



# Belgische Rett Syndroom vereniging vzw



*Beste vrienden,*

*Op 29 april 1995 kwamen een 35-tal ouderparen samen met hun Rett meisjes uit België en Nederland bijeen in het Giels Bos.*

*Terwijl universiteitsstudenten uit Leuven samen met onze meisjes en de jonge broertjes en zusjes van het goocheltheater Hans konden genieten, gaf professor Luc Martens uit Gent een uiteenzetting aan de ouders over tandverzorging bij gehandicapten. Na een Brabantse koffietafel kon iedereen gebruik maken van de snoezelruimte, het zwembad, een huifkartocht of genieten van een zonnige wandeling in het domein Giels Bos. Hierdoor werden nieuwe contacten tussen ouders gelegd.*

*"... nogmaals bedankt voor een wederom prima geregelde bijeenkomst, de ontbrekende ouders hebben zichzelf weer tekort gedaan," is een schriftelijke reactie van een ouder dat ons deugd doet en ons aanzet om verder te doen.*

*In september 1996 gaat in navolging van het congres van 1993 te Antwerpen het volgende wereldcongres in Zweden door. (zie blz. 11). We kijken nu reeds uit naar de mogelijke resultaten op research gebied en naar de confrontatie met de verschillende onderzoekers.*

*Vanaf 1 juli 1995 zal de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw professionele bijstand kunnen verlenen aan de ouders van Rett Syndroom patiënten (zie blz. 11).*

*Verder zullen wij in het najaar onderhandelingen aanknopen met de diverse universitaire instellingen met als doel een research programma in samenwerking met één of meerdere buitenlandse groepen op te starten. Meer informatie hierover zal U later vernemen.*

*Giften hiervoor zijn fiscaal aftrekbaar (zie blz. 12).*

*Op 9 maart hebben de ouderverenigingen van 14 verschillende Europese landen tijdens een ontmoeting in Parijs beslist in de toekomst nauwer samen te werken en een gezamenlijk bestand te maken van de verschillende research programma's. Het is de bedoeling op basis van dit bestand de contacten tussen de verschillende onderzoekers te verbeteren en tijdens het volgende congres in Zweden dit dossier te publiceren.*

*Op 23 september 1995 houdt de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw haar jaarlijkse algemene vergadering. Ik verzoek alle ouders dit jaar hieraan deel te nemen omdat dan de beleidslijnen voor de volgende jaren zullen worden vastgelegd en Uw inbreng hierbij onontbeerlijk is.*

*Tot slot dank ik al diegenen die ons al jarenlang steunen en wens ik iedereen een zonnige en deugddoende zomervakantie toe, en denk eraan: door vol te houden bereikte de slak de ark.*

*Tot binnenkort.*

*Vanherck Peter  
ad interim voorzitter BRSV*





# Op welk ontwikkelingsniveau functioneren meisjes met Rett syndroom?

Vele ouders zullen zich nog herinneren dat in de voorbije jaren Dr. De Muyck, Dr. Poffyn en ikzelf op bezoek kwamen.

Als orthopedagoog was het mijn bedoeling om een duidelijker beeld te krijgen van het functioneren van meisjes met Rett syndroom op verschillende domeinen.

Daarom vroeg ik aan de ouders van 37 meisjes tussen 2 en 16 jaar met Rett syndroom om een uitgebreide vragenlijst in te vullen en observeerde ik de meisjes in hun vertrouwde omgeving. Op het Rett congres '93 in Antwerpen stelde ik de resultaten voor. In deze bijdrage bespreek ik de belangrijkste bevindingen. (1)

In een eerste deel beschrijf ik het functioneren op verschillende ontwikkelingsdomeinen van de groep meisjes met Rett syndroom die we observeerden. In een tweede deel bekijken we het ontwikkelingsniveau van desubgroepen die Hagberg beschreef. In een derde paragraaf staan enkele indrukken over de verdere ontwikkeling van deze kinderen nadat de diagnose "Rett syndroom" gesteld was. Tenslotte nog enkele suggesties voor de opvoeding en stimulering van Rett meisjes.

## 1. ONTWIKKELINGSNIVEAU VAN KINDEREN MET RETT SYNDROOM.

### 1.1. Algemeen beeld.

Alle ouders gaven mij voorbeelden waaruit blijkt dat hun kind alert reageert op wat rondom hen gebeurt. Meer dan de helft van de ouders vertelden dat hun dochter de voorbije jaren meer geïnteresseerd was in wat rondom hen gebeurde. Eén van de ouders beschreef dit aldus:

*"In het begin leefde ze in haar eigen wereldje, lachte nooit, weende meestal en gaf de indruk haar vader en moeder niet nodig te hebben. Nu is ze positief geëvolueerd: ze is gelukkig, toont haar gevoelens..."*

In de volgende paragrafen wil ik dit illustreren door verschillende ontwikkelingsdomeinen te bespreken.

(1) Ik wil in de eerste plaats alle ouders en instellingen bedanken die meewerkten aan dit onderzoek. Dr. De Muyck, Dr. Poffyn en Dr. De Cock gaven mij veel waardevol advies.

### 1.2. Communicatie.

Contact hebben, en op een aangepaste manier kunnen communiceren is een heel belangrijk aspect bij de opvoeding van kinderen. De meeste ouders gaven ook aan dat hun Rett dochtertje op dit aspect het meest geëvolueerd was in de voorbije jaren.

Bij het zoeken naar wat het kind verstond en naar hoe het zich duidelijk maakte, heb ik ook gelet op kleine reacties, blikrichting en dergelijke. Om toch zo objectief mogelijk te zijn vond ik het belangrijk om na te gaan of een reactie meer dan eens kon geobserveerd worden, en of iemand anders mijn indruk kon bevestigen.

In tabel vatten we het niveau van taalbegrippen samen. We stellen vast dat meer inzichtelijke opdrachten (bv. toon mij waarmee we kunnen rijden) voor de meeste Rett meisjes te moeilijk zijn.

Als we kijken naar de wijze waarop ze zich duidelijk maken moeten we niet alleen letten op uitingen waarbij ze taal gebruiken, maar ook op gebaren en bewegingen.

Tabel 1. Taalbegrippen bij meisjes met Rett syndroom.

