



BELGISCHE  **RETT SYNDROOM** VERENIGING VZW

HERZIENE DIAGNOSTISCHE CRITERIA

EEN KLINISCHE CHECKLIST

RETT ROUND-UP ANNO 2003

EEN 18-JARIGE TERUGBLIK VAN EEN VADER

RETT AMAZONES OP HET DENNENHOF

KERSTFEEST 2002

HUMOR BRENGT REDDING

# RETT GAZZET

**Redactie:**

Jan van Zwam, Johan Delaere

**Werkten verder mee aan dit nummer:**

Dr. Luc 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 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 atteintes qui, désemparés, 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:**

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.****E - MAILADRES?****Voor het eerst een e-mailadres ?****Verhuisd naar een ander ?****Laat ons niet in het ongewisse:****stuur ons uw nieuwe gegevens****per zevenmailslaarzen toe.**

# Voorwoord

## Beste vrienden,

Indien dit nummer met enige vertraging uw brievenbus komt binnengeduikeld, dan ligt dat aan ons motto "beter late kwaliteit dan tijdige poverheid". We wilden u inderdaad weer een korf gedegen leesvoer voorschotelen. Een korf met een drievoudig strikje.

In 2003 is het precies twintig jaar geleden dat Dr. Bengt Hagberg het Rett syndroom wereldkundig maakte en daarmee een niet te stelpen stroom van Rett research op gang bracht.

Tien jaar terug gaf de Belgische vereniging het internationaal RS onderzoek een belangrijke "schwung" door de organisatie van het Rett Syndroom Wereldcongres te Antwerpen (8 tot 10 oktober 1993).

Tenslotte vieren we in ditzelfde 2003 de vijftiende verjaardag van de oprichting van onze vereniging als vzw BRSV (16 juli 1988).

Redenen te over om er een feestelijk jaar van te maken!

Het leek ons gepast om met onze wetenschappelijke bijdragen even de puntjes op de i te zetten: orde op zaken dus, na 20 jaar onderzoek. We openen met de diagnostische criteria voor Rett syndroom, zoals die herzien werden door een groep van internationale experts. Deze in 2002 gepubliceerde herziening vormt een belangwekkende verfijning van de oorspronkelijke criteria, die inmiddels al dateren van 1985.

Verder presenteren we u de geactualiseerde checklist 2002 van de hand van de gerenommeerde Rett specialiste, Dr. Allison Kerr. Het betreft een handig, schematisch overzicht van wat een arts te doen staat bij de zorg voor Rett personen.

In een derde bijdrage geeft een deskundige een antwoord op concrete vragen van Rett ouders en familieleden, zowel naar de betekenis van een aantal sleutelbegrippen als naar de consequenties van de huidige wetenschappelijke inzichten voor hun eigen leven en dat van hun nakomelingen.

Tot zover de wetenschappelijke invalshoek. De sociale zijde van de Rett medaille vatten we aan met een getuigenis van een vader n.a.v. het overlijden van zijn dochter. Een ontroerend en levensecht relaas, wars van melodrama, waarin iedere Rett ouder zich zal herkennen. En waaruit tegelijk misschien te leren valt.

De focus richtend op ons eigen verenigingsleven, blikken we terug op twee geslaagde evenementen uit het recent verleden: de sessie hippotherapie te Nevele en het hartverwarmende kerstfeest te Beveren.

Tevens vragen we uw bijzondere aandacht voor een initiatief van een van onze ouders, die een gesponsorde marathon wil lopen ten bate van onze vereniging.

Tenslotte is er het trio vaste rubrieken, respectievelijk een nieuwe Rett meid in de kijker, het sociaal recht-hoekje met een stand van zaken i.v.m. de zorgverzekering, en internettips rond vakantiedromen.

Tussendoor kondigen we u al één en ander aan met betrekking tot de komende familiedag van 3 mei 2003, herinneren we aan de mogelijkheid tot een bijzondere financiële tussenkomst, en -jawel, er mag al eens gelachen worden in Rett land- verklappen we hoe u de lastige medemens met humor te lijf kunt gaan.

Niet zonder onze onmisbare milde schenkers van harte te danken in de hoop dat ze ons ook in de toekomst niet in de steek laten, wensen we al onze lezers en lezeressen oprecht een voorspoedig en actief jubileumjaar toe.

Het bestuur.



# HERZIENE DIAGNOSTISCHE CRITERIA VOOR RETT SYNDROOM

In september 2001 werd door de IRSA (International Rett Syndrome Association) een panel van internationale experts bijeengebracht in een satellietvergadering van de European Paediatric Neurology Society te Baden Baden, Duitsland. Deze vergadering was een belangrijke eerste stap in de vorming van IRSA's klinische database voor Rett syndroom, die genotypes (genetische mutaties) en fenotypes (de klinische symptomen) zal vergelijken. De klinische database zal gelinkt worden aan de nieuwe IRSA MECP2 Variaties Database.

Het doel van deze vergadering was een zo eenvoudig mogelijke reeks gegevens op te stellen, die de dokters kunnen helpen om klinisch de diagnose van Rett syndroom te stellen. De bijeenkomst leidde tot een vernieuwde reeks diagnostische en klinische criteria, gesteund op observaties en kennis van het natuurlijk verloop van het Rett syndroom en van de nieuwe informatie door de ontdekking van het MECP2 gen. Alhoewel de oorspronkelijke essentiële criteria behouden bleven, verduidelijken de herziene criteria dubbelzinnigheden wat de taal betreft, waardoor zij hun nut hebben in fenotype-genotype correlatie studies. Het panel hield zich ook nog bezig met de opstelling van modellen van "ernst-van-aantastingschalen" met de bedoeling een bruikbare schaal op te stellen die overal kan gebruikt worden.

De nieuwe diagnostische criteria en ernst-schalen zijn belangrijk voor het wetenschappelijk onderzoek omdat ze richtlijnen geven die alle labo's en onderzoekers moeten gebruiken bij het stellen van de diagnose en de bepaling van de ernst. Zonder deze schalen zou het moeilijk zijn om een goede genotype-fenotype correlatie te bekomen of een vergelijking te maken van de plaats/lengte van de verschillende mutaties en de bijhorende klinische symptomen. Aanvullend geven de nieuwe criteria informatie over atypische of borderline varianten van Rett syndroom, wat belangrijk is voor betere aandacht voor het syndroom door de artsen en voor beter begrijpen van RS.

Sinds de opstelling van de eerste criteria in 1985 was er een belangrijke vooruitgang in het begrijpen van de klinische, neurobiologische en moleculair-genetische kenmerken van het Rett syndroom. Hierbij voegt zich een betere aanduiding van de timing en het optreden van de symptomen, herkenning van Rett syndroom als een neurologische

ontwikkelingsziekte in plaats van een degeneratieve (=aftakelings-) ziekte, en de ontdekking van mutaties in MECP2 als de moleculaire basis voor meer dan 80% van de meisjes die klassiek Rett syndroom vertonen.

