

SEMESTRIEEL INFORMATIEBLAD VAN DE BELGISCHE RETT SYNDROOM VERENIGING



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



RETT  
GANGEN



**Beste vrienden,**

*Omstandigheden dwongen ons ertoe, de publicatie van dit nummer enkele weken uit te stellen. Maar van de nood een deugd makend, wisten wij voor u heel wat up-to-date informatie bijeen te sprokkelen omtrent de jongste ontwikkelingen in de Rett research. U kan zich dus opwarmen aan een flinke brok wetenschappelijk nieuws. Zo vertaalden wij voor u achtereenvolgens het getuigenis uit de eerste hand van Dr. Huda Zoghbi, die de ontdekking van MeCP2 wereldkundig maakte, en de nuchtere evaluatie van de ontdekking door de Britse professor Maj Hulten, die het integrale rapport doornam. Ook noteerden wij de reacties op deze belangrijke gebeurtenis vanuit de Rett syndroom satellietmeeting, die in november jl. plaats vond te Nice in de marge van het congres van de European Paediatric Neurological Society.*

*Verder in dit nummer vindt u een oproep tot het gekwalificeerd personeel m.b.t. de IRSA research beurzen, de agenda met de komende conferenties, en het tussentijds rapport van het project van Kris Demeter, dat mede financieel gedragen wordt door onze vereniging. Bij wijze van toetje is er de biografische schets van Igna Van den Veyver, de Antwerpse arts die van dichtbij actief betrokken was bij de ontdekking van MeCP2.*

*Tenslotte verzamelden wij ook nieuwsflashes omtrent ons eigen verenigingsleven. Daarin komen, behalve de verslagen van nationale activiteiten, een succesvolle plaatselijke actie en het nieuw initiatief rond regionale werking aan bod. Uiteraard ontbreken de vaste rubrieken met info over sociale voorzieningen en het internet niet op het menu.*

*Het jaar 2000 belooft ongemeen boeiend te worden. Ongetwijfeld staan nieuwe ontdekkingen voor de deur. Op 29 april houden wij onze familiedag, die dit jaar wel heel bijzonder wordt (meer mogen wij er voorlopig nog niet over vertellen). In mei vindt de bijeenkomst plaats van de European Association for Rett Syndrome (EARS), gevolgd door het Wereldcongres te Japan. Omstreeks diezelfde periode komt de nieuwe documentaire over het Rett syndroom (m.m.v. Julie Christie) op de markt. Onze vertegenwoordigers op het congres te Nice, die er samen met IRSA-voorzitster Kathy Hunter het begin van konden bekijken (bij wijze van wereldpremière), waren vol lof over dit staaltje van professionalisme. We hopen u de film zo snel mogelijk met nederlandstalige ondertitels te kunnen aanbieden. Dit jaar plannen we ook een herwerkte uitgave van onze informatiefolder, aangepast aan de jongste ontwikkelingen. Voor de fotografische illustraties ervan zullen we overigens een beroep doen op uw medewerking. Op internationaal vlak spannen wij ons in voor de realisatie van een Europese website en voor de uitbreiding van EARS tot alle Europese staten. En -wie weet- komen sommige van onze lezers op een origineel idee voor een lokale actie ten bate van onze Rettgemeenschap.*

*Zoals u ziet, gaan we er enthousiast tegen aan. Met uw morele en financiële steun maken wij van 2000 een memorabel jaar.*

*Het bestuur.*

# Omtrent de ontdekking van de genetische basis van het Rett-syndroom



Huda Y. Zoghbi, M.D.  
Baylor College of Medicine

**H**et Rett syndroom is een neurologische ontwikkelingsstoornis die bij benadering 1 op 15.000 geboren meisjes treft. Ondanks zijn relatieve prevalentie onder de oorzaken van cognitieve beschadiging, werd het syndroom pas in 1966 door de Oostenrijkse arts Andreas Rett herkend als een afgeijnde, klinische entiteit. In een Duitstalig medisch tijdschrift beschreef hij een ongewone constellatie van symptomen, die herhaaldelijk voorkwam bij vrouwelijke patiënten. Deze meisjes bleken zich tot

hun 6de-18de maand normaal te ontwikkelen, misschien op enige vertraging van de hoofdgroei en een lichte hypotonie ("slapheid") na. Daarna verloren ze stapsgewijze het vermogen tot spreken, begonnen ze aanvallen te vertonen en een onregelmatige ademhaling, en kwamen ze in een periode van zichtbare emotionele of lichamelijke nood met ontroostbare huibuien, opgewondenheid, tandenknarsen en weigeren te eten. Het meest eigenaardige was het verlies van de bewuste controle over hun handen: in plaats van naar begeerde dingen te reiken, leken ze enkel in staat om met hun handen te wringen, zonder ophouden en als gedwongen. De late verschijning en de bijzonderheid van de symptomen, hun exclusieve voorkomen bij meisjes, en de bereikte stilstand na een periode van intense regressie, dat alles was buitengewoon raadselachtig. Dr. Rett publiceerde in 1977 een Engelstalige beschrijving van dit syndroom, maar het was pas in 1983 dat een artikel van Hagberg en zijn collega's in *Annals of Neurology* de Amerikaanse neurologen eindelijk attent maakte op het Rett syndroom, en de aandoening zijn officiële naam gaf, bij wijze van eerbewijs aan het pionierswerk van Andreas Rett.



Huda  
Zoghbi

Mijn eigen kennismaking met het Rett syndroom dateert eveneens van 1983.

Een zeer opmerkelijke pediatr, dr. Merlene McAlevy, verwees één van haar jonge patiëntes door naar het Baylor College of Medicine, en stuurde tegelijk een kopie van Hagbergs paper. Dr. Vincent Riccardi (een geneticus), dr. Alan Percy (een neuroloog), en ikzelf (nog maar een stagiaire) waren met z'n allen gefascineerd door dit kleine meisje dat inderdaad het Rett syndroom had. Bij puur toeval zag ik de week daarop mijn tweede Rett patiënte, en bedacht ik dat er meer moesten zijn. Ik was zo gegrepen door dit uniek neurologisch beeld en door de benarde toestand van deze meisjes, dat ik als een bezetene de oorzaak van de ziekte wilde begrijpen.

De meeste gevallen van Rett syndroom zijn sporadisch en niet overgeërfd van vroegere generaties. Een handvol zeldzame families met meer dan één aangetast lid hielp de wetenschappers het gen in kaart te brengen als gelegen in een regio op het X-chromosoom, één van de geslachtsbepalende chromosomen (vrouwelijke personen hebben twee X-chromosomen, mannelijke hebben een XY paar). Na het inperken van de kandidaat regio op Xq28 tot enkele honderden genen, begonnen onderzoekers aan het nauwkeurig proces van de analyse van het ene gen na het andere, teneinde de Rett syndroom mutatie te vinden. Daartoe dienden we DNA stalen van aangetaste meisjes en hun families te vergelijken: een ziekteverwekkende mutatie moest voorkomen in de dochter, maar in geen van haar ouders. Nu hebben we ontdekt dat mutaties in een gen, MECP2 genaamd (uitgesproken als "mek-pie-toe", voor methyl-CpG-bindend proteïne 2), zowat 50% van de Rett syn-

droom gevallen veroorzaakt. We zijn nog andere regio's van dit vrij grote gen aan het onderzoeken, en zouden best tot de vaststelling kunnen komen dat de andere 50% veroorzaakt worden door mutaties elders in MECP2. Intussen brengt onze ontdekking opheldering over de vraag waarom het Rett syndroom zich enkel in meisjes ontwikkelt. Mannelijke muizen, aangetast in de muisversie van MECP2, sterven *in utero*; waarschijnlijk worden menselijke, mannelijke foetusen met MECP2 mutaties nooit geboren, of sterven ze kort na de geboorte. Vrouwen in twee families met terugkerend Rett syndroom bevielen inderdaad van zonen met een zware neonatale encephalopathie. Deze jongens stierven na amper enkele maanden; wij geloven dat zij leden aan de dodelijke, mannelijke versie van het Rett syndroom. Maar waarom ontwikkelen meisjes, die nog steeds een normale kopie van MECP2 hebben, de ziekte? Het antwoord ligt in een fenomeen dat bekend staat als de X-inactivering. Aangezien vrouwelijke individuen twee X-chromosomen hebben in elke cel, wordt één kopie willekeurig geïnactiveerd, teneinde de genexpressie stop te zetten en de gendosering op gelijke hoogte te houden als die van een mannelijk individu, dat slechts één X heeft. Omdat de inactivering willekeurig gebeurt, zal het X-chromosoom met een functionele kopie van MECP2 geïnactiveerd worden in sommige cellen van Rett syndroom meisjes. Dit veroorzaakt een partiële deficiëntie die niet enkel overleving toelaat, maar in de meeste gevallen ook een normale ontwikkeling van de pasgeborene, vóór de ziekte in volle hevigheid verschijnt. We geloven dat de ernst van de aandoening een functie is van het percentage van cellen met actieve, gemuteerde MECP2 genen.

