



BELGISCHE RETT-SYNDROOM VERENIGING v.z.w.





**Waarde lezer,
Waarde sympathisant,**

Het doet ons plezier U te kunnen melden dat de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw blijkbaar in "goede doen" is.

Het laatste jaar hebben enkele nieuwe ouders de weg gevonden naar onze vereniging.

Een telefonische enquête onder de ouders heeft ons ook geleerd dat de steun en informatie door iedereen wordt geapprecieerd.

Christian Jacobs werd opgenomen in het bestuur tijdens de laatste algemene vergadering en wordt verantwoordelijk voor de contacten met de ouders thuis.

Enkele initiatieven van ouders hebben er ondertussen ook voor gezorgd dat wij dankzij diverse giften onze financiële verplichtingen steeds korrekt kunnen nakomen. Waarvoor dank.

Het bestuur heeft ook beslist een wetenschappelijk project (zie blz. 18) financieel te steunen.

Wij zijn ervan overtuigd dat deze samenwerking zal bijdragen tot een deskundige begeleiding van de kinderen thuis en in de instellingen.

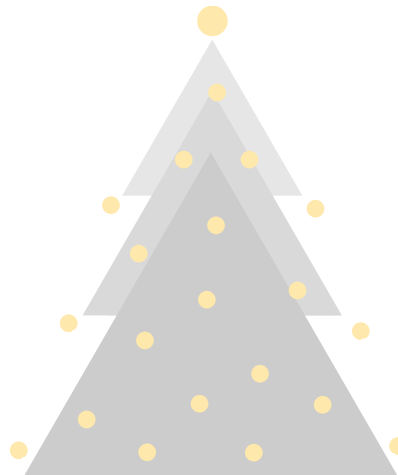
Voor 1997 voorzien wij vooral: start van het wetenschappelijk onderzoek in maart 1997, een familiedag in een nieuw kleedje op zaterdag 19 april 1997 in Gierle met muziektherapie en hippotherapie, een ontmoeting in mei 1997 tussen de begeleiders van Rett meisjes uit de verschillende instellingen, de organisatie van work shops door onze Nederlandse collega's in Vught in oktober 1997, herdruk van het boek van Barbrö Lindberg. Tevens kijken wij uit naar het optreden van Jan Bardi in Mol op 8 maart 1997 (zie blz. 19) en een benefietconcert van een 20-tal muzikanten onder leiding van Erik Van Elewijck in Zoersel in september 1997 (info volgt later).

Wij hopen stellig U op één van deze activiteiten te kunnen ontmoeten.

Wij danken U voor Uw blijvende financiële steun en Uw sympathie.

Wij wensen U allen tevens een vrede- en vreugdevol 1997 toe.

Het Bestuur



voorzwoord

Een week PORTLAND !

Verslag van een studiereis

door Chris Demeter

Dankzij de B.R.S.V. kon ik van 14 tot en met 21 april 96 kennis maken met de hulpvereniging aan Rett-meisjes in de staat Oregon (U.S.A.). De werking naar deze kinderen is uitgebouwd door Dr. S. Budden. Zij heeft de diagnose gesteld bij de eerste meisjes, een consultatie voor hen uitgebouwd, en is een stuwende kracht achter de Northwest Rett Syndrome Foundation.

Zij had een druk programma voorbereid, waarbij ik de twee eerste dagen een bezoek bracht aan enkele scholen en instellingen, waar Rett-meisjes begeleid worden; De volgende twee dagen bracht ik door in het Child Development & Rehabilitation Center in Portland. Ik volgde daar enkele consultaties bij Rett-meisjes en kon overleggen met de verschillende therapeuten. De twee laatste dagen woonde ik de tiende jaarlijkse conferentie van de Northwest Rett Syndrome Foundation bij. Daar spraken o.a.

Dr. S. Budden, Dr. A. Kerr, Dr. S. Naidu, kortom enkele van de meest gezaghebbende Rett-deskundigen.

In deze periode heb ik geprobeerd om een antwoord te krijgen op de vele vragen die ik gekregen had van ouders en andere hulpverleners.

In dit artikel wil ik proberen mijn ervaringen samen te vatten.

I. De visie op Rett syndroom

In haar slottoespraak op de conferentie van de Northwest Rett Syndrome Foundation beklemtoonde Dr. Budden het gematigd optimisme dat gegroeid is in de voorbije jaren. Zij gaf verschillende redenen daarvoor:

- het is duidelijk dat na de periode van regressie geen verder verlies van vaardigheden optreedt, maar dat door stimulatie en therapie de behouden mogelijkheden in zekere mate kunnen bewaard blijven, sommige problemen kunnen soms voorkomen worden (bv. scoliose), en dat er voor een aantal meisjes zelfs enige evolutie mogelijk blijkt.
- epilepsie komt minder voor dan men vroeger dacht.
- Rett-meisjes blijken ook langer te leven dan aanvankelijk gedacht, men heeft nu al meer aandacht voor volwassen Rett-vrouwen. Rett-meisjes en vrouwen sterven niet van het Rett syndroom.
- op gebied van communicatie en interactie stelt men bij de meeste Rett-meisjes een duidelijke evolutie vast.

Zij beklemtoonde dat het hier nergens om spectaculaire vor-

deringen gaat, maar ze zijn wel betekenisvol voor het kind zelf en zijn omgeving.

De research naar oorzaak en mechanismen die een rol spelen bij het ontstaan van Rett syndroom heeft nog niet geleid tot een doorbraak op dit vlak.

Uit de bijdragen van A. Kerr en S. Naidu onthield ik vooral volgende elementen.

Centraal blijft de vaststelling dat deze meisjes vrij vroeg het gebruik van vaardigheden verliezen. Er zijn nu aanwijzingen dat dit proces reeds heel vroeg begint, waarschijnlijk al voor de geboorte. Bij de geboorte blijkt dat significant meer Rett-meisjes minder goed zogen, en abnormaal weenden. Men heeft vastgesteld dat veel meisjes in de eerste levensmaanden al hypotoon zijn, motorisch wat lager evolueren, te rustig zijn en trager lijken te leren.

Meestal zijn deze symptomen niet uitgesproken genoeg om een kinderarts te consulteren. Deze ervaringen hebben ertoe geleid dat er nu gezocht wordt naar heel vroege onregelmatigheden in de vele chemische stoffen die de organisatie van de hersenen sturen en de hersennetwerken doen groeien.

Kerr (1996) neemt aan dat het kernprobleem een slecht werkend zenuwstelsel voor informatieverwerking is.

In een vroeg stadium van de ontwikkeling stuurt het verwerken van binnenkomende prik-



kels de motorische ontwikkeling. Als het informatieverwerkingsysteem niet goed werkt kan het ontwikkelde zenuwstelsel zijn volle mogelijkheden voor het controleren van bewegingen niet ontplooiën. De regressie treedt op als het centrale probleem, nl. de slechte werkende informatieverwerking, actief moet worden op het moment dat de hersenen verder ontwikkelen. In de eerste levensmaanden wordt dit probleem als het ware gecamoufleerd door het nog onrijpe zenuwstelsel.

De typische stereotypieën zijn samengesteld uit bewegingen die vanuit de evolutie gericht zijn op betekenisvolle handelingen. Maar bij Rett-meisjes zijn ze ontkoppeld van de stuurmechanismen. Zij legt de klemtoon op de extreme agitatie die men dikwijls ziet bij Rett-meisjes. Zij ziet dit als een fysiologische respons op de zwakke controle door de hogere hersencentra. Daar de hersenen de spieren niet goed gebruiken worden ze dun en gespannen, wat dan ook leidt tot hypertonie. Dit proces leidt ook tot slechte houding van gewrichten, wat o.a. scoliose, spitsvoeten ... tot gevolg heeft.

Zowel Dr. Budden, Dr. Kerr als Dr. Naidu beklemtoonden dat het noodzakelijk is om oog te hebben voor de ademhalingsonregelmatigheden bij deze kinderen en deze fenomenen niet te snel te interpreteren als epilepsie. Zij stellen vast dat er soms nodeloos anti-epileptische medicatie gegeven wordt. Een grondige observatie van het kind met oog voor eventuele ademhalingsonregelmatigheden zoals hyperventilatie, adem ophouden is noodzakelijk.

Deze ademhalingsproblemen lijken ook een uiting te zijn van slechte coördinatie en sturing van de spieren.

In het onderzoek gaat men nu ook nog meer oog hebben voor de positieve kanten in hun ontwikkeling. Kerr beklemtoont daarbij de goede intuïtieve communicatieve vaardigheden, het beter herkennen van gezichten, interesse voor muziek. Verder onderzoek op deze domeinen is zeker nog nodig.

Door het systematisch opvolgen van een grote groep meisjes in de voorbije tien jaar krijgen men ook een beter zicht op hun verdere ontwikkeling. Men kent nu ook meer volwassen Rett-vrouwen.

Men heeft geleerd dat verdere evolutie mogelijk blijft, zeker op gebied van communicatie, misschien ook qua handgebruik. Epilepsie lijkt ook minder voor te komen. Men heeft de indruk dat een aantal typische symptomen minder uitgesproken worden.

2. Accenten in de begeleiding van Rett-meisjes

Dit geloof in de mogelijkheden van deze meisjes dat Dr.

Budden verwoordde blijkt ook uit de wijze waarop ouders en therapeuten deze kinderen benaderen. Men hecht veel belang aan aanmoedigen, er tegen praten ...