## BESPREKING

Het is belangrijk te stellen dat met de huidige kennis de diagnose van Rett syndroom een klinische diagnose blijft en niet enkel gesteld wordt op de vaststelling van MECP2 mutaties. Dit betekent dat Rett syndroom kan optreden met óf zonder MECP2 mutaties, en MECP2 mutaties kunnen optreden zonder Rett syndroom diagnose. Daarom is een consensus over de diagnostische criteria voor klassiek en variante vormen van Rett syndroom essentieel en deze criteria moeten nauwkeurig toegepast worden voor de juistheid van de genotype-fenotype studies.

### Rett syndroom en MECP2 mutaties

- Rett syndroom is een klinische diagnose
- Rett syndroom is geen synoniem van MECP2 mutatie
- Rett syndroom kan gezien worden met MECP2 mutaties
- Rett syndroom kan ook voorkomen zonder MECP2 mutatie vaststelling
- MECP2 mutaties kunnen vastgesteld worden zonder Rett syndroom

### Rett syndroom fenotypes vastgesteld samen met MECP2 mutaties

#### MEISJES

- Rett syndroom
- Variant met behouden spraak
- Variant met laat tijdig optreden
- Matige leerstoornis afwijking
- Angelman syndroom
- Normale draagsters

#### JONGENS

- Fatale encefalopathie
- Rett/Klinefelter syndroom
- X-gebonden mentale achterstand met progressieve spasticiteit
- Somatisch mosaïcisme met neurologische ontwikkelingsachterstand

## DIAGNOSTISCHE CRITERIA

### Essentiële criteria

1. klaarblijkelijke normale prenatale en perinatale geschiedenis
2. globaal normale psychomotorische ontwikkeling gedurende de eerste 6 maanden, of vertraagd vanaf de geboorte
3. normale hoofdomtrek bij de geboorte
4. postnatale vertraging van de groei van het hoofd in de meerderheid der gevallen
5. verlies van het doelbewust handgebruik tussen 0,5 en 2,5 jaar
6. handbewegingen zoals handwringen, handklappen, handen in de mond steken, en was- of wrijfautomatismen
7. toenemende sociale afwezigheid, communicatiestoornis, verlies van aangeleerde woorden en cognitief tekort
8. beperkte (dyspractische) of afwezige gang

### Aanvullende criteria

1. ademhalingsstoornissen in waaktoestand
2. bruxisme (tandenknarsen)
3. verstoord slaappatroon vanaf de vroege kleuterleeftijd
4. abnormale spiertonus, gevolgd door spieratrofie en door dystonie
5. perifere vasomotorische stoornissen
6. scoliose / kyfose, toenemend tijdens de kinderleeftijd
7. groeivertraging
8. hypotrofe kleine en koude voeten, kleine dunne handen

### Exclusie-criteria

1. orgaanvergroting of andere tekens van opstapelingsziekten

2. retinopathie, atrofie van de opticus, of cataract
3. aanduidingen van perinatale of postnatale hersenbeschadiging
4. het bestaan van herkenbare metabolische of andere progressieve neurologische aandoeningen
5. verworven neurologische afwijkingen als gevolg van ernstige infecties of hoofd trauma

## HERZIENE AFLIJNING VAN VARIANTE FENOTYPES

### Inclusie-criteria

1. ten minste voldoen aan 3 van de 6 hoofdcriteria
2. ten minste voldoen aan 5 van de 11 aanvullende criteria

### Zes hoofdcriteria

1. afwezigheid of vermindering van de handvaardigheid
2. reductie of verlies van spraak
3. monotoon patroon van handstereotypieën
4. verlies of vermindering van communicatiemogelijkheden
5. vermindering van de groei van het hoofd in de eerste levensjaren
6. Rett syndroom ziekteverloop: een regressiestadium, gevolgd door een verbetering van contact in contrast met de trage neuromotorische regressie

### Elf aanvullende criteria

1. onregelmatigheden in de ademhaling
2. buikopzetting/ lucht inslikken
3. tandenknarsen van het luidruchtig type
4. abnormaal gangpatroon
5. scoliose I kyfose
6. spieratrofie van de onderste ledematen
7. koude paarse voeten, gewoonlijk beperkt in groei
8. slaapstoornissen met nachtelijke huilbuien
9. lach- en huilbuien
10. verminderde gevoeligheid voor pijn
11. intens oogcontact / oogrichten

# EEN KLINISCHE CHECKLIST VOOR RETT SYNDROOM

## PROTOCOL VAN 2 MEI 2002

*Samen met Dr. Bengt Hagberg behoort Dr. Allison Kerr uit Schotland tot de Rett researchers van het eerste uur.*

*Met meer dan 60 Rett publicaties op haar naam is zij ongetwijfeld een van de belangrijkste Rett specialisten ter wereld. Van haar hand is onderstaande klinische checklist: een geüpdate lijst van aangewezen medische handelingen ten behoeve van artsen die met het Rett syndroom geconfronteerd worden. Deze heet-van-de-naald leidraad is een must voor elke arts, en zou eigenlijk in geen enkel dokterskabinet mogen ontbreken. De Europese oudervereniging RETT SYNDROME EUROPE plaatste de checklist alvast op haar website.*

### 1. DIAGNOSE

Hoe stelt men de diagnose: ze steunt op het klinisch beeld, bevestigd in de meeste gevallen door een mutatie op het MECP2 gen, hoewel de afwezigheid van de mutatie vaststelling de diagnose niet uitsluit.

Belangrijkste klinische kenmerken: normaal voorkomen en normale hoofdomtrek bij de geboorte; tragere ontwikkeling kort na geboorte, met wat vooruitgang in de eerste weken of maanden; gewoonlijk suboptimale hoofd-groei tijdens de kleuterleeftijd; stilstand of achteruitgang in het handgebruik en de communicatie op 1 tot 3 jaar, met handstereotypieën, andere onvrijwillige bewegingen en onregelmatig ademen. De spiertonus (spanning) is in het begin zwak, maar later toenemend. Na de regressieperiode wordt het kind gelukkiger, het leert enkele nieuwe vaardigheden, en de hersengroei hervat. Het verder verloop is essentieel stabiel, maar de vaardigheden zijn erg broos en gaan makkelijk verloren bij deze erg kwetsbare kinderen.