	N=35	%
reageert als men haar aanspreekt	2	6
reageert ophaar naam	3	8
reageert op intonatie	7	20
herkent enkele gebruikte woorden	15	43
voert eenvoudige opdrachtjes uit	8	23

Tabel 2. Wijze van zich duidelijk maken bij meisjes met Rett syndroom.

	N=37	%
Ouders aanvaarden bepaalde handelingen of klankuitingen als betekenisvol, het kind komt tot wederzijdse communicatie met een volwassene	14	38
Het kind gebruikt steeds dezelfde uitingen om iets duidelijk te maken, eventueel gecombineerd met gericht kijken	10	27
Eerste woordjes, gebaren	12	32
Meerwoordzinnnetjes, complexe reeks van gebaren	1	3

Om hun communicatieve mogelijkheden te beschrijven kan men onderscheid maken tussen verschillende niveaus. (2)

De indeling van de kinderen in deze subgroepen gebeurde op basis van het hoogste niveau van uitingen van een kind.

Veel kinderen gebruiken de woordjes enkel in situaties die emotioneel erg belangrijk zijn voor hen. Gericht kijken naar wat ze willen komt veel meer voor.

### 1.3. Cognitieve ontwikkeling.

De meer traditionele wijze om de verstandelijke ontwikkeling van kinderen te evalueren, is bij Rett meisjes niet mogelijk.

Zij kunnen immers onvoldoende voorwerpen manipuleren, wat bij de meeste tests gevraagd wordt.

Men kan echter ook observeren hoe een kind met zijn omgeving omgaat en op basis daarvan een beeld geven van het niveau van redeneren. De resultaten daarvan zijn weergegeven in tabel 3.

**Tabel 3. Verstandelijke ontwikkeling bij meisjes met Rett syndroom.**

	N=37	%
het kind herhaalt handelingen die een interessant schouwspel uitlokken	24	64
coördinatie van eenvoudige handelingen, toepassen op nieuwe situaties	9	24
nieuwe middelen om iets te realiseren worden actief gezocht door actief experimenteren	1	3
ontdekken van nieuwe middelen op inzichtelijke wijze	2	5
symbolisch spel, anticipatie, mentale verbeelding	1	3

Dit betekent dat de meeste Rett meisjes wel begrijpen dat er een verband is tussen hun handelen en het effect op de omgeving. Het is voor hen moeilijker om te begrijpen dat ze met een stok een voorwerp dat buiten hun bereik ligt, dichterbij kunnen halen.

De gesprekken met ouders bevestigden mijn overtuiging dat we op deze manier maar een deel zien van wat deze meisjes begrijpen.

*Eén van de meisjes begreep niet dat een voorwerp nog bestond als het bedekt werd, maar het wist wel nog goed in welke kast de snoepjes stonden.*

(2) Wie uitgebreidere theoretische achtergrondinformatie wil kan de Engelstalige tekst van de lezing op het Rett congres opvragen.

Deze kinderen leren veel door associatie: door voortdurende herhaling leren ze het verband tussen een situatie en wat erbij hoort. Zo krijgt hun omgeving betekenis en zin, en ontwikkelt zich gewoontevorming.

### 1.4. Zelfredzaamheid.

Ook op dit ontwikkelingsdomein zien we veel verschil tussen kinderen met Rett syndroom. Alhoewel de meeste kinderen voor de meeste elementaire vaardigheden aangewezen zijn op hulp, vermelden een aantal ouders dat vaardigheden die verder geoefend werden, in zekere mate behouden bleven.

In tabel 4 en 5 geven we als voorbeeld weer hoe deze kinderen eten en drinken. Negen ouders gaven aan dat hun dochtertje droog bleef als men hen regelmatig op het toilet zette, er waren maar enkele meisjes die duidelijk maakten als ze moesten plassen of stoelgang maken.

**Tabel 4. Wijze van drinken bij meisjes met Rett syndroom.**

	N=34	%
drinkt uit een lepeltje	3	9
drinkt uit een beker met veel hulp	16	47
probeert de beker zelf vast te houden	3	9
drinkt uit een beker met weinig hulp	7	20
drinkt zelfstandig	5	15

**Tabel 5. Wijze van eten bij meisjes met Rett syndroom.**

	N=34	%
moet eten gegeven worden	21	62
probeert een lepel te nemen om te eten	1	3
neemt de hand van de verzorger om de lepel naar de mond te brengen	2	6
steekt zelfstandig een stukje brood in de mond	6	17
probeert zelfstandig te eten	4	12

### 1.5. Spel.

Op de vraag welk soort spel deze kinderen het meest aanspreekt antwoordden de ouders met deze categorieën:

- lichaamsgebonden ervaringen, geknuffeld worden,
- naar muziek luisteren,
- naar de televisie kijken,
- gaan wandelen,
- tegen hen praten,
- in boekjes kijken,
- kijken naar wat rondom hen gebeurt.



Demeeste kinderen hebben een voorkeur voor kleurrijk, geluidmakend speelgoed. Enkel en hebben een knuffeldier.

In tabel 6 staat een overzicht van de wijze waarop meisjes met Rett syndroom speelgoed manipuleren. De helft van de geobserveerde meisjes nemen voorwerpen vast, maar enkele komen tot verkennen van nieuwe voorwerpen, inladen...

**Tabel 6. Wijze van materiaalmanipuleren bij meisjes met Rett syndroom.**

	N=35	%
kijkt naar eigen bewegende vingers	14	40
opent hand om een voorwerp aan te raken	11	32
omsluit een voorwerp als het tegen haar hand gehouden wordt	16	47
houdt een voorwerp kort vast	19	56
houdt een voorwerp lang vast (minstens 30 seconden)	13	37
houdt in elke hand een voorwerp vast	7	20
kijkt naar een voorwerp terwijl het dit vasthoudt	9	26
slaat doelgericht op een voorwerp	13	37
reikt naar een voorwerp	11	31
grijpt een voorwerp	13	37
betast en verkent een voorwerp	6	17
slaat twee voorwerpen tegen elkaar	2	6
geeft een speelgoedje door van de ene hand naar de andere	3	8
speelt met een voorwerp	5	14