Dit optimisme houdt hen echter ook niet tegen om oog te hebben voor de vele problemen die kunnen opduiken in de ontwikkeling van deze kinderen. Maar men legt veel nadruk op het proberen te voorkomen ervan, vroegtijdig onderkennen.

Een eerste doelstelling is het proberen realiseren van een algemeen fysisch goed voelen. Dr. Budden beklemtoont telkens weer dat het gevaarlijk is om alles wat men bij deze meisjes vaststelt te verklaren vanuit het Rett syndroom. Zij vertelt dan het verhaal van een meisje dat ineens niet meer stapte. De arts nam aan dat dit hoorde bij de regressie typisch voor deze problematiek. Pas veel later bleek dat dit meisje een gebroken been had. Na een herstelperiode stapte ze weer. Dit is uiteraard een extreem voorbeeld.

In haar team is er veel aandacht voor de voedingstoestand van Rett-meisjes. Er wordt concreet geobserveerd hoe deze meisjes eten, drinken. De logopediste let daarbij o.a. op beweeglijkheid van mond, lippen, tong, zij heeft aandacht voor de houding van het kind bij het eten en drinken. Men let ook op de interactie tussen ademhalingspatronen en het verloop van het eten. Men gaat systematisch na wat het kind eet, of het voldoende gevarieerd eet en of de calorie-inname voldoende is. Op dit vlak worden door de diëtiste adviezen gegeven. Daarbij wordt echter ook rekening gehouden met de observaties van de logopediste. Het is immers noodzakelijk dat de juiste voeding ook goed kan opgenomen worden door het betrokken meisje. Als de voeding te moeilijk verloopt en de gezondheid zou bedreigen wordt sondevoeding overwogen.

Bij dit onderzoek kunnen naast een logopedist en een diëtist ook een internist, radioloog en kinesitherapeute ingeschakeld worden. In deze context heeft men ook oog voor het voorko-

men of indien nodig behandelen van constipatie. Men let ook op de interactie tussen voeding en medicatie.

Een ander aandachtspunt is de kinesitherapeutische begeleiding van deze kinderen. De kinesiste ziet als haar taak het vergroten van functionele vaardigheden. Het kan dan gaan om het leren van houdingsveranderingen, het leren van specifieke vaardigheden in functie van wat nuttig is voor hen, bv. voor hun veiligheid, of wat hun leven (en verzorging) vergemakelijkt. Men probeert in de mate van het mogelijke het stappen met of zonder hulp te stimuleren. Als een kind zich zelfstandig kan verplaatsen verruimt ook hun belevingswereld, wat hun globale ontwikkeling bevordert. Maar kunnen stappen (eventueel met hulp) is ook belangrijk voor hun algemene gezondheidstoestand, en helpt osteoporose en constipatie te voorkomen.

Zij heeft ook veel aandacht voor de stereotype bewegingen. Zij vermoedt dat deze samenhangen met specifieke sensorische indrukken. Door andere ervaringen kan men proberen om deze typische stereotype bewegingen te onderdrukken. Men zit daar nog in de fase van zoeken, proberen ... zonder uitdrukkelijke resultaten. Uiteraard is scoliose een belangrijk aandachtspunt. Susan Kanks denkt dat dit samenhangt met een gestoorde waarneming van de middenlijn. Iedereen probeert zich recht te houden t.o.v. zijn middenlijn. Als men deze anders ervaart dan in de realiteit gaat men zich aanpassen aan hoe men deze ervaart en dus een verkeerde houding aannemen. Men veronderstelt dat dit dus gebeurt bij veel Rett-meisjes.

Als men deze meisjes probeert recht te brengen reageren ze angstig, gespannen. Men moet dus proberen ze terug gewoon te maken aan een rechte houding door eerst te corrigeren. Daarbij is fysisch steunen maar ook aanmoedigen noodzakelijk. Deze ervaren therapeute beklemtoont de noodzaak om heel vroege signalen van een zich ontwikkelende scoliose te zien en er snel aandacht voor te hebben.

Ondanks dat merkt men ook daar dat men voor een aantal kinderen deze evolutie niet kan tegengaan en dat soms een korset en eventueel een operatie noodzakelijk is. Ook daarbij is een intense samenwerking tussen ouders, therapeut en arts noodzakelijk. Dr. Kerr vertelde over haar positieve ervaringen met operaties als ze tijdig gebeurden. Zij stelt vast dat verworven vaardigheden bewaard blijven als na de operatie snel in samenwerking met de kinesitherapeut gestart wordt met het mobiliseren.

In de grote groep Rett-meisjes en vrouwen die zij volgt blijken de meesten die dienden geopereerd te worden, zich achteraf beter te voelen, minder pijn te hebben en aan meer activiteiten te kunnen deelnemen.

De ergotherapeute heeft in het team van Dr. Budden een belangrijke rol. Zij richt zich vooral op het inschakelen van hulpmiddelen om de communicatie te vergemakkelijken, voornamelijk allerlei schakelaars.

Men beschikt over een uitgebreid gamma van dergelijke toestelletjes. Het meest eenvoudige zijn aanraakschakelaars die een simpel speelgoedje activeren, waarbij geluid, lichteffecten en beweging voor

veel meisjes erg motiverend zijn. Daarmee kan men ook nagaan in welke mate inzicht in eenvoudige middel-doel relaties verworven is. In een volgende fase kan men andere schakelaars gebruiken als een kind iets wil duidelijk maken. Men heeft toestelletjes waar men in een microotje een korte boodschap kan inspreken, die het kind kan aanzetten als het bv. naar muziek wil luisteren. Een volgende stap is het gebruiken van twee dergelijke schakelaars voor twee verschillende boodschappen. In de mate dat het kind dit systeem kan en ook wil gebruiken, kan men overstappen op complexere systemen, met meer keuzemogelijkheden. Men probeert ook of prenten kunnen gebruikt worden als ondersteuning voor de communicatie.

Men maakt ook veel gebruik van spalkjes om de stereotype armbewegingen tegen te gaan. De beslissing over het al dan niet gebruiken hangt af van de mate waarin deze handbewegingen het functioneren van deze meisjes hinderen. Men dient ook altijd na te gaan of het gebruik ervan geen andere minder gunstige effecten heeft, bv. het doen toenemen van ander zelfverwondend gedrag.

Bij veel kinderen merkt men dat ze meer aandacht hebben voor wat rondom hen gebeurt, wat kalmer zijn en wat meer kunnen komen tot functioneel handgebruik als ze deze spalkjes aanhebben. Men gebruikt heel verschillende materialen (orthoplast, polyform, neoprene), waarbij weer de reactie van het kind bepalend is voor de uiteindelijke keuze. Men heeft de indruk dat deze spalkjes meer effect blijken te hebben bij jongere kinderen, wat aansluit bij mijn ervaring.

Bij een aantal Rett-meisjes heeft men gemerkt dat een lichte tegendruk op de armen en handen al voldoende is om een goed effect te hebben. Men probeert dan ook uit of eenvoudigere hulpmiddelen hetzelfde resultaat leveren. Zo probeert men de handen onder het tafelblad te steken, polsbandjes met gewichtjes aan te doen, en zelfs verbaal te stimuleren om handen niet in de mond te steken.

Het beter kennen van de evolutie van Rett-meisjes tot volwassen vrouwen betekent ook dat men in de hulpverlening meer oog heeft voor deze groep en enkele specifieke aspecten.

De meeste Rett-meisjes krijgen maandstonden. Men gaat dan advies vragen van een gynaecoloog, o.a. omdat er iets meer risico is op enkele complicaties. Men overlegt dan ook of een of andere vorm van contraceptie aangewezen is, waarbij men rekening houdt met de totale problematiek van deze vrouw, o.a. verzorging, gewicht, andere problemen. De prikpil wordt frequent gebruikt.

3. De organisatie van hulpverlening aan Rett-meisjes in Oregon

Ik wil in dit deel stilstaan bij de organisatie van de hulpverlening aan Rett-meisjes in de staat Oregon, zonder de pretentie te hebben iets te kunnen vertellen over de hulpverlening in de Verenigde Staten als een geheel. Oregon is reeds enkele malen groter dan België, maar veel dunner bevolkt. Elke staat heeft zijn eigen wetgeving en

structuren, en zelfs binnen Oregon zijn er grote verschillen tussen de districten.

De complexiteit van de structuren en wetgeving daar, heeft als gevolg dat zoals in Vlaanderen de taak van de maatschappelijk werkster er voor een groot deel in bestaat om de ouders wegwijs te maken in dat doolhof van voortdurend veranderende reglementering.

Diagnostiek

Zoals hier kennen nog niet alle artsen in Oregon het Rett syndroom. Als een arts bij een meisje de diagnose van Rett syndroom vermoedt, verwijst deze het gezin naar Dr. Budden. Maar het gebeurt ook daar nog regelmatig dat ouders vermoeden dat hun dochter Rett syndroom heeft naar aanleiding van een artikel hierover in een krant, een gesprek met andere ouders, informatiestandjes op beurzen voor ouders ...

Elk meisje waarvan men denkt dat het om Rett syndroom gaat wordt gezien op de vaste dag voor Rett-consultatie in het Child Development & Rehabilitation Center in Portland. Het viel mij op dat er ook daar enkele meisjes zijn waarvan de diagnose onzeker blijft gedurende langere tijd. Dr. Budden beklemtoont de noodzaak om bij deze groep meisjes ook nog regelmatig andere hypothesen te bekijken.

