



BELGISCHE



RETT SYNDROOM

VERENIGING VZW

**WERELDCONFERENTIE 2000
COMMUNICATIE
VERSLAG FAMILIEDAG
RETT SYNDROME EUROPE MEETING**

GAZZET
RETT

COLOFON



Redactie:

Jan van Zwam, Johan Delaere

Werkten verder mee aan dit nummer:

Jan Vreys, Luc De Muynck

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

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

- 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 Sneep en Kirstain Houweling

Tuinlaan 58, 3111 AW 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.”

Druk en vormgeving:

Die Keure, Brugge



VERHUISD?

Plannen voor een nieuwe woning?

Geef ons dan niet het raden...

Speel ons liever meteen

uw nieuw adres door.

Zo blijft u op de hoogte

van wat leeft in Rett land.



Voorwoord

Beste vrienden,

De zomervakantie zit er weer op: tijd voor een nieuwe, goed gevulde Rett gazet.

Op wetenschappelijk vlak serveren we u het vervolg van het verslag over de Wereldconferentie te Japan. Daarin wordt vooral aandacht besteed aan de typische gezondheidsproblemen die met het Rett syndroom gepaard gaan.

In tweede instantie publiceren we een artikel dat gebaseerd is op het werkstuk waarmee Ilse Taghon als logopediste afstudeerde aan de Hogeschool Gent. Het behandelt de communicatie bij het Rett syndroom. Zoals u zich wellicht herinnert, werd het werkstuk genomineerd voor de Stichting Logopedie Fonds Prijs 1999.

De hoofdbrok van dit nummer concentreert zich rond onze afgelopen familiedag.

Er is, naast het klassieke verslag, ook een impressie vanuit de ooghoek van een buitenstaander, al klopt deze benaming niet helemaal: het betreft een begeleider van de onvolprezen brussenwerking, die mee aan de grondslag ligt van het welslagen van onze jaarlijkse hoogdag. De brusjes die van de partij waren, zullen ongetwijfeld pret beleven aan de opgehaalde herinneringen. Verder leest u een korte samenvatting van de jaarlijkse Algemene Vergadering, die n.a.v. de familiedag werd gehouden. Tenslotte namen we in dit nummer de antwoorden op die onze speciale gast, epilepsiespecialist Dr. Boel, gaf op de door onze ouders gestelde vragen.

Naar het einde toe van dit nummer trekken we de horizon weer open, met name naar Europa. U leest het verslag van een historische bijeenkomst van Rett Syndrome Europe: niet minder dan 17 delegaties meldden zich aan op de meeting die in mei 2001 te Boedapest plaats vond. We besluiten met een tussentijds verslag van wat de Europese vereniging inmiddels bereikte met haar internetactiviteit.

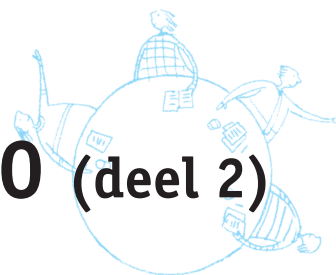
We wensen u veel leesplezier. Mogen we u terloops nog wijzen op de bijzondere oproep tot financiële ondersteuning, die u ergens middenin dit nummer aantreft. Onze vereniging kan nu eenmaal niet zonder. We willen u graag ook in de wintermaanden nog verwarmen met informatie en activiteiten (noteer alvast ons Rett kerstfeest op 15 december). En dat zoiets geld kost, zal u wel niet onbekend zijn.

Van harte nog een warme nazomer toegewenst.

Het bestuur.

De Rett syndroom

Wereldconferentie 2000 (deel 2)



Vorig jaar vond van 23 tot 27 juli in Japan het World Congress on Rett Syndrome 2000 plaats. Lies Reitsema, die er de Nederlandse zustervereniging vertegenwoordigde, had aangeboden om er ook het reilen en zeilen van onze Belgische Rett vereniging wereldkundig te maken.

Waarvoor onze hartelijke dank. Hieronder leest u het tweede deel van haar verslag. Hierin gaat ze in op enkele afzonderlijke lezingen van gerenommeerde onderzoekers. Daarbij concentreerde ze zich op onderwerpen die te maken hebben met veel voorkomende gezondheidsproblemen.



WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

* **Dr. Allison Kerr** zet zich in voor de Engelse patiënten. Zij kan helder onder woorden brengen wat er speelt in het onderzoek en is daarbij een van de meest betrokken mensen die ik heb ontmoet. Haar verhaal ging over 'het brein' in Rett syndroom. Ondanks de grote variatie in mutaties en in X-inactivatie is het klinische beeld van het syndroom heel stabiel. Allison Kerr baseerde haar verhaal op haar grote databank met gegevens van Engelse Rett-meisjes. Ze bestudeert met name videobeelden van de eerste levensjaren. Zij stelt dat de Rett-stoornis breder is dan het klassieke Rett syndroom. Er zijn allerlei varianten in de aandoening, zoals blijkt uit de resultaten van de DNA-onderzoeken. Dat verklaart waarom sommige meisjes met Rett syndroom kunnen spreken. In de onderzoeksgroep van dr. Kerr is ongeveer zes procent in staat om zinnen te vormen. En één procent begint nog te spreken na de regressie!

* **Dr. Nomura** uit Japan betoogde op grond van uitgebreide slaapstudies dat er drastische veranderingen optreden in de hersenen van de kinderen in de periode van de 36e-38e week van de zwangerschap tot drie à vier

maanden na de geboorte. Zo vroeg in de ontwikkeling gaat het al mis! De andere symptomen komen pas later, gemiddeld na twaalf tot achttien maanden.

* **Dr. Naidu** vertelde over 'neuro-imaging studies', waar naast MRI-scans van de hersenen ook nieuwe technieken worden gebruikt om hersenprocessen in beeld te brengen. Zij constateert duidelijk leeftijdgebonden veranderingen in de dopamine-receptoren en de glutamaat-receptoren. Bij jonge kinderen leidt dat tot 'zieke neuronen' in de hersenen, waarschijnlijk als gevolg van MECP2. Er is sprake van een onvolgroeid brein. Zij stelde dat EEG-onderzoek en MRI-scans onvoldoende informatie geven over de processen in de hersenen. Een MRI is wel nuttig om andere aandoeningen uit te sluiten.

* **Dr. Armstrong** onderzoekt al vele jaren weefsel van overleden Rett-meisjes, dat ter beschikking wordt gesteld door de familie. Zij stelt vast dat de hersenen van de meisjes, ongeacht de leeftijd, het gewicht hebben van de hersenen van een kind van twaalf maanden. De hersenen zijn te klein en te licht, maar ze zijn wel normaal ontwikkeld. Er ontbreken geen gedeeltes. De neuronen in de hersenen zijn klein en ze zitten dicht op elkaar. De verbindingen tussen

de neuronen zijn gestoord. Het patroon van vertakking van de neuronen (dendrieten) is afwijkend: er zijn veel minder vertakkingen, met name in bepaalde delen van het brein, namelijk in de gebieden die de spraak regelen en de motoriek, de groei en de skeletgroei. Haar conclusies: bij Rett syndroom is er sprake van selectieve stilstand van ontwikkeling van de hersenen. De rol van neurotransmitters is heel belangrijk en ook zij wijst vooral naar dopamine en glutamaat. Uit onderzoek blijkt dat met het ouder worden de bio-chemische processen in de hersenen veranderen, waardoor de symptomen veranderen.

* **Dr. Johnston** uit de USA gaf een fraaie vergelijking om duidelijk te maken wat er mis gaat in de hersenen: tussen de nul en acht tot tien jaar is er bij kinderen sprake van een krachtige ontwikkeling door de 'synaptische motor' in de hersenen. Daarbij is een rem nodig om de kracht te beheersen. Bij het Rett syndroom is er geen rem, de ontwikkeling gaat op vol vermogen. Het gevolg zijn 'branden' in het zenuwstelsel zoals epilepsie en gestoorde motoriek.

BEHANDELING

Hoewel het congres vooral ging over wetenschappelijk onderzoek naar het syndroom, waren er ook een paar bijeenkomsten met een praktische inhoud. Hoe kun je de vaak ernstige symptomen behandelen?

* **Dr. Schultz** van het Rett-centrum in Houston ging in op voedingsproblemen. Rett-kinderen hebben een groeiachterstand vanaf ongeveer een jaar. De achterstand verloopt geleidelijk tot ongeveer zes jaar en neemt dan in ernst toe. In het verleden was er dikwijls sprake van chronische ondervoeding. Door verbeterde kennis en voorlichting wordt dat nu beter. De kinderen krijgen onvoldoende voeding binnen, omdat ze veel problemen hebben met kauwen en slikken. Ze verbruiken meer energie dan gezonde kinderen, door hun ongecontroleerde bewegingen, heftige ademhaling enz. Het patroon van de stofwisseling (de omzetting van voedsel in het lichaam) is abnormaal en verstoord. Het gevolg is dat het eten dat ze binnenkrijgen, onvoldoende wordt omgezet in lichaamsweefsel. Bovendien is het vooral vetweefsel. De spiermassa is onvoldoende, de meisjes worden slap en krachteloos. Grote en stevige

Rett-meisjes zijn een uitzondering. Soms vertellen ouders dat hun dochter heel veel eet, maar toch niet groeit. Schultz vroeg speciaal aandacht voor het grote percentage kinderen dat last heeft van reflux. De voeding komt uit de maag terug in de slokdarm, er ontstaan ontstekingen in de slokdarm, de kinderen hebben pijn bij het eten, weigeren vervolgens voedsel: een negatieve spiraal. Vaak wordt dit probleem niet onderkend!