# MECP2

Bij een normale ontwikkeling worden genen ingeschakeld op verschillende, maar precies geregelde momenten en plaatsen in het lichaam. Het heeft iets weg van een muziekpartituur: niet alle instrumenten spelen de hele tijd, zelfs niet op hetzelfde moment, en ze spelen ook niet dezelfde noten of met dezelfde dynamische sterkte. Het MECP2 gen codeert een proteïne (eveneens MeCP2 genaamd, maar dan niet cursief geschreven en met een kleine “e”) dat de “rustpauzes”, die bepaalde genen tijdens de ontwikkelingssymfonie moeten nemen, helpt orchestreren. Eerst hecht een methylgroep, bestaande uit koolstof- en waterstofatomen, zich aan een DNA sequentie in het controlecentrum van het geïsoleerde gen. De kop van het MeCP2 proteïne ankert zich vervolgens vast aan het gemethyleerde DNA, terwijl de staart andere moleculen tot het doel-gen aantrekt, die de elektrische lading ervan veranderen en het samenpersen. In zijn nieuwe, dichte geometrie wordt het gen ontoegankelijk voor transcriptiefactoren en blijft het aldus stil. Wanneer een aangetast MeCP2 niet in staat is om op deze wijze de genexpressie te “leiden”, zullen een aantal genen hun melodieën op het verkeerde moment laten schallen en een neurale kakofonie veroorzaken.

MeCP2 is eigenlijk slechts één lid van een familie methylbindende proteïnen, die mogelijk allemaal helpen bij het regelen van de genexpressie. Mutaties in één van deze proteïnen of in hun interactieve partners kunnen verantwoordelijk zijn voor atypisch Rett syndroom of voor andere stoornissen zoals autisme, zware neonatale encephalopathie, idiopathische hersenverlamming en niet-syndroommatige mentale achterlijkheid.

Wat betekent dit voor u als ouders en artsen? Vooreerst zal het nu mogelijk zijn om Rett eerder te diagnosticeren, nog vóór de hele reeks van symptomen zich heeft gemanifesteerd. Differentiële diagnose zal niet langer uitsluitend moeten berusten op klinische criteria. Genetische adviseurs kunnen families helpen bij de beslissing of andere familieleden getest moeten worden. Aangezien de neurale ontwikkeling na de geboorte goed verloopt en het precies deze latere ontwikkelingsfasen lijken te zijn die het meest verstoord worden bij het Rett syndroom, zou een vroege diagnose ons kunnen toelaten om tussenbeide te komen met een soort van therapie vooraleer de zwaarste schade is toegebracht. Gelukkig is al heel wat bekend over de werking van MECP2, wat de hoop doet rijzen dat we een behandeling kunnen ontwikkelen die de voortgang van de ziekte stopt.

De volgende stap voor de onderzoekers bestaat erin, de genen te identificeren waarvan de expressie gewijzigd is door verlies van normaal MECP2. We zijn gestart met het genereren van een muismodel van het Rett syndroom, zodat we de voortgang van de ziekte kunnen bestuderen vanaf de allereerste stadia. Het dierlijk model zal van cruciaal belang zijn als hulpmiddel bij het precies lokaliseren van de genen die aangetast zijn door MeCP2. Uiteraard zal het ook van onschatbare waarde zijn voor het uittesten van diverse therapieën.

De aankondiging van deze ontdekking zou onvolledig zijn zonder de erkenning van al het voorafgaande werk dat ons zover heeft gebracht. Zestien jaar is een hele tijd, en vele vorsers leverden belangrijke bijdragen tot het Rett onderzoek. Ik kan er evenwel

slechts enkelen vermelden, van wie het werk mijn eigen onderzoek heeft geïnspireerd. Alan Percy, Dan Glaze, Rebecca Schultz, Dawna Armstrong en Kay Motil hebben jarenlang vanuit hun interacties met RS patiënten en families een waardevolle inbreng geleverd. Maria Anvrett en Sakku Naidu hebben zonder enige terughoudendheid hun patiëntenmateriaal gedeeld; Carolyn Schanen's zorgvuldige karakterisering van een verwantschap met familiale RS hielp de zoektocht naar het gen scherp stellen, net als het werk van Eric Hoffman met een Braziliaanse familie, dat de kandidaat-regio inperkte tot Xq28. In mijn eigen labo was Kim Allison de eerste om het project op gang te brengen door het maken van uitgebreide "exclusion mapping" in de tijd toen ze nog een studente was; Jill Dahle zorgde voor een uitbreiding van haar werk en analyseerde gedurende 8 jaar vele genen met geduldige volharding. Ruthie Amir analyseerde ijverig talrijke genen op het X-chromosoom. Zij volgde het advies van Igna van den Veyver om naar mutaties te zoeken in *MECP2*, wat de juiste vindplaats is gebleken. Mimi Wan en Fan-Fan steunden het project in Uta Francke's labo met ijver en toewijding; zij en Uta waren zo vriendelijk om opgewonden te zijn in onze plaats toen we de eerste mutaties vonden, erkennend dat het geluk een rol speelt in elke ontdekking. En uiteraard ben ik dankbaar voor mijn 5-jarig partnership met Uta: zij was één van de weinigen die bleef geloven dat het bewuste gen zich al die tijd net om de hoek bevond. Ze had gelijk!

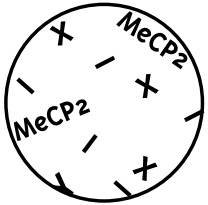
Tot besluit zou ik de Rett families die ik ontmoet heb, willen danken, niet alleen om hun bereidwilligheid om zich te onderwerpen aan de eindeloze evaluaties gedurende de voorbije 16 jaar, maar ook omdat ze ons zijn blijven motiveren. De International Rett Syndrome Association is op vele niveaus een ongelooflijke steun geweest. Het National Institute of Child Health and Human Development van het NIH leverde de fondsen, zonder dewelke wij deze ontdekking nooit hadden kunnen doen. De Blue Bird Circle Rett Center vergemakkelijkte het contact met vele Rett families en ondersteunde onze klinische connecties. Dr. Uta Francke en ik zijn ook dankbaar voor de directe steun vanwege het Howard Hughes Medical Institute.

Ik hoop dat deze mini-historiek en deze spoedcursus in genetica niet enkel allen informeert die ze lezen, maar hen ook een gevoeligheid bijbrengt voor de complexiteit van het menselijk lichaam, een ontzag voor zijn mysteries, en een waardering voor de inzichten, die het enkel gunt aan mensen met een groot geduld. We hebben nog steeds geen antwoord op de vragen hoe het Rett syndroom kan behandeld, voorkomen of genezen worden. Laat ons niet wankelen in onze toewijding om dat antwoord te vinden.



# De ontdekking van het MeCP2 gen: reden tot hoopvolle, nuchtere verwachting

(Vrij vertaald naar **Genetic Research**, in *Rett News*, het tijdschrift van de RSAUK, Herfst 1999)



In de VS en ook elders sprak de pers al van de ontdekking van de oorzaak van het Rett syndroom. Toch is gebleken dat tot dusver slechts een gedeelte van het defecte gen geanalyseerd werd, en dat nog heel wat werk gedaan moet worden vooraleer we de complete oorzaak van de aandoening kennen. Onderstaande stand van zaken is van de hand van Prof. Maj Hulten, die het integrale wetenschappelijke rapport doornam.

## Genmutaties gevonden

De wetenschappers ontdekten dat een aantal meisjes met het Rett syndroom veranderingen (mutaties) vertonen in een specifiek gen. Ze testten 21 meisjes met typisch Rett syndroom. Bij 5 van deze 21 meisjes vonden ze een verandering in een gen dat zich bevindt in de top van het X chromosoom.

## Een groot gen

Het gen, MecP2 genoemd, is groot van oppervlakte. Tot dusver werd slechts de helft van de bouwstenen van het gen gecheckt. De 16 meisjes, bij wie het testresultaat negatief was, kunnen best een mutatie hebben in het gen-segment dat nog onderzocht moet worden.

## Een ongewoon gen

MecP2 is niet enkel een groot en daarom moeilijk te onderzoeken gen, het is ook een gen met erg bijzondere eigenschappen. MecP2 kan namelijk de activiteit regelen van andere genen: het kan die activiteit stilleggen of temperen, aanzetten of verheven. Mutaties van dergelijke, regelende genen werden tot hertoe nooit gevonden bij andere, meer gewone genetische ziekten. Ook in dit opzicht is het Rett syndroom een ongewoon fenomeen.

## Geen diagnosetest

De opwindende onderzoeksresultaten zijn inderdaad goed nieuws. Toch is het belangrijk te weten dat de MecP2 analyse niet gebruikt kan worden als een diagnosetest voor Rett syndroom. Het gemuteerde "meestergen" MecP2 moet één of meerdere "slaven" hebben

die -door een slecht bevel- niet accuraat werken op het juiste moment in de ontwikkeling. Het zijn deze slaven die nog niet geïdentificeerd zijn. Het duurt waarschijnlijk een hele tijd vooraleer men greep heeft op wat er gebeurt. Van groot belang is echter dat de nieuwe ontdekkingen de weg vrijmaken voor de zoektocht naar de langverwachte, volkomen betrouwbare genetische test die met zekerheid zal uitmaken of een meisje Rett syndroom heeft of niet.