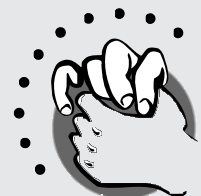
Het Child Development & Rehabilitation Center in Portland

Dit centrum dat deel uitmaakt van het universitair ziekenhuis in Portland bestaat uit een

team van kinderartsen met verschillende specialiteiten (o.a. erfelijkheid, metabole stoornissen, maar ook kindertandartsen ...), en ook allerlei andere soorten deskundigen (bv. kinesitherapeuten, logopedisten, ergotherapeuten, psychologen, maatschappelijk werkers ...). Men volgt daar met ruim 200 medewerkers jaarlijks een 3.000 tal kinderen.

Rond verschillende types problemen worden teams gevormd, en zijn er op vaste dagen consultaties. Zo is het elke woensdag Rett-consultatie en worden dan één tot twee maal per jaar de Rett-meisjes gezien door het Rett-team. Elk kind wordt onderzocht door Dr. Budden, de therapeuten (nl. een logopediste, een kinesitherapeute, een ergotherapeute) en de sociaal werkster. Zij onderzoeken het kind, bespreken met de ouders de evolutie en bespreken daarna samen hun bevindingen. Op basis daarvan wordt aan de ouders advies gegeven en probeert men een antwoord te geven op hun vragen.

Het gebeurt dikwijls dat er de volgende dag een aanvullend onderzoek gepland wordt om op bepaalde problemen dieper in te gaan. Dit kan gaan om advies i.v.m. voeding, kinesitherapie, hulpmiddelen. Maar het kan ook dat bijkomende medische onderzoeken dienen te gebeuren. Voor veel aspecten kan men beroep doen op andere deskundigen in het Child Development & Rehabilitation Center in Portland. Voor sommige onderzoeken moet men beroep doen op andere diensten in het universitair ziekenhuis. Het grote voordeel is dat men door regelmatige samenwerking de wijze waarop het onderzoek gebeurt kan aanpassen aan de specifieke problemen van deze kinderen.



De bevindingen worden achteraf ook doorgegeven aan de behandelende hulpverleners en er wordt met hen overlegd.

Scholen

In de Verenigde Staten is er een sterke tendens om kinderen met een handicap te integreren in het gewoon onderwijs. Men zet zich daarmee ook af tegen het verleden, waarbij kinderen met een handicap opgenomen werden in heel grote instellingen. De concrete organisatie verschilt naar gelang het district.

Enkele voorbeelden:

- Erica zit in een klasje voor kinderen met een handicap in een gewone lagere school. In dat klasje maakt zij deel uit van een erg heterogene groep kinderen met problemen. Zij heeft een individueel programma, met specifieke hulpmiddelen...
Daarnaast gaat zij een aantal activiteiten meemaken in de klas van haar leeftijdgenootjes. Het gaat dan om muziek, dansen, verhaaltjes vertellen...
- Sarah en Mackenzie zitten in klasjes met leeftijdgenootjes. Voor de meeste activiteiten worden zij individueel begeleid door hun persoonlijke begeleider. Deze past activiteiten aan, staat in voor de verzorging...

Al deze kinderen krijgen ook nog therapie van kinesiasten, logopedisten ... voorzover het lokale schoolbestuur deze ter beschikking stelt. Naargelang de beschikbare middelen kan dan ook specifiek materiaal aangekocht worden, op andere therapeuten beroep gedaan worden

(bv. een muziektherapeut). De programma's worden opgesteld in overleg tussen de begeleiders en de ouders. Deze geïndividualiseerde opvoedingsprogramma's zijn erg gedetailleerde schema's waarin opgegeven staat wat de doelstellingen zijn, welke activiteiten daaraan beantwoorden, wie daarvoor verantwoordelijk is, en wanneer dit moet gebeuren. De resultaten, observaties en vorderingen moeten nauwkeurig genoteerd worden, zodat men dit regelmatig kan evalueren en bijsturen. Als de ouders meer wensen voor hun kinderen dan het bestuur toestaat volgt er regelmatig een juridische procedure waarbij ouders aangepaste hulp voor hun kind proberen af te dwingen.

Instellingen

Daarnaast zijn er ook instellingen waar kinderen met een handicap opgenomen worden. Ik bezocht het Providence child center. Deze voorziening maakt deel uit van een complex opgericht door kloosterzusters en omvat daarnaast o.a. een ziekenhuis en een kleuterschool. Hier worden kinderen opgenomen met een ernstige handicap, waaronder een groep voor zwaar zorgbehoevenden. Kinderen worden in zo homogeen mogelijke groepjes ingedeeld. In één groep verblijven enkele kinderen met Rett syndroom samen. Naast een aantal activiteiten in de groep gaan kinderen in de mate van het mogelijke naar een "klasje" waar geprobeerd wordt hun ontwikkeling te stimuleren, bv. communicatiemogelijkheden te vergroten. Daarnaast krijgen ze ook de nodige therapie. Ik vond dat men deze instelling best kan vergelijken met de

grotere instellingen in Vlaanderen.

Een opmerkelijk verschil is dat men daar ook probeert te werken aan integratie. Dit is mogelijk door de ligging in de stad, en door de nabijheid van een kleuterschooltje. Kinderen die dit aankunnen maken sommige activiteiten mee in dat schooltje, soms komen de kleuters naar de instelling.

In deze voorziening is er ook een appartement waar ouders een tijdje kunnen verblijven samen met hun kind, als een nieuwe behandeling wordt opgestart, bv. sondevoeding. Ouders kunnen dan van de begeleiders leren, maar toch van een zekere privacy genieten.

Volwassenen

Er bestaan dagcentra en residentiële voorzieningen voor volwassenen.

Uit wat men mij vertelde blijkt dat deze gelijkaardig zijn aan wat in Vlaanderen bestaat. Ik heb er echter geen zelf bezocht.

Financiering

Onderwijs in de scholen is gratis, tenzij men naar een privé school gaat. De bijdrage van de ouders in deze scholen is hoog. De middelen voor het openbaar onderwijs zijn ook daar beperkt. Ik vermeldde reeds hoger dat regelmatig ouders bepaalde hulp die ze voor hun kind noodzakelijk achten juridisch proberen af te dwingen. In de periode dat ik daar verbleef was er een discussie in de stad Portland over bezuinigingen in het onderwijs, omwille van een groot deficit. Men vreesde dat middelen voor individuele hulp voor



gehandicapte kinderen die geïntegreerd waren in het gewoon onderwijs zouden verminderen.

Voor de medische en paramedische zorg bestaan er twee systemen. Wie onder een bepaalde inkomengrens valt kan hiervoor beroep doen op de overheid, het gaat dan om echt arme mensen. Anderen die het zich kunnen veroorloven hebben een privé verzekering. Deze betaalt dan deze kosten, voor zover zij tot de verzekerde risico's behoren. Ik hoorde voortdurend dat voor deze vormen van hulpverlening de ouders de verzekering moeten overtuigen, administratieve hindernissen moeten nemen ...

Er is een groep die tussen beide systemen valt en nergens voor financiële hulp op kunnen terugvallen. Deze hebben het erg moeilijk.

De Verenigde Staten zijn dan wel het land van schijnbaar onbegrensde mogelijkheden, maar zeker niet van onbegrensde middelen voor gehandicapten.

4. Besluiten en ... enkele bedenkingen

Het grappigste moment voor mij in die week was toen ik na enkele uren in het Child Development & Rehabilitation Center vaststelde dat de sfeer, de werking, de problemen, zelfs een aantal gewoontes heel gelijkaardig waren als in de dienst waar ik in Leuven werk.

Dit betekent dat er veel gelijkenissen zijn met toestanden in Vlaanderen.

Dit was duidelijk op veel gebieden.

Eerst en vooral de sfeer en

werking in de oudervereniging. Ik voelde daar dezelfde solidariteit tussen ouders die met hetzelfde probleem geconfronteerd worden, en die elkaar steunen en helpen. De titel van hun congres, nl. "Tien jaar van liefde en steun" lijken mij ook tekenend voor wat ik ervaar bij bijeenkomsten van de BRSV. Gemeenschappelijk is zeker het geloof in deze Rett-meisjes, de wil en de inzet van ouders en hulpverleners om deze kinderen de kansen te geven om zich optimaal te ontplooiën, ondanks hun ernstige belemmeringen.

De Amerikanen benaderen deze kinderen dan met hun ongehoorlijk enthousiasme, wat zeker aanstekelijk werkt. Soms miste ik achteraf wel wat onze nuchterheid bij het interpreteren van de reacties van deze Rett-meisjes. Zeker als dit leek te leiden tot overschatten van de verstandelijke mogelijkheden van bepaalde kinderen, waardoor de hulpverlening niet meer aangepast was aan hun noden. Ik ben er mij maar al te goed van bewust dat de goede methode om de cognitieve ontwikkeling van Rett-meisjes in te schatten nog niet bestaat, en dat uitspraken daarover met de nodige voorzichtigheid dienen te gebeuren. En een groot geloof in de ontwikkelingsmogelijkheden van elk kind, hoe ernstig de handicap ook is, is een kenmerk van een goede opvoeder. Dit geldt niet alleen voor ouders, maar ook voor wie beroepshalve met deze kinderen bezig is.

De residentiële instelling die ik bezocht lijkt goed op wat we zien in de betere instellingen in Vlaanderen.