* **Dr. Witt-Engerstrom** uit Zweden adviseert eveneens meisjes altijd te laten onderzoeken op reflux bij voedingsproblemen. Uit diverse onderzoeken blijkt, dat ruim een derde aan deze kwaal lijdt, veel meer dan tot nu toe is aangenomen! Schultz is geen voorstander van het gebruik van propulsid bij reflux. De artsen in Houston schrijven L-carnitine voor. Dat heeft in een aantal gevallen positief effect op de gewichtstoename en op de motoriek. Als bijkomend voordeel vermindert het vaak de obstipatie. Schultz, en met haar diverse andere artsen op het congres, is een vurig voorstander van de PEG-sonde, wanneer meisjes niet of onvoldoende groeien, ondanks vaak urenlange pogingen per dag om ze eten te geven. Ouders zien er verschrikkelijk tegenop, maar zijn daarna vrijwel altijd opgelucht en enthousiast. De kinderen groeien, worden sterker, zijn minder vermoeid en kunnen daardoor beter functioneren. Ook het toedienen van medicijnen tegen epilepsie is beter te regelen, wat positieve resultaten geeft.

* **Dr. Christodoulou** uit Australië heeft een onderzoek uitgevoerd naar de effecten van L-carnitine. Daruit kwam naar voren dat toediening van L-carnitine voor een groep Rett patiënten (niet alle) tot kleine, maar aantoonbare verbeteringen in het slaapritme leidt. Ook werden er verbeteringen gerapporteerd in energieniveau, communicatie en spraak. Het lijkt dus zeker de moeite waard om L-carnitine een periode te proberen om na te gaan of er verbeteringen optreden. Overigens heeft dezelfde onderzoeksgroep een slaapstudie uitgevoerd, waaruit het volgende blijkt: tot vijf jaar slapen Rett-meisjes minder uren en veel onregelmatiger dan hun gezonde leeftijdgenootjes. Daarna hebben ze meer uren slaap nodig dan hun leeftijdgenoten, ook overdag. Dat verschil wordt opvallend bij de oudere meisjes en vrouwen: zij houden een kinderlijk slaappatroon (meer uren, vaak ook enkele uren overdag). Het slaappatroon wordt met het klimmen der jaren wel evenwichtiger .

DE ONDERZOEKERS

Sprekers op het congres waren vooraanstaande onderzoekers die al vele jaren bij het Rett syndroom betrokken zijn, zoals Allison Kerr, Dawna Armstrong, Ingegerd Witt-Engerstrom, Yoshiko Nomura, Sakkubai Naidu, Sarojini Budden en Uta Francke. Maar er komt een jongere garde: Carolyn Schanen, Igna Van den Veyver. Opvallend veel vrouwen, maar ook mannen: John Christodoulou uit Australië, Pavel Belichenko, Masaya Segawa, Xincheng Nan, Peter Julu en Alan Percy. En de oudste (76 jaar) en in veel opzichten bevlogen Bengt Hagberg. Dit zijn mensen die met grote inzet en al heel lang werken aan het vinden van een behandeling voor onze kinderen. Ik ben telkens weer onder de indruk van hun grote kennis en deskundigheid. Kathy Hunter van IRSA had een foto-compilatie gemaakt van Rett-congressen en symposia vanaf ongeveer 1980: een eerbetoon aan de Rett-researchers.



Ik voel me bevoorrecht dat ik velen van hen heb leren kennen. Voor de meeste ouders zijn het onbekende namen, maar zij hebben grote vooruitgang geboekt in het ontrafelen van de oorzaken van een ziekte die nog maar twee decennia geleden nagenoeg onbekend was. Een ziekte waarvan men toen aannam dat die leidde tot zware mentale handicaps en een vroege dood. Dat beeld is nu bijgesteld. Er is hoop op behandeling. Wanneer? Wie zal het zeggen. Na de snelle ontwikkelingen in de afgelopen jaren is optimisme niet misplaatst.

TENSLOTTE

Als ouders zijn wij dagelijks betrokken bij de gezondheid en ontwikkeling van onze dochters. Al dit onderzoek naar genen en eiwitten, biochemische processen, transmitters en dendrietten ligt misschien ver van ons bed. We willen zo graag behandelingsmethoden voor de ernstige problemen waar onze kinderen mee worstelen: epilepsie, motorische stoornissen, ademhalingsproblemen, voedingsstoornissen, enz.

Al dit onderzoek is van levensbelang voor meisjes en vrouwen met Rett syndroom. Hieruit komt de kennis voort voor een beter begrip van de oorzaken van die problemen en uiteindelijk de behandeling van de symptomen. Juist op een grote conferentie als deze, waar alle onderzoekresultaten eindeloos worden gewikt en gewogen en bekritiseerd, wordt

voor mij duidelijk hoe groot de vooruitgang is geweest in de afgelopen jaren. En het optimisme voor verdere vooruitgang was groot deze keer. De sfeer op deze conferentie was heel anders dan in Goteborg in Zweden. Jarenlang waren er vooral vragen, nu komen er ook antwoorden. Dr. Percy sprak in zijn slotwoord over 35 jaren pionieren, bomen kappen en zaaien. Vorig jaar kon er worden geoogst toen het Rett-gen werd ontdekt. Nu is de tijd gekomen om de resultaten te verfijnen.

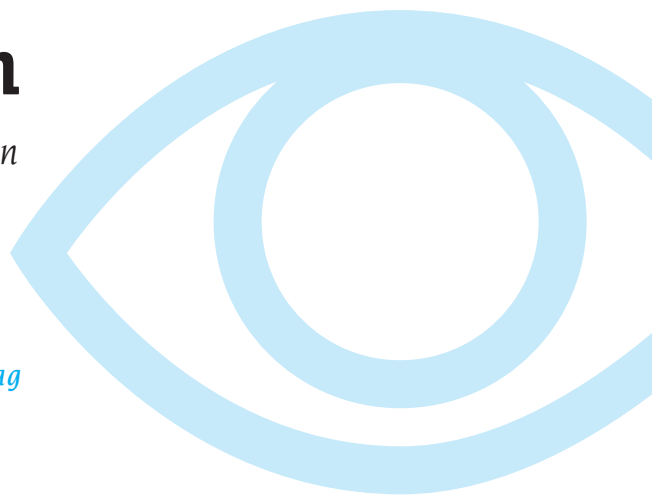
(Veel informatie staat uitgebreider beschreven in de congresbundel. Verslaggeefster stuurt u op verzoek een exemplaar toe, zodat u desgewenst bepaalde informatie met uw specialist kan bespreken. Kopieer- en verzendingskosten bedragen 20 gulden. In specifieke gevallen kan men overwegen om in contact te treden met de buitenlandse experts op het terrein van behandeling van Rett syndroom: dr. Kerr, dr. Witt-Engerstrom, dr. Budden, dr. Julu, het Rett-centrum in Houston. Wie meer wil weten over specifieke onderdelen van dit verhaal, mag steeds schrijven, bellen of mailen naar Lies Reitsema, Rummerinkhof 14, 9751 SL Haren, Nederland; tel. 00 31 50 535 12 90; e-mail: f.reitsema@rechten.rug.nl)

Communicatie

bij het Rett-syndroom

Ilse Taghon

Hoe communiceert het twaalfjarig meisje A met Rett syndroom? Door een inventarisatie, analyse en interpretatie van de communicatieve signalen is haar communicatief gedrag in kaart gebracht. Dit gebeurde met behulp van een cliënt-assessment. De resultaten van de assessment kunnen een bijdrage leveren aan het uitbreiden of verbeteren van de communicatie met het meisje. Ook het systeem is geëvalueerd.



COMMUNICATIE

Over de communicatie bij meisjes met Rett syndroom is weinig literatuur beschikbaar. Toch willen we enkele elementen belichten:

- Volgens **Woodyatt en Ozanne** (1992) bevindt de communicatie van Rett meisjes zich op het pre-intentionele niveau. Het kind maakt hierbij doelgerichte handelingen en hanteert voorwerpen die dienen als signalen voor anderen die er communicatieve bedoelingen aan toeschrijven.

- **Von Tetzchner** (1996; 1997) gebruikt bij voorkeur de term 'pre-communicatieve intentie'.

- **Demeter** (1995; 1997) stelt dat het ontwikkelingsniveau op communicatief vlak zich situeert op gemiddeld twaalf maanden en het niveau van het taalbegrip op gemiddeld vijftien maanden.