## Toekomstig onderzoek

In de nabije toekomst zal het onderzoek eerst en vooral het MecP2 gen meer in detail bekijken. Vanzelfsprekend zullen méér meisjes en hun families onderzocht worden. De mutaties binnen het MecP2 gen, tot dusver vastgesteld bij meisjes met sporadisch Rett syndroom, zijn niet identiek. Dit stelt de vorsers voor een probleem: sommige bouwstenen van het gen zijn bij een aantal meisjes gewijzigd, andere dan weer bij andere meisjes. De methode om de bouwstenen van het gen te checken (de zogenaamde "DNA sequencing") is tijdrovend en technisch veeleisend. Dat maakt de zaken er niet eenvoudiger op.

## De genetische test

Eens de genetische test beschikbaar is, zal deze op diverse wijzen diensten kunnen bewijzen: eerst en vooral zal hij bijdragen tot een betrouwbare diagnose, omdat deze informatie kan leveren omtrent de prognose van de ziekte, en aldus ook over wat de toekomst inhoudt. Bovendien ziet het ernaar uit dat er een test beschikbaar komt om na te gaan of familieleden drager zijn van de genetische aandoening. Deze dragers vertonen zelf dan wel niet de symptomen, maar kunnen het risico lopen op een kind met het Rett syndroom. Toch is dit risico klein. Ook een prenatale diagnose tijdens de zwangerschap behoort tot de toekomstmogelijkheden.

Tenslotte werd al gesuggereerd dat men de problemen, veroorzaakt door het defecte gen, in de toekomst mogelijk zal kunnen voorkomen. Om doeltreffend te zijn, zou met dergelijke preventieve therapie uiteraard heel vroeg gestart dienen te worden.

Wie meer wil lezen over het MecP2 gen, verwijzen we graag naar volgende Engelstalige webpagina's:

- voor makkelijk leesbare info  
[www.rettsyndrome.org/main/announcement.htm](http://www.rettsyndrome.org/main/announcement.htm)
- voor alle wetenschappelijke details:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?300005>

# Hoe Belgisch is de ontdekking van MECP2?

## Antwerpse arts Igna Van den Vyver gaf de beslissende aanwijzing die leidde tot de ontdekking van MECP2 Een portret

(Ingekorte biografische schets door Vicky Brandt, Editor, Zoghbi Pediatrics / Neurogenetics Laboratory.)

**I**gna Van den Veyver werd in 1961 geboren te Antwerpen. Na haar studies aan de Universitaire Instelling Antwerpen (UIA), bekwaamde ze zich in de verloskunde en gynaecologie. Ze raakte gefascineerd door de prenatale diagnose en -logischerwijze- door degenetica, de wetenschap omtrent de basis van erfelijke ziekten en aangeboren afwijkingen. Hierin wou ze zich verder specialiseren. Haar werk bracht haar naar de VS, waar ze zich een plaats veroverde in het Baylor College of Medicine te Houston, Texas. Na verloop van tijd ging ze er vanaf 1994 werken als wetenschappelijk vorderer in het labo van Dr. Huda Zoghbi. Die had met een seminarie grote indruk op haar gemaakt. Haar eerste project bestond uit het testen van genen op het Rett syndroom. In die tijd was het project klein van omvang, en Igna richtte haar aandacht grotendeels op andere ziekten die de ontwikkeling van kind en foetus aantasten. Toch bleef ze intellectueel betrokken bij het Rett project. Zo kon ze de waarneming doen die de ontdekking van de ziekte veroorzakende mutaties verhaastte. Tijdens lopende tests voor een ander onderzoeksproject merkte ze een ongewoon methylatiepatroon op in de bloedstalen van een Rett meisje. Ze opperde de hypothese dat het Rett syndroom het resultaat kan zijn van een defect in het tot

zwijgen brengen van genen, en deelde haar idee prompt mee aan Dr. Zoghbi en Ruthie Amir. Deze laatste, een postdoctoraal medewerkster in het lab van Dr. Zoghbi, was toen al nauwgezet het ene kandidaatgen na het andere aan het testen in de hoop de oorzaak van de ziekte te vinden. Ze volgde Igna's raad op en testte MECP2, het enige gen dat betrokken was bij de methylatie. Het bleek wel degelijk het gen te zijn waar ze de voorbije 14 jaar naar hadden gezocht: mutaties in dit gen veroorzaken zowat 70% van de bekende Rett gevallen.

MECP2 speelt een belangrijke rol in de foetale en neonatale ontwikkeling: het helpt namelijk het lichaam om bepaalde genen op het juiste moment in en uit te schakelen. Deze ontdekking is belangrijk: ze geeft vorderers niet enkel een goed vertrekpunt voor het bedenken van therapieën voor het Rett syndroom, maar levert ook een nieuw middel om te onderzoeken hoe het zenuwstelsel zich ontwikkelt. Er moet beslist nog veel werk geleverd worden om te begrijpen hoe het gemuteerde gen de ontwikkeling van de hersenen op het verkeerde spoor zet. Maar intussen toont de ontdekking aan hoe fundamenteel onderzoek en klinische zorg succesvol verenigd kunnen worden. Iets wat Dr. Van den Veyver zo lang had verhoopt.



**Igna Van den Veyver**

*Ignatia B. Van den Veyver, M.D., is Assistant Professor aan de Departementen **Obstetrics and Gynecology** en **Molecular and Human Genetics** van het Baylor College of Medicine, 6550 Fannin, Suite 901, te Houston, Texas 77030, USA.*



### OPROEP

**AAN HET GEKwalificeerd personeel VAN ALLE BELGISCHE MEDISCHE INSTELLINGEN: BEURZEN VOOR BIOMEDISCHE, KLINISCHE EN THERAPEUTISCHE RETT RESEARCH**

De International Rett Syndrome Association (IRSA) verwacht voorstellen voor biomedische, klinische en therapeutische research betreffende het Rett Syndroom. Teneinde deze te ondersteunen, voorziet het IRSA PERMANENT RESEARCH FUND in het toekennen van individuele beurzen ten belope van 40.000 US Dollar.

De vervaldagen voor het indienen van een voorstel zijn vastgelegd op 1 juni en 1 december.

Geïnteresseerden kunnen contact opnemen met het BRSV-bestuur via ons



Tel. 050 / 55 02 68



Fax 014 / 36 99 69



e-mailadres [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)

Wij bezorgen hen een kopie van de gedetailleerde voorwaarden voor het bekomen van een beurs.



# Verslag van de Rett Syndroom satellietmeeting en het eerste Congres van de Verenigingen te Nice

(Verslag: Dr. Dirk de Muynck)



Midden Prof. Hagberg

**V**an 7 tot 10 november 1999 vond in Nice het congres van de European Paediatric Neurological Society (EPNS) plaats. Het gebeuren werd voorafgegaan door een RS satellietmeeting voor artsen (georganiseerd door IRSA) op 5 november, en door de "Associations Days" op 6 en 7 november. Deze laatste, georganiseerd door EPNS met medewerking van IRSA, werden voor het eerst ingericht voor alle patiëntenverenigingen. De BRSV stuurde twee mensen naar Nice: dr. Dirk de Muynck die de satellietmeeting zou volgen, en Johan Delaere die de Association Days voor zijn rekening nam. Laatstgenoemde had zich ook voorgenomen om in Nice de internationale contacten te verstevigen en er, gewapend met fotokopieën en een laptop, de BRSV Online Rett Syndrome Bibliography bij wijze van promotie te demonstreren.

Hieronder leest u het verslag van de satellietmeeting. Wegens plaatsgebrek was het niet mogelijk het uitgebreide verslag van de Association Days in dit nummer op te nemen. U vindt het wel terug op onze website. Op het programma stonden: een inleiding door Professor Evrard; drie panelgesprekken rond fondsenwerving en wetenschappelijk onderzoek, communicatie, en de concrete zorg voor de gehandicapte kinderen; drie voordrachten over de stand van zaken in de gehandicaptenzorg in Scandinavië, (de rest van) Europa en Noord-Amerika; een uiteenzetting rond de nieuwe informatie- en communicatietechnologie in de medische wereld. Wie er meer wil over lezen, surft maar onze website binnen: <http://rettsyndrome.be>

**D**e zitting van het congres in Nice op vrijdag 5 November was gewijd aan de laatste medische en genetische ontwikkelingen in de RS research. Het voorzitterschap werd waargenomen door twee illustere wetenschappers: enerzijds uit de kliniek, nl. Prof. Bengt Hagberg uit Zweden, en anderzijds, uit het labo, Prof. Alan Percy die het eerste laboratorium oprichtte dat zich aan het RS wijdde. Samen met Dr. Percy stelde Dr. Zoghbi in 1983 de eerste gevallen van RS in de Verenigde Staten vast. Zij is nu één van de twee hoofdauteurs van het belangrijke artikel omtrent de ontdekking van het RS gen. Zij was aanwezig op het algemene congres dat bijna tegelijk in Nice gehouden werd.

Het satelliet Symposium werd ingeleid door een fiere Kathy Hunter, die erop wees dat de jarenlange inspanningen en de financiële steun aan de wetenschappers uiteindelijk tot een resultaat hadden geleid. Zij legde de betekenis uit van het vinden van het gen: een snellere diagnose, geruststelling bij zwangerschap, het helpen wegnemen van eventuele schuldgevoelens, enz... Zij waarschuwde weer voor overdreven verwachtingen, gezien dit maar een begin is van weer verder wetenschappelijk onderzoek.