Een ander gelijknis is dat men ook daar altijd te weinig midde-

len heeft om te doen wat men wil.

Ik merkte dat men ook daar op veel gebieden nog aan het zoeken is.

Er is nog veel niet duidelijk over Rett syndroom. Het gaat dan niet enkel om de oorzaak, de mechanismen die bij het ontstaan ervan een rol spelen, maar ook bij de concrete werking. Ook daar twijfelt men bij een aantal meisjes lang om de diagnose te stellen, omdat het niet altijd duidelijk is.

Daar ook is het lang zoeken naar aangepaste hulpmiddelen, de juiste vorm van therapie... Naast de mooie resultaten die men daar ongetwijfeld heeft met een aantal Rett-meisjes, zijn er ook heel veel waarbij de begeleiding verloopt met vallen en opstaan.

Maar er zijn ook grote verschillen.

In hun werking lijken de Amerikanen erg georganiseerd en systematisch. Zoveel mogelijk kinderen met gelijkaardige problemen worden in één dienst gevolgd, zodat men ook een beter overzicht heeft van de verschillende problemen. In Vlaanderen gebeurt alles meer verspreid, alhoewel de afstanden hier kleiner zijn.

Ook binnen het Child Development & Rehabilitation Center werkt men erg systematisch, en echt interdisciplinair.

Door deze combinatie van factoren (veel kinderen met een gelijkaardige problematiek op een systematische wijze opvolgen in een goede en intense samenwerking tussen verschillende deskundigen) heeft men in dergelijke centra een hoog niveau van deskundigheid opgebouwd. Alhoewel de begelei-

ding en behandeling inhoudelijk dikwijls erg gelijkaardig is als wat hier gebeurt (bv. zelfde medicatie voor dezelfde problemen), heeft men door een betere bundeling van ervaring standaardprocedures ontwikkeld die het zoeken naar oplossingen voor bepaalde problemen kunnen vergemakkelijken.

De begeleiding in de scholen is duidelijk anders. Men probeert gehandicapte kinderen zoveel mogelijk te integreren in de gewone klassen. Voor een aantal activiteiten is dat zeker mogelijk en kan dit voor een aantal Rett-meisjes een verrijking zijn van hun leefwereld. Ik had echter ook de indruk dat voor een aantal meisjes dit geen aangepaste opvang was, en zij zo ontwikkelingsmogelijkheden misten. De deskundigheid naar gehandicapte kinderen lijkt mij dan ook lager in die scholen dan wat we hier in Vlaanderen zien in scholen voor buitengewoon onderwijs en in instellingen. Een aantal vormen van stimulering die hier hun waarde bewezen hebben, zoals snoezelen, basale stimulatie ..., zijn daar minder goed gekend. Culturele verschillen spelen daarbij waarschijnlijk een rol.

Op gebied van hulpmiddelen zag ik overwegend dezelfde toestellen, rolstoelen...

Een duidelijk verschil is er op gebied van het gebruik van de moderne technologieën om aangepaste schakelaars te gebruiken, computerspelletjes aan te passen ...

Ik wou daar onmiddellijk enkele koffers vullen met materiaal dat mij bruikbaar leek.

Ik hoorde vroeger een Amerikaan zeggen over hun hulpverlening aan gehandicapten: "Wij hebben het beste en het slecht-

ste". Ik denk dat we in Vlaanderen over het algemeen een goede gehandicaptenzorg hebben, zonder grote uitschieters in positieve richting, maar ook niet in negatieve richting. Het blijft echter een uitdaging om aan alle gehandicapte kinderen, en Rett-meisjes in het bijzonder, ook in Vlaanderen het beste te geven. Daarvoor kunnen we zeker nog wat leren van Dr. Budden en haar team in Portland.

Kerr. A., *The changing sings of Rett Syndrome, Presentation at the NWRSA conference, Portland (USA), April 1996.*



Medisch Pedagogisch Instituut van het Gemeenschapsonderwijs DE BEVERTJES

Directie: Luc Haeck

Beheerder internaat: Joris Timmerman

Beernemstraat 4, 8730 Oedelem, tel 050 79 91 91

Ligging

Het instituut is gelegen in het landelijke Oedelem, een deelgemeente van Beernem. Het terrein omvat een anderhalve hectare, waarvan een derde bebouwing en het overige groenvoorzieningen en speelplaats is.

Door onze ligging in de dorpskom is het voor de kinderen mogelijk om zich sociaal te integreren in de leefgemeenschap. Boodschappen doen, wandelingen in het dorp ... het kan allemaal.

Daar we niet zo ver afdiggen van Zeeuws-Vlaanderen zijn er zelfs kinderen die vanuit Nederland naar ons instituut komen.

Accomodatie

Het instituut is volledig gelijkvloers, zodat er voor de rolwagengebruikers geen problemen zijn. De kinderen worden ook aangezet tot een zo groot mogelijke zelfstandigheid.

Binnen het complex beschikken wij over een vlinderbad waar hydrotherapie en watergewinning bij een aangepaste water- en omgevingstemperatuur kan worden aangeboden.

Een didactische keuken voor onze kinderen is eveneens beschikbaar, waar de mogelijkheid geboden wordt om op het niveau van de kinderen kleine lekernijen klaar te maken.

Ons internaat beschikt over de nodige accommodatie voor het opvangen van onze kinderen. We hebben geen wachtlijst en staan ook steeds open voor korte opvang van de kinderen.

In weekends en vakanties kunnen de internen, indien gewenst, naar het Opvangcentrum De Haan.

Onze Pupillen

Kinderen worden door een Psycho-Medisch-Sociaal centrum naar een onderwijs passend bij hun mogelijkheden verwezen.

Een deel van onze kinderen genieten onderwijs van het type 2, aangepast aan matig tot ernstig mentaal gehandicapte kinderen.

Een ander deel is verwezen naar het type 4 onder-

wijs: aangepast aan de noden van kinderen met een lichamelijke handicap. Op ons instituut hebben deze kinderen ook een mentale retardatie.

Het team van begeleiders heeft zich verder bekwaamd in het adequaat opvangen van kinderen met een meervoudig complexe stoornis.

Onze instelling is kleinschalig, een zeventig kinderen, waardoor een familiale en persoonlijke aanpak mogelijk is. De ouders kunnen er ook steeds terecht met hun vragen en problemen omtrent de handicap van hun kind.

De kinderen worden in team minimaal driemaal per schooljaar besproken en de vorderingen geëvalueerd. Bij problemen wordt er steeds onmiddellijk een teambespreking gehouden.

Momenteel verblijven een vijftal meisjes met het Rett-syndroom in onze instelling. De teamleden hebben zich dan ook verder bijgeschoold om een verantwoorde opvang en begeleiding van deze meisjes te kunnen doen. Heel wat stagiairs van hogere opleidingen hebben reeds kunnen genieten van de ervaring en professionaliteit van het team dat zich specifiek richt op deze meisjes.

Het team

De kinderen zijn ingedeeld in pedagogische eenheden aangepast aan hun noden en mogelijkheden.

Voor deze P.E.'s zijn kleuterleidsters of onderwijzeressen verantwoordelijk. Bijgestaan door kinderver-



zorgsters, kinesitherapeut (= fysiotherapeut), logopedist, ergotherapeut en verpleegster. Deze begeleiders vormen een team zodat het kind in zijn totaliteit kan benaderd worden. De verschillende behandelingen behoren tot het pakket dat de kinderen na teambespreking wordt aangeboden. Gesteund door de school, maar ook dikwijls in hun vrije tijd en op eigen kosten, bekwamen deze begeleiders zich verder in hun vakgebied, maar ook op andere terreinen waar de kinderen baat kunnen bij vinden. Ons instituut is na afspraak, steeds te bezoeken, waarbij vrijblijvend een aanbod naar de ouders kan gedaan worden.

Klasgebeuren

In de klas zitten 8 kinderen waaronder 5 Rett-meisjes van 7 tot 13 jaar. Er zijn 2 groepsactiviteiten per dag: één in de voormiddag en één in de namiddag. Voor- en nadien is er tijd voor verzorging, maaltijd, individueel contact - zingen - kiné - enz...

Veel vaardigheden van de Rett-meisjes zijn verloren gegaan of nooit tot ontwikkeling gekomen. In de klas werken we met de vaardigheden die ze nog kunnen en dat blijkt nog heel wat te zijn.

De begeleiders zijn steeds de initiatiefnemers - wij brengen de wereld naar hen toe.

De Rett-meisjes zitten al een paar jaar samen in het klasje, ze herkennen elkaar, genieten van het samen zijn, het samen iets doen, elkaar aan te raken ...

Communicatie

De meisjes communiceren via lichaamstaal en het uiten van verschillende kleine geluidjes. Het is dan aan ons om te interpreteren, vertalen als het ware. Belangrijk is: zij geven een signaal, wij moeten er steeds op in gaan.

Onze taal ondersteunen wij ook met lichaamstaal, soms met associerende voorwerpen.

Klasje: gezellig maar vooral functioneel



Oog-motorische stimulatie

Om de omringende wereld naar hen toe te brengen moeten de Rett-meisjes leren "kijken" om die wereld te "zien". Het is opvallend in de klas dat de Rett-meisjes heel goed in staat zijn om naar mensen te kijken - hen te volgen met de ogen - maar veel minder reageren op voorwerpen, prenten en beelden (TV). Door een gestructureerde training met individuele begeleiding leren we de meisjes kijken - naar voorwerpen, ver weg en dichtbij - zoeken en terug vinden - alert reageren op verrassingen (vb. een stuitende bal die op hen afkomt) en een zekere nieuwsgierigheid ontwikkelen.