- **Meek** (Demeter, 1997) geeft enkele voorwaarden voor het introduceren van een hulpmiddel bij Rett meisjes om de communicatie te ondersteunen, zoals:

- *er moet een communicatieve bedoeling aanwezig zijn;
- *er moet kennis zijn van objectpermanentie;
- *er moet kennis zijn van een-voudige doel-middelrelaties;
- *het taalbegrip moet zich situeren op een eenvoudig niveau, namelijk op het niveau van achttien maanden.

- **Lindberg** (1993) heeft enkele bedenkingen omtrent de communicatie bij Rett meisjes. Taal als communicatiemiddel ligt buiten het bereik van deze meisjes. Ook gebaren zijn veel te moeilijk, vanwege de beperkte motoriek. Deze meisjes spreken met hun ogen. Hun visuele reikwijdte is dan ook veel groter dan hun lichamelijke. Lindberg wil niet overdrijven in het gebruik van hulpmiddelen die te hoog gegrepen zijn, zoals een IntroTalker,

een communicatiebord of een ja-/nee-systeem. Men moet rekening houden met het beperkte cognitieve niveau. De communicatie met Rett meisjes moet voldoen aan de voorwaarden van Meek alvorens men een hulpmiddel introduceert. Maar deze voorwaarden zijn zelden allemaal aanwezig bij Rett meisjes.

BESCHRIJVING VAN DE CLIËNT-ASSESSMENT

Proefpersoon

A is een meisje van twaalf jaar met Rett syndroom. A bereikt een gemiddelde leeftijd van zes maanden op de mentale schaal van de Bailey Ontwikkelingsschalen. Op motorisch vlak zijn de restverschijnselen van de felle regressie duidelijk. A kan nog zelfstandig stappen (aan de hand), maar ze is bang om te vallen. A is volledig

afhankelijk van derden voor alle ADL-activiteiten (Algemene Dagelijkse Levensverrichtingen). Ze vindt het leuk als de aandacht op haar is gericht, ze is dan zeer uitbundig. A maakt zeer goed oogcontact. A praat niet. Ze gebruikt slechts klanken met een communicatieve bedoeling voor bekende personen. In hoeverre ze de taal begrijpt, is onduidelijk.

Methode

De communicatieve signalen van A worden verzameld aan de hand van de cliënt-assessment. Het doel van de cliënt-assessment is het verkrijgen van informatie over iemands communicatieve vaardigheden, zoals het nemen en onderhouden van beurten, het stellen van vragen. Dit soort informatie moet ondersteund worden door kennis omtrent iemands sensomotorische vaardigheden, cognitie en mogelijkheden om taal te gebruiken (Van Balkom e.a., 1994). Door het in kaart brengen van haar communicatief gedrag trachten we de relaties tussen verschillende communicatieve elementen te verduidelijken. We beantwoorden de volgende vragen:

*Reageert A verschillend naargelang het moment van de dag?

*Reageert ze anders naargelang de aard van de stimulus?

*Op welke wijze reageert ze het meest of het minst?

Het maken van deze assessment omvat een dossierstudie, een interview met de moeder, een vragenlijst, observaties en videoregistraties. Bij de intensieve observatie werd samengewerkt met de gezins-

leden van A, de klastitularis en opvoeders van de school. Om het schriftelijk registreren van gegevens gemakkelijker en vlotter te laten verlopen, hebben we een observatielijst ontworpen die aangepast is aan het Rett syndroom. Bovenaan wordt de stimulus en het tijdstip genoteerd. Bij het invullen van de kolom wordt een kruisje geplaatst bij de geobserveerde activiteit in de juiste categorie van het lichaam. Er wordt niets ingevuld indien een bepaald gedrag niet geconstateerd wordt of bij twijfel. Er zijn elf grote categorieën van het lichaam, namelijk het hoofd, de mimiek, de mond, de ogen, de handen, de armen, de benen, het lichaam, de expressie, de ademhaling en de houding. De registraties van de observatielijsten worden in een spreadsheet opgenomen voor de verwerking, zoals in het voorbeeld van figuur 1. De kolommen van de tabel geven de elf grote lichaams categorieën met de mogelijke reacties weer, zoals bij de observatielijst. Maar de lichaams categorie 'houding' wordt bij het interpreteren van de reacties weggelaten omdat deze categorie een verkeerde indruk zou geven van het totaal. De houding kan slechts eenmalig geregistreerd worden bij één stimulus, terwijl bij alle andere lichaams categorieën verschillende reacties kunnen worden waargenomen.

RESULTATEN

De communicatieve reacties werden eerst bekeken in een tijdrooster. Hierbij werden de reacties van A in categorieën volgens de functionele tijd ingedeeld. Maar er werden geen interessante bevindingen gevonden die kunnen bijdragen tot het uitbreiden of verbeteren van de communicatie met het Rett meisje. In het stimulusrooster daarentegen vonden we wel bruikbare resultaten. Het rooster bestaat uit zestien categorieën van reacties op basis van de aard van de stimulus (figuur 2). Bij het stimulusrooster werd gevonden dat A bij het eerste contact 's morgens, de video, het zingen van de leerkracht en de geluidsbal (een bal met dierengeluiden) meer reageert. Dit resultaat komt overeen met wat we vermoedden, want tijdens de observatie van die stimuli was er opvallend meer reactie. Vooral bij de video en het zingen van de leerkracht reageerde A uitbundig. Tijdens de observatieperiode vertelde men dat de geluidsbal (categorie 10) het lievelingsspeelgoed van A was. Uit onze observatie leiden we af dat ze in vergelijking met het andere speelgoed (categorie 13) er in elk geval meer op reageert. Bij de foto van de beker, het horen van haar naam, het eerste contact met haar moeder, het brengen naar het internaat en het maken van keuzen reageert A minder. Er is ook gekeken naar de meest actieve lichaams categorie per stimulus (ogen,



DAG	UUR	STIMULUS	HOOFD					MIMIEK						
			act	dr	nr	wegdr	bo	neerleg	dichtbij	fro	gl la	geeuw	wb optrek	spa+
22-okt	8.45	Eerste contact 's morgens									1			
22-okt	9.25	Schort aan zonder knutselen												
22-okt	9.30	Tijdens knutselen												
22-okt	10.00	Na knutselen												
22-okt	11.00	Zichzelf op video zien												
22-okt	12.55	Voor video plaatsen												
22-okt	13.00	Begin video Sesamstraat				1					1			
22-okt	13.05	Video Sesamstraat								1				

Figuur 1. Een voorbeeld van de tabel met codes in een spreadsheet

STIMULUSCATEGORIEËN

1	eerste contact 's morgens	9	naam horen
2	knutselen	10	geluidsbal
3	video	11	schoolactiviteiten
4	foto van de beker	12	reacties uitlokken
5	contactmomenten	13	speelgoed
6	sensomotoriek	14	eerste contact met moeder
7	muziek van CD	15	naar internaat brengen
8	leerkracht zingt	16	keuzen maken

Figuur 2. Stimuluscategorieën

handen, ademhaling). We kunnen het volgende vaststellen:

*A reageert het meest met de ogen, wat overeenkomt met de vaststelling van Lindberg.

*Voor A zijn de ogen dus zeer belangrijk voor de communicatie. De reacties met de ogen zijn ook het meest betrouwbaar daar de motorische stoornissen weinig invloed hebben op de oogfuncties.

Als we kijken naar het soort reacties van de ogen (oogcontact, oogfixatie, staren, sluiten, knippen, enzovoort) blijkt dat A het meest oogcontact maakt met mensen en voorwerpen. Ze zal slechts af en toe haar blik fixeren op een voorwerp, dat wil zeggen dat er nog onduidelijkheid heerst over de oogfixatie. We twij-

felen eraan om echt te spreken over behoeftebevrediging door middel van oogfixatie, daar ze dit nog te weinig toepast.

A staart vaak voor zich uit alsof ze de beweging of activiteit rondom haar niet ziet. Dit kan te maken hebben met vermoeidheid of gebrek aan interesse voor de activiteit. Er kan ook een te grote input zijn van zintuiglijke prikkels op eenzelfde moment, waarbij ze zich slechts op één inputkanaal kan concentreren. A kijkt af en toe weg van de activiteit, dit kan eveneens te maken hebben met de aard of de hoeveelheid van de aangeboden prikkels. De reacties die zelden geobserveerd worden, zijn: de ogen sluiten, knippen met de ogen, om zich heen

kijken en een persoon of voorwerp volgen. De reacties die nooit werden geobserveerd, zijn: het lokaliseren van een persoon of voorwerp en wisselend oogcontact met de therapeut en een voorwerp.

DISCUSSIE

In de logopedische begeleiding zullen we dus aandacht moeten besteden aan oogcontact en oogfixatie. We moeten A leren haar ogen functioneel te gebruiken. We zullen A moeten leren consequent te reageren met haar ogen zodat de observator betekenis kan hechten aan

deze reacties. Dit doen we door:

- *steeds op dezelfde manier te reageren op dezelfde reacties;
- *(toevallig) goede reacties positief te bekrachtigen.