### 1.6. Samenvatting.

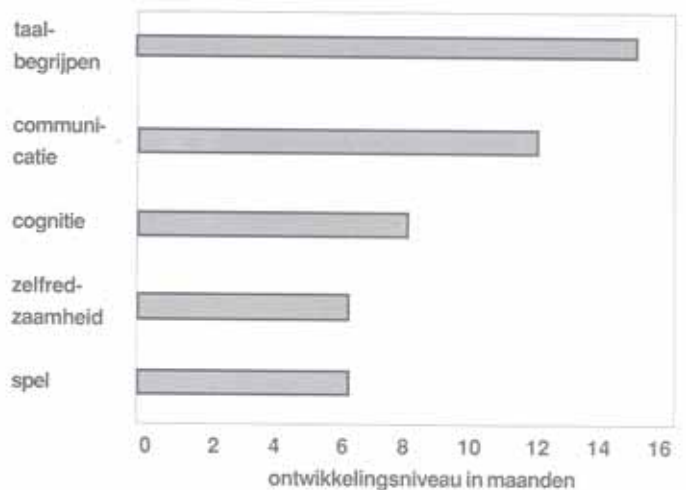
Op basis van deze gegevens krijgen we het volgende beeld van meisjes met Rett syndroom, alhoewel we niet mogen vergeten dat er relatief grote verschillen zijn tussen deze meisjes onderling.

*Zestaan open voor wat rondom hen gebeurt, het zijn "kijk- en luisterkinderen". Daardoor leren ze veel verbanden en krijgt hun wereld betekenis. Ze weten wat ze kunnen verwachten in verschillende situaties. Ze zien het verband tussen wat ze doen en het effect op hun omgeving. Hun belevingswereld is duidelijk veel groter. Ze verstaan eenvoudige verbale boodschappen. Ze maken zich meestal duidelijk door blikrichting, en gebruiken woordjes enkel in voor hen emotioneel belangrijke situaties. Hetzelfde geldt voor handbewegingen. Ze komen maar tot een eenvoudige vorm van spelen. De helft gebruikt hun handen om contact*

*uit te lokken met voor hen belangrijke personen. Ze zijn meestal afhankelijk van anderen om te eten en te drinken, maar sommige vaardigheden die geoefend werden blijven in beperkte mate mogelijk.*

In onderstaande figuur geven we de gemiddelde ontwikkelingsniveaus op de verschillende ontwikkelingsdomeinen weer.

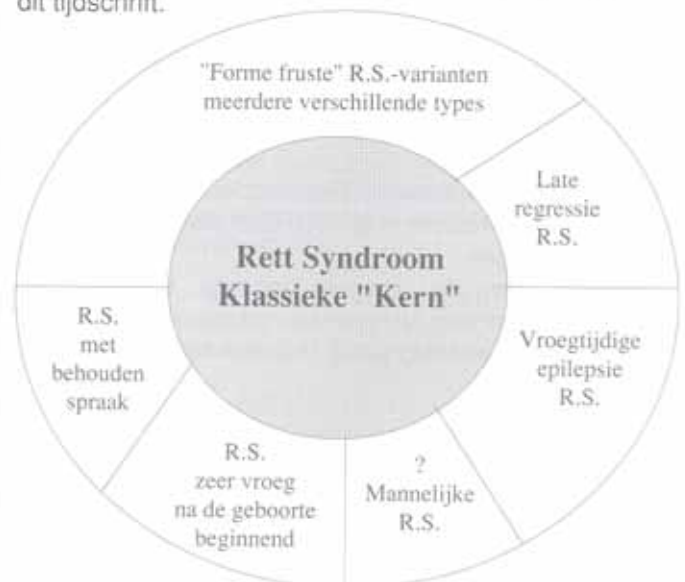
**Figuur 1. Ontwikkelingsniveau van meisjes met Rett syndroom.**



## 2. ONTWIKKELINGSNIVEAU VAN DE VERSCHILLENDE SUBGROEPEN KINDEREN MET RETT SYNDROOM.

Hagberg heeft een schema ontworpen waarin hij de heel typische Rett meisjes betreft en deze met kenmerken die lijken op, maar niet identiek zijn aan het Rett syndroom.

Dit schema verscheen reeds in nr. 3 van jaargang 2 van dit tijdschrift.



Er zijn grote verschillen tussen deze subgroepen als we kijken naar hun ontwikkelingsniveau. Daar het om soms heel kleine groepen ging moeten we met deze vaststellingen toch wat voorzichtig zijn.

Rettmeisjes met behouden spraak en deze waar de regressie later optrad presteren op alle ontwikkelingsdomeinen relatief het best. De "forme fruste" groep lijkt het wat beter te doen dan de typische "Rett meisjes". De kinderen waar het Rett syndroom heel vroeg na de geboorte begon en deze met vroegtijdige epilepsie functioneren nog meestal op het niveau van lichaamsgebonden ervaringen.

Deze bevindingen suggereren dat er een verband is tussen de leeftijd waarop de problemen begonnen en het ontwikkelingsniveau later. Verder onderzoek is zeker nodig om te zien of dit kan bevestigd worden.

### 3. ONTWIKKELING NADAT DE DIAGNOSE GESTELD WERD.

In de vragenlijst werd gevraagd om voor elk onderwerp aan te geven of men sinds de diagnose gesteld was evolutie gezien had.

De meest vastgestelde veranderingen en ontwikkelingen waren:

1. Rett meisjes lijken gelukkiger te worden, een rijkere belevingswereld op te bouwen, en worden meer geboeid door wat rondom hen gebeurt.
2. Zij leren te begrijpen wat er rondom hen gebeurt, en leren het verband tussen verschillende elementen van een situatie. Als gevolg daarvan kunnen ze ook "voorspellen" wat er in vertrouwde situaties zal gebeuren.
3. Een belangrijke groep Rett meisjes leert de betekenis van een aantal woorden. Hun mogelijkheden om zich te uiten worden meer gediversifieerd.
4. In de derde fase kunnen de mogelijkheden om gericht hun handen te gebruiken nog veranderen, zowel verbeteren als verminderen.
5. Sommige meisjes verwerven nog enkele vaardigheden op gebied van zelfredzaamheid.
6. Gedragsproblemen (woedebuien, huilbuien, zelfverwondend gedrag...) verminderen dikwijls.

### 4. BESLUITEN VOOR DE BEGELEIDING VAN RETT MEISJES.

Een dergelijk onderzoek naar de ontwikkelingsmogelijkheden van kinderen met R.S. is maar zinvol als men er iets uit leert voor de begeleiding.