Sensorische stimulatie

Door het stereotiep handbewegen en het zelden naar de dingen toe gaan, doen de kinderen uit zichzelf heel weinig ervaring op. Wij moeten hen die ervaringen laten beleven. Dit gebeurt onder de vorm van sensorische stimulatie.

- Ervaring opdoen via de handen - kliederen met verf - scheerschium - brooddeeg ...
Alles co-actief - d.w.z. wij houden hun handen vast en maken met hen samen de bewegingen.
- Ervaren van geuren en smaken.
- Massages - handen - voeten - gezicht - lichaamsmassage

Muziektherapie

Heel opvallend reageren de Rett-meisjes op muziek. Hun aandacht, communicatie en motoriek, verscherpt. Ze reageren veel reflexmatiger, wat bij andere activiteiten zelden gebeurt.

De muziektherapie gaat van auditieve training - ervaren van geluiden en klanken - tonen en ritmes - tot lekker liedjes zingen. Het meest houden de Rett-meisjes van stapelliedjes: omdat die lang duren en ze zo de tijd krijgen om de liedjes te herkennen. Herkenning - geeft vertrouwen - ontspanning en genieten.

Groepsgebeuren

Bijna alle activiteiten zijn groepsactiviteiten d.w.z. ofwel heeft ieder kind een begeleider tijdens een activiteit die we samen doen ofwel worden de kinderen op z'n minst visueel betrokken bij het gebeuren. Het belangrijkste is dat ze ervaring opdoen, dat de activiteiten eindeloos herhaald worden om tot herkenning te komen en plezier te beleven. Ook de rustmomenten zijn belangrijk. Na iedere activiteit, rusten we even uit. De Rett-meisjes liggen of zitten dan gezellig tegen elkaar of kunnen een dutje doen - ook dat is genieten.

Door de jaren heen heb ik gemerkt dat de meisjes van chaotische kinderen met angst en paniekaanval-

len, hyperventilatie, soms in zichzelf gekeerd, geëvolueerd zijn naar rustige blije kinderen. Soms zijn er nog moeilijke momenten maar die gaan vlugger voorbij. Wij kennen de Rett-meisjes steeds beter en zij herkennen hun omringende wereld steeds beter. Langzaam kan hun wereldje groter worden - is er plaats voor verrassing - ze genieten zelfs van een carnaval of sinterklaasfeestje.

Bedenk

Een klasje met 8 kinderen waarvan 5 Rett-meisjes is een voortdurende uitdaging en een geweldige oefening in geduld.

Het is een steeds opnieuw aanpassen aan hun tempo dat niet alleen van kind tot kind verschillend is maar ook van dag tot dag.

Een kleine positieve evolutie is soms het werk van jaren volhouden. Soms is er geen evolutie, dat is dan een verkeerde inschatting van ons. Maar alle vijf de Rett-meisjes hebben zeker meer plezier in het leven - ze genieten meer ...

Belangrijk voor ons, begeleiders, is regelmatig overleg ter ondersteuning van elkaar en in het belang van het kind. Deze overlegmomenten zijn soms formeel (vb. klasseraden) maar heel dikwijls informeel ('s morgens en 's avonds, vrije momenten, enz.)

Veel praten met de ouders - ervaringen uitwisselen - maar vooral ons blijven informeren over alle aspecten van het Rett-syndroom.

Motorisch aanbod

Het motorisch aanbod wordt gezien onze totaliteitsvisie de ganse dag door toegepast door de verschillende begeleiders (kiné, klastitularis, kinderverzorging enz...)

De tips in verband met correcte houdingen, gebruik van elleboogspalken, parapodia, zitschalen, nachtschalen, ... worden door de kinesitherapeute aan de teamleden doorgegeven.

Het motorisch aanbod wordt zoveel mogelijk functioneel aangeboden, dit betekent dat verplaatsingen een zinvolle invulling krijgen: stappen naar het toilet, de eetruimte, het vlinderbad, de Sherborneruimte.

De motorische vaardigheden worden zo goed mogelijk onderhouden, zo stappen we zowel binnen, als buiten naar de tuin en naar een winkelcentrum om alsoo verschillende vloerstructuren, kleine drempels en kleine hellingen te leren overbruggen.

Daarnaast wordt er regelmatig gefietst waarbij de meisjes spontaan tot functioneel grijpen komen van het stuur. Dit functioneel grijpen wordt eveneens uitgelokt tijdens de eetsituatie (proberen co-actief te laten eten), tijdens de zindelijkheidsstraining door zelfstandig te blijven staan met handen op een steunbaar bij het aandoen van een verse luier.

Bewegingspedagogiek volgens V. Sherborne

Sedert 1987 bieden wij bewegingservaringen aan in groep volgens de V. Sherborne bewegingspedagogiek. Een ideaal aanbod voor deze meisjes waarbij zij op een aangename vertrouwde manier met elkaar en met de begeleiding in contact worden gebracht. Daarbij krijgen zij wat besef over hun eigen lichaam, leren de ruimte verkennen en bewegingen ervaren die zij uit zichzelf niet kunnen uitlokken.

Zwemmen

Gelijkaardige bewegingen worden regelmatig aangeboden in een extra verwarmd zwembad, in samenwerking met de ouders, waarbij een achttal bewegingen geassocieerd aan kinderliedjes samen met de kinderen worden beleefd.

Op het einde stappen de kinderen die daartoe in staat zijn wat rond in het water, of liggen ze op een drijfelement.

Daarnaast komen de meisjes wekelijks in het vlinderbad waarbij ze sensopatische stimulatie krijgen en passief gemobiliseerd worden.

Contactmassage

Wekelijks krijgen deze kinderen een chantala contactmassage volgens F. Leboyer in het extra verwarmde en wat verduisterde lokaal met passende achtergrondmuziek.

Tijdens deze sessie komen zij volledig tot ontspanning, en stereotiepe handbewegingen kunnen volledig wegvallen. Langs deze weg hopen wij hen wat lichaamsbesef te kunnen bijbrengen.

Naast dit groepsaanbod waarbij elk kind over een begeleider beschikt, worden deze kinderen uiteraard individueel gemobiliseerd om de wervelkolom en de ledematen soepel te houden en worden er evenwichtservaringen en correcte houdingen en bewegingen aangeboden, waarbij wij er steeds voor zorgen dat de meisjes zich goed en veilig voelen.

Wij hoeven niemand te overtuigen dat dit totaliteitsaanbod tevens een positieve invloed heeft op de bloedsomloop en de constipatie.

**Anne-Marie Rondelez, klastitularis
en Suzy Van Daele, kinesitherapeute.**



Het oudste en jongste Rett-meisje uit de klas

Wereldcongres Rett Syndroom GOTEBORG 30.8 - 1.9.96



Verlag Dr. Ann Poffyn

Epilepsie

1. Overzicht van epilepsie bij Rett syndroom - AICARDI

Epilepsie treedt op bij 50-80% van de meisjes met RS en is vaak een bijkomende belastende factor bij de aandoening. Bij de onderzochte meisjes vond men slechts 20% meisjes waarbij de aanvallen volledig onder controle waren met medicatie.

Gemiddeld begint de epilepsie op 3,5-4 jaar, meestal aan het einde van stadium II of in de eerste jaren van stadium III. Het is ongewoon dat een Rett-meisje na 10 jaar nog epilepsie krijgt. De 'early seizure onset' groep heeft epilepsie voor de leeftijd van 1 jaar.

Types epilepsie

- veralgemeende tonisch-clonische aanvallen
- complex partiële aanvallen
- simpel partiële aanvallen
- atypische absences - staren
- myo-atone aanvallen: 'drop attacks' of myoclonie schokjes
- gemengde types
- salaamkrampen ('early onset RS')

Vele meisjes doen 'niet-epileptische aanvallen' zoals

- adem inhouden tot ze erbij neervallen
- plots staren met zich stijf houden
- plotse toename van de stereotype bewegingen
- plotse dystone bewegingen (abnormale houdingen)
- plots wenen
- lachen zonder redenen (vooral 's nachts)

Het is zeer moeilijk het onderscheid te maken tussen deze niet-epileptische aanvallen en echte epilepsie aanvallen.

Bij elk meisje met RS ziet men afwijkingen op EEG vanaf het stadium II. Deze komen vooral gedurende de slaap voor, soms continu. Het is dan ook moeilijk om met een EEG het onderscheid te maken tussen een 'niet-epileptische aanval' en een E-aanval.

De behandeling met anti-epileptica is niet eenvoudig. De aanvallen kunnen therapieresistent zijn, maar beteren gewoonlijk spontaan tussen 10 en 20 jaar. 1/3 van de meisjes met epilepsie doet meerdere aanvallen per dag of per week; 1/3 tot 1 aanval per maand.

Belangrijk is dat men nog geen definitieve conclusies heeft. Wel is men ervan overtuigd dat de tolerantie (het verdragen) van medicatie bij meisjes met RS slecht is. Men raadt dan ook aan niet te veel medicamenten samen toe te dienen.