Het aanwenden van een communicatiehulpmiddel is niet zo evident. Als A oogfixatie kan gebruiken in eenvoudige situaties, kan een hulpmiddel met een directe selectie worden toegepast met concrete voorwerpen. Dit is een leerproces dat maanden tot jaren kan duren. Wanneer het systeem lukt met concreet materiaal, kan men overgaan naar het gebruik van foto's in een Etran-frame. Maar dit lijkt ons een onrealistisch doel als we rekening houden met de mentale beperkingen. Een directe selectie door oogfixatie is het meest bruikbaar, omdat geen hoge motorische eisen worden gesteld. Om tot het gebruik van een hulpmiddel te komen, moeten we A ook leren om de aandacht van de mensen uit haar directe omgeving te trekken. Dit doen we door het typische gilgeluid, dat ze vaak maakt, consequent positief te bekrachtigen. Op die manier leert ze uit ervaring hoe ze de aandacht van anderen kan trekken.

In de therapie moeten we rekening houden met de stimuli waarbij A zeer actief reageert, namelijk het eerste contact 's morgens, de geluidsbal; de video en het zingen van de leerkracht. In die situaties moet men de reacties zoveel mogelijk benutten om tot zinvol communiceren met A te komen. Men kan haar in het dagelijks leven eveneens meer structuur aanbieden door een

verwijssysteem te gebruiken. Elke dag van de week kan door een gekleurde verzameldoos voorgesteld worden met daarin concrete voorwerpen die verwijzen naar de activiteiten van die dag.

Het maken van een cliënt-assessment was een zeer leerrijke ervaring. Voor deze werkwijze moet in het dagelijkse leven meer tijd worden gemaakt om een beter inzicht te hebben in de communicatie, zoals bij mensen met een ernstige meervoudige handicap, een globale afasie, een hersentrauma of bij post-comapatiënten. Het zou zeer interessant zijn om de werkwijze eens toe te passen bij deze stoornissen om de bruikbaarheid na te gaan bij andere problematieken. Vaak bestaat door tijdgebrek alleen de mogelijkheid voor onderzoek aan de hand van globale tests, maar dit is onvoldoende om iemand met een communicatiehandicap optimaal te kunnen helpen. De werkwijze moet ingekort worden, zodat de belastende factor 'tijdgebrek' niet meer kan gelden als excuus voor het negeren van een maximale cliënt-assessment.

CONCLUSIE

De communicatie bij meisjes met Rett syndroom is zeer complex door het groot aantal beïnvloedende factoren. We kunnen slechts inzicht krijgen in het communicatieve gedrag door alle geobserveerde reacties te verwerken in een cliënt-assessment. Uit deze

ruime werkwijze kunnen zeer zinvolle conclusies getrokken worden.

We weten nu dat A niet opvallend meer of minder reageert naargelang het moment van de dag. We kunnen wel concluderen dat de aard van de stimulus het gedrag van A beïnvloedt. Ze reageert duidelijk meer bij het eerste contact 's morgens, de video, de geluidsbal en tijdens het zingen van de leerkracht. We moeten deze momenten optimaal benutten om de communicatie met A uit te breiden of te verbeteren. Daarbij is het functioneel gebruik van de ogen zeer belangrijk, want ze reageert het meest met haar ogen. Als afsluiting kunnen we stellen dat het Rett syndroom een veelzijdig syndroom is. Het was heel boeiend om het kind met haar syndroom te bestuderen. We hopen een steentje te hebben bijgedragen aan het verschaffen van informatie op het communicatieve vlak.

Bovenstaande tekst is afkomstig van het artikel "Cliënt-assessment bij een twaalfjarig meisje. Communicatie bij het Rett syndroom" (in Logopedie en Foniatrie, 2000, nr. 3). Het artikel is gebaseerd op het werkstuk waarmee Ilse Taghon vorig jaar als logopedist afstudeerde aan de Hogeschool Gent. Het werkstuk was één van de twaalf genomineerde scripties voor de Stichting Logopedie Fonds Prijs.



De te volgen weg naar het Gielsbos is bij de "anciens" onder de Rett ouders definitief opgeslagen in hun 'hoofdcomputer' vroeger ook wel hersenen genoemd. Deze gegevens veeg je nooit meer in je elektronische prullenbak. De 'nieuwelingen' hebben er in feite ook weinig moeite mee want het Gielsbos is gelegen vlakbij de afrit van de autosnelweg. De gastvrijheid van deze instelling, gelegen in een wondermooi natuurskade, waarden wij ten zeerste. Hier is alles op en aan en de kwaliteit is navenant. De traditie wil dat elk jaar de B.R.S. V hier haar 'Familiedag' organiseert. 2001 zal hierop geen uitzondering zijn. De weersvoorspellingen voor zaterdag van het duo met de bozere haagdoornen was niet zo denderend. De hemel-sluizen waren dan opeens aan een natte kuisbeurt toe. In het Gielsbos is echter genoeg

ruimte om alle activiteiten binnen te laten gebeuren. Met droge haren is het leven anders toch wel een stukje aangamer. Allé, vooruit dan maar!

Niet iedereen is zonder geopende paraplu van de parkeerplaats in de ontmoetingsruimte geraakt. De VTM was niet in de buurt. Geen nood! De Rett Familie kleurt de dag wel. De verwelcoming was hartelijk en het weerzien deed velen uitgesproken deugd. Eerst even uitblazen van de, voor sommigen, lange autorit; een warm tasje zwartsel slurpen gemaakt van oorspronkelijk groene bonen; een sanitaire verlossing voor groot en klein, ...iedereen was er klaar voor. Na een kort welkomstwoord van de voorzitter en een veelbelovende dagschets door de Brussenwerking van Start West-Vlaanderen werden de familieleden voor korte tijd van elkaar gescheiden. De Rett meisjes werden door de Brussen in de watten gelegd. Zij kregen een snoezelbeurt, afgewisseld met een sessie muziektherapie. De jongste brussen (broers en zussen) stonden een spannende onvergetelijke Icarusreisdag te wachten. Ook de oudere brussen konden rekenen op een boeiende happening (zie het verslag door de Brussen over de Familiedag).

In het zaaltje naast de ontmoetingsruimte verwachtte dokter Marc Boel de ouders. Dr. Boel is verbonden aan de afdeling Kindergeneeskunde van de KUL. Hij is daarbij hoofd van de afdeling Kinderepilepsie van het revalidatiecentrum Pulderbos. Specialist bij uitstek dus om voor ons over deze materie een boeiende en verhelderende spreekbeurt te geven. De vooraf aan dokter Boel bezorgde vragen en de antwoorden die hij verstrekke, zijn opgenomen in dit tijdschrift. Wij danken onze spreker voor zijn vlotte, duidelijke en niet van humor verstoken uiteenzetting over epilepsie.

De voormiddag was hiermede dus behoorlijk gevuld. De regen had ondertussen plaats gemaakt voor een schuchter plasdrogend zonnetje. De families werden terug verenigd en samen genoten wij allen weer van een overheerlijke lunch: een heuse Breugelmaaltijd. Het recept blijft een 'Gielsbosgeheim'. Om twee uur werd weer verzamelen geblazen. Tijdens een korte algemene vergadering mochten de talrijk



opgekomen enthousiaste Belgische ouders heel wat cijfers en letters vernemen over de werking van onze vereniging. Er was tijd en ruimte voor suggesties, vragen en kritiek. De Rett -meisjes konden ondertussen wat rusten. De brussen zetten onverdroten hun Icarusreis verder. De gezonde buitenlucht opsnuiven van achter het gat van enen grote viervoeter met ijzeren schoenen was een niet te missen attractie. De ritjes met de huifkar hadden opnieuw succes.

Als de naald van de platenspeler het gaatje nadert, is het schone liedje bijna gedaan. Als het programma van de Familiedag is afgewerkt, wenkt de chauffeur om iedereen terug naar huis te brengen. 't Was weer helemaal een Retttag als daarvoor: om niet te 'wissen'.

Jan Vreys

DE FAMILIEDAG ONDER BRUSSEN

Ondanks de klaterende regen en de gure wind stond om half elf een legertje enthousiaste en nieuwsgierige brussen paraat .

En dat was maar goed ook, want Ruben, onze reisreider van "Icarus tijdreisorganisates", stond al ongeduldig te trappelen. Onze tijdreis begon namelijk stipt om elf uur en iedereen moest nog zijn paspoort en ticket in ontvangst nemen! Gelukkig was dat zaakje in één, twee, drie gefikst en waren we stipt op tijd klaar om onze reis aan te vangen. Samen stapten we in onze speciale tijdsmobiel en iedere reiziger kreeg een zilveren reispil... Ogen dicht, pil inslikken.. een gigantische luchtverplaatsing en...boem, klats... We waren er!