*Mosaïcisme, variatie in het X-inactivatiepatroon en een reeks mutatiegebieden op het gen leiden tot een brede variatie in de ernst van de ziekte. Maar indien de geschiedenis en het voorkomen niet typisch zijn voor Rett, en indien geen mutatie wordt gevonden, moet men een differentiële diagnose overwegen zoals congenitale misvormingen, vroegtijdige stofwisselingsstoornissen, gezwellen, Angelman syndroom en autistische stoornissen.*

### 2. ALGEMENE AANBEVELING

Deze personen kunnen in goede gezondheid oud worden. De meeste zullen heel erg afhankelijk zijn, maar enkelen zullen

wat spraak ontwikkelen, alsook handgebruik en goede motorische vaardigheden.

Voor en tijdens de regressie: alhoewel aanduidingen aanwezig zijn, kunnen ze eerder licht zijn en de uiteindelijke ernst nog niet doen vermoeden. De familie heeft nood aan begrip en steun. Het kind behoeft liefde en zorg, veel oogcontact en aanmoediging zonder druk om de vaardigheden te oefenen, waarbij stimulatie verminderd wordt als het kind nerveus wordt.

Een verwijzing naar de genetische kliniek is aangewezen voor familiebegeleiding.

Een volledig nazicht en aanpassing van de zorgnoden is gewenst tenminste alle drie jaren tijdens het hele leven. Medicatie: zeer weinig medicaties zijn van enige waarde gebleven tot dusver (2002). Let op met teveel medicatie en kijk de gegevens na over efficaciteit, toxiciteit en wisselwerking met andere medicaties vooraleer voor te schrijven.

Thuis bewaarde dossiergegevens: elke gezondheidswerker zou de familie een kopij moeten geven van zijn advies, en deze gegevens zouden moeten bewaard blijven gedurende de kinderjaren en tijdens het volwassen leven.

Ouders, broers en zussen en grootouders hebben nood aan emotionele steun van professionals en andere families. Dag en nacht, alsook tijdens vakantieperiodes zou een tijdelijk inspringen voor de ouders moeten mogelijk zijn.

Hulptoestellen voor tillen, baden en verplaatsen zijn noodzakelijk. Rett verenigingen bestaan wereldwijd en kunnen nuttige steun en informatie aanbieden.

### 3. SPECIEFIEKE ONDERWERPEN

Ademhalingsritme: is niet stabiel, gewoonlijk normaal tijdens slaap en abnormaal in waaktoestand. Verlengd de adem inhouden (apnoe ademen) komt vooral bij jongere kinderen voor, en Valsava ademen (=persen) bij oudere Rett vrouwen. Oppervlakkig ademen, adem inhouden en stoppen met ademen (centrale apnoe) kan leiden tot ernstig zuurstof tekort in het bloed (hypoxie). Dit is volledig buiten de wilscontrole van het meisje. Buspirone kan de perioden van ademstilstand verminderen. Op dit ogenblik zijn geen andere medicaties doeltreffend gebleven (mei 2002).

Niet-epileptische afwezigheden zijn bij Rett frequenter dan epileptische aanvallen, en worden veroorzaakt door een verminderde hersenstam-hartlong controle. Dit kan leiden tot episoden van bewustzijnsverlies, die moeilijk te onderscheiden zijn van epilepsie en die een gelijktijdige bestudering (monitoring) van de centraal-autonome functie en het elektro-encefalogram kunnen vereisen.

Opzetten van de buik door luchthappen gaat gewoonlijk samen met het abnormale ademen; zeer ernstige gevallen kunnen geholpen worden met het aanleggen van een maagopening naar de huid (percutane gastrostomie). Koude voeten zijn het gevolg van de onvoldoende parasympathische onderdrukking van het sympathische systeem. In erge gevallen met huidwonden kan chemische of chirurgische onderdrukking van de sympathische zenuwen (sympatetectomie) gerechtvaardigd zijn.

Spasmen door verschil in spierspanning (dystonisch) zijn frequent. Zachte massage kan nuttiger zijn dan medicaties.

Botontkalking (osteoporose) werd vastgesteld bij Rett, zelfs bij de actieve meisjes. Een evenwicht moet gezocht worden tussen het aanbieden van voldoende actieve beweging, die noodzakelijk is voor de gezondheid, en doeltreffende bescherming tegen ongevallen.

Periodische onverklaarde gejaagdheid, lachen of huilen komt regelmatig voor en kan geassocieerd worden met de zwakke centraal-parasympathische werking. Een kalme en rustgevende omgeving kan helpen. Gejaagdheid kan ook een manier zijn om elke pijn, irritatie, ongemakkelijke toestand, angst, frustratie of verveling uit te drukken, en die oorzaken moeten eerst uitgesloten worden.

Kalmeermiddelen en antipsychotische middelen moeten vermeden worden. In uitzonderlijke gevallen kan een kortdurend gebruik van 'Serotonine heropname remmers' nuttig zijn.

Slaapstoornis: kan gaan om slecht inslapen, tijdens de nacht wakker liggen of slapen tijdens de dag. Actieve dagen zorgen voor rustige nachten, en een bepaalde regelmaat bij het slapengaan kan helpen. Het Rett meisje moet afzonderlijk slapen, met een "baby alarm" indien nodig, en interventie moet zo minimaal mogelijk zijn. De kamer moet warm genoeg zijn, en veilig zonder ongelukken te bereiken, indien nodig. Melatonine kan helpen bij het verwerven van een routine.

#### 4. KONTROLES BIJ ELKE EVALUATIE

Houding en positie van de gewrichten kunnen door de spierslappening (hypotonie) in het begin en door de latere spierstijfheid (hypertonie) nadelig beïnvloed worden. Er is een steeds aanwezig gevaar van toenemende spierspanning en beperking van de bewegingsmogelijkheden van schouders, knieën, enkels... Regelmatige passieve en actieve oefening, en aandacht voor positionering en zitten zijn belangrijk. Lichte spalken kunnen helpen, maar mogen de activiteit niet verminderen. Vraag raad aan ergotherapeut of kinesist.

Scoliose komt dikwijls voor. De houding van de rug zal vooral bij de groeispurt verslechteren. Lichte spalken kunnen helpen bij curven onder de 40 graden. Chirurgie is nodig voor ergere of snel toenemende curven. Consulteer de orthopedisch chirurg wanneer de scoliose begint. Regelmatige fysieke activiteit is noodzakelijk, en zo mogelijk stappen. Actieve, goed ondersteunde bewegingen in een warm zwembad, alsook goed begeleid rijden op pony's kunnen nuttig zijn. Neem contact op met kinesist, ergotherapeut.

Voedingsmoeilijkheden zijn frequent en kunnen verergeren door de toenemende spierspanning. Als het gewicht weinig toeneemt of bij slikstoornissen kunnen radiografieën of pH onderzoeken nodig zijn. In zeer ernstige gevallen wordt Percutane Gastrostomie (PEG) overwogen. Bij blijvende reflux kan heelkundige correctie nodig zijn. Het gewicht moet altijd in verhouding blijven met de lengte.