Heijkoop geeft als cruciale elementen in het leven met ernstig en zwaar mentaal gehandicapten: *beïnvloed worden en invloed hebben.*

Dit betekent in de eerste plaats zorgen voor de basisbehoeften van veiligheid, voeding en activiteit (nl. auditieve en visuele stimulatie, maar ook voelen, ruiken en bewegen). Deze verschillende vormen van stimulatie moeten geïntegreerd zijn in een ritme dat aangepast is aan de noden van een kind.

Voor Rett meisjes betekent dit zeker dat men hen tijd moet geven om te reageren op wat rondom hen gebeurt. Als we hen onvoldoende tijd geven ontnemen we hen de kans om te uiten wat ze begrijpen of om ons duidelijk te maken wat ze willen.

Een tweede aspect is het hebben van invloed en begrepen worden. Stimuleren van communicatie is voor deze meisjes heel belangrijk.

Het is vanzelfsprekend dat de concrete invulling van het opvoedingsklimaat dient te gebeuren rekening houdend met ontwikkelingsniveau van elk kind, waarvan we gezien hebben dat er onderling relatief grote verschillen zijn.

In de volgende paragrafen gaan we op enkele aspecten van ontwikkelingsstimulering verder in.

#### 4.1. Communicatie.

Ontwikkeling op dit vlak kan gezien worden als een proces van onderlinge afstemming tussen kind en ouders.

Zoals een vader vertelde:

*"Pas sinds enkele jaren heb ik het gevoel mijn dochter te kennen en te begrijpen."*

Dit betekent dat het noodzakelijk is om de tijd te nemen om te observeren hoe dit kind reageert in een bepaalde situatie, of het in gelijkaardige situaties telkens op dezelfde wijze reageert... Het is daarbij belangrijk om ook te letten op niet-verbale signalen, omdat we vastgesteld hebben dat maar weinig Rett meisjes woorden gebruiken om hun behoeften duidelijk te maken.

Voor een aantal meisjes is het mogelijk om zich duidelijk te maken door blikrichting.

Stimuleren van ontwikkeling is het inspelen op de eigen uitingen van een kind waardoor deze versterkt worden en het kind leert dat er wegen zijn om zich duidelijk te maken.



#### 4.2. Cognitie.

Vergroten van cognitieve mogelijkheden in de betekenis van het proberen hen op een hoger niveau van redeneren te brengen is een moeilijke opdracht. Uit de antwoorden van ouders en begeleiders in instellingen haal ik weinig aanwijzingen van belangrijke evoluties op dit domein.

De enige wijze waarop dit mogelijk is, is door het gebruiken van situaties die voor hen belangrijk zijn. Zo kan men het besef dat voorwerpen nog bestaan als ze die niet meer zien aanleren door belangrijke voorwerpen altijd in dezelfde kast te leggen. Inzicht in middel-doel relaties kan men proberen aan te brengen door gebruik te maken van heel gevoelige aanraakschakelaars om kleurrijke en/of geluidmakende speelgoedjes te activeren.

Ik denk dat de methodes die ontwikkeld werden voor het stimuleren van motorisch gehandicapte kinderen meer aangepast zijn dan deze voor autistische kinderen.

Ik denk dat het vergroten van hun belevingswereld en hen de kans geven om het verband te zien tussen een situatie en wat er daar kan gebeuren bijzonder belangrijk is om hun wereld meer betekenis te geven.

Totnu toe is aan deze vorm van ontwikkelingsstimulering weinig aandacht gegeven, toch denk ik dat dit voor Rett meisjes en alle ernstig mentaal gehandicapten zeer belangrijk is.

#### 4.3. Zelfredzaamheid.

Uit de antwoorden van de ouders blijkt dat het belangrijk is om te proberen deze vaardigheden te stimuleren, al is het maar om verlies van mogelijkheden te vertragen of tegen te houden.

Alleen maar een beperkte groep kinderen blijkt nog nieuwe vaardigheden te verwerven.

#### 5. BESLUIT.

Dit artikel geeft de resultaten weer van een onderzoek naar het ontwikkelingsniveau van kinderen met Rett syndroom. Het leert ons vooral dat we bij deze kinderen misschien meer op andere aspecten van ontwikkeling moeten letten dan deze die we met de klassieke ontwikkelingstesten kunnen observeren.

Ik ben er mij van bewust dat nog veel aanvullend onderzoek nodig is om dit beeld te vervolledigen, en waarschijnlijk nog wat te nuanceren.

*Kris Demeter*

# Rett syndroom in Vlaanderen

## SAMENVATTING

In deze studie worden 44 kinderen met Rett Syndroom beschreven. Rett Syndroom (RS) is een complexe en ernstig handicaperende neuromotorische aandoening die bij jonge meisjes aanvangt.

De kinderen werden in 5 groepen verdeeld, gebruik makend van de 'Diagnostische Criteria voor Klassiek Rett Syndroom (Wenen 1984) en voor de "Formes Frustes" en volgens het schema voorgesteld door Hagberg (Orlando 1992), namelijk:

- deze welke voldoen aan de hogervermelde Criteria voor Klassiek Rett Syndroom: "the Classical Core";
- deze welke voldoen aan de hogervermelde Criteria, met Salaamkrampen of andere vorm van epilepsie welke de vroege ontwikkeling verstoren: "Early seizure onset RS";
- deze welke voldoen aan de criteria van Formes Frustes;
- deze welke voldoen aan de Criteria voor Klassiek RS, met behouden spraak;
- deze met vroegtijdige ontwikkelingsproblemen: "congenital onset RS".

Het doel van de studie was de Vlaamse meisjes met Rett Syndroom opsporen om zo de evolutie van het syndroom te kunnen bestuderen en ze in te delen in de door Hagberg beschreven groepen. Zodra een biologische merker gevonden wordt zal het eenvoudiger zijn om zo onze Vlaamse meisjes te screenen.

## INLEIDING

In het laatste decennium is het Rett Syndroom een belangrijk, goed omschreven aandoening geworden in de groep van mentale handicaps.

In 1965 observeerde Andreas Rett twee meisjes die in zijn wachtzaal zaten en dezelfde stereotype bewegingen maakten. De meisjes zaten op de schoot van hun ouders. Van zodra de moeders hun handen loslieten, brachten de meisjes hun handen samen en maakten ze de typische wasbewegingen met hun handen.