Maar waar waren we beland: of liever wanneer? We maakten een klein wandelingetje en ontdekten al snel een vreemd uitziende persoon die een rauwe taal uitsloeg, op blote voeten liep en heel vreemde kleren droeg. Het bleek Griet, de oermens te zijn. We zaten in de oertijd!

In het grote oerwoud mocht iedere brus diamanten verzamelen op voorwaarde dat hij of zij zich aan de drie Oerwetten hield. Ten eerste moest iedere bezoeker op blote voeten lopen.

Ten tweede mochten deze voeten de grond niet aanraken. En ten derde moest iedereen héél goed uitkijken, want in het oerwoud zaten ook heel gevaarlijke oergangsters die je in één klap van al je diamanten konden beroven. Tjonge, jongel De brussen renden de hele voormiddag over en weer en verzamelden bergen diamanten ... tot onze buik begon te knorren. Gelukkig was

Ruben de reisleader mee en die loodste ons feilloos terug naar onze eigen tijd waar we onze honger konden stillen en een beetje konden uitrusten na dat grote avontuur.

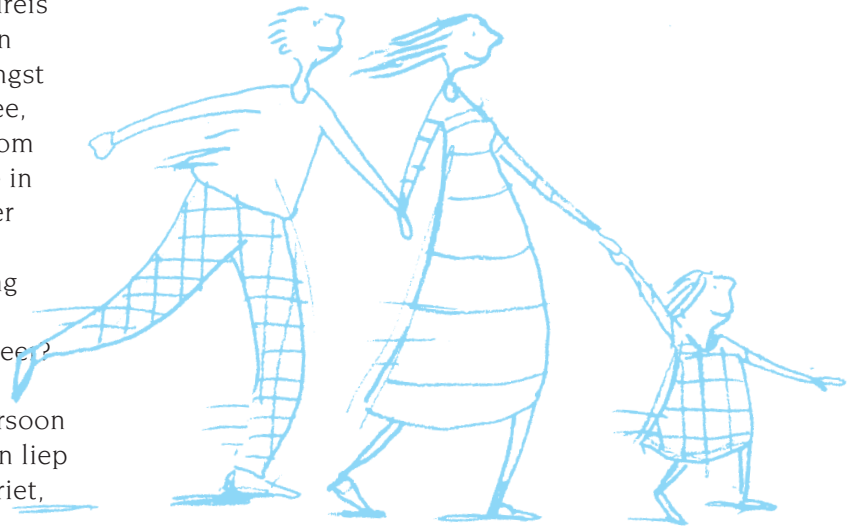
In de namiddag stond er opnieuw een uitgebreid reisprogramma te wachten!

We moesten eerst langs de douane of controlekamer passeren. Hier werden de brusjes gecontroleerd op hun legitimatie, eerst moest al het papierwerk volledig en correct ingevuld worden zoals het paspoort, anders konden we niet verder reizen, en misschien zelfs last krijgen met de ruimtepolitie.

Maar gelukkig raakten alle papieren snel en efficiënt ingevuld, zodat we konden overgaan tot iets veel amusanter.

De brusjes mochten namelijk een tekening maken van hun zus met het Rett syndroom en zichzelf, en/of hoe ze dit zien in de toekomst, het heden en/of het verleden. Er zaten schitterende tekeningen bij, en er werd zelfs kwistig geruild met zelfportretten, maar aan alle goede dingen komt een eind, want we waren nog maar goed en wel begonnen (zo leek het toch) of we moesten alweer vertrekken.

Tja, tijdreizen is nu eenmaal geen alledaagse bezigheid.



Nu gingen we op bezoek bij Gevederde Pluim, de Indiaan. "Ugh! Gevederde Pluim heel blij zijn brusjes uit 2001 langsgekomen! Gevederde Pluim eenzaam in tipi, daar, hoera, bezoekje brussen! Ugh! Gevederde Pluim verhaal vertellen waarom heeft zoveel pluimen. Gevederde Pluim vroeger bij mama en papa thuis, moeilijk soort zus hebben; Zus soms wenen, niet goed voelen. Gevederde Pluim opeens goed idee krijgen: muziekje maken!

Gevederde Pluim fluiten op panfluit en trommen. Zus blij, lachen. Papa Gevederde Pluim toen veer gegeven. Voor in haar. Papa zeggen: Gevederde Pluim goed oplossing gevonden voor moeilijk probleem. Brusjes vertellen aan Gevederde Pluim ook verhalen over zusjes. En over goed oplossingen voor moeilijk probleem, zoals pop geven aan zus, televisie of radio aanzetten voor zus. Gevederde Pluim heel blij zijn met flinke brusjes. Alle brusjes Pluim krijgen van Gevederde Pluim. Daarna Gevederde Pluim met brusjes spelen 'Indiaan, verstop je!'. Was heel leuke middag. Ugh!"

Tenslotte namen we nog een kijkje bij Miranda in het jaar 3033. Zij woonde in een hip, knus en superwarm huisje. Zij vertelde ons dat alle mensen in de toekomst de gewoonte hebben om elkaar superblitse tatoeages te geven. Wij als bezoekers kregen uiteraard ook enkele prachtige tatoos. Miranda vertelde ons dan nog een mooi, maar bizar verhaal.

Op het einde van de middag glipten we met z'n allen terug naar het heden, waar we nog een prachtige rit in de huifkar mochten meemaken. Eén ding is zeker: het was een superleuke dag voor de brussen en hun begeleiders!

Start West-Vlaanderen

Verslag Algemene Vergadering BRSV

zaterdag 28 april 2001, Gielsbos

Aanwezig: Lion Jan, Timmers Annick, Vaesen Bernadette, Gorissen Fabienne, Beyens Paul, Brants Sirnon, Van Gestel Stan, Johan Delaere, Ghijsels Didier, Gabriëls Marc, Osselaer Jan, De Coen Ronny, Muepu Muana Nsapu, De Muynck Luc, Van Zwam Jan, Vreys Jan.

Financiële toestand: huidige en begroting 2002. Het verslag, dat door de aanwezigen kon worden ingekeken, werd algemeen goedgekeurd. Stortingen kunnen nog steeds met een fiscaal attest (overschrijvingsformulier in tijdschrift). Johan Delaere even voorgesteld: stuwende kracht via internet, vele schrijfwerk o.a. tijdschrift, contactpersoon BRSV met Rett Syndrome Europe.

Nieuw tijdschrift verschijnt waarschijnlijk in juli of augustus: met o.m. een artikel rond scoliose. Ouders die voor de beslissing van een scoliose-operatie staan, kunnen desgewenst een informatief bezoek van vanuit de vereniging krijgen. Verder in het tijdschrift ook het vervolg van het verslag over het wereldcongres in Japan. Video Rett Syndroom "Silent Angels" met Julia Roberts: voor alle Belgische ouders, ook ter beschikking van anderen.

Omzendbrief Rett fiche: ongeveer 40 antwoorden zijn binnengekomen; de anderen worden dringend gevraagd de fiche in te vullen en te versturen.

Grote respons op e-mail: mooi en goed; de anderen worden zeker niet in de kou gelaten. De spreekbeurt met Dokter Boel was goed voorbereid en er waren heel wat vragen. De spreker gaf een algemeen overzicht i.v.m. epilepsie met de links naar het Rett syndroom.

De vooraf bezorgde schriftelijke vragen werden beantwoord (deze worden afgedrukt in het tijdschrift), evenals de vragen aansluitend op de spreekbeurt.

Medewerking door heel wat Rett gezinnen aan het onderzoek van Dr. Smeets: bijkomende informatie door Luc De Muynck.

Paardrijden: er is enige interesse en er zijn enkele mogelijkheden: Landegem, ergens in Limburg (?) en in de buurt van Brugge (duo-span). Te bespreken op volgende bestuursvergadering.

Het voorstel voor een Rett Kerstfeest dit jaar (tussen Sinterklaas en Kerstmis) werd goed onthaald: wij denken hier eens over na.

Er zijn geen nieuwe kandidaat-bestuursleden: wel bood Didier Ghijsels zich aan om enig administratief werk te doen voor de vereniging.

De meeste aanwezige ouders meldden dat de controle MECP2 bij hun dochter was gebeurd. Rett Syndroom werd bevestigd.

Thema voor volgende Familiedag (2002):

Puberteitsproblemen. Dr. Boel deed in dit verband enkele suggesties aan Luc en Jan.

Vraag van familie Karremans-Timmers in verband met het hyperkinetisch gedrag van de dochter. Wat kan de oorzaak zijn en is er een behandeling mogelijk? Kan dit met medicatie worden onderdrukt of verminderd? (Tegretol?) Jan zoekt naar het adres van een familie in Brecht (Van Beethovenlei?)

Jan Vreys

EPILEPSIE VRAGENRONDE

BIJ DR. MARC BOEL

Onderstaande, vooraf ingediende vragen werden op de familiedag voorgelegd aan Dr. Marc Boel. Deze was zo vriendelijk ons ook een geschreven (weliswaar soms lapidaire) neerslag van zijn antwoorden te bezorgen.