Een gastro-enteroloog, diëtist kan geraadpleegd worden.

Constipatie en harde stoelgang komt veel voor, waarschijnlijk door slechte parasympatische regeling van de darmactiviteit. Er is gewoonlijk een gunstig effect door grotere inname van vloeistof, vezels en fruit, en door aanmoediging van regelmatige toilettraining en lichaamsbeweging. Zachte massage kan ook nuttig zijn. Consulteer diëtist, kinesist.

Epilepsie is aanwezig bij ongeveer 50%. Gegeneraliseerde motorische en partiële epilepsie-aanvallen reageren op de medicatie hiervoor voorzien. Daar op het elektro-encefalogram epilepsietekens kunnen aanwezig zijn zonder dat er klinisch epilepsie is, kan het nodig zijn om gedurende een lange periode een video-opname te maken om de epilepsie te onderscheiden van de niet-epileptische afwezigheden (zie hoger). Kijk de epilepsiefrequentie en de medicatie na bij elk bezoek, en verminder de medicatie als de aanvallen minder frequent zijn.

Handstereotypieën (handbewegingen) zijn onwillekeurig en worden erger in waaktoestand. Men moet er geen aandacht aan besteden, tenzij het aanleiding geeft tot wonden. Dan kan men een lichte elleboogspalk gebruiken om verwondingen te vermijden, maar met zo weinig mogelijk interferentie. Uitvoeren van bepaalde taken kan gemakkelijker worden wanneer één hand zachtjes tegengehouden wordt (enkel tijdens de taak).

Handgebruik is meestal zwak (dyspraxie), maar kan verbeteren wanneer de kans gegeven wordt en bij aanmoedigen. Zachte massage van de handen, onmid-

dellijk vóór een taak, kan het gebruiken of vasthouden van een beker of lepel bevorderen bij het eten, tussen de handen van de ouder gehouden.

Communicatie is van het grootste belang voor het welbevinden van het Rett meisje. Ga de mogelijkheden na om de spraak, tekens, symbolen en geschreven woorden te verstaan, om zo betrouwbare middelen van expressieve communicatie te vinden. Gelaat-tot-gelaat communicatie is goed en doorgaans belangrijker dan mechanische hulpmiddelen. Eén-tot-één muzikale interactie is zeer nuttig, waardoor eigen keuze aangemoedigd wordt, alsook zelf-expressie, gedeeld plezier en controle van handen en stem. Consulteer de muziektherapeut.

Het zicht en het gehoor kunnen af en toe nagezien worden.

Tandverzorging: zorg voor regelmatig tandenpoetsen en regelmatig tandartsbezoek.

#### 5. PROBLEMEN OP LANGERE TERMIJN

Een regelmatige vrouwenwelzijnscontrole dient gedurende de hele volwassenheid uitgevoerd te worden. Wanneer de familie niet kan instaan voor de thuiszorg van het individu dient voorzien te worden in een kleine huiselijke omgeving dichtbij het ouderlijk huis. Een stapsgewijze omschakeling van kort verblijf naar vaste residentie is aanbevolen. Weefseldonatie is de basis van veel research die families en personen met het Rett syndroom ten goede komt. Families die weefsel wensen af te staan n.a.v. een operatie of bij een sterfgeval, kunnen contact opnemen met de Rett syndroom vereniging.

## RETT ROUND-UP ANNO 2003

*In het laatste nummer van de IRSA-nieuwsbrief verscheen volgende reeks vragen en antwoorden. Ze vormt een soort state of the art van de recente Rett research, toegespitst op de meest gestelde vragen van ouders en naaste familieleden. Een overzicht van de voorlopige stand van zaken, waar zowel "nieuwe" als "oude" Rett ouders hun voordeel kunnen bij doen.*



(Naghmeg Dorrani, MS Genetisch Consultant, UCLA School of Medicine. Verschenen in Rett Gazette, nieuwsbrief van IRSA, 2002, sep-okt-nov, p. 16-17. Vertaling: Johan Delaere)

#### Wat is het Rett syndroom?

Het betreft een neurologische ontwikkelingsstoornis die in hoofdzaak bij meisjes aangetroffen wordt. Rett kinderen kennen een normale geboorte en vroege ontwikkeling. Gewoonlijk tussen 6 en 18 maanden beginnen ze te regresseren, in het bijzonder op het gebied van taal en doelgerichte handvaardigheden. De hoofdomtrek neemt af, gaan wordt moeilijk, en er ontstaan stereotype handbewegingen.

#### Wat is MECP2?

MECP2 is de naam van het gen dat Rett syndroom veroorzaakt. Dit gen is belangrijk in de ontwikkeling van de hersenen.

#### Wat is een gen?

Genen zijn structuren in ons lichaam die informatie bevatten voor onze ontwikkeling. Ze maken eiwitten aan en worden gevormd door specifieke bouwstenen. De codes voor deze bouwstenen zijn C, G, A en T. Een wijziging in de bouwstenen van een gen noemt men een mutatie: dat gebeurt wanneer bijvoorbeeld een bouwsteen vervangen wordt door een andere, of wanneer één of meerdere bouwstenen ontbreken. Mutaties beïnvloeden de aanmaak van de eiwitten die nodig zijn voor de normale lichaamsfuncties.

#### Waar bevinden de genen zich?

Ze zijn gelokaliseerd op de chromosomen die aanwezig zijn in elke cel van ons lichaam. We hebben 46 (of 23 paar) chromosomen. Een kopie van elk paar krijgen we van elke ouder. We hebben één paar geslachtschromosomen. Een man heeft één X- en één Y-chromosoom.



Een vrouw heeft twee X-chromosomen. MECP2 is gelokaliseerd op het X-chromosoom. (Een niet-geslachtschromosoom wordt autosoom genoemd, nvdr.)

#### Zijn er jongens met Rett syndroom?

Er zijn enkele gevallen gerapporteerd van jongens met Rett syndroom die hun kindertijd overleefden. Jongens met een mutatie die Rett syndroom veroorzaakt, zijn ernstig getroffen omdat ze -in tegenstelling tot meisjes- slechts over één X-chromosoom beschikken.

#### Wat betekent X-inactivatie?

In elke vrouwelijke cel is één van de X-chromosomen buiten werking gesteld. Dit inactief X-chromosoom kan zowel van de vader als van de moeder afkomstig zijn. Welk van de X-chromosomen in een cel geïnactiveerd wordt, is een kwestie van kansen: het is m.a.w. 50 keer op honderd dat van de moeder en vijftig keer dat van de vader. Indien het omgekeerde gebeurt en in alle gevallen enkel en alleen het chromosoom van één van beiden geïnactiveerd wordt, spreekt men van een scheefgetrokken ("skewed") X-inactivatie.