Als medicamenteuze behandeling raadt men momenteel de volgende aan:

- Tegretol lijkt minst bijwerkingen te hebben
- goede resultaten met combinatie Depakine en Lamictal
- een ouder meldde ons dat zijn dochter het prima stelt sinds ze alleen Lamictal neemt

2. Epilepsie/niet-epilepsie in RS: EEG monitoring - GLAZE

In Texas bestudeerde hij 82 RS meisjes. Ze kregen een onderzoek met video/polygrafie/EEG monitoring gedurende 8 tot 120 uur. 67% van de meisjes hadden 'epilepsie', 52% kregen antiepileptica.

Alle meisjes vertoonden EEG afwijkingen. Sommigen vertoonden bij epileptische activiteit geen gedragingen die als 'epilepsie' herkend werden, anderen vertoonden geen epileptische activiteit op EEG op momenten dat de ouders een E-aanval meenden te herkennen.

Gedragingen die 'niet-epileptisch' zijn:

- hoofd draaien
- voorwaarts vallen
- beven
- staren
- lachen
- adem inhouden of hyperventileren
- verwijde pupillen

Besluit:

Het voorkomen van epilepsie bij meisjes met RS wordt overschat en anderzijds kunnen echte E-aanvallen soms niet herkend worden. Video/EEG monitoring kan nodig zijn om te beslissen of antiE medicatie nodig is.

3. Leven met epilepsie: OUDERBELEVINGEN

Elke ouder had een lange weg achter de rug om uiteindelijk tot een 'rustige' toestand te komen. De meisjes hadden verschillende medicamenten ingenomen, tot 4 terzelfdertijd. Hoe meer medicatie het meisje innam, hoe slechter haar mogelijkheden werden. Na 18 maand problemen en achteruitgang werd advies ingewonnen in een Rett centrum. Medicatie werd afgebouwd en het meisje verbeterde in algemene toestand en mogelijkheden.

Daarnaast kan epilepsie ook aanleiding geven tot gezinsproblemen, vermits dergelijke zaken door iedereen - ook door 2 ouders - anders ervaren en aanvaard worden. Het vinden van een kinderopas wordt veel moeilijker als er over epilepsie gesproken wordt..... Toch konden al deze ouders hun gezin weer 'normaliseren'.

Besluit:

epilepsie als extra probleem bij hun Rett-meisje leidt tot

- isolatie van het kind en de familie
- afstoting van het kind
- verscheuren van het leven van het kind
- overbescherming van het kind

4. Early seizure onset Rett syndrome - HANEFELD

Het bestaan van deze vorm van RS wordt niet meer in twijfel getrokken. Deze meisjes beginnen voor de leeftijd van 1 jaar met epilepsie (salaamkrampen of West syndroom) en blijken later kenmerken te vertonen van het RS. Blijkbaar heeft deze vroege start van epilepsie niet altijd een invloed op het verloop van de aandoening.

Voeding geven, voedsel en darmbewegingen

1. Energie metabolisme - MOTIL

Bij 85-95% van de meisjes met RS valt op dat ze minder groeien en minder dik zijn dan andere kinderen. Hun spier en vetmassa is minder.

Deze groeiachterstand wordt slechter met ouder worden en uit zich zowel in lengte als in gewicht. De echte reden hiervoor is niet gekend maar kan enkel met voeding en neurologische problemen samenhangen. Hun metabolisme werd nagegaan in een hiervoor gemaakte proefkamer, waar ze 24 uur verbleven. De resultaten werden vergeleken met normale kinderen.

Resultaten:

- bij fysische activiteit is het energieverbruik even groot als bij andere kinderen
- bij basale functies (slapen) is er minder energieverbruik
- de calorie inname is 30% lager dan bij leeftijdgenootjes (ongeveer 1100 kcal per dag bij RS)

Op basis van deze bevindingen werd een aantal meisjes extra gevoed via een gastrostomie (cf later) gedurende 1 jaar. Ze kregen calorierijke en eiwitrijke voeding toegediend (1900 kcal per dag). Het project werd 'nutritionele revalidatie' genoemd.

Resultaten:

- duidelijke inhaalgroei (verhoogde groeisnelheid)
- toename van het gewicht
- 'lean body mass' stijgt wat, maar komt niet naar de norm
- 'body fat mass' stijgt veel

Dit wil zeggen dat de gewichtstoename zich vooral uitte in toename van vetmassa. De reden hiervoor is niet gekend.

Besluit:

Duidelijk is dat de groeiachterstand te wijten is aan een onvoldoende energieinname.

2. Botmineralisatie - HAAS

Iedereen kent skoliose als orthopedische complicatie van RS. Daarnaast bestaat ook OSTEOPENIE. Meisjes met RS doen meer beenbreuken dan andere kinderen. Op RX vindt men dan vaak een verminderde dichtheid van het bot.

Er werd bij RS-meisjes een 'botdensitometrie' onderzoek verricht. De resultaten werden vergeleken met normale leeftijdgenootjes en met CP (Cerebral palsy) kinderen (allen meisjes).

Resultaten:

- Ca++ inname was 75% van de dagelijks aanbevolen dosis. Dit was beter dan bij de controle groep
- de totale hoeveelheid mineralen in het bot was slechts 25%, dus zeer laag
- de totale botdensiteit was 80% (bone mineral density - BMD)

- er is geen toename van de BMD met de leeftijd: normaal is er tussen 10 en 20 jaar een toename van de BMD. Dit gebeurt niet bij RS
- in het bloed vond men geen afwijkingen (vitamine D, calcitonine, PTH, Ca++, P, AF, albumine). Het gaat dus niet om een biochemische rachitis.

Mogelijke verklaringen:

- slechte voedingstoestand - weinig vet (zoals anorexie patiënten)
- gebruik van anti-epileptica (doch geen 50% van de onderzochten nam antiE)
- lage kalkinname
- hogere activiteiten drempel
- hormonale afwijking
- Rett pathofysiologie

Voorgestelde aanpak:

- Hoge Ca++ inname
- goede gewichtstoename
- vitamine D ??
- bifosfonaten ??
- traagwerkende fluorpreparaten ?
- (calcitonine/oestrogenen ????????)

3. *Gestoorde mondmotoriek - MORTON*

28 RS-meisjes tussen 2 en 33 jaar werden onderzocht. Bij alle werden volgende gegevens verzameld:

- voedingsamnese
- kliniek van het voeden
- slikvideo

Voedingsanamnese:

- de gemiddelde leeftijd waarop voedingsproblemen (regressie) gezien worden is 14 maand
- de helft van de meisjes kan nog niet kauwen voor deze regressie, en leert die mogelijkheid niet aan
- van de helft die voordien wel kon kauwen, gaat bij de helft deze mogelijkheid verloren

Kliniek (hoe verloopt het slikken):

Dit verloopt in 3 fazen:

- kauwen, niks naar de keel
- voedsel tussen mid-tong en hard verhemelte; zo wordt de bolus in de farynx (keel) geduwd
- bolus in farynx, gaat over de larynx naar de slokdarm

Kliniek bij Rett syndroom:

- regressie: minder kauwen voeding en vooral drank loopt uit de mond (beter vaste voeding geven)
- reflux van de farynx (achteraan de keel)

- voedsel blijft op de tong liggen (midtong) en vertraagd slikken (farynx); de tijd tussen toedienen van de voeding in de mond en de eerste slikbeweging wordt langer met ouder worden
- slechte klaring van de farynx

Verslikken (aspiratie):

gebeurt als gevolg van niet-gecontroleerde overloop van vloeistof en als gevolg van achterblijvende voeding of vloeistof (wat na het slikken in de keel blijft hangen)

Wat opvalt bij meisjes met RS is dat ze zich volledig hebben aangepast aan hun abnormaal slikpatroon: de een blijft ademen terwijl het voedsel in de keel zit (ze slikken trager), en de ander houdt de adem op tot ze slikt.

Speciale adviezen bij voeden van meisjes met RS:

- vloeistoffen indikken
- vroegtijdig starten met bijvoedingen
- afwachten tot kind toont dat het haar volgende schep voedsel wil
- het ritme proberen aanhouden
- gastrostomie indien aspiratie (verslikken)

4. *Feeding strategies - MEEK*

bij meisjes met RS vindt men:

- mond motore problemen
- onwillekeurige tongbewegingen
- slechte houding (romp..)
- verhoogde rigiditeit
- gastro-oesophageale reflux

Bij 60 onderzochte meisjes vond men vooral

- kauwproblemen 20/60
- slikproblemen 9/60
- reflux 7/60

Behandeling:

- de houding waarin voedsel wordt gegeven zo goed mogelijk maken: in de rolstoel, blad hoger positioneren zodat ellebogen en oksels vast zitten
- de kracht van de mondspieren verbeteren (Müllertherapie); dit zal gelijktijdig de ademhaling verbeteren: tikken op de kaken, duwen op de bovenlip
- ijs geven: dit doet hen sneller slikken; het ijs moet de kaken aanraken; nadien ziet men dat ze beter een koekje kunnen opeten; het is aanbevolen jonge kinderen reeds te laten wennen aan koude vloeistoffen, zodat ze later beter therapie met ijs verdragen (om het slikken te stimuleren)



5. Gastrostomie - BUDDEN

Voedingsproblemen werden gevonden bij 31/74 meisjes met RS.

Men meldde:

- problemen bij kauwen bij 20
- problemen bij slikken bij 4
- GOR (Gastro-Oesofagaal reflux) bij 7

Deze 31 meisjes hadden extra voedingsvoorzieningen nodig. Na technische onderzoeken werd besloten bij 13 van deze meisjes een gastrostomiesonde te plaatsen.