De bestaande medicatie blijkt niet in staat om de epileptische aanvallen bij onze Rett meisjes te onderdrukken, -laat staan ze te voorkomen. Bij andere groepen van de bevolking daarentegen wel. Kunnen we daaruit besluiten dat de term "epilepsie" een te eenvoudige formulering is voor deze toch zeer onrustige crisistoestand waar onze meisjes onder lijden? Of is de wetenschap nog niet in staat het onderscheid te maken?

Verder onderzoek van de genetische oorsprong van het Rett syndroom zou kunnen leiden naar een beter begrip van de aandoening; mogelijk, maar lang niet zeker voor de komen-

de maanden, ook naar een betere medicatie om de epilepsie te controleren. Thans zijn er geen bewijzen dat de "onrustige crisistoestand" of de bewegingen hetzelfde zijn als epileptische aanvallen; de Rett kinderen hebben zeer vaak epileptische aanvallen, en zouden hiervoor best medicatie nemen, ook als tijdens een bepaalde periode toch nog aanvallen voorkomen.

Emma (geboren op 20.08.97) heeft tot nu toe geen epileptische aanvallen gehad. Herkennen we dit? Wat staat ons dan te doen?

Op basis van de lezing zal u begrepen hebben dat de echte aanvallen niet kunnen miskend worden; meestal zal het gaan om partieel complexe aanvallen. Best kunt u een aanvalsmedicatie laten voorschrijven om toe te dienen, mocht een aanval zich voordoen, bijvoorbeeld chloralhydraat in suppo.

Kan een Rett meisje innerlijke pijnen (bv. buik- of hoofdpijn) krijgen ten gevolge van epileptische aanvallen of schrikreacties, samengaan met huilbuien?

Waarschijnlijk wel.

Verstoringen op EEG (die 'duiden' op epileptische activiteit), echter zonder verschijnselen. Hoe kan dit?

Dit komt voor bij mensen met en zonder Rett syndroom; er moet dan, zonder aanvallen, geen medicatie gegeven worden.

Welke tekenen kunnen er zijn bij een begin van epilepsie?

Aanvallen.

Zijn er bepaalde tekenen die erop wijzen dat er een begin van epilepsie kan ontwikkeld worden?

Twee of meerdere aanvallen zijn pas epilepsie. Zelf zou ik, op grote uitzonderingen na, geen medicatie geven op basis van het EEG alleen.

Kunnen atmosferische storingen (zonnevlekken, magnetische stormen, e.d.) of elektromagnetisme (GSM, PC) dit veroorzaken of versterken?

Neen.

Epilepsie zou verminderen of zelfs volledig wegvallen bij oudere Rett meisjes. Is dat zo? Zo ja, vanaf welke leeftijd?

In de loop van het leven hebben de meeste Rett patiënten ooit een aanval, dat kan erg variëren. Na tien tot 20 jaar evolutie is dat lang niet meer het hoofdprobleem bij de meeste Rett patiënten.

Wat zijn de medische gevolgen van jarenlange inname van Tegretol en Depakine (lever, ...)?

Het onderzoek van deze medicatie is dusdanig dat de kans op ernstige nevenwerkingen zeer zeldzaam is.

Jarenlang "aanvalvrij": afbouwen medicatie?

Bij Rett syndroom zou ik niet afbouwen, tenzij er na 10 of 20 jaar aanvalcontrole toch redenen zouden zijn. Wat onwaarschijnlijk is.

Onze dochter heeft epilepsie vanaf 5 jaar. De epilepsie werd volledig onder controle gehouden met Depakine tot 10 jaar. Vanaf tien jaar tot op heden (ze is nu 19 jaar) heeft ze ongeveer dagelijks een zware aanval (10 à 15 min), met of zonder nog enkele kleine aanvallen erbij. Ze krijgt als medicatie Depakine chrono 300, 2 x 1/dag, en 3 x 50mg lamictal/dag. Als de lamictal opgevoerd wordt, kunnen de aanvallen min of meer onderdrukt worden. Onze dochter voelt zich dan duidelijk ongemakkelijk, en eten en drinken wordt heel moeilijk. Onze vraag is of het zou kunnen dat haar aanvallen stoppen of dat ze haar hele leven aanvallen zal hebben.

Het lijkt me wenselijk om de bloedspiegels van de medicatie eens te laten bepalen, samen met een bloed- en levertest; als de bloedspiegel te hoog is, zou ik minderen, maar toch lijkt mij de combinatie Depakine / Lamictal een goede.

Mijn dochter (16) heeft vooral last van aanvalletjes tijdens de ovulatie en rond haar menstruatie. Daar tussendoor zijn ze zo goed als verdwenen nadat ze dagelijks 125 mg Acetazolamide kreeg voorgeschreven naast haar gewone medicatie van 2 x 150 mg Trileptal. Dit vochtafdrijvend middel zorgt voor minder schommelingen in haar hormoonhuishouding, zodat ze ook minder last heeft van de bijkomende klachten als: niet slapen, gespannenheid, slecht drinken, afwezigheid, enz. Toch is de situatie nog niet optimaal, soms is ze nog dagenlang afwezig, wat niet te doorbreken is, en staat het drinken haar tegen. We hadden nooit vermoed dat

de menstruatie bij Rett syndroom zoveel ellende met zich mee zou brengen, hierover is in de literatuur ook niets te vinden. Bent u hiermee bekend en hebt u mogelijk voorstellen die zouden kunnen helpen?

Bespreek met de gynaecoloog de verdere maatregelen. Soms is een ingreep aangewezen, soms medicatie of een implantaat.

Vooral in de voornacht "eng" wakker schrikken, dit lijkt een epileptische aanval, daarna hard lachen, om vervolgens weer gewoon door te slapen. Bij ziek worden en bij ovulatie en menstruatie komt dit veelvuldiger voor. Is dit ook echt epilepsie?

Geen epilepsie voor zover te beoordelen, spreek hierover met de gynaecoloog. Eventueel is een ovulatieremmer te overwegen.

Is het mogelijk dat bepaalde situaties zich als een epileptisch aanvalletje voordoen, maar in feite een soort schrikreactie zijn, of een gevoel wat een Rett meisje niet kan thuisbrengen (bv. op nieuwe aangepaste schoenen lopen waar ze nog aan moet wennen; of van liggen, met rolkussen onder de knieholte om heup- en voetstand te corrigeren, naar zitten komen)?

Het is zeer waarschijnlijk geen epilepsie.

Wat voor gevolgen heeft het voor de hersenen als het Rett meisje epileptische aanvallen heeft? Beschadigingen?

Volgens mijn gegevens is Rett syndroom ontstaan bij de conceptie, de uitingen komen later; epileptische aanvallen van korte duur, meestal bij Rett syndroom, veroorzaken de schade niet, maar zijn het

gevolg; al heb ik soms de hoop gekoesterd, door aanvalcontrole het kind te genezen.

Verkort epilepsie de levensduur van het Rett kind?

Voor zover mij bekend, niet.

Hoe groot is de kans dat een Rett meisje epilepsie krijgt, en waar hangt dit van af? Is dat voorspelbaar, bijvoorbeeld met een EEG?

Het is niet zeker voorspelbaar met een EEG; toch vind ik EEG een nuttig onderzoek bij Rett syndroom. De kans op epilepsie is zeer hoog: meer dan 70-80%.

(Dr. Marc Boel)

Verlag van de Rett Syndrome Europe meeting

Boedapest, 26-27 mei 2001



Vrijdag

Vrijdagmorgen verlaat ik mijn woning met bestemming Boedapest. Een autorit, een treinreis, twee Austrian Airlines-vluchten en een busrit later (d.w.z. rond 17u) sta ik op mijn kamer in Hotel Griff. Even uitblazen. Telefoon: "Wo bleibst Du?". Goede vriend Dietmar Dörr uit Duitsland wacht me reeds op bij de receptie. Daar gaan we dus. Het wordt een hartelijk weerzien met -stilaan- "oude" bekenden: Irmgard uit Oostenrijk, Jorma en Leena uit Finland, Christiane uit Frankrijk, de beide Katalins uit Hongarije, Marinella uit Italië, Denis uit Malta, Hanne uit Noorwegen, Janusz uit Polen, Snezana en Bojana uit Servië, Ulf uit Zweden, Yvonne en Ronnie en Lorna uit Engeland. Verder een eerste kennismaking, voor mij persoonlijk, met Jan en Karin en met Andres en Ignacio, respectievelijk uit Denemarken en Spanje: landen die ook al langer betrokken zijn bij de Europese Rett beweging. Ten slotte een eerste begroeting met "gloednieuwe" leden/landen: Richard en Maria uit Slovakije, en Abide en Cigdem uit Turkije. Deze vertegenwoordigers zijn de speciale gasten op deze meeting, en Rett Syndrome Europe "sponsort" hun verblijf in het hotel: een mooie toepassing van het solidariteitsbeginsel van de vereniging. Zeventien landen, -een nieuw record-, zijn vertegenwoordigd op wat een historische meeting moet worden: gehoopt wordt dat we tot een consensus kunnen komen omtrent de statuten, zodat Rett Syndrome Europe eindelijk een volwaardige Europese vereniging wordt. Wanneer de meeste delegaties zich op hun kamer teruggetrokken hebben, drink ik nog een glas met Irmgard en Dietmar, met wie ik dit eerste jaar in het bestuur zat; op het welslagen van deze meeting!