Verskillende voordrachten hadden het klinische voorkomen van het RS als onderwerp. Het ging hoofdzakelijk om epidemiologische studies, cijfers dus over het voorkomen van de verschillende vormen en symptomen van de ziekte, -analoog met het werk dat Dr. Luc de Muynck en Dr. A.Poffyn jaren geleden maakten voor Vlaanderen. Dergelijke epidemiologische studies werden voorgesteld uit Frankrijk (A. Arzimanoglu en M. Tardieu), het Verenigd Koninkrijk (A. Kerr), Noorwegen (O. Skjeldal) en Zweden (B. Hagberg).



Van links naar rechts dr. Dirk de Muynck, Kathy Hunter en Johan Delaere

Het blijkt dat de frequentie van RS erg schommelt: van 1/3000 geboorte (veel dus) in Engeland, over 1/13.000 in Zweden, tot 1/20.000 op andere plaatsen. Ook hier stelt zich de vraag naar de juiste afgrenzing, die nu met het ontdekken van het (een) gen wel actueel wordt. In Zweden werden merkwaardige stambomen gevonden waarbij één bepaalde boerderij terugkomt in de voorouders van een hele reeks RS meisjes.

Opnieuw blijkt een grote variatie in het klinisch beeld van het RS. Prof. Hagberg toonde zijn criteria voor de verschillende vormen, waarbij er telkens overgangen zijn: het "klassieke" RS, het atypische, en zeer uitzonderlijk de (mogelijke?) RS jongetjes.

De genetische verklaring voor de grote variatie is enerzijds de mate waarin bij een bepaald meisje het aangetaste X-chromosoom overweegt, vermits in elke cel één van de X-en uitgeschakeld wordt. Gemiddeld wordt in de helft van de cellen de zieke X geïnactiveerd, in de andere helft de andere.

Wanneer de uitschakeling niet 50% is maar ongelijk (in het engels "skewed", d.w.z. "scheef") bv. 30% of 70% bekomt men een resp. ergere of een mildere vorm. Anderzijds zijn er andere mogelijke, genetische mechanismen: het gaat om een zeer groot gen, waarin op vele plaatsen verschillende mutaties kunnen voorkomen. Het MeCP2 gen zorgt kort na de geboorte en mogelijk ook voordien voor de uitschakeling van een serie andere genen die verder op het X-chromosoom liggen.

Dr. Arzimanoglu (Frankrijk) toonde de resultaten van zijn epidemiologisch onderzoek, met interessante data over het begin van de symptomen (12 maand, 2 tot 88), de evolutie van de hoofdontrek, de spraak (132 wel, 84 niet; 43 in lettergrepen, 87 in woorden, 5 in zinnetjes), de stereotype bewegingen (232 op 242), de autistische trekken (83%), de ademhalingsstoornissen (150/242), de epilepsie (57%).

Prof. Percy gaf een korte historiek van de ontdekking van het gen. Gezien het om een zeldzame mutatie gaat, waren er uiterst weinig families met verschillende patiëntjes. De hypothese was steeds een X-gebonden dominante ziekte met wisselende X-inactivatie.

Geleidelijk werd het doelgebied op het X-chromosoom versmald, door "exclusion-mapping": het stukje bij beetje insluiten van het gen. Toen bleef het deeltje Xp28 over. Daar zijn nog dozijnen genen. Het MeCP2-gen was niet de eerste kandidaat. Het gen bevat de code voor het methyl-CpG binding proteïne 2. Dit eiwit, dat in de hersenen veel voorkomt, bindt stukjes DNA (methyl-cytosine in CpG nucleotiden), vooral in "promotor" regio's van het chromosoom. Het overschrijven van de code (de transcriptie) wordt onderbroken, door de acetylactie van belangrijke histonen. Bepaalde genen zijn rond de geboorte en in de eerste

maanden van belang, maar moeten nadien stilgelegd worden. Daarin speelt het RS gen zijn belangrijke rol. Voorlopig is het wel een hypothese.

Sommige van die genen zouden tussenkomen in de aanmaak van de neurotransmitter Glutamine in de hersenen (bij proefdieren vooral in één streek: de hippocampus). Een verre therapeutische toepassing is misschien ooit mogelijk in de klachten-vrije periode, eventueel vóór de geboorte.

Ook Dr. Percy legde er de nadruk op dat er in die streek op het X-chromosoom meerdere genen kunnen betrokken zijn en op hetzelfde grote gen meerdere mutaties. Men spreekt van moleculaire heterogeniteit wanneer verschillende mutaties het eiwit-eindproduct kunnen veranderen. Genetische heterogeniteit is er als verschillende genen hetzelfde proces beïnvloeden. Beide kunnen het geval zijn. Er moet dus nog veel wetenschappelijk onderzoek gebeuren.

In dit onderzoek was een grote rol (zoniet de hoofdrol) weggelegd voor een landgenote: Dr. Ignatia Van den Veyver, een Vlaamse gynaecologe en genetica, die sedert 1991 aan de Baylor universiteit in Houston werkt en er nu professor is. De ontdekking zou eigenlijk (weer !) eerder toevallig gebeurd zijn, vermits zij op dat ogenblik met genetisch kankeronderzoek bezig was. Dr. Van den Veyver heeft al belangrijk werk geleverd in de prenatale diagnose en behandeling van andere ziekten, zoals de Rhesusimmunisatie. De ontdekking is er overigens gekomen door samenwerking tussen haar instituut en de Stanford universiteit.

In bepaalde families met RS komen frequenter andere afwijkingen voor, zeldzame en minder zeldzame, zoals epilepsie, autisme, Asperger-syndroom, spina bifida, spierdystrofie. Dat werd duidelijk geïllustreerd door de informele speech die Maureen Woodcock (uit de staat Washington, VS) tijdens het middageten hield. In haar familie komen verschillende soorten handicaps voor (haar zuster was mentaal geretardeerd, haar dochter had een RS meisje en in een tweede huwelijk een -waarschijnlijk- RS jongetje). Deze familie leverde de bloedstalen waarin ten slotte het gen werd gevonden.

Ook Dr. Fontes uit Frankrijk ging verder in op de genetica van RS. Deze blijkt van een heel nieuw type te zijn. In de familiale gevallen (zelden dus) gaat het steeds om volledig "scheef"-gelopen inactivatie van het X-chromosoom. In die gevallen zou de ziekte doorgegeven worden via het inactieve chromosoom.

Zoals Dr. Tardieu zei, zal er binnen een klein jaar meer duidelijkheid zijn wanneer de mutatie in het MeCP2 gen wordt opgezocht bij allerlei RS meisjes. Misschien blijkt dan dat de klinische variatie overeenkomt met genetische varianten.



# Staat BRSV voor Boeiende Ros- en Sint-Verhalen?

(Verslagen van Jan Vreys)



## Rett meisjes nemen de teugels in handen

Als gebeurtenissen, omwille van de deugd en de voldoening die er aan zijn beleefd, in je geheugen zijn gebrand, geraak je ze nooit meer kwijt. Zo is het ook met de herinneringen aan zaterdag 25 september van dit jaar, toch al weer even geleden. Die dag waren wij uitgenodigd in Manège Dennenhof te Nevele (Landegem) om er te gaan paardrijden. Gastheer en begeleider was opnieuw de heer V. Marescau, de vriendelijke en behulpzame kinesist-hippotherapeut, verbonden aan het aanpalende revalidatiecentrum De Lork. In de uitnodiging stond het citaat van Nadia Lago, een specialiste inzake hippothe-



rapie, en wij waren toch benieuwd of dit niet sterk overdreven was:

*“Met het paard ontstaat een type relatie die moeilijk generaliseerd kan worden tussen de patiënte en haar therapeut. Dit lichaam-tegen-lichaam geeft het woord terug aan de lichaamstaal: deze oorspronkelijke taal, die iedereen bezit, en die als eerste aangewend wordt in de psychologische en affectieve ontwikkeling. Wellicht is dit de belangrijkste dimensie van de hippotherapie. De communicatie tussen paard en patiënte is er niet een van woorden, maar van contact: het is een waarachtige uitwisseling van gebaren.”*

Alvorens de manège te betreden werden meisjes én ouders in de stal even vertrouwd gemaakt met de dieren die de heer Marescau had uitgekozen. De rust en de eenvoud waarmee dit gebeurde, stelde gerust en gaf vertrouwen. Het zagen er niet alleen lieve en zachttaar-

dige paarden uit, ze waren het ook, en ze hadden heel wat ervaring met andersvalide berijders.