Indicaties voor gastrostomiesonde:

- gewichtsverlies
- ernstig en veelvuldig braken
- chronische dehydratatie (vochttekort)
- verslikken
- te lange tijd voor toediening van voedsel
- verhoogde vermoeidheid bij voeding
- medische problemen

Manier van gevoed worden was nadien:

- 'finger-feeding' 44 (1G tube)
- gevoed door derde 30
- zelfstandig eten 5
- gastrostomie 13 (1 finger-feeding)

Voordelen van gastrostomie voor voedseltoediening:

- gewichtstoename
- betere algemene toestand en gezondheid
- gemakkelijk om medicatie toe te dienen
- alternatieve weg om voedsel toe te dienen (naast voeding via de mond)
- epilepsie beter onder controle (minder vermoeidheid en betere medicatie toediening)
- minder constipatie (voldoende vochtinname)
- minder stress voor de ouders

Nadelen:

- heelkundige ingreep
- dagelijkse wondverzorging (gaasje)
- kosten (ingreep + sondes)
- training nodig voor verzorgers
- ongemak (?????)

6. Darmfunctie/constipatie - MORTON

Waarom hebben Rett-meisjes maag-darm problemen?

- abnormale darmbewegingen door:
 - slechte zenuwfuncties
 - slechte coördinatie van de spieren
- ongekende oorzaak

Wat zijn de gevolgen van deze gestoorde darmbewegingen?

- darmperforatie 7/13
- volvulus (draai in darm) 4/13
- invaginatie 1/13
- fecalomen 2/13
- pancreatitis 1/13
- galstenen 1/13
- doodsoorzaak 7/13

Hoe kan dit verklaard worden?

- Het slikken van lucht alleen resulteert niet in een darmperforatie
- fecalomen kunnen darmperforaties veroorzaken
- volvulus en invaginatie komt voor bij gezonde kinderen en is niet uniek bij RS
- fatale darmobstructie, vooral volvulus, komt meer voor bij kinderen met mentale retardatie; chronische constipatie en megacolon (brede dikdarm) zijn risicofactoren

DUS CONSTIPATIE IS EEN BELANGRIJK PROBLEEM

Constipatie wordt meestal verwaarloosd. Het komt vermoedelijk meer voor bij meisjes met RS dan bij andere aandoeningen met verminderde beweeglijkheid.

Het vertraagd passeren van stoelgang zorgt voor uitzetten van de darmen, wat functioneel megacolon genoemd wordt.

Behandeling:

- veel vloeistof innemen (frequente slokjes - vezelrijke sondevoeding)
- meer vezels eten (dit alleen lost het probleem niet op, vocht is noodzakelijk)
- goede laxeermiddelen
 - na initiële darmlediging (lavementen)
 - onderhoudsbehandeling (suppo op 2de of 3de dag na de stoelgang)
 - onderhoud met laxativa zoals Senokot of lactulose (dosis opdrijven tot goede stoelgang bekomen wordt)
- regelmatig rechtopzetten (vooral net na de voeding: gastrocolisch reflex)
- eventueel bekkenbodemoefeningen - goede positionering bekken

Het normaal stoelgangpatroon moet 12 maanden duren vooraleer een megacolon opnieuw normale afmetingen aanneemt.

P.S.: zeer goede resultaten worden gezien bij toediening van Coloprog (of Klean prep.) 100 tot 200 ml dagelijks te drinken of toe te dienen via sonde.

MOTEL BEVEREN

Zaterdag 21 september '96 - BRSV



Zich vrijmaken op een zaterdagmiddag voor een autorit naar Beveren: er moet een goede reden voor zijn.

Van die gedachte was ook het bestuursteam van de BRSV en om tegemoet te komen aan de wensen van vele ouders en belangstellenden (medici, therapeuten, opvoedkundigen, begeleid(st)ers, familie, ...) was de TULPENZAAL in Motel "BEVEREN" voorbehouden voor deze genodigden.

Van het programma voor de namiddag was iedereen op de hoogte:

- 14-15u: Algemene vergadering
- 15-18u: verslag Wereldcongres Göteborg '96
- 18-18.30u: Aperitief
- 18.30-20.30u: Avondmaal

Een geest- en maagvullend initiatief dus.

Na de verwelkoming werd het verslag van de vorige algemene vergadering van 23 sept. '95 goedgekeurd. Peter gaf toelichtingen over de financiële stand van zaken en legde nog eens de nadruk op een aantal belangrijke punten in onze begroting en in onze uitgaven; nl.: de activiteiten van de BRSV, de sociale begeleiding, de ondersteuning van wetenschappelijk werk rond Rett Syndroom en de organisatie van studiedagen of congressen.

Bij de ouders die niet aanwezig konden zijn op deze algemene vergadering werd een telefonische enquête gehouden. Een algemene tevredenheid bevestigde de goede werking van de vereniging en de inzet van het bestuur en krikte alzo de motivatie een flink stuk omhoog.

Het huidig bestuursteam bestaande uit Peter Vanherck, Luc De Muynck, Jan Van Zwam, Jan Vreys en Luc Stroobants werd herkozen. Een enthousiaste nieuweling in het bestuur is dhr. Jacobs Christian uit Oud-Turnhout, vader van de 3-jarige Anne-Linde.

De interesse van dhr. Jacobs gaat uit naar het onderhouden van de contacten met de ouders, de P.R.-

man van de gezinnen dus. Van harte welkom in het bestuursteam, Christian.

Ons tijdschrift heeft meer dan een gewone face-lift ondergaan. Jan Van Zwam en zijn team koppelden hun kennis en ervaring aan de moderne technieken en het fraaie resultaat hebt u nu in handen.

Indien ouders of belangstellenden vragen, bedenkingen, suggesties, kritiek of eventuele stof tot publicatie hebben, gelieve contact op te nemen.

De activiteitenkalender voor '97 vermeldt kort volgende data:

- optreden Jan Bardi t.v.v. BRSV op 8 maart te 20 u in Het Getouw te Mol.
Info + kaarten:
tel. 050/55.02.68 • Fax 014/30.31.57
 - familiedag in het Gielsbos (Gierle) + algemene vergadering op zaterdag 19 april 1997. Hoofdthema's waarschijnlijk: paardrijden en muziektherapie. Bevestiging en meer details volgen later.
-

Na de algemene vergadering, tijdens de korte koffiepauze, vulde de zaal zich met belangstellenden van onze Rett-meisjes (therapeuten, begeleid(st)ers, opvoed(st)ers, ...) om samen met de ouders het verslag te horen over het in augustus '96 gehouden wereldcongres in Göteborg.

Op verzoek van de BRSV hebben An Poffijn, Suzy Vreys en Kris Demeter dit congres bijgewoond. Amper 3 jaar na dit van Antwerpen, was het zeker niet wereldschokkend of liep niet over van spectaculaire nieuwe ontdekkingen naar oorzaak of behandeling van Rett Syndroom. Verheugend is wel dat specialisten en wetenschappers, over de wereld verspreid, ernstig werk maken van het Rett Syndroom en elkaar stimuleren en aanmoedigen.



**Van links naar rechts:
Chris Demeter,
Suzy Vreys
en Ann Poffyn.**

Eens zal die bewuste naald in de hooiberg toch gevonden worden. Laat ons hopen: zeer spoedig zelfs. Een 5-daags congres in enkele uren samengevat weergegeven is een hele opgave. Alle aanwezigen luisterden met volle aandacht en interesse naar dit verzorgd en deskundig huiswerk en de vele vragen werden door het team beantwoord of toegelicht. De toegemeten tijd was alzo vlug opgebruikt.

Met de oren flink warm en de hoofden vol van het interessante en leerrijke verslag van Ann, Suzy en Kris daalden de hongerigen dan af naar de benedenzaal voor het aperitief en een versterkend avondmaal.

Ouders gezellig onder elkaar, smikkelend en smullend en honderduit pratend over hun Rett-dochter en de bijhorende belevingen en actualiteiten: een prachtige en onvergetelijke afsluiter toch.

Bestuursteam BRSV:

- Peter Vanherck uit Meerhout: voorzitter tot april '97 en verantwoordelijke voor financiën, boekhouding en contacten met het buitenland.

- Luc De Muynck uit 's Gravenwezel: verantwoordelijke voor de organisatie en coördinatie t.o.v. onze medewerkers Ann, Suzy en Kris. Bekommert zich over de medische aspecten.

- Jan Van Zwam uit Brugge: verantwoordelijke voor publicaties en bemanning communicatiecentrum.

- Luc Stroobants uit Kampenhout: verantwoordelijke voor publicaties en verslagen.

- Jan Vreys uit Mol: verantwoordelijke organisaties, bijeenkomsten, fotografie, video, algemene technische bijstand. Voorzitter vanaf april '97.

- Christian Jacobs uit Oud-Turnhout: PR-man van de gezinnen, verantwoordelijke contacten met de ouders.

Jan Vreys

ONDERZOEKSPROJEKT:

Associerend leren bij meisjes met Rett Syndroom



DOEL:

1. Uitwerken van een diagnostisch instrument om zo objectief mogelijk te registreren welke associaties een kind geleerd heeft, op welke functioneringsdomeinen die betrekking hebben, ...
2. In een longitudinaal onderzoek evoluties registreren.
3. Onderzoeken hoe dit proces verloopt, en eventueel kan gestimuleerd worden.
4. Nagaan of er op dit vlak verschillen zijn tussen Rett meisjes en kinderen met een andere ernstige mentale motorische handicap.
5. De resultaten van dit onderzoek kaderen in het globale functioneren van Rett meisjes.
6. Nagaan of er op dit vlak ook verschillen zijn tussen de verschillende Rett varianten.