Zaterdag

Zaterdagmorgen, 9 uur: de conferentie gaat van start. Na een inleidende voorstelling van alle delegaties, wordt meteen de beuk erin gezet. Een eerste nieuwigheid: vanaf dit jaar hebben de meeste delegaties vooraf een schriftelijk verslag ingestuurd van hun activiteiten van het voorbije jaar. Intussen zijn die gefotokopieerd en worden ze ter plaatse verdeeld. Zo verliezen we geen tijd meer met de traditionele, tijdrovende mondelinge verslaggeving. Voorzitster Irmgard bericht over de activiteiten van het bestuur: een resem e-mails en telefoongesprekken, en de voorbereidende bijeenkomst in Wenen (9 december 2000) met als hoofdpunt op de agenda -wat had u gedacht?- jawel, de statuten.

Schatbewaarder Dietmar schotelt ons zijn financieel rapport voor: alles klopt met Duitse Gründlichkeit. Tien van de "rijkere" landen hebben de 300 euro betaald. Daarmee worden de gemeenschappelijke onkosten betaald voor de website en de meeting, en met het resterende bedrag wordt het hotelverblijf van nieuwe vertegenwoordigers uit "armere" landen gesponsord.





Dan is het mijn beurt om verslag uit te brengen over de Europese website. Ik ben blij te mogen melden dat het internetinitiatief werkt: de website wordt geregeld bezocht, en brengt ons in verbinding met Rett families uit landen waar we voorheen nog geen enkel contact hadden. De vertegenwoordigers uit Slovaakse en uit Turkije zijn er letterlijk het levend voorbeeld van op deze conferentie. Maar ook andere landen dienen zich aan (voor meer berichtgeving hieromtrent: zie de rubriek WWW-webspinsels, verder in dit nummer). Misschien nog dit detail uit de gedachtenwisseling die hierop volgde: in de gemeenschappelijke tekst over het Rett syndroom, die in alle Europese talen op de website te lezen staat, wordt –op vraag van diverse leden- de zin “Rett syndroom wordt nu in de meeste gevallen vastgesteld door een genetische test, en ook door een klinische diagnose, waarbij uitgekeken wordt naar tekenen en gedragingen” op volgende wijze geherformuleerd: “Rett syndroom wordt gediagnosticeerd door een genetische test, waarbij uitgekeken wordt naar tekenen en gedragingen. In vele gevallen wordt het nu bevestigd door een geteitse test”. Een subtiele nuancering, maar zeker geen onbelangrijke.

Nu wordt de hoofdbrok aangesneden: de statuten. Secretaris Ronnie Jaffa neemt ze artikel per artikel door. Hier en daar worden amendementen besproken, waarvan sommige unaniem aanvaard worden. Een tijdrovende bespreking is dit, het gaat uiteindelijk om iets definitiefs.

Uiteindelijk worden de statuten unaniem goedgekeurd en ondertekend door alle aanwezige delegaties. We slaken een zucht van opluchting, het is een lange weg geweest: de blauwdruk werd twee jaar geleden op de Berlijn meeting door Hans-Christian Winters voorgelegd, uit de vergetelheid opgediept en herschreven door Dietmar en ondergetekende, om ten slotte in de vorm van een vijfde bestuurs-kladversie hier op tafel te belanden. En nu is het zover, de Europese Rett vereniging heeft haar eigen, heuse statuten. Deze meeting kan niet meer stuk.

De namiddag is al een stuk gevorderd, wanneer een brainstorming georganiseerd wordt omtrent een mogelijke activiteitenplanning voor Rett Syndrome Europe. Alle voorstellen worden op een bord genoteerd en dan plenair besproken. Een aantal ervan moeten worden bestempeld als doelstelling op langere termijn, vanwege niet onmiddellijk haalbaar. Andere worden algemeen aanvaard als directe prioriteiten:

- Voor de verenigingen (of personen in landen waar nog geen vereniging bestaat) die niet over een eigen website beschikken, wordt ruimte vrijgemaakt op de Europese website: daar kunnen ze extra informatie plaatsen in hun eigen taal.
- In de schoot van het bestuur was het idee al gegroeid om de Europese meetings in de toekomst bij voorkeur in een van de “armere” landen te houden; op deze wijze kunnen ze makkelijker deelnemen (kleinere afstand), en kan de Europese vereniging hen een flinke morele duw in de rug geven. De algemene vergadering besluit hier werk van te maken: de volgende meeting wordt gepland in Slovaakse, en zal er voor het eerst grondig anders uitzien. Een deel ervan zal publiek zijn, waarbij professionals en ouders uitgenodigd zullen worden. Er is een subcomité samengesteld dat deze meeting zal organiseren i.s.m. de vertegenwoordigers uit Slovaakse.
- Er wordt een centrale databank opgesteld van alle folders, brochures, boeken en video’s die verkrijgbaar zijn bij de Europese Rett verenigingen. Exemplaren zullen via het bestuur aangevraagd kunnen worden.

- Landen die over hulpmateriaal beschikken dat naar armere landen verstuurd zou kunnen worden (tweedehands schoenen, rolstoelen, looprekken, pc's), worden verzocht dit te melden aan het bestuur. Landen die graag iets willen, dienen contact op te nemen met het bestuur. Tot zover de meest in het oog springende initiatieven.

Tijd voor de verkiezing van het nieuw bestuur. Secretaris Ronnie Jaffa verklaart zich niet meer verkiesbaar wegens te drukke bezigheden. Om gelijkaardige redenen laat ondergetekende weten dat hij graag een stapje terugzet, mocht iemand anders zijn plaats willen innemen (tenslotte zal hij, als verantwoordelijke voor de website, hoe dan ook van dichtbij betrokken blijven bij de discussies en de beslissingen in de schoot van het nieuwe bestuur). Uiteindelijk worden volgende personen bij stemming verkozen:

Irmgard Wenzel (Oostenrijk): voorzitter

Dietmar Dörr (Duitsland): secretaris

Ulf Hanell (Zweden): penningmeester

Yvonne Milne (Groot-Brittannië):

gewoon bestuurslid

Katalin Borvendeg (Hongarije):

gewoon bestuurslid

De laatste loodjes.

Het lidgeld wordt gehandhaafd op 300 euro.

Sommige landen zijn niet in staat te betalen, andere kunnen slechts een gedeelte betalen.

Het bestuur kan de bijdrage voor een land minderen of kwijtschelden. In ieder geval

wordt elk land verzocht te betalen wat het kan. Het lidgeld voor 2001 dient betaald tegen eind

juni 2001, dat voor 2002 tegen eind februari

2002.

Alle delegaties worden verzocht, eens na te denken over een logo voor Rett Syndrome Europe.

De dag loopt ten einde wanneer deze marathonzitting gesloten wordt, met dank aan de beide Katalins voor hun gastvrijheid en de geslaagde organisatie van deze meeting.

Tijd voor een ontspannende afsluiter: samen de stad in naar een gezellig restaurant. Lekker lokale kost, het verplicht strijcknummertje aan de tafels, internationale verbroedering en verzustering. Een laatste glas op een terras aan de oever van de Donau. Slapenstijd.

Zondag

Zondagmorgen. Na het ontbijt een korte bijeenkomst om allerlei praktische zaken te regelen (bijwerken van het adressenbestand van de delegaties op de pc, enz.) en de ultieme afspraken te maken en te bevestigen. Persoonlijke checkout aan de balie van het hotel. Afrekening van de gezamenlijke conferentiekosten. Geen tijd meer voor een bezoek aan Boedapest. Het zal voor een andere keer zijn. Maar geen nood: deze meeting is méér dan geslaagd. Afspraak volgend jaar in Bratislava.