#### Wat is het verband tussen X-inactivatie en Rett?

We weten dat meisjes die exact dezelfde MECP2-mutatie hebben, toch verschillende symptomen vertonen. Dat komt omdat elk meisje met Rett een specifiek patroon heeft van X-inactivatie in haar hersenen. Afhankelijk van welke X geïnactiveerd is in welk deel van de hersenen, kunnen de symptomen bij twee individuen met dezelfde mutatie variëren.

#### Is het Rett syndroom genetisch?

Ja. Kinderen met Rett syndroom worden geboren met de wijziging in het gen dat Rett syndroom veroorzaakt. De wijziging in het gen is niet verworven na de geboorte.

#### Wordt het Rett syndroom overgeërfd?

Nee. Een overgeërfde stoornis is een aandoening die doorgegeven wordt door de ouders. 99% van de gevallen van Rett syndroom zijn sporadisch. Dat betekent dat de wijziging in het gen (de mutatie) bij toeval plaats vond in de ene zaad- of eicel die het kind verwekte. Men noemt dit een nieuwe mutatie. De ouders zijn er dus niet door getroffen. We weten dat mutaties meestal voorvallen in zaadcellen; de mutaties zijn m.a.w. aan de vaderzijde afgeleid. Aangezien meisjes twee X-chromosomen hebben, krijgen ze er altijd één van hun vader. Vandaar dat een mutatie in de zaadcel zal leiden tot een meisje met de aandoening.

#### In welke situatie wordt het Rett syndroom overgeërfd?

Sommige moeders zijn stille draagsters van een mutatie, maar door een scheefgetrokken X-inactivatie vertonen ze weinig of geen symptomen. Het risico dat zij de mutatie aan hun nakomelingen doorgeven, bedraagt 50%.

#### Bestaat er een test voor het Rett syndroom?

Ja. Er is een bloedtest voor het Rett syndroom. De test zoekt naar een mutatie op het MECP2-gen.

#### Mijn kind werd getest, maar heeft geen MECP2-mutatie. Kan ze dan toch nog Rett syndroom hebben?

Ja. De bloedtest is niet perfect. Hij spoort 80% van de mutaties op voor kinderen met klassiek Rett syndroom. Zo'n 20% van de gevallen blijven dus negatief. De diagnose van Rett syndroom is gebaseerd op klinische criteria. Wanneer het kind aan de criteria beantwoordt, dan heeft het Rett syndroom, - ook al is de test negatief.

#### Ik heb een Rett dochter en ik ben zwanger. Hoe groot is het risico dat de baby de aandoening heeft?

Zowat 1%, tenzij de moeder een stille draagster is. In dat geval bedraagt het risico 50%.

#### Vanwaar het cijfer van 1 procent herhalingsrisico?

Soms draagt één van de ouders de mutatie in meer dan één zaad- of eicel. Deze vertonen m.a.w. een mozaïekpatroon waarbij sommige normaal zijn en andere dragers van de mutatie. Men noemt dit gonadaal mozaïcisme. Er is geen manier om te schatten hoeveel procent van de zaad- of eicellen dragers zijn van de mutatie. Daarom wordt over het algemeen een herhalingsrisico van 1% toegekend aan ouders van een Rett kind.

#### Zouden de ouders van een kind met Rett syndroom en MECP2-mutatie moeten getest worden?

De vader hoeft niet getest te worden. Hij heeft slechts één X en kan geen stille drager zijn van de mutatie. Testen of de moeder draagster is, is te overwegen ten einde een passend herhalingsrisico te kunnen toekennen aan toekomstige zwangerschappen.

Indien de moeder draagster is van de mutatie, bedraagt het risico op een kind met de aandoening 50%. Indien ze negatief is, bedraagt dat risico zowat 1%.

#### Is prenatale diagnose mogelijk?

Ja. Het kind met de aandoening zou eerst moeten getest worden om te zien of de mutatie gevonden kan worden. Een screening van het MECP2-gen wordt aanbevolen, wat het geslacht van de baby ook is.

#### Zouden de broers en zussen van een Rett kind met MECP2-mutatie getest moeten worden?

Er is geen test nodig voor broers die zich normaal ontwikkelen. Zussen die zich normaal ontwikkelen, zouden stille draagsters van de mutatie kunnen zijn. Zij kunnen getest worden wanneer ze een leeftijd bereiken waarop ze zich kunnen voortplanten.

#### Waarom zouden we daar zolang mee wachten?

Over het algemeen zou een genetische test enkel moeten uitgevoerd worden wanneer daaruit nuttige informatie kan ingewonnen worden met betrekking tot de gezondheid. Een normale dochter testen verandert niets aan haar gezondheidstoestand. De ontdekking dat een normale dochter stille draagster is van een mutatie kan bij de ouders tot grote bezorgdheid leiden omtrent hoe en wanneer ze hun dochter op de hoogte moeten brengen. Dit kan op zijn beurt bij het kind zorgen teweegbrengen en angst voor de toekomst. Eenmaal zij de geslachtsrijpe leeftijd bereikt heeft, kan de informatie gebruikt worden om met kennis van zaken beslissingen te treffen omtrent de reproductieve keuzes.

#### Is er enige andere test beschikbaar indien mijn dochter negatief blijkt voor de MECP2 test?

Nee. Tot dusver beschikken wij niet over een andere test voor Rett syndroom. Toch wordt vermoed dat nog een ander gen betrokken is bij het veroorzaken van de stoornis. Op dit moment zijn de vorsers dat aan het uitzoeken.

#### Mijn dochter werd negatief getest voor MECP2, en ik ben zwanger. Hoe groot is het risico dat mijn baby de aandoening heeft?

Een precies risico is momenteel niet te ramen omdat we niet zeker weten of de gevallen van Rett syndroom zonder een identificeerbare MECP2-mutatie veroorzaakt zijn door mutaties in het MECP2-gen die buiten de regio's vallen welke door de meeste labo's worden getest. Er zijn nog andere regio's die van belang zijn voor het normaal functioneren van een gen. Omdat deze regulerende regio's van het MECP2-gen werkelijk uitgestrekt zijn, worden ze in een klinische setting niet onderzocht. (Het hele gen is zowat 76.000 DNA-basen lang, en de meeste labo's screenen enkel de 1.600 basen die daadwerkelijk het eiwit coderen.)

