *fiscaal aftrekbaar*.
Een fiscaal attest wordt U afgeleverd in februari.

Wij verzoeken U bij Uw volgende storting één van volgende mededelingen te vermelden:

- Algemeen
- Sociale Begeleiding
- Congres Antwerpen 1993
- Research Programma's
- Anoniem (U bekomt wel een fiscaal attest maar Uw naam wordt niet vermeld in de brochure!)

De fondsen zullen dan naargelang Uw keuze besteed worden.

Voor België stort U op **068-2060875-40**

Voor Nederland stort U op **giro 1065135 van ABN-AMRO** met vermelding **rek. 464389291 Rett-Syndroom**

KINDERBIJSLAG GEHANDICAPTEN

BRUSSEL – Voor gehandicapte kinderen (jonger dan 21 jaar) is sinds 1 april een nieuw stelsel van kracht om de graad van hun handicap te bepalen. Op basis daarvan wordt het recht op verhoogde kinderbijslag berekend. Het Ministerie van Sociale Voorzorg publiceerde een folder die ouders daarin wegwijs maakt.

De folder kan aangevraagd worden bij het Ministerie van Sociale Voorzorg, Dienst Publikaties, Zwarte Lievrouwstraat 3c, 1000 Brussel, 02/509.80.21 of kan afgehaald worden bij de officiële voorlichtingsdienst INBEL, Kunstlaan 3, 1040 Brussel.

IN ONS VOLGEND NUMMER:

Hopen wij te publiceren:

- De stand van zaken van de opvang van onze kinderen: deze is nog niet volledig uitgewerkt en alle resultaten zijn nog niet bekend. (Dagverblijf, Bijzonder Onderwijs, Medisch Pedagogisch Instituut).
- Een overzicht van de eindwerken over Rett-Syndroom van studenten in verschillende disciplines.
- Een programma van het Congres 1993.
- Een toelichting over de "Medische Adviesraad"

Deze tekst uit 1692, dus precies 300 jaar oud, is nog even recent als toen.

Het mag U een steuntje zijn in onze rumoerige en drukdoende maatschappij: U komt tot rust, zo ook de omgeving waarvan U deel uit maakt, zo ook onze Rett-kinderen die precies daarvoor zo extra gevoelig zijn.

Wees kalm temidden van het lawaai en de haast en Gedenk welk een vrede er in stilte kan heersen. Sta op goede voet met alle mensen zonder je zelf geweld aan te doen. Zeg je waarheid rustig en duidelijk; en luister naar anderen: ook zij vertellen hun verhaal.

Mijd luidruchtige en agressieve mensen, zij belasten de geest. Wanneer je je met anderen vergelijkt, zou je ijdel en verbitterd kunnen worden; want er zullen altijd grotere en kleinere mensen zijn dan je zelf. Geniet zowel van wat je hebt bereikt als van je plannen. Blijf belangstelling houden voor je eigen werk, hoe nederig dat ook moge zijn; het is een werkelijk bezit in het veranderlijke fortuin van de tijd. Betracht voorzichtigheid bij het zaken doen; want de wereld is vol bedrog. Maar laat dit je niet verblinden voor de bestaande deugd;

vele mensen streven hoge idealen na; en overal is het leven vol heldendom. Wees je zelf. Veins vooral geen genegenheid. Maar wees evenmin cynisch over de liefde, want bij alle dorheid en ontevredenheid is zij eeuwig als het gras. Volg de loop der jaren met gratie; verlang niet naar een tijd, die achter je ligt. Kweek geestkracht aan om bij onverwachte tegenslag beschermd te zijn. Maar verdriet je zelf niet met spookbeelden. Vele angsten worden uit vermoeidheid en eenzaamheid geboren. Leg je zelf een gezonde discipline op, maar wees daarbij Lief voor je zelf. Je bent een kind van het heelal, niet minder dan de bomen en de sterren; je hebt het recht hier te zijn. En ook al is het je wel of niet duidelijk, toch ontvouwt het heelal zich zoals het zich ontvouwt en zo is het goed. Heb daarom vrede met God, hoe je ook denkt dat hij moge zijn, en wat je werk en aspiraties ook mogen zijn, houd vrede met je ziel in de lawaaiërië verwarding van het leven. Met al zijn klatergoud, somberheid en vervlogen dromen is dit toch nog steeds een prachtige wereld. Wees voorzichtig. Streef naar geluk.

Text gevonden in de oude St.-Pauluskerk in Baltimore, 1692.

Redactie:

Van Zwam Jan
Vincent Joensstraat 16
8380 Lissewege

Contactadres:

Hilde Melis-Van den Brande
Berkenveldstraat 44
B-2610 Wilrijk - België

Verantwoordelijke uitgever:

Belgische Rett Syndroom
Vereniging v.z.w.
Maatschappelijke zetel
Lil 26, 2450 Meerhout



Belgische Rett Syndroom vereniging vzw

Lij 26, 2450 Meerhout
Tel. 03/828 16 32 - Fax 014/30 31 57