Johan Delaere





In ons vorig nummer vertelden we reeds over de vernieuwing van de Europese website (www.rettsyndrome.com). Een belangrijke doelstelling daarvan bestaat erin, mogelijkheden te creëren tot contacten met Rett families en dito geïnteresseerden in landen waar van enige Rett organisatie nog geen sprake is. In die zin fungeert de Europese website zowat als zoeklicht en als vuurtoren. Graag lichten wij hier één en ander toe omtrent de resultaten van dit project, dat nu precies een half jaar geleden op internet werd gelanceerd. Bij de aanvang stonden nog 17 “blinde vlekken” op de kaart van Europa: 17 landen waar de Europese Rett vereniging geen enkel contact had. Dat al deze landen, op IJsland na, zich situeerden in de vroegere Oost-bloklanden en de Balkan, zal de lezer wel niet verwonderen: het betreft Albanië, Belarus (Wit-Rusland), Bosnië-Herzegovina, Bulgarije, Griekenland, Kroatië, Letland, Lithouwen, Macedonië, Moldavië, Oekraïne, Slovakije, Slovenië, Roemenië, Tsjechië en Turkije. De gevolgen van de gebrekkige (of ontbrekende) politieke communicatie tussen Oost en West zijn natuurlijk ook decenia lang voelbaar geweest in de relatie tussen de Rett families aan weerszijden van wat ooit het IJzeren Gordijn werd genoemd. Een sprekende illustratie daarvan vormt de geschiedenis van Brigitte Klebenow, de vrouw van een

officier uit Oost-Duitsland. Na de geboorte van een normale dochter, beviel ze van de tweeling Andrea en Britta. Het waren Rett meisjes, maar niemand die haar dat kon vertellen. Ook niet na een autopsie, Rett was totaal onbekend. Britta stierf in 1984 aan een longontsteking. Het duurde tot augustus 2000 voor Brigitte vernam dat de ziekte van haar tweeling een naam had. Ze dankt het aan het toeval dat haar oudste dochter, Annett, inmiddels naar Nederland verhuisd, daar in een tijdschrift een artikel las over het Rett syndroom (Met een beetje Duits in uw mars leest u de hele –naar de keel grijpende- geschiedenis van Brigitte, door haar zelf verteld, op het adres <http://www.rettkind.de>). In het half jaar sinds onze vuurtoren opgesteld staat, hebben mensen uit maar liefst zeven van deze landen de weg naar onze website en de aansluiting bij onze Europese vereniging gevonden. Zo zijn er eerste e-mail contacten geweest met Roemenië en Griekenland. Met Slovakije staan we al een stap verder: we hebben in Boedapest een ouderpaar uitgenodigd, en volgend jaar is de RSE-meeting gepland in hun hoofdstad, Bratislava. Met Bosnië-Herzegovina, Lithouwen, Tsjechië en Turkije hebben we “full contact”, wat wil zeggen dat iemand uit deze landen bereid gevonden is om als permanente contactpersoon te fungeren en de vertaling heeft

www.rettsyndrome.com

geleverd van de gemeenschappelijke introductietekst. Deze landen zijn dus ook volledig geïntegreerd in de Europese website. De wereld is klein, hoor je vaak, maar dan moet je volgende anekdote horen: vóór een Turkse moeder ons via haar dochter contacteerde, wisten wij niets over de Rett situatie in hun land. Nu is gebleken dat deze vrouw al een heus boek over Rett publiceerde in het Turks, en dat zij sinds drie jaar informele contacten onderhoudt met een aantal andere Rett families in haar land. Een Turkse Rett vereniging *avant-la-lettre*, met andere woorden, die in de rest van de wereld totaal onbekend was! Resten ons dus nog 10 "blinde vlekken" op de kaart. We hebben er alle vertrouwen in dat wij ze ooit allemaal kunnen opnemen in de Europese vereniging.

Inmiddels telt Europa 12 uitgewerkte, nationale websites. Naast die van ons land, van Denemarken, Frankrijk, Groot-Brittannië en Nederland, zijn er de recent volledig herwerkte of zelfs fonkelnieuwe websites van Duitsland, Italië, Oostenrijk, Polen, Spanje, Zweden en Zwitserland. Er zitten echt

pareltjes tussen. U vindt ze allemaal via de links op de Europese website.

Tot slot nog enkele statistische gegevens.

Gemiddeld wordt onze website bezocht door zo'n 500 mensen per maand. 80% van hen werkt met een browser van Internet Explorer, de overige 20% met die van Netscape.

Er zijn bezoekers genoteerd uit 42 verschillende landen, verspreid over de hele wereld. De meesten komen uiteraard uit Europese landen, maar ook de Amerikanen hebben opvallend veel interesse voor de site.

Bij wijze van toetje de Top-10 van de 31 talen die door onze bezoekers gesproken worden: dat zijn in dalende orde Engels, Duits, Nederlands, Frans, Spaans, Italiaans, Zweeds, Pools, Noors en Portugees.

Tot mails.

(jd)



MONEY MAKES THE BRSV GO AROUND

Om onze vereniging van a tot z draaiende te houden ...

ADMINISTRATIE

- FOTOKOPIEËN
- TELEFOONKOSTEN

BIJDRAGE VERTALING RETT SYNDROOM HANDBOEK

FAMILIEDAG

- HUUR
- SPREKER
- THERAPEUTEN
- BRUSSENWERKING
- ANIMATIE

HERUITGAVE BELGISCH RETT SYNDROOM BOEK

LIDGELDEN VLAAMSE EN (INTER)NATIONALE VERENIGINGEN

RETT GAZET

- REDACTIE
- LAY-OUT
- DRUK
- VERZENDINGSKOSTEN

RETT SYNDROME EUROPE

- LIDGELD
- DEELNAME CONGRES

UITGAVE NIEUWE RETT SYNDROOM FOLDER

VIDEO SILENT ANGELS

- VERTALING
- ONDERTITELING
- KOPIËREN TAPES

WEBSITE

- INTERNETABONNEMENT
- HOSTING
- DOMEINNAAM

... zijn harde centen, franken, euro's nodig!

Uw broodnodige giften zijn vanaf 1000 BEF fiscaal aftrekbaar.

U bent méér dan welkom
op rekeningnummer 068-2060875-40.

2001: een extra-zet voor Rett?

Lijst fiscale giften tot 15/08/01 (alfabetisch geordend)

DE BELGISCHE RETT SYNDROOM VERENIGING DANKT:

Antonissen Clement	
Beyens Paul	Loppem
Caers Leon	Tessenderlo
Casaer-Vandeputte	Mol
D'Hooghe Marc	Blanden
De Mits Ludwine	St Michiels Brugge
De Muynck Mark	Sleidinge
De Sagher Johan	Schilde
Demuyck C. bvba	Evergem
Fransen Paul	Aalter
Hoornaert Jork	Wijnegem
Huybrechts Michel	Wervik
Huyghebaert Frans	Vosselaar
Laurijssen Andre	Genk
Lormans-Lauwers	Hoogstraten
Luyten Gilbert	Beerse
Martens Marcel	Mol
Mellebeke Paul	Meer
Merlevede D.	Zottegem
Merlevede Paula	Drogen-Gent
Nouwen Annie	Gent
Paepen Eduard	Helchteren
Peeters P.	Mol
Saccasyn Pascal	Schilde
Stas Ferdinand	Melsbroek
Stroobants Luc	Mol
Tradimmoil Pacific nv	Kampenhout
Van de Brul Jozef	Antwerpen
Van den Brande Hilde	Ekeren
Van Dijck-Van Gestel	Wilrijk
Van Gestel Constant	Minderhout
Van Hecke Daniel	Meer
Van Hecken-Muls	Kampenhout
Van Laethem	Meerhout
Van Zwam Maria	Dilbeek
Van Zwam-Rosseele	Klerken
Vanherck Albert	Zarren-Werken
Vanlieghem Bruno	Mol
Vercouteren-De Witte	Hoboken
Verswijvelen Florent	Melsele
	Kapellen

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

MEDEDELING

GELDIG TOT 31/12/2001

Giften vanaf 1000 BEF zijn fiscaal aftrekbaar.

U kan storten op rekening-nummer 068-2060875-40.

Een fiscaal attest wordt u afgeleverd in februari.

OMWILLE VAN DE OMSCHAKELING VAN
BEF NAAR EURO PER
1 JANUARI 2002
ZAL HET BEDRAG

DAT IN AANMERKING KOMT
VOOR FISCALE AFTREKBAARHEID
VANAF DAN MINIMUM

30 € (euro) BEDRAGEN

U KAN NU REEDS STORTEN IN EURO !

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 telefoonnummer 050/55 02 68,

ons faxnummer 014/36 99 69,

of ons e-mailadres brsv@rettsyndrome.be.

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

OUDERS, MEDICI, THERAPEUTEN EN STUDENTEN:

Aarzel niet gebruik te maken van onze diensten.

U kan ons bereiken



- per telefoon
050 / 55 02 68

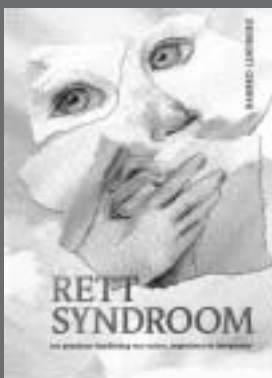


- per fax
014 / 36 99 69



- per e-mail
brsv@rettsyndrome.be

ONZE PUBLICATIES



- Boek Rett Syndroom - Barbrö Lindberg (2e druk, 2000)
Een praktische handleiding voor ouders, begeleiders en therapeuten
495 BEF + verzendingskosten

- Video:
Silent Angels
(Nederlandstalige ondertiteling)
500 BEF + verzendingskosten

- Folder:
Kent u het Rett syndroom ?
10 BEF + verzendingskosten



BELGISCHE RETT SYNDROOM VERENIGING VZW
Lil 26, 2450 Meerhout • Tel. 050/55 02 68 • Fax 014/36 99 69 • E-mail brsv@rettsyndrome.be