Andreas Rett beschreef deze unieke aandoening in een voor de buitenwereld onbekend Oostenrijks tijdschrift in 1966: de aandoening onderscheidt zich van andere aandoeningen met mentale handicap, omdat ze gekenmerkt wordt door een algemene vertraging van de psychomotorische ontwikkeling met vervolgens een verlies van reeds verworven motore en cognitieve mogelijkheden, voorkomend bij meisjes op 6 tot 18 maand na een oorspronkelijk schijnbaar normale ontwikkeling.

Greta Bolin, een Zweedse auteur en journaliste, beschreef een meisje — Lotta — in haar boek "Mijn kind is anders" in 1956. Dit meisje is nu één van de oudste vrouwen met Rett Syndroom.

In 1983 zorgde Hagberg ervoor dat het tot dan toe enkel in Oostenrijk bekende syndroom, wereldwijd bekend werd.

De oorzaak van de aandoening is onbekend. Men veronderstelt dat het gaat om een X-gebonden mutatie welke dominant is, met lethaliteit bij de hemizygoten mannen.

Tot op heden is er nog geen enkele biochemische, moleculaire of cytogenetische merker voor het syndroom. De diagnose wordt dan ook gesteld op basis van klinische criteria.

## METHODE

Diagnostische Criteria:

De criteria om een meisje op te nemen in de groep van Vlaamse kinderen met Rett Syndroom waren enerzijds de Diagnostische Criteria (DC) voor Klassiek Rett Syndroom (KRS) of voor de Formes Frustes (Hagberg 1985, 1986, 1992).

De meisjes werden onderverdeeld in 5 groepen:

- deze welke voldoen aan de hogervermelde DC voor Klassiek RS: "the Classical Core" (Hagberg 1985);
- deze welke voldoen aan de hogervermelde DC, met Salaamkrampen of andere vorm van epilepsie welke de vroege ontwikkeling verstoren: "Early seizure onset RS";
- deze welke voldoen aan de criteria van Formes Frustes (Hagberg 1986);
- deze welke voldoen aan de DC voor Klassiek RS, met behouden spraak (Hagberg 1992);
- deze met vroegtijdige ontwikkelingsproblemen: "congenital onset RS".

Zoekprocedure:

34 kinderen konden weerhouden worden uit deze welke aangesloten waren bij de Belgische Rett Syndroom vereniging. De diagnose werd gesteld in een Universitaire Ziekenhuis. Alle meisjes dienden op Belgisch grondgebied te wonen of in België geboren te zijn. (ook Nederlandse ouders zijn actief in deze vereniging).

5 meisjes werden weerhouden uit een dossieronderzoek in de Katholieke Universiteit van Leuven.

5 meisjes werden gediagnosticeerd door de auteurs na bezoek aan instellingen voor ernstig gehandicapten. De meisjes werden geobserveerd en onderzocht bij hen thuis of in de instelling waar ze verblijven. Op die manier



kon het onderzoek gebeuren in een voor hen vertrouwde omgeving. De ziektegeschiedenis werd bestudeerd uit gesprekken met de ouders, het bekijken van foto's of videobeelden en — waar beschikbaar — dossiergegevens.

Deze studie werd afgesloten op 31 december 1992.

## RESULTATEN

Op het moment van het afsluiten van deze studie waren 44 meisjes gediagnosticeerd met syndroom van Rett.

De *geografische spreiding* is niet homogeen over de 5 Vlaamse provincies. Toch is de verhouding tegenover de totale bevolking van deze provincies gelijklopend.

West-Vlaanderen	8	1.106.829
Oost-Vlaanderen	10	1.335.793
Antwerpen	14	1.605.167
Limburg	6	750.435
Brabant*	6	2.245.890

### Verdeling volgens leeftijd:

De oudste vrouw met Rett syndroom is geboren in 1948. De geboortejaren van de hele groep liggen tussen 1948 en 1988. De grootste groep situeert zich tussen 1971 en 1988. Wanneer de meisjes beschouwd worden die geboren zijn tussen 1979 en 1988 bekomen we een geschatte prevalentie van 1/13.000 pasgeboren meisjes.

### Verdeling volgens stadium:

Na klinische observatie werd aan alle meisjes een evolutiestadium toegewezen.

39/44 (86,4%) meisjes bevinden zich in het stadium III van het Rett syndroom.

5/44 meisjes bevinden zich in stadium IV van het Rett syndroom. Slechts één van deze meisjes had ooit zelfstandig kunnen stappen (1 stadium IVA en 4 stadium IVB). Eén meisje overleed kort na ons bezoek, op de leeftijd van 17 jaar (zie grafiek 1).

### Verdeling volgens de criteria-groepen:

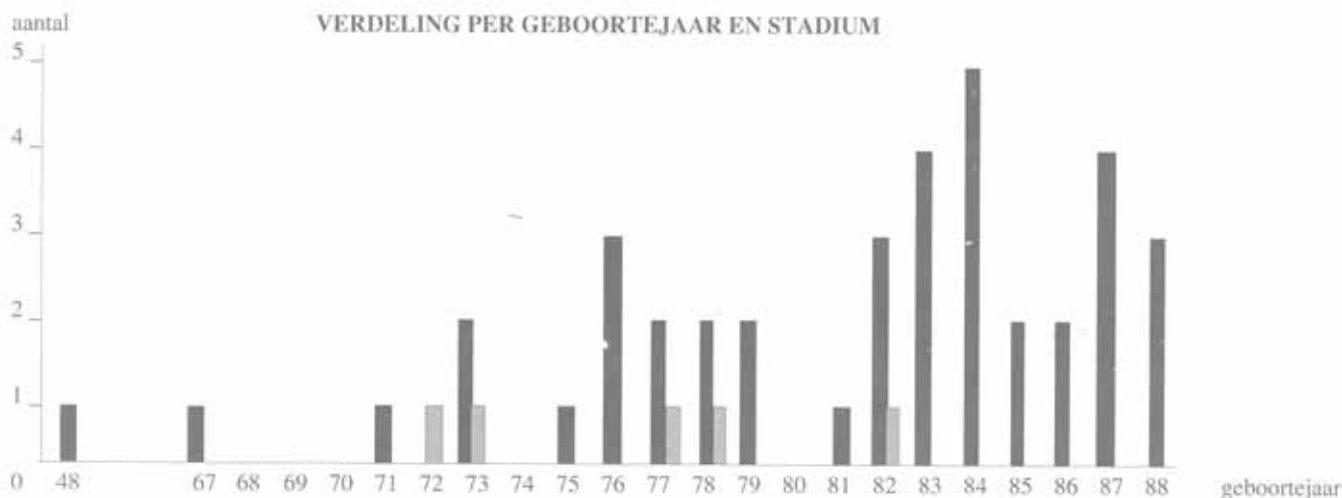
Klassiek Rett syndroom: 37/44

Early seizure-onset Rett syndroom: 2/44

Formes Frustes: 3/44

Klassiek Rett syndroom met behouden spraak: 1/44

Congenital-onset Rett syndroom: 1/44



GRAFIEK 1



## EVOLUTIE VAN HET SYNDROOM

### STADIUM I

De meeste kinderen kenden een normale ontwikkeling, vooraleer de ouders een afwijking zagen.