Veronique, Lisa en Cindy hadden al eerder paardgereden, dat was merkbaar. Voor Vanessa was het de allereerste keer dat zij lijfelijke contact had met de warme rug van een viervoeter. De blik in de ogen van haar ouders verraadde toch enige ingehouden schrik voor het onbekende. “Hoe zal Vanessa reageren?” De heer Marescau nam plaats achter Vanessa, en Didier leidde het drietal verscheidene rondjes door de manège. De gespannen houding en de bange blik in de ogen van Vanessa veranderde al na één rondje. Wat daar aan het gebeuren was, is moeilijk te beschrijven. Onze meisjes kunnen hun ervaringen en gewaarwordingen niet vertellen met hun mond, maar hun ogen, de ontspannen glaatsuitdrukking en hun houding spraken die dag boekdelen, die de ouders maar al



# Zie ginds komt... Sinterklaas aan

te graag levenslang in hun bibliotheek willen houden. Het doet je ouderhart veel deugd dit te zien. De hippo-therapeut merkte op dat bij allen de harde opgespannen spieren, zeg maar de spanning, al vrij vlug verandert in ontspanning. Nadia Lago weet wat ze vertelt, en onze therapeut ter plekke kan dat door zijn jarenlange ervaring beamen. De afgedrukte foto's verduidelijken de lezer misschien meer dan deze woorden vermogen. Zelig is het, je eigen dochter te zien genieten en glunderen, hoog gezeten op de rug van dat - in haar ogen- enorme dier. Met eigen ogen heb ik het gezien, en kan ik getuigen dat dit paardrijden, met een ervaren begeleider, liefst nog in de vertrouwde omgeving kort bij huis, een levensechte droom is voor elk Rett meisje. Dank aan de heer Marescau voor deze belevenis en voor het onthaal. Deze droom was kort maar onvergetelijk, de trip naar de verre Vlaanders meer dan waard.



Geen enkele hondenuitgever zou het in zijn hoofd hebben gehaald om zijn trouwe huisdier naar buiten te sturen, al was het maar om zijn "boodschap" te gaan doen: zo'n slecht weer was het, die zaterdag, de elfde december. Toch zou die goede oude, witharige kindervriend uit het zonnige Spanje de ijskoude regen en de felle noordenwind trotseren om naar Motel Beveren te komen. Het was andermaal voor een goed doel, dus... ook nu weer een heleboel cadeautjes ingepakt, de schimmel (zonder de kaas) opgezadeld, en de zwarte knechten laten beloven eens extra lief te zijn voor alle grote en kleine mensen. Vooruit, ouwe grijze hoefnagelde, trippel trappel er maar op los, BRSV here we come!

De prachtige Terraszaal oogde feestelijk en bezorgde alle genodigden een warm en behaaglijk gevoel. Veilig en droog aangekomen, zocht ie-

dereen een plaatsje en al gauw kwamen de tongen los. Voor velen was het een blij weerzien, voor anderen een eerste echte kennismaking. Een lekkere kop koffie, thee of een chocolademelk en een stukje heerlijke taart deden het wachten op de Sint en zijn Zwarte Pieten minder lang duren.

Op de tonen van: "Hoor wie klopt daar, kinderen" en van "Zie ginds komt de stoomboot" schreden de heilige man en zijn trouwe knechten handenschuddend en koekjes





uitdelend naar het podium, dat speciaal voor hen centraal was opgesteld. Een comfortabele stoel voor de Sint en genoeg speelruimte voor de Pieten: het feest kon beginnen. Na een inleidend woord en een groet aan de Rett meisjes en hun families, gaf Sinterklaas de micro aan Zwarte Goochelpiet. Niks in de mouwen, geen stoute kinderen in de zakken, Hokus Pokus Pas... Ineens waren bijna honderd nieuwsgierige ogen gericht op die clown van een goochelpiet en zijn helper. Dat had nu niemand verwacht! Drie kwartier lang boeide deze vingervlugge spraakwarterval alle aanwezigen met zijn beste en grappigste goocheltoeren. Ook Sinterklaas keek geamuseerd toe: zijn knechten deden hun werk naar behoren, de baas mocht tevreden zijn. Al waren er toch wel enkele ondeugende momenten, maar och ja, niet te zwaar aan tillen. Oppassen voor je rug, had de hemeldokter nog gezegd.



Omstreeks half vijf schoof men de stoel van Sinterklaas wat meer naar voren en mochten alle Rett meisjes bij de grote kindervriend op schoot. Heel wat hartjes gingen sneller kloppen. De Sint maakte zichtbaar grote indruk op deze lieve meisjes. Hun helle, flinkerende ogen verraadden wat er in hen omging aan spanning en emotie. De foto's zijn hiervan een getuigenis. Even geposeerd samen met Sint en Piet, en dan het cadeautje en de grote korf met lekkers in ontvangst genomen: hartverwarmend was het. Ook de broertjes en de zusjes mochten bij Sinterklaas hun mandje met lekkers ophalen. Wat is het toch fijn om kind te zijn! De nieuwsgierigheid naar de inhoud van het rode pakje was zo groot dat Sinterklaas haast onopgemerkt de zaal kon verlaten. Dag Sinterklaas, dag Zwarte

Pieten, bedankt voor jullie komst en voor de fijne geschenken, voor al het lekkers en voor de fijne gezellige namiddag. Tot volgend jaar! Wij zullen weer zeer braaf zijn, dat is beloofd.



# Onze leden in actie: RS Hoogstraten wint de match

(Met dank aan Mevr. Lies Robben - Van Aelst, die ons het verslag bezorgde van de actie in Hoogstraten)

**H**oogstraten heeft een voetbalclub die in de derde nationale afdeling speelt. Doelman is Stan Van Gestel. Stan, die zijn voetbalcarrière begon in de deelgemeente Meer, heeft een dochtertje van vier jaar met het Rett syndroom. "Wàt heeft zijn dochter?" is een vraag die hij al talloze keren moest horen. Ontmoedigend hoe onbekend deze ziekte voor vele mensen is en blijft. Maar in Hoogstraten legden ze zich daar niet zomaar bij neer. De mensen moesten weten wat het Rett syndroom eigenlijk inhoudt. Wat doe je eraan? Er werd gebrainstormd. Waarom niet een benefietwedstrijd georganiseerd tussen Hoogstraten VV en Meer? Doen!

De taken werden verdeeld, er kwam schot in. De gevoerde publiciteit rond de match was een uitstekend middel om in de plaatselijke bladen kort de problemen van een Rett meisje te schetsen.

Dagbladen werden verwittigd, affiches gedrukt, steun- en inkomkaarten gemaakt. Sponsors werden warm gemaakt voor een vermelding op het wedstrijdblad. En twee vrijkaarten elk. De supportersclub richtte een tombola in. Kaarten werden huis-aan-huis verkocht. Dat was vooral het werk van Stans familieleden en kennissen. Die kregen dan ook veel vragen omtrent dat vreemde syndroom. Net de bedoeling: nu konden ze hun verhaal doen, het Rett syndroom zou niet langer een onbekende zijn in Hoogstraten en omstreken. En wat meegenomen was: de steunkaarten leverden een mooie cent op.

De respons overtrof alle verwachtingen. De oorspronkelijke doelstelling, om meer bekendheid te geven aan het syndroom, was bereikt. Achteraf werd de pers nogmaals geïnformeerd omtrent het resultaat en wat ermee gedaan werd. Tegelijk werd ze ervan op de hoogte gebracht dat inmiddels het gen gevonden was. Het plaatselijk maandblad vond ook dat nog een publicatie waard.



*Onze hartelijke felicitaties aan de initiatiefnemers. De opbrengst, 240.000 BEF, ging integraal naar de Rett vereniging. Hiermee zetten ze een traditie voort van spitsvondige, creatieve voorgangers die een marathon muziekconcert, een 50-jarig huwelijksjubileum, een toneelvoorstelling of een autorally aangrepen om het Rett syndroom bekend te maken en tegelijk de kas van de vereniging op peil te houden. Misschien brengen ze ook weer andere leden en/of sympathisanten op een idee?*

*U voelt iets opborrelen? Handen die uit de mouwen willen? Aarzel niet ons te contacteren via ons telefoonnummer 050 / 55 02 68, ons faxnummer 014 / 36 99 69, of ons e-mailadres [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be). Het bestuur geeft uw initiatief graag de nodige ondersteuning!*

## NOMINATIE



### Nominatie voor een Rett studie

Op 27 november 1999 hield het Limburgs Universitair Centrum te Diepenbeek een symposium, waarop de Stichting Logopedie Fonds Prijs werd uitgereikt. Eén van de 12 genomineerden was Ilse Taghon (Hogeschool Gent, Departement Gezondheidszorg Vesalius) met een werk, getiteld "Communicatie bij het Rett syndroom met cliëntassessment bij een 12-jarige". Onze hartelijke felicitaties aan Ilse, die op deze wijze een extra-steentje heeft bijgedragen tot het bekend maken van het Rett syndroom in ons land.