De andere mogelijkheid is dat sommige gevallen van Rett syndroom veroorzaakt worden door mutaties in een ander gen, mogelijk zelfs op een ander chromosoom. Deze mogelijkheid wordt geopperd omdat er verschillende zusterparen zijn die negatief testen voor de MECP2-mutatie. Indien er een ander gen is, vermoeden we dat het zich bevindt op een autosoom (niet het X-chromosoom); in dat geval zouden we het risico op nog een Rett kind schatten op 25%, wat het herhalingsrisico is voor een autosomale recessieve stoornis.

In autosomale recessieve stoornissen zijn de ouders drager van één normale kopie van het gen en van één kopie met een mutatie. Omdat de ouders één kopie hebben die werkt, vertonen ze geen symptomen, maar elk van hen heeft 50% kans om de kopie met de mutatie door te geven. Opdat het kind de aandoening zou hebben, moet het de kopie met de mutatie van beide ouders overerven, - een kans van 25%. Wanneer een kind enkel één kopie met de mutatie overerft, is hij of zij een drager (net als de ouders), en zal het geen Rett syndroom hebben.

#### Is MECP2 verbonden met andere neurologische stoornissen?

Ja. Recent zijn gevallen gerapporteerd van jongens met MECP2-mutaties die geen Rett syndroom hebben. Deze individuen bleken te lijden aan psychose, schizofrenie en mentale achterstand. Hun moeders zijn MECP2-draagsters en sommige onder hen vertonen een rand-normale intelligentie.

#### Zouden verdere familieleden met een niet-specifieke mentale achterstand getest moeten worden op MECP2?

Er wordt geopperd dat 2% van de niet-specifieke mentale achterstand veroorzaakt wordt door een MECP2-mutatie. Het screenen van deze individuen dient overwogen te worden na evaluatie door een geneticus.

Ouders moeten voor ogen houden dat wat hierboven is gezegd, enkel bedoeld is als algemene richtlijn. Wie een complexe familiegeschiedenis heeft en met specifieke vragen zit, dient voor een gedetailleerde analyse een geneticus of een genetisch consulent te raadplegen.

## EEN 18-JARIGE TERUGBLIK VAN EEN VADER

*“Wat aan het leven zin geeft,  
geeft ook aan het sterven zin”.*

Deze spreuk van

Antoine de Saint-Exupéry

staat bovenaan het overlijdensbericht

van Stefania Dörr, 18 jaar,

dochter van Dietmar en

Elisabeth uit Wellen (Duitsland).

De twee zinnen die erop volgen,

grijpen je zo naar de keel,

geen Rett ouder die er zich

niet zal in herkennen:

*“Toen we vernamen dat je gehandicapt was,  
hebben we ons afgevraagd hoe we daarmee  
zouden kunnen leven.*

Vandaag, na 18 gelukkige jaren,

weten we niet hoe we zonder jou moeten leven.”

Dietmar Dörr  
(Verschenen in *Neues aus dem Rettland*, nieuwsbrief  
van de Duitse Rett syndroom vereniging, 2002 december.  
Vertaling: Johan Delaere)

Als we besloten tot een vertaling van Dietmars terugblik op 18 jaar leven met Stefania, dan zit daar ten dele een persoonlijke motivatie achter. Dietmar staat bekend als een van de grote bezielers van de Europese Rett vereniging, wat aanleiding gaf tot een persoonlijke vriendschapsrelatie met meerdere mensen van de Belgische vereniging. Maar de betekenis van deze terugblik reikt verder. Dietmars getuigenis richt zich tot alle Rett ouders zonder onderscheid als een universeel huldebetoon van een vader aan zijn overleden dochter. Tussen de regels door is het ook een huldebetoon aan alle Rett moeders. Nuchter en tegelijk teder geschreven, welsprekend en eenvoudig, gebroken maar niet verloren. Voor ieder die het leest, misschien een kans om even stil te staan bij dingen als vergankelijkheid, relativiteit, en bij de betekenis van echt gelukkig zijn.

Toen Stefania 18 jaar geleden ter wereld kwam, was ze voor ons een “heel normaal” kind. Op 18 maand leerde ze lopen, en gedroeg ze zich precies zoals men dat verwachtte. In haar tweede levensjaar begon ze zich te laten vallen; ze maakte zich stijf en viel als een plank zonder enige zelf-beschermende houding aan te nemen. Ze begon ook met het typische handen wrijven en liep enkel nog met stijve benen (zeemansgang). Op 3-jarige leeftijd tenslotte kon ze haar handen niet meer bewust gebruiken en liep ze alleen nog met ondersteuning. In die tijd begon ook onze odyssee met diverse artsen. We hebben een hele reeks diagnoses en behandelingen mee beleefd, van late ontwikkeling over autisme tot vaccinetsetel, enzovoort. We woonden toen in Luxemburg en hebben kennis gemaakt met vele ziekenhuizen van München tot Brussel. Wanneer dan rond haar vijfde jaar de diagnose van het Rett syndroom gesteld werd, voelden wij ons ergens als van een last bevrijd en begonnen we ons leven opnieuw in te richten. Geleidelijk aan stelden wij ons volledig in op haar wensen en gewoontes, ze was ons middelpunt, ons leven. Op haar zevende ging ze naar school. Het betrof een school voor gehandicapten met een rijk aanbod aan therapieën, paardrijden, zwemmen, muziek.

Eigenlijk kenden we nooit problemen die niet te overwinnen waren. Zolang we ons strikt aan haar dagelijks levenspatroon hielden, was ook Stefania tevreden. Gebeurde het al eens dat haar eten niet

stipt om 7u30, 10u00, 12u00, 16u00 of 18u30 op tafel stond, dan was dit noch min noch meer een catastrofe. In dergelijke gevallen was Stefania slechts moeizaam tot rust te brengen. Ook haar begeleiders op school deden daar ervaringen mee op, en leerden dat je best een yoghurt bij de hand had. Door geduld en routine speelden we het eveneens klaar om Stefania haar “boodschappen” op het toilet te laten maken. Ze had een bijzondere voorliefde voor twee clowns: één die ze thuis in bed had, en één voor op reis. Eenmaal in bed gelegd, ging haar eerste blik steeds naar de clown, waarna ze tevreden insliep.

Reeds zeer vroeg merkten we dat ze graag met ons op reis ging. Ze wou nieuwe dingen zien, hield ervan om met ons samen te zijn en steeds één van ons in haar buurt te hebben. Daarom hebben we ook onze vakantiegewoontes aangepast. Toen ze nog klein was, vlogen we met haar naar de Canarische Eilanden, naar Kreta, Corsica en Italië. Later kochten we een caravan die we enigszins voor haar ombouwden. Ze was dol op kamperen en leerde toen met ons Europa kennen van Noorwegen tot Spanje, Turkije, Griekenland, Frankrijk en Portugal. Het was een wondermooie tijd, op de twee vakanties na die we moesten onderbreken omdat ze ziek werd.