Bij de meeste meisjes (32/43) kon retrospectief een periode met vertraging van de ontwikkeling vastgesteld worden.

Bij 1 meisje vonden de ouders reeds van kort na de geboorte dat ze trager evolueerde dan hun andere kinderen.

Bij 8 meisjes was er geen vertraging van de ontwikkeling voor de regressie startte of het contactverlies optrad.

De leeftijd waarop stadium I begon varieerde van 2 maand tot 24 maand met een gemiddelde leeftijd van 11 maand.

Alleen bij de oudste patiënte waren hierover geen preciese gegevens beschikbaar.

## STADIUM II

Hier kon de leeftijd van begin nogal precies vastgelegd worden. In dit stadium is er een duidelijk verlies van contact, verlies van handvaardigheden, handgebruik en taal. Dit stadium is ook gekarakteriseerd door onverklaarbare weenepisodes.

Plots begin: 16/44

Tragere evolutie: 26/44

Epilepsie als een voorafbestaand probleem: 2/44

Bij 16/44 kinderen begon deze regressiefase nogal dramatisch en plots. Bij meer dan de helft was de evolu-

tie van vertragen van de ontwikkeling naar regressie minder scherp afgelijnd.

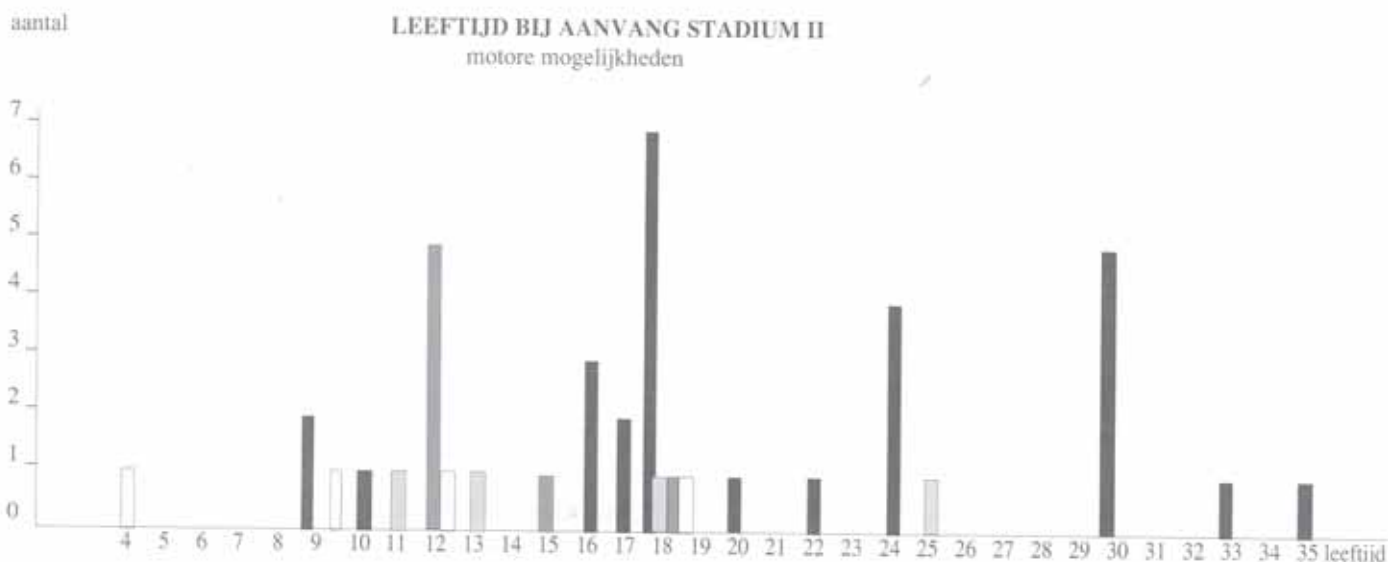
De *eerste verschijnselen* die de ouders opmerkten waren de volgende:

hypotonie	4
niet optrekken naar zit of stand	1
niet bereiken van een ontwikkelingsmijlpaal	18
verminderd contact	8
vertraagde spraakontwikkeling	3
verlies van handvaardigheid	3
verlies van interesse	1
ontroostbaar wenen	4
trage ontwikkeling vanaf geboorte	1
grimassen trekken	1

Bij de meesten was dit een reden om een arts te consulteren.

Leeftijd waarop stadium II aanvatte (niet gekend bij de oudste patiënte).

De leeftijd waarop stadium II begon varieerde van 4 maand tot 35 maand met een gemiddelde leeftijd van 18,5 maand.



GRAFIEK 2



Duur van stadium II:

Stadium II duurde tussen 4 maand en 51 maand met een gemiddelde duur van 16,3 maand.

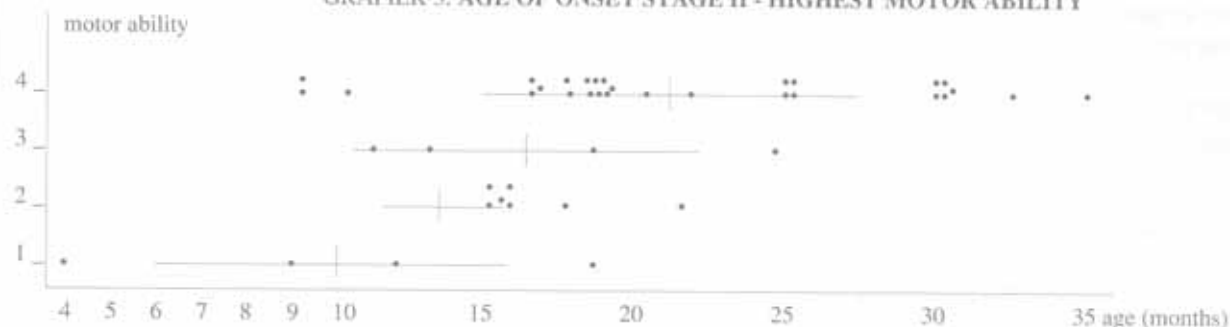
19/44 (43,2%) meisjes konden alleen lopen wanneer stadium II begon. Eén van deze meisjes bevindt zich nu in stadium IVA.