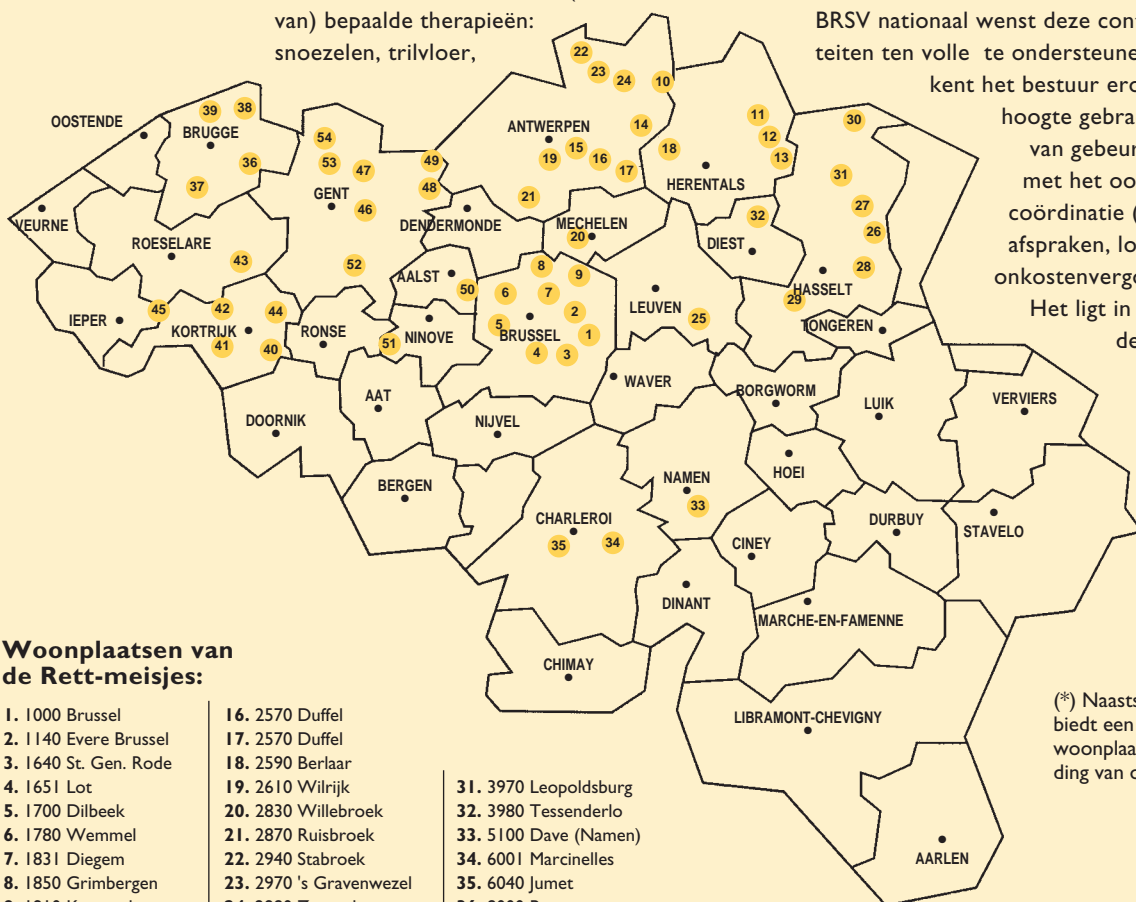
# Regionale bijeenkomsten: het midden tussen nationale en individuele initiatieven



Versillende ouders drukten de wens uit om meerdere keren per jaar bijeen te komen. Regionale bijeenkomsten kunnen aan deze behoefte tegemoet komen. Deze werkvorm biedt een aantal nieuwe mogelijkheden t.a.v. de nationale initiatieven vanwege de grotere soepelheid van een beperkte groep, mede door de verkorting –zowel in tijd als in afstand– van de onvermijdelijke verplaatsingen. Hoe aan een regionale bijeenkomst vorm gegeven wordt, hangt af van de verlangens van de betrokkenen: sommigen wensen gewoon een gezellig samenzijn, anderen een echte themadag –al dan niet met een spreker; weer anderen zien meer in een gezamenlijke wandeling of een bezoek aan een speeltuin; er kan een regionaal feestje gebouwd worden n.a.v. een bijzondere gelegenheid; misschien wordt wel geopteerd voor het samen beleven van (een combinatie van) bepaalde therapieën: snoezelen, trilvloer,

zwemmen, hippo- of muziektherapie. Tenslotte kan een regionale bijeenkomst ook een mid-denfunctie bekleden in de volle zin van het woord, waarbij een spontane brainstorming zinvolle en haalbare voorstellen genereert in de richting van nationale en/of individuele initiatieven. De mogelijkheden zijn dus talrijk. Alvast twee families hebben zich bereid verklaard om te fungeren als contactgezin: het betreft de **familie Ghijssels uit Gavere** en de **familie Van Gestel uit Hoogstraten**. Zij staan open voor uw suggesties en ideeën. Het spreekt vanzelf dat alle Belgische Rett gezinnen welkom zijn op de regionale bijeenkomsten (\*). Contacteer ons voor verdere inlichtingen en / of suggesties via ons telefoonnummer 050 / 55 02 68, ons faxnummer 014 / 36 99 69, of ons e-mailadres [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)

BRSV nationaal wenst deze contacten en activiteiten ten volle te ondersteunen. Daartoe re- kent het bestuur erop, tijdig op de hoogte gebracht te worden van gebeurlijke initiatieven met het oog op de nodige coördinatie (uitnodigingen, afspraken, lokaties) en de onkostenvergoedingen. Het ligt in de bedoeling, de regionale wer- king eind 2000 te evalueren.



## Woonplaatsen van de Rett-meisjes:

- |                        |                         |                       |                            |                         |
|------------------------|-------------------------|-----------------------|----------------------------|-------------------------|
| 1. 1000 Brussel        | 16. 2570 Duffel         | 31. 3970 Leopoldsburg | 43. 8800 Roeselare         | 49. 9190 Stekene        |
| 2. 1140 Evere Brussel  | 17. 2570 Duffel         | 32. 3980 Tessenderlo  | 44. 8880 St. Eloois Winkel | 50. 9300 Aalst          |
| 3. 1640 St. Gen. Rode  | 18. 2590 Berlaar        | 33. 5100 Dave (Namen) | 45. 8902 Zillebeke         | 51. 9500 Geraardsbergen |
| 4. 1651 Lot            | 19. 2610 Wilrijk        | 34. 6001 Marcinelles  | 46. 9000 Gent              | 52. 9890 Gavere         |
| 5. 1700 Dilbeek        | 20. 2830 Willebroek     | 35. 6040 Jumet        | 47. 9032 Wondelgem         | 53. 9940 Sleidinge      |
| 6. 1780 Wemmel         | 21. 2870 Ruisbroek      | 36. 8000 Brugge       | 48. 9100 St. Niklaas       | 54. 9950 Waarschoot     |
| 7. 1831 Diegem         | 22. 2940 Stabroek       | 37. 8210 Loppem       |                            |                         |
| 8. 1850 Grimbergen     | 23. 2970 's Gravenwezel | 38. 8380 Brugge 5     |                            |                         |
| 9. 1910 Kampenhout     | 24. 2980 Zoersel        | 39. 8380 Zwankendamme |                            |                         |
| 10. 2321 Hoogstraten   | 25. 3001 Heverlee       | 40. 8501 Bissegem     |                            |                         |
| 11. 2360 Oud-Turnhout  | 26. 3550 Heusden-Zolder | 41. 8560 Wevelgem     |                            |                         |
| 12. 2400 Mol           | 27. 3582 Koersel        | 42. 8560 Gullegem     |                            |                         |
| 13. 2450 Meerhout      | 28. 3690 Zutendaal      |                       |                            |                         |
| 14. 2500 Koningshooikt | 29. 3800 Sint Truiden   |                       |                            |                         |
| 15. 2570 Duffel        | 30. 3930 Hamont         |                       |                            |                         |

(\*). Naaststaand overzicht biedt een goed beeld van de woonplaats en de verspreiding van onze Rett gezinnen.

# Retts

## Recht-hoekje



### Nieuwe parkeerkaart voor gehandicapten

(Uit Zelfhulpkrant)

Vanaf 1 januari 2000 krijgen mensen met een invaliditeit van 80 % of 12 punten een nieuwe parkeerkaart. Voordien moest men een invaliditeit hebben van 66 % wat gelijk staat aan 9 punten om in aanmerking te komen. Mensen die echter toch een blauwe kaart willen aanvragen maar momenteel niet voldoen aan de voorwaarden, kunnen via hun gemeentebeestuur een herziening aanvragen. Dit kan toegestaan worden wanneer ze bijvoorbeeld door ouder te worden achteruit zijn gegaan. Een parkeerkaart voor gehandicapten is strikt persoonlijk en kan dus alleen maar gebruikt worden wanneer de houder van de kaart door het geparkeerde voertuig vervoerd wordt of wanneer de houder het voertuig zelf bestuurt. Om de privacy van de houder te vrijwaren staan de identificatiegegevens op de keerzijde van de kaart.

Op Belgisch grondgebied geeft deze parkeerkaart recht op:

- Een parkeerplaats die uitsluitend voorbehouden is voor gehandicapten.
- Onbepaalde parkeren op plaatsen waar de parkeertijd beperkt is m.a.w. de blauwe zone.
- Gratis parkeren op plaatsen waar de parkeertijd door een parkeermeter beperkt is.
- Gratis parkeren op parkeerplaatsen van de N.M.B.S.