Concrete realisering:

Het onderzoek zal in het kader van de werking van het Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen uitgevoerd worden door Kris Demeter, orthopedagoog onder wetenschappelijke supervisie van Prof. Dr. P. De Cock, kinderarts, kinderneuroloog en revalidatiearts, diensthoofd van het Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen, UZ St.-Rafaël te Leuven en Prof. Dr. P. Eelen, psycholoog, hoofd van de afdeling leerpsychologie en gedragstherapie aan de KU Leuven.

Financiering:

De financiering van dit onderzoek zal samen met het Universitair Ziekenhuis te Leuven via het Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen en samen met de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw en Janssen Pharmaceutica gebeuren.

BRSV

De resultaten moeten relevant zijn voor Rett meisjes, maar ook voor kinderen met een handicap die gelijkaardige gevolgen heeft op hun functioneren, bv. mentaal gehandicapten met een ernstig motorische handicap.

Het vernieuwende ligt enerzijds in het onderwerp, nl. het associërend leren bij ernstig en zwaar mentaal gehandicapte kinderen, meer bepaald bij Rett meisjes; anderzijds in het opzet, nl. uitvoeren van een onderzoek bij bijzonder moeilijk te testen kinderen.

Tenslotte hopen we zo een bijdrage te leveren tot het oplossen van de veel voorkomende discussie tussen ouders en professionelen over het ontwikkelingsniveau van een kind.



Op zaterdag 8 maart 1997
organiseert Rotary Club Mol een optreden met

JAN BARDI

ten voordele van onze vereniging in:
"Het Getouw" te Mol om 20.00 uur.

Kaarten zijn verkrijgbaar aan 450 Fr. via ons
telefoonnummer 050/55 02 68 of via ons faxnummer 014/30 31 57
en worden U toegestuurd na storting op ons rekeningnummer:
068-2060875-40 met vermelding van "BARDI + *aantal*".

Wij kijken er naar uit U daar te ontmoeten !

**ouders,
medici, therapeuten,
studenten:**

**AARZEL NIET EN MAAK
GEBRUIK VAN
ONS TELEFOONNUMMER**



(050)55 02 68

EN ONS FAXNUMMER



(014)30 31 57



**Wil U reageren op iets uit ons Tijdschrift,
heeft U een ervaring die voor andere ouders
of therapeuten nuttig kan zijn, schrijf dan naar
Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w.
Lil 26, 2450 Meerhout**



ONZE PUBLIKATIES

- **Boek Rett-Syndroom**
Een praktische handleiding voor ouders,
begeleiders en therapeuten
495 fr. + verzendingskosten
- **Abstracts Congress 93**
100 fr. + verzendingskosten
- **Thesis**
Het Rett-Syndroom in Vlaanderen 1992
75 fr. + verzendingskosten
- **Video**
"Het Rett-Syndroom"
(versies in het Nederlands, Frans, Engels, Duits,
Spaans, Turks, Pools en Russisch)
395 fr. + verzendingskosten
- **Dokumentatiemap**
250 fr. + verzendingskosten
- **Folder**
Kent u het Rett-Syndroom ?
10 fr. + verzendingskosten

De Belgische Rett Syndroom vereniging dankt

Abbeeloos Robert, Schilde
Alaert R., Geraardsbergen
Antonissen Clement, Zedelgem
Beddegenoots Maurits, Leuven
Beyens Paul, Tessenderlo
Bodyn Josef, Oudenaarde
Bols Marc, Turnhout
Boogers Eric, Turnhout
Boon Cornel, Lot Beersel
Braeckman Suzanna, Sleidinge
Branquaer Ignace, Gent
Brants Simonne, Heverlee
Busschots Frans, Koningshooikt
Caers Leon, Mol
Casaer-Vandeputte L., Blanden
Chem Fabr J. Thienpont nv, Hoboken
Coppens-Boillod, Hemptinne-Fern
Cote Andre, Dave
De Dapper Guy, Sleidinge
De Jode Rudy, Wevelgem
De Keersmaecker Jaak, Grimbergen
De Mits Ludwine, Sleidinge
De Muynck Johan, Schilde
De Muynck-Larmuseau, 's Gravenwezel
De Nil Chris, Temse
De Wolf Maria, Wijnegem
Debloudts Dominique, Lille
Debontridder Omer, Veltem Beisem
Debrandt Christiane, Aalst
Demuyck C. bvba, Aalter
Deschoolmeester Dirk, Gent
Desmet Marie-Madeleine, Loppem
Elleboudt Chislaine, Blankenberge
Fannes Henri, Holsbeek
Feys Gilbert, Ichtegem
Franken Paul bvba, Arendonk
Fransen bvba, Wijnegem
Gabriels-Schmitte, Ruisbroek
Gaublomme Andre, Hofstade
Haugen Adelina, Tienen
Heremans-Vanbeeck, Wilrijk
Heymans Marc, Oud-Turnhout
Hin-Vile, Oud-Turnhout
Jacobs Kristin, Waarschoot
Janssen-Spoormans, Vosselaar
Jeurissen Maria, Wilrijk

Laleman Frans, Kortemark
Larmuseau Pieter, Aalter
Lormans en Lauwers, Beerse
Marcel Nijs nv, Oud-Turnhout
Mascart Nicole, Liège
Melis Karel, Wilrijk
Merlevede D., Drongen-Gent
Merlevede Paula, Gent
Nouwen Annie, Helchteren
Pediatrie Stas Fernand bvba, Mol
Pellaers Maria, Schilde
Piryns W., Gent
Rhemrev Pieter, Meerhout
Smeers Maximilien, Sint-Truiden
Somville Jacques, Nandrin
Stouthuysen Robert, Kasterlee
Stroobants Joris, Meise
Stroobants-De Keersmaecker, Kampenhout
Thiebaut Marie Louise, Berg
Van Den Brande Hilde, Wilrijk
Van Der Cammen Roger, Mol
Van Loon bvba, Weelde
Van Mellaert-Van De Weyer, Kessel-Lo
Van Thielt-Smeekens, Lubbeek
Van Zwam Hendrik, Gent
Van Zwam Jan, Lissewege
Van Zwam Joseph, Kortemark
Van Zwam-Rosseel, Zarren-Werken
Vanaudenaerde Peter, Loppem
Vandemoortele Lucien, Antwerpen
Vandepitte-Bruggeman, Holsbeek
Vandervoort L., Meerhout
Vanherck Albert, Mol
Vanherck Peter, Meerhout
Vannerom Hilde, Overijse
Vanschoubroek Maria, Oud-Turnhout
Vanzeebroeck Luc, Halle
Vercouteren Marie Therese, Aalter
Vercouteren-De Witte, Melsele
Verhegghen Jean Francois, Gent
Verswijvelen Florent, Kapellen
Vile Wilhelmus, Oud-Turnhout
Vreys J.-Paepen M., Mol
Wellfens-Jacobs, Brasschaat
Zwijssen-Croenen, Turnhout

Op zaterdag 16 november 1996 werd er in de muziekacademie te Ekeren een benefiet-concert georganiseerd met als artiesten Mevrouw Dina Grossberger en de Heer Stephen Collins. De opbrengst van dit zeer hoogstaand evenement, 50.000 Fr. werd integraal overgemaakt aan onze vereniging. Wij danken uitdrukkelijk Mevrouw Rita Somers uit Ekeren die verantwoordelijk was voor de puike organisatie van dit liedrecital.



De "Petra Och Karl Erik Hedborgs Stiftelse" is een Zweedse stichting die onze vereniging financieel steunt bij wetenschappelijke samenwerking met Zweedse instellingen. Wij danken hiervoor de heer Carl-Göran Lemne en Professor Bengt Hagberg voor zijn bemiddeling in onze contacten.

Mededeling

Giften vanaf 1000 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

Redactie:

Van Zwam Jan
Vincent Doensstraat 16
8380 Brugge 5

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

Contactadressen:

België

- Belgische Rett Syndroom vereniging vzw
Lil 26, 2450 Meerhout
Tel. 050/55 02 68 - Fax. 014/30 31 57
- Pour les contacts entre les familles Rett francophones en Belgique:
Madame ARETS-DIRIX
Tél. 02/380 36 36

Nederland

- Voor professionals & instellingen:
Federatie voor Ouderverenigingen
Mw. Mieke van Leeuwen
Tel. 030-2363797
- Voor ouders:
Familie Biemans
Tel. 058-2664390


- L'association FRANÇAISE du Syndrome de Rett a réalisé un livre sur le Syndrome de Rett. Cet ouvrage fait le point sur la recherche et sur l'aide que l'on peut apporter aux filles atteintes. Il s'adresse tout à la fois aux médecins et autres professionnels de la santé qui voudraient approfondir leur connaissance de cette terrible maladie comme aux parents d'enfants atteints qui, désespérés, voudraient savoir quoi faire.

Adresse:

A.F.S.R.
41, rue ROGER BODINEAU
37270 LARCAY • FRANCE
Tél. 47480562

- Pour les contacts entre les familles Rett franco-phones en Belgique:
Madame ARETS-DIRIX
Tél. 02/3803636

Vormgeving en druk:

Cautaerts Andy
Die Keure, Brugge
 Gedrukt op recyclagepapier.





**BELGISCHE
RETT-SYNDROOM
VERENIGING v.z.w.**