Verband tussen beginleeftijd stadium II en te verwachten motore ontwikkeling:

Er is een statistisch significante correlatie tussen de beginleeftijd van stadium II en de te verwachten motore ontwikkeling. Het is duidelijk dat hoe vroeger dit stadium begint, hoe minder grof motore mijlpalen zullen bereikt worden.



GRAFIEK 3: AGE OF ONSET STAGE II - HIGHEST MOTOR ABILITY



motor ability: 1 can't sit - 2 sits unsupported - 3 walks supported - 4 walks unsupported

### STADIUM III

De meeste kinderen werden geobserveerd in het stadium III van de aandoening, de zogenaamde 'pseudostationaire fase'.

Beginleeftijd:

de leeftijd varieerde tussen 16 maand en 5 jaar met een gemiddelde van 38 maand.

*Motore mogelijkheden op het moment van de observatie:*

De klinische observatie van alle meisjes met Rett syndroom bracht een uiteenlopende waaier aan functies en dysfuncties aan het licht, zelfs in eenzelfde stadium.

Grof motore mogelijkheden:

28/44 meisjes hebben ooit zelfstandig kunnen stappen. Eén meisje verloor deze mogelijkheid (stadium IVA).

27/44 meisjes stappen zelfstandig, op een typische manier: brede steunbasis, atactisch en ried.

4/44 stappen met hulp

5/44 zitten zonder hulp

8/44 kunnen niet zelfstandig zitten.

Leeftijd waarop de meisjes zelfstandig leerden stappen:

Deze leeftijd varieert van 12 maand tot 66 maand met een gemiddelde leeftijd van 22,2 maand. 9 meisjes leerden nog stappen nadat de regressieperiode voorbij was.

Skoliose:

21 meisjes hebben skoliose. 3 van hen zijn hiervoor geopereerd, met succes. Bij de meisjes ouder dan 10 jaar vonden we bij 21/28 (75%) skoliose.

Bovenste ledematen:

Dyspraxie van de handen is een dominant teken in het Rett syndroom. Er is geen constructief handgebruik bij de meisjes. Enkelen kunnen een voorwerp vastnemen om er naar te kijken en het weg te gooien, maar meestal vervallen ze in stereotype bewegingen wanneer ze de intentie hebben iets te nemen.

Bij onze meisjes gebruiken 12/44 de handen om te eten, dit na intensieve en langdurige training.

*Taal:*

29/44 meisjes produceren geen enkel woord. Bij 4/44 is de productie van woorden beperkt tot korte woordjes (mama, papa, naam van broer of zus). Slechts één meisje heeft een woordenschat van 20 à 30 woorden welke ze combineert om 2 tot 3-woord-zinnetjes te maken wanneer het haar past, nooit op vraag.

*Geassocieerde afwijkingen:*

Vasomotore stoornissen:

Het Raynaud fenomeen — kleine, koude, blauwe voeten — wordt bij 42/44 meisjes gezien. Bij 14/44 doet het zich ook voor ter hoogte van de handen.

Epilepsie:

Epilepsie is een veel voorkomend probleem bij Rett syndroom. In onze groep hebben 31/44 meisjes epilepsie, 28 nemen anti-epileptica.

De aanvallen begonnen tussen 3 maand en 8 jaar met een gemiddelde leeftijd op 4 jaar.

Bruxisme:

Tandenknarsen doet zich voor bij 43/44 meisjes. Enkel het meisje dat spreekt vertoont geen bruxisme.

Hyperventilatie:

36/44 meisjes hebben een onregelmatig adempatroon met hyperventilatie bij 34/44.

Pijngevoeligheid:

Bij 3/44 meisjes melden de ouders dat het pijngevoel normaal is. Bij de andere meisjes is een hoge pijn prikkel noodzakelijk om een reactie uit te lokken, welke dan meestal vertraagd optreedt. De meesten onder hen vertoonden ooit diepe wonden, vooral aan de handen, veroorzaakt door hete voorwerpen of bijten.

### BESLUIT

In deze studie werden de klinische eigenschappen beschreven van 44 meisjes met Rett syndroom. De meisjes werden onderverdeeld in groepen zoals deze voorgesteld werden door Hagberg in 1992. In de toekomst zal het eenvoudiger zijn om hen te screenen, van zodra een biologische merker gekend is.

Een goede samenwerking tussen een oudervereniging en artsen helpt om een goede kennis te verwerven van dit mysterieus syndroom.

Dank gaat uit naar alle ouders die op een vlotte manier de gegevens en de kennis van hun kind met Rett syndroom meedeelden.

## **Info Zweden**

Aansluitend op het wereldcongres dat de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw in 1993 in Antwerpen met succes heeft georganiseerd is de Zweedse vereniging thans bereid gevonden om in samenwerking met en ter ere van Professor Bengt Hagberg een nieuw wereldcongres te organiseren in Göthenborg van 30 augustus tot 1 september 1995.

In het definitieve programma zal er op vrijdagavond 30 augustus een speciale ontmoeting voor de ouders worden georganiseerd en op zaterdag 31 augustus worden er tijdens de sessies voor de professionelen tegelijkertijd uiteenzettingen voor de ouders voorzien.

Bij voldoende belangstelling van Nederlandstalige deelnemers kan er voor tolken worden gezorgd.

Een eventuele financiële tussenkomst voor ouders in de reiskosten of in het inschrijvingsgeld is niet uitgesloten; hiervoor wordt door de Belgische Rett Syndroom Vereniging met potentiële sponsors onderhandeld.

Stuur de antwoordkaart naar Zweden en een copie naar de BRSV, Lil 26, 2450 Meerhout.

Wij houden U op de hoogte.

\* \* \*

## **Mededeling**

Voor de verwerking van de vele problemen in families met een Rett meisje is persoonlijk contact met een ander Rett gezin zeer belangrijk.

1. De Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w. stimuleert door het organiseren van bijeenkomsten, het ter beschikking stellen van contactadressen en door het organiseren van huisbezoeken tussen andere ouders die reeds langer op de hoogte zijn van de diagnose.
2. Voor de opvang van nieuwe gezinnen en bij bijzondere situaties (zoals bv.: periodes voor scoliose operaties of voor andere chirurgische ingrepen) kan meer professionele informatie nuttig zijn.

De Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w. kan hiervoor beroep doen op een team (kinderneurologie, orthopedagogie, kinesitherapie, maatschappelijk werk, e.a....).

Ouders of therapeuten die over deze samenwerking meer informatie wensen kunnen contact opnemen met onze vereniging.

De vereniging zal dit initiatief verder ondersteunen en uitbouwen.

Tel. 050/55.02.68 - Fax. 014/30.31.57

Maatschappelijke zetel:

Lil 26

2450 Meerhout



# De Belgische Rett Syndroom vereniging dankt

## FISKALE GIFTEN 1995.

Abbeloos Robert, Schilde  
Ackerman-Willemarck P., Ursel  
Bouchez, Gent  
Branquaer Ignace, Gent  
Busschots Frans, Koningshooikt  
Caers Leon, Mol  
Casaer Paul, Blanden  
Coquyt Christian, Nevele  
De Dapper Guy, Sleidinge  
De Keersmaecker Jaak, Grimbergen  
De Muynck Andreas, Schilde  
De Muynck Johan, Deurne  
De Potter Christiane, Gent 1  
De Potter Pierre, Kraainem  
De Sagher Johan, Evergem  
De Schryver Myriam, Gent  
De Smet Lucien, Mariakerke  
De Wilde Bob, De Pinte  
De Wilde Bruno, Gent  
De Wit Maria Elisabetha, Meerhout  
De Wit Stefaan, Mol  
Decanniere Anne-Marie, Wezembeek-Oppem  
Demuynd B.V.B.A., Aalter  
Demuynd C., Aalter  
Deschoolmeester Dirk, Gent  
Desmet Andre, Borgerhout  
Desmet Myriam, Wilrijk  
Feys Gilbert, Ichtegem  
Goemare Frans, Zillebeke  
Guaraci Giuseppe, Gent  
Houtman-Dewael Willy, Nevel  
Huyghebaert Frans, Gent  
Kales Frank, Borlez  
Larmuseau Marie France, 's Gravenwezel  
Larmuseau Pieter, Aalter  
Lormans en Lauwers, Beerse  
Martens-Douchar, Hasselt  
Melis Karel, Wilrijk  
Merlevede Paula, Gent  
Naedts Georges, Antwerpen 6  
Nouwen Annie, Helchteren  
Ossieur Karel, Sint-Denijs-Westrem  
Pediatrie Stas Fernand bvba, Mol  
Pellaers M., Schilde  
Przydryga Eric, St.-Niklaas  
Rhemrev Pieter, Meerhout  
Roos-Verleye Robert, Deinze  
Stroobants Joris, Meise  
Tavernier Ria, Aalter  
Unic bvba, Aalter  
Van den Brande Hilde, Wilrijk  
Van Vlierberghe R., Zwijnaarde-Gent  
Vanaudenaerde Peter, Loppem  
Vandemoortele Lucien, Antwerpen  
Vandenpoel Motors bvba, Deinze  
Vanherck Albert, Mol  
Vanherck Peter, Meerhout  
Vanroy Albert, Mortsel  
Vanschoubroek Margriet, Oud-Turnhout  
Vercammen Hubert, Berlaar  
Vercouteren Marie-Therese, Aalter  
Vercouteren-De Witte, Melsele  
Verhegghen Jean-Francois, Gent  
Verleye Willy, Deinze  
Vlieghe Anne-Marie, Bruxelles

## 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
- 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.**

## YOU ARE INTERESTED AND WANT MORE INFORMATION?

We have a video, several publications and leaflets about the Rett Syndrome available.

In addition we have close contact to all European Rett Associations. Therefore if you require more information in your mother tongue or a contact address in your country please contact:

Peter Vanherck, Lil 26 B-2450 Meerhout - fax 32.14.303157

## SIE SIND INTERESSIET UND MOCHTEN MEHR INFORMATION?

Wir haben ein Video, mehrere Veröffentlichungen und Falblätter über das Rett Syndrom.

Zusätzlich haben wir engen Kontakt zu allen europäischen Rett Vereinigungen.

Deshalb, wenn Sie mehr Informationen in Ihrer Muttersprache, oder eine Adresse in Ihrem Land suchen, bitte schreiben Sie:

Peter Vanherck, Lil 26 B-2450 Meerhout - fax 32.14.303157

## VOUS ETES INTERESSES ET VOULEZ PLUS D'INFORMATION?

Nous avons une vidéo, des différentes publications et des dépliants concernant le Syndrome de Rett.

En plus, nous sommes en contact avec les associations du Syndrome de Rett dans la plupart des pays de l'Europe.

Si vous voulez plus d'informations en français ou si vous voulez une adresse dans votre région, la meilleure démarche consiste à entrer en contact avec:

Peter Vanherck, Lil 26 B-2450 Meerhout - fax 32.14.303157

## U BENT GEINTERESSEERD EN WENST MEER INLICHTINGEN?

Wij hebben een video, verschillende publikaties en folders ter Uwer beschikking.

Bovendien hebben wij zeer nauwe contacten met alle Europese Rett Syndroom verenigingen. Wenst u meer informatie of wenst u een contact adres in uw streek, aarzel dan niet en contacteer ons:

Peter Vanherck, Lil 26 B-2450 Meerhout - fax 32.14.303157

## Redactie:

Van Zwam Jan  
Vincent Doensstraat 16  
8380 Lissewege

## Verantwoordelijke uitgever:

Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w.  
Maatschappelijke zetel  
Lil 26, 2450 Meerhout  
Tel. 050/55 02 68 - Fax 014/30 31 57

## Contactadres:

Belgische Rett Syndroom  
Vereniging v.z.w.  
Lil 26, 2450 Meerhout  
Tel. 050/55 02 68 - Fax 014/30 31 57





**Belgische Rett Syndroom vereniging vzw**

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