In een andere Lidstaat van de Europese Unie geeft de kaart recht op de parkeervoorzieningen toegestaan door dit land. Hierdoor tracht men de problemen die mensen soms in het buitenland hadden met hun parkeerkaart te vermijden. Immers door het gebruik

*De kaarten die uitgereikt zijn voor 1 juli 1991 blijven geldig tot 31 juli 2001, kaarten die uitgereikt zijn na 1 juli 1991 blijven geldig tot hun vervaldatum.*

*Voor meer details kan men contact opnemen met het Staatssecretariaat voor Veiligheid, Koningsstraat 180 (3de verd.) te 1000 Brussel, Persdienst tel. 02/210.19.04 of 61 en fax 02/210.19.58*

van een uniform logo en de talen van de Europese Unie zal de kaart nu overal de zelfde geldigheid en betekenis hebben.

Vanaf 1 januari 2000 kan men via het gemeentebeestuur deze nieuwe Europese parkeerkaarten aanvragen.

### De tussenkomst van het ziekenfonds

**M**indervalide kinderen (waaronder dus de Rett kinderen) die tot nog toe bij het ziekenfonds aangesloten waren als personen ten laste (van hun ouders, bijvoorbeeld), kunnen zich nu persoonlijk aansluiten. Hierdoor kunnen ze genieten van het recht op de verhoogde tegemoetkoming in de kosten voor geneeskundige zorgen (vanaf 01.01.98). Raadpleeg de dienst Maatschappelijk Werk van uw ziekenfonds.

# Ontwikkelingsdiagnostiek vanuit leertheoretische invalshoek bij Rett syndroom, diep en meervoudig gehandicapten.



## Theorievorming, explorerend onderzoek en aangepaste diagnostiek.

Een tussentijds verslag van Kris Demeter

### Terugblik

Tot dusver werden een viertal stappen gezet:

- 1 Een literatuurstudie om een theoretisch model te kunnen opstellen waarin ontwikkelingsdiagnostiek vanuit leertheoretische invalshoek gesitueerd kan worden.
- 2 Het opmaken van een voorlopige versie van een diagnostisch instrument voor ontwikkelingsdiagnostiek bij Rett syndroom, diep mentaal en meervoudig gehandicapten.
- 3 Een eerste experimentele toetsing van de theoretische uitgangspunten. In een eerste (pilot)onderzoek werd één meisje gevolgd in MPI 't Weyerke te Heusden-Zolder. Daarna werden in een wat ruimer onderzoek vorig schooljaar vijf Rett meisjes gevolgd in MPIGO "De Bevertjes" te Beernem.
- 4 Aan de hand van de voorlopige vragenlijst werd reeds een deel van het groepsonderzoek uitgevoerd, waarbij vijftien kinderen betrokken waren. Momenteel worden de gegevens hiervan verwerkt.

### Publicaties,

Het hierboven geschetste werk resulteerde in twee publicaties:

- 1 Een artikel onder de titel "Assessing the developmental level in Rett syndrome: an alternative approach?". Dit artikel, dat voor publicatie in *European Child & Adolescent Psychiatry* werd aanvaard, beschrijft de basisvisie van het onderzoek.
- 2 Een artikel over "Zin en onzin van intelligentieonderzoek bij matig, ernstig en zwaar mentaal gehandicapte kinderen". Het verscheen in *VIBEG-echo's*, 20<sup>ste</sup> jaargang, nr. 4 (juli-augustus '99).

Enkele artikels bevinden zich in de fase van afwerking / correctie:

- 3 "*Habituatie, klassieke en operante conditionering als vormen van informatieverwerking bij diep mentaal en meervoudig gehandicapte kinderen*". Dit zal ingezonden worden naar het tijdschrift *Gedragstherapie*.
- 4 "*Rett syndroom: een orthopedagogische benadering*". Dit artikel wordt ingestuurd naar het Nederlands tijdschrift voor zwakzinnigenzorg.
- 5 "*Associërend leren bij Rett syndroom meisjes: problemen bij het vinden van en interpreteren van de gedragsindex*".

### Verdere planning

In de toekomst zal de klemtoon liggen op het toetsen van de theoretische uitgangspunten in de reële situaties en het uitproberen van de voorlopige versie van het diagnostisch instrument. Hiertoe werd met de afdeling Orthopedagogiek van de K.U. Leuven afgesproken dat licentiaatstudenten in de loop van de volgende jaren hun thesis over enkele onderdelen van dit onderzoek zouden maken. Dit is mogelijk nu het theoretisch kader duidelijk is en reeds een aantal stappen naar de praktische toepasbaarheid gezet werden. De nodige contacten met nog andere voorzieningen werden reeds gelegd, en 't Prieltje in Hakendover zegde al zijn medewerking toe. Er werd een eerste afspraak gemaakt met een studente die hieraan wil meewerken.

*Op 1 september 1999 werd Kris Demeter aangesteld als verantwoordelijke in een gezinsvervangend tehuis voor personen met een handicap. Dit betekent dat hij niet langer deeltijds vrijgesteld is voor wetenschappelijk onderzoek. Toch is hij vast van plan om dit project af te werken. Zo zal hij zelf het onderzoek in het kader van de licentiaatthesissen vorm geven, opvolgen en de resultaten ervan mee interpreteren. Op deze wijze hoopt hij de doelstelling van dit onderzoek, met name het opstellen van een aangepast diagnostisch instrument voor Rett meisjes en andere diep mentaal en meervoudig gehandicapte kinderen, te kunnen realiseren. Dit is echter slechts mogelijk, zo benadrukt hij, omdat o.a. de Belgische Rett Syndroom Vereniging dit onderzoek financieel gesteund heeft.*



# wwwWeb SPINSELS



**W**e moeten onze spinsels kort houden deze keer, vanwege het vele andere nieuws. Toch hebben we ook op internetvlak belangrijk nieuws: we kregen eindelijk een eigen, definitieve domeinnaam toegewezen, met name “**rettsyndrome.be**”.

Onze website zit dus voortaan op het adres **http://www.rettsyndrome.be**, terwijl ons e-mailadres **brsv@rettsyndrome.be** geworden is.

De domeinnaam met de extensie “.be” heeft een paar onmiskenbare voordelen.

Zo staat hij wereldwijd geregistreerd, wat betekent dat niets of niemand anders deze naam kan gebruiken. Hij blijft eigendom van de vereniging: dat wil zeggen dat dit in de toekomst het adres van de vereniging blijft, ook al zouden wij van provider (moeten) veranderen. En eenmaal de zoekrobots ons in hun bestanden hebben opgenomen, zullen Rett zoekende surfers veel makkelijker naar onze website verwezen worden. De lange, ingewikkelde formules zoals **http://users.skynet.be/brsv** behoren dus definitief tot het verleden. U zal merken dat u doorgaans al bij ons terecht komt door eenvoudigweg “rettsyndrome.be” in te tikken. Van toegankelijkheid gesproken!

Momenteel zijn we druk bezig, de andere nationale websites wereldwijd op de hoogte te brengen van onze adresverandering, en hen te vragen hun link naar onze site aan te passen. Meteen maken we van de gelegenheid gebruik om onze BRSV Online Rett Bibliografie te promoten, door hen een extra-link te suggereren onder de naam **http://www.rettsyndrome.be/bib.html**. Kwestie van het ijzer te smeden terwijl het heet is.

Voor wie nog wat vingeroefeningen wenst te maken: elders in dit nummer staan her en der verspreid een aantal links naar interessante websites. Ga gerust een kijkje nemen, het loont beslist de moeite.

Tenslotte onze hartelijke groeten aan de ouders die ons (eindelijk) via internet bereikten en ons een mailtje stuurden, -iets waar wij principieel steeds op antwoorden. Ze hebben alvast de boodschap begrepen: de toekomst is aan internet. Tot mails.

<http://www.rettsyndrome.be/bib.html>  
[brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)  
[rettsyndrome.be](http://rettsyndrome.be)

# De Rett agenda

● Op vrijdag 3 en zaterdag 4 maart 2000 organiseert de Brussenwerking in samenwerking met de thuisbegeleidingsdienst Start West-Vlaanderen en de Hogeschool Gent een Internationale BrussenTwee-daagse. Terwijl de bijeenkomst op vrijdag gereserveerd is voor de professionelen, wordt op zaterdag voor de derde maal Brussendag gevierd:



een unieke feestdag waar op zowel voor brussen als voor kinderen, jongeren en volwassenen met een handicap, én voor de ouders een programma aangeboden wordt.

Meer informatie via de Brussenfoon 050 / 40 50 05, of op het nieuwe adres: Brussenwerking, Gistelsesteenweg 190/1, 8200 Sint-Andries (Brugge), fax. 050 / 40 50 01.

● Eind april-begin mei 2000 is in Parijs de jaarlijkse bijeenkomst gepland van de European Association for Rett Syndrome (EARS).

● Op 29 april 2000 organiseert de Belgische Rett Syndroom Vereniging haar jaarlijkse Familiedag. Op het programma

staat een meer dan interessante voordracht voor onze ouders. De begeleiding is ook dit jaar toevertrouwd aan de Brussenwerking van Start West-Vlaanderen.

● Van 18 tot 21 mei 2000 loopt in het Flamingo Hotel in Las Vegas (VS) de 16de jaarlijkse IRSA Conferentie.