Wat ze nog zeer graag deed, was fietsen. Zo hebben we eerst met een tandem en later met een rolfiets (rolstoel met fiets) lange tochten ondernomen.

Gezondheidsproblemen dachten we onder controle te hebben. Tegen epileptische aanvallen was ze gewapend. Natuurlijk had ze een ernstige scoliose, maar ons echte probleem situeerde zich op het gebied maag/reflux en bronchiën. Regelmatig (2 à 3 keer per jaar) kreeg ze een longontsteking, waarbij ze de eerste twee dagen bloed opgaf. De precieze oorzaak daarvan kon medisch niet achterhaald worden. Na een succesvolle maag/reflux-operatie in 2001 leek het achter de rug. Tot juli 2002. Ze was al meer dan een jaar niet meer ziek geweest, en natuurlijk waren we er trots op, dit bereikt te hebben. Tot ze in juli opnieuw een longontsteking kreeg met bloedingen. Ditmaal was het anders, reageerde ze anders. We hadden de indruk dat ze het opgaf, dat ze niet meer vocht. Op de tweede dag brachten we haar naar het ziekenhuis, waar ze drie dagen later overleed toen haar longen het begaven.

Vanzelfsprekend hadden mijn vrouw en ik vaak over de toekomst gediscussieerd. Onze hoofdbekommernis was altijd deze: wat gebeurt er wanneer we ouder worden en niet langer zelf voor Stefania kunnen zorgen? Ons horrorscenario was dat Stefania ergens naar een tehuis zou moeten en ze daar onze dagelijkse liefde en verzorging zou missen. Door haar plotse en veel te vroege dood zijn onze toekomstzorgen er nu niet meer. Geen van beiden waren we echter voorbereid, -ons leven is leeg geworden. Zeker, onze familie stelt alles in het werk om ons gaande te houden, maar toch is daar dat gat in ons bestaan.

Waar is de blijde lach, het knuffelen, de diepe blik in mijn ogen die bij mijn vrouw een vrolijk “Na-Na” ontlokte (was dat jaloezie?). Minutenlang kon ze me aankijken, om het even of ik voorwendde te slapen of tv te kijken. Ze bleef me aankijken tot ik reageerde, waarna ze blij kon lachen.

Wij, mannen, hebben het vaak een stuk makkelijker: we trekken naar het werk en dat brengt ons afleiding. Voor mijn vrouw lag dat anders. Haar levenshoud was onze dochter. Hoe vaak heeft ze hele nachten aan haar bed gezeten, haar gezelschap gehouden en amper zelf geslapen. De dagelijkse routine, gecombineerd met ons huishouden: beslist geen gemakkelijke opdracht. En toch kan ik me niet herinneren ooit gehoord te hebben: “Dit is teveel, dat kan ik niet”.

Wat me nog rest, is dank te zeggen:

Dank aan mijn schoonmoeder die er steeds was voor onze Stefania.

Dank aan mijn twee volwassen kinderen en aan mijn zus, die ons in moeilijke tijden belangeloos bijsprongen.

Dank aan de leerkrachten en begeleiders op school voor hun vele inspanningen en hun grote genegenheid voor Stefania.

Dank aan mijn lieve vrouw voor alles wat ze gepresteerd heeft. Al geloof ik dat dit maar vanzelfsprekend was, het was veel, zeer veel meer dan dat.

Al zullen we onze Stefania nooit vergeten, toch geloof ik vast dat we na verloop van tijd in staat zullen zijn ons leven opnieuw te ordenen, en verder samen gelukkig oud zullen kunnen worden.



# FIRST THINGS FIRST: UW RETT AGENDA

Van **donderdag 24 tot en met zaterdag 26 april 2003** organiseert vzw REVA zijn tweejaarlijkse **informatiebeurs** voor personen met een handicap in Flanders Expo te Gent. Op deze beurs zijn zowel verstrekkers van hulpmiddelen aanwezig als dienstverlenende instanties en vzw's. Het gamma hulpmiddelen beslaat de ganse behoefte aan technische hulpmiddelen zoals kleine hulpmiddelen voor het dagelijks leven, rolstoelen, aangepaste auto's, meubilair, aanpassingen voor de woning, communicatie, kledij, enzovoort. Openingsuren telkens van 10.00 tot 18.00u. De beurs (waar ook de nodige opvang voorzien is) kan men vlot bereiken met de wagen (E40 afrit 14) en met openbaar vervoer (evenementenbiljet Sint-Pieters Station; lage vloerbus van De Lijn tot in Flanders Expo). Voor meer info kan u bellen naar 02 / 463 58 33 of mailen naar [reva@reva.be](mailto:reva@reva.be). U leest er alles over op de website <http://www.reva.be>. Mits voorleggen van de toegangkaart kunnen wij de inkom terugbetalen aan de ouders.

Op **zaterdag 3 mei 2003** palmt onze vereniging het Gielsbos in voor haar **jaarlijkse familiedag**. Een datum om vrij te houden, want ook dit keer neemt een specialist er het woord rond een thema waarover nauwelijks enige literatuur bestaat:

## TANDVERZORGING BIJ RETT KINDEREN

Gastspreker is Professor Dr. Luc Martens, als hoofd van de afdeling Tandheelkunde verbonden aan de RUG. Hij is vertrouwd met Kinder- en Bijzondere tandheelkunde, en toont een speciale interesse voor de desbetreffende problematiek bij Rett kinderen. Daarvan getuigt zijn lopend onderzoeksproject met het oog op een tandheelkundige screening van onze Rett populatie. Over de voorlopige resultaten wil Professor Martens graag – in de mate van het mogelijke – een tussentijds rapport uitbrengen. Tevens is hij bereid te antwoorden op onze ervaringsgerichte vragen. Ook nu zal elke ouder de eigen vragen vooraf kunnen meegeven via het inschrijvingsformulier. Gewoontegetrouw is na de middag een korte Algemene Vergadering voorzien. De kinderbegeleiding is in handen van de inmiddels vertrouwde Brussenwerking. Ten gerieve van onze Rett meisjes wordt in de voormiddag plaats en ruimte vrijgemaakt voor een sessie snoezelen en/of muziektherapie.

Bij wijze van culinaire variatie staat een barbecuefeestje op het menu. Zegt u nu zelf. Dat je voor een barbecue op mooi weer moet kunnen rekenen? Doen we ook: breng de zon, die u de vorige keer in uw hart mee naar huis nam, gewoon terug naar het Gielsbos. Wedden dat het een stralende dag wordt?

Onze zustervereniging uit Nederland houdt haar **familiedag** op **14 juni 2003**. Verdere informatie volgt op de website [www.rett.nl](http://www.rett.nl).

# MARATHON EEN MARATHON VOOR RETT LOPEN

WIE LOOPT EEN EIND MEE?

Jan Osselaer uit Temse heeft er altijd van gedroomd om eens een marathon te lopen. In 2003 wil hij zijn droom eindelijk verwezenlijken. Hij is daarbij niet aan zijn proefstuk toe: regelmatig liep hij al wedstrijden, waaronder de halve marathon van Eindhoven in 2001 en 2002. In september of oktober plant hij nu een heuse marathon in België of in Nederland. In mei-juni wordt volop met de voorbereidingen gestart. De opbrengst van de sponsoring wil Jan integraal overmaken aan de Belgische Rett Syndroom Vereniging.

Afgezien van die opbrengst, vindt Jan het zeker zo belangrijk te bewijzen dat je als ouder van een Rett meisje tot heel wat in staat bent. Rett schudt het leven van de gezinsleden weliswaar grondig door elkaar, maar betekent zeker niet het einde: op verschillende vlakken (o.a. in de sport) kunnen zij zich verder ten volle uitleven.

Jan zou het heel tof vinden indien een aantal ouders, familieleden of sympathisanten uit België (en mogelijk uit Nederland) een eind met hem mee zouden lopen.

Gegadigden kunnen hem alvast contacteren via zijn thuisadres Hollebeek 132, 9140 Temse, via zijn e-mailadres [jan.osselaer@pandora.be](mailto:jan.osselaer@pandora.be), of telefonisch op het nummer +32 (0)3 / 77 11 066.

## RETT MEID IN DE KIJKER



### CINDY VREYS

Bijna 30 kalenders geleden (31-03-1973) snoof Cindy voor het eerst de frisse Kempense lucht die zo sterk ruikt naar het groene hedendaags badschuim. Cindy is de tweede uit een gezin van drie kinderen. Magda en Jan waren bijzonder gelukkig en fier met deze gezonde brok geluk van 33 ons. De zwangerschap en de geboorte verliepen volgens het boekje. In het begin merkte men niks speciaals aan Cindy. Ja, ze huilde wel wat meer en een oogje stond wat scheel. De voeding verliep goed. De eerste zogezegde mijlpalen in de ontwikkeling werden op normale leeftijd bereikt: Cindy liep op 14 maanden, maar ze viel wel veel. Omwille van dat scheel zien en het vele vallen, consulteerden de ouders in haar tweede levensjaar een oogarts. Deze schreef oogdruppels voor.

Eind '74, ze was toen anderhalf jaar, begon ze haar eerste woordjes te zeggen en formuleerde ze ook korte zinnetjes. Spijtig genoeg zijn die geluidsopnamen van toen definitief verloren geraakt. De rondjes die ze, luid schaterend en behendig en snel, met haar driewieler rond de tafel in de eetkamer reed, waren niet te tellen. Rond twee jaar begon Cindy in 'spits' (op haar tenen) te lopen en constateerde men een ontwikkelingsachterstand. Dit viel nogal op doordat Tom, haar één jaar jongere broertje, haar voorbijstak op gebied van praten en vaardigheden. De huisarts probeerde de ouders gerust te stellen. Rond drie jaar was er zelfs sprake van regressie: Cindy kon niet meer spreken als voorheen. Als ze ongeveer vier was, ging ze met Tom naar de kleuterklas. Vanuit de school werden vreemde dingen in haar gedrag opgemerkt en gesignaleerd: veel rondlopen, angstig en iets asociaal gedrag. Een val op haar hoofd veroorzaakte een diepe wonde die onder narcose diende gehecht in de kliniek. Vanaf dan veranderde het gedrag van Cindy nog sterker, nog meer opvallend. Haar angsten voor onder meer witte schorten (verpleegsters), motorgeluiden, ... vergrootten. Ze was toen vijf jaar. Op advies van het P.M.S.-team en kennissen vroegen de ouders advies aan een kinderspecialist die Cindy naar het U.Z. te Leuven

*Onze pennenridder had deze keer geen behoefte aan het laatste nieuwe GPS- systeem of aan een kleurenafdruk in posterformaat van Vlaanderens' beste Routeplanner: hij vond het juiste adres deze keer zonder zijn .... op te lichten. Onvoorziene omstandigheden gooiden zogezegd fijn koolstof in het eten van uw reizende verslaggever en daardoor werd een eerder voorzien huisbezoek uitgesteld tot een latere datum. In zijn eigen huis werd de kijker zachtjes ingezoomd en haarscherp afgesteld op de Rett meid die woont in Mol:*

*Cindy Vreys. Het huis van Cindy's ouders is gebouwd op een boogscheut van het Atoomcentrum of het Studiecentrum voor Kernenergie (SCK) en op een drietal kilometer van het Provinciaal Domein Zilvermeer. Mol - Achterbos is een zeer landelijk gehucht in de Antwerpse Kempen waar alle inwoners er bovendien*

*'stralend' uitzien en er grote dosissen 'kernegezonde' groene dennensbossenlucht inademen. Hier worden alle eeuwelingen minstens honderd jaar.*





verwees voor observatie. Zo kwamen ze terecht bij Prof. Casaer in de afdeling Kinderneurologie van het toen prille Kinderziekenhuis Gasthuisberg. Uit die observatie kwamen echter geen duidelijke verklaringen voor het gedrag van Cindy en haar ontwikkelingsachterstand. Er was duidelijk wat mis met Cindy. Ze was anders dan haar grote zus en jongere broer: maar wat was er precies aan de hand?

Op de leeftijd van zeven jaar deed zich de eerste epilepsieaanval voor. Deze aanvallen vermeerderden en werden ook ernstiger. Er volgde een hospitalisatie en er werd met medicatie gestart. De verscheidene periodes met epilepsie werden steeds opgevolgd in het U.Z. te Leuven en door de medicatie bleef de toestand onder controle gedurende tien jaar. In die jaren werd ook een orthopedisch chirurg gecontacteerd in verband met haar teengang. Gedurende een drietal jaren droeg Cindy onderbeenbeugels. In 1984 vertelde Dr. Boel in Leuven dat de handicap van Cindy te wijten was aan Rett syndroom. Nooit van gehoord!

Vanaf 1978 liep Cindy school in VIBO Turnhout, een school voor buitengewoon onderwijs. 's Morgens al vroeg heen en 's avonds laat terug met de schoolbus: lange en vermoeiende dagen waren dat. Cindy was een enorm actief kind: weinig stilzitten, hyperbeweeglijk en nogal gespannen. Ze wilde altijd wel in de buurt van de ouders zijn. Een goede nachtrust gunde zij ma en pa nauwelijks. 's Nachts kwam ze dikwijls uit bed. De echte reden is tot hiertoe niet echt duidelijk. Koude voeten en onderbenen beletten