● Van 24 tot 27 juli 2000 vindt in Karuizawa, Nagano (Japan) het Rett Syndroom Wereldcongres plaats. Voorafgaandelijk is er op 23-24 juli een satelliet-symposium voor ouderverenigingen. *Plaats van het gebeuren:* het Karuizawa Prince Hotel te Nagano, Japan.

*Inlichtingen:*  
World Congress on Rett Syndrome,  
Congress Secretariat,  
c/o Segawa Neurological Clinic for Children,  
2-8 surugadai Kanda Chiyoda-ku, Tokyo  
101-0064 JAPAN.  
Tel.: 813 3294 0371.  
Fax: 813 3294 0290.  
E-mailadres: rett2000@kt.rim.or.jp



## ONZE PUBLICATIES

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





## De Belgische Rett Syndroom vereniging dankt:

Account A Herrijgers BVBA, Zoersel	Ghijssels-Vandevael, Asper	Rhemrev Pieter, Meerhout
Aernouts-Nyssens, Antwerpen	Glashandel Jan Martens bvba, Hoogstraten	Robben Dirk, Hoogstraten
Beyens Paul, Tessenderlo	Goemare-Samyn, Zillebeke	Roelen Jan, Hoogstraten
Borremans BVBA, Hoogstraten	Goetschalckx-Faes BVBA, Meer	Roelen Luc, Hoogstraten
Bouwbedrijf G Sels NV, 's Gravenwezel	Herrijgers Bouwspecialiteiten BVBA, Hoogstraten	Schalk Willy, Meer
Bouwbedrijf Jos Martens BVBA, Meerle	Herrijgers Herman, Meerle	Schrauwen Leo, Hoogstraten
Bouwwerken Vermeiren BVBA, Schoten	Horsten NV, Hoogstraten	Softcomputer Reva BVBA, Hoogstraten
Brants Simone, Heverlee	Huybrechts Michel, Vosselaar	Somville Jacques, Yernée-Fraigneux
Bricout Frédéric, Buvrinnes	Initial Friswit NV, Hoogstraten	Staelens Geert, Eernegem
Brouwerijen Alken-Maes NV, Waarloos	Jacobs Kristin, Waarschoot	Steel Koen, Zeebrugge
Bruyndonckx Philip, Turnhout	Jan Jacobs-Van Hapere, Meerle	Strijbos Luc, Hoogstraten
Burette Jean Pierre, Grimbergen	Jansen BVBA, Hoogstraten	Stroobants-De Coster, Meise
Busschots Frans, Koningshooikt	Jozef Laurijssen BVBA, Minderhout	Stroobants-De Keersmaecker, Kampenhout
Caers Leon, Mol	Karremans Eric, Heusden Zolder	Thiebaut Marie Louise, Berg
Caes Holde, Hulshout	Kempisch Meubelmagazijn NV, Hoogstraten	Tradimmoil-Pacific NV, Antwerpen
Casaer Paul, Blanden	Koeltechniek Gust Lenaerts, Rijkvorsel	Van Aperen Alfons, Brasschaat
Catteaux Jean et Pierre, Mouscron	Laleman Frans, Kortemark	Van Aperen Jul, Wuustwezel
Cleymans Jozef, Hoogstraten	Laurijssen Andre, Hoogstraten	Van Aperen Roger, Hoogstraten
Coppens-Boillod, Hemptinne-Fernelmont	Laurysen Jozef, Brecht	Van den Bosch BVBA, Hoogstraten
D M Transport BVBA, Hoogstraten	Lavrysen Dymphna, Ekeren	Van den Brande Hilde, Wilrijk
De Backer Luc, Wortel	Lexis Franciscus, Hoogstraten	Van den Broeck-Alma Sport, Hoogstraten
De Bruyne Tom, Hoogstraten	Loon BVBA, Kasterlee	Van der Velden Beton NV, Hoogstraten
De Ceuster NV, Sint Katelijne Waver	Loon- en Grondw Goetschal, Meer	Van Dijk Marc-Van Gestel Chris, Minderhout
De Keersmaecker Jaak, Grimbergen	Loon- Grond- en Vervoerwerken, Meer	Van Gestel Constant, Meer
De Mits Ludwine, Sleidinge	Lormans-Lauwers, Beerse	Van Laethem-Dewinne, Dilbeek
De Muynck Frank, Schilde	Luyten Carl, Aarschot	Van Laethem-Van Cauwenberg, Dilbeek
De Muynck Johan, Schilde	Luyten Gilbert, Mol	Van Loon BVBA, Weelde
De Muynck Mark, Schilde	Luyten Juan, Turnhout	Van Mirlo Ronny-Meyvis, Sint-Lenaerts
De Potter Pierre, Kraainem	Maene Ludo, Brasschaat	Van Neyen Laurent, Hoogstraten
De Sagher Johan, Evergem	Martens Marcel, Meer	Van Ooteghem Rik, Knokke-Heist
Declerck Max, Kasterlee	Martens-Doucher, Hasselt	Van Zwam-Veheye, Zwijnaarde
Dehaes Marguerite, Beersel	Melis Karel, Wilrijk	Van Zwam Geert, Zarren Werken
Delaere-Cottignies, Ledegem	Merlevede Maria, Hoegaarden	Vandemoortele Lucien, Antwerpen
Demuyck C BVBA, Aalter	Merlevede Marie, Schilde	Vanden Berghe Herman, Oud-Heverlee
Deschoolmeester D., Gent	Mesure L, Deinze	Vandervoort-De Wit, Meerhout
Deschoolmeester MJ, Genk	Meyvis Mieke, Meer	Vanherck Peter, Meerhout
Desmet Marie Madeleine, Loppem	Meyvis-Van Aperen, Meer	Vanherck-Bastiaenssens, Mol
D'Hooghe Marc, Sint-Michiels	Michielsens Gebroeders BVBA, Hoogstraten	Vanschoubroek Maria, Oud Turnhout
Domus et Agri BVBA, Kalmthout	Nouwen Annie, Helchteren	Veeh Van den Heuvel BVBA, Meerle
Elbro NV, Minderhout	NV Immob Hugo Ceusters, Antwerpen	Verbeke Antoinette, Schilde
Feyls Gilbert, Ichtegem	Paepen Richard, Hoogstraten	Vercouteren-De Witte, Melsele
Fracelco BVBA, Hoogstraten	Peeters Paul, 's Gravenwezel	Verswijvelen Florent, Kapellen
Fransen Guido, Hoogstraten	Pento Fotografie NV, Beerse	Vorlat Jan, Meerhout
Fransen Rafael, Wortel	Piryns W, Gent	Welffens Gabriëlle, Brasschaat
Gabriëls-Schmitte, Ruisbroek	Reudink Antoon, Aartselaar	
Gaublomme Andre, Hofstade		
Gemeentekrediet BVBA, Hoogstraten		

Wij danken ook van harte diegenen die er de voorkeur aan geven, niet vermeld te worden in bovenstaande lijst. Giften "Anoniem" worden niet vermeld, maar ontvangen wel een fiscaal attest.

## COLOFON



### Redactie:

Jan Van Zwam  
Johan Delaere

### Werken verder mee aan dit nummer:

Dirk de Muynck  
Jan Vreys

### Verantwoordelijke uitgever:

Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w.  
Maatschappelijke zetel  
Lil 26, 2450 Meerhout  
Tel. 050 / 55 02 68  
Fax 014 / 36 99 69  
E-mail [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)

### Contactadressen:

- In België  
Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w.  
Lil 26, 2450 Meerhout  
Tel. 050 / 55 02 68 Fax 014 / 36 99 69  
E-mail [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)
- Pour les contacts entre les familles Rett francophones en Belgique:  
Mme. Arets-Dirix  
Tél. 02 / 380 36 36

### In Nederland

- Voor professionals & instellingen:  
Federatie van Ouderverenigingen  
Mevr. Mieke Van Leeuwen  
Tel. 030 / 236 37 97
- Voor ouders:  
Huib Snee en Kirstain Houweling  
Tuinlaan 58, 3111 AV Schiedam  
Tel. 010-4263177  
Fax 010-4266021

### In Frankrijk

- A.F.S.R.  
41, rue Roger Bodineau  
37270 Larçay FRANCE  
Tél. 47 48 05 62

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.

"De artikels in dit tijdschrift vertolken het persoonlijk standpunt van de auteur en binden geenszins de redactie van het tijdschrift."

### Vormgeving en druk:

Andy Cautaerts  
✖ die keure, Brugge  
♻ Gedrukt op recyclagepapier.

## Mededeling

Giften vanaf 1000 BEF zijn fiscaal aftrekbaar. Een fiscaal attest wordt u afgeleverd in februari.

Gelieve bij uw volgende storting één van volgende mededelingen te vermelden:

- Algemeen
- Sociale Begeleiding
- Research Programma's
- Anoniem (in dit geval ontvangt u wel een fiscaal attest, maar wordt uw naam niet vermeld in ons informatieblad)

De fondsen zullen naargelang uw keuze besteed worden. Voor België stort u op nr. 068-2060875-40

Ouders, medici, therapeuten en studenten:

AARZEL NIET GEBRUIK TE MAKEN VAN ONZE DIENSTEN. U kan ons bereiken



PER TELEFOON  
(050)55 02 68



EN ONS FAXNUMMER  
(014)36 99 69



PER E-MAIL  
[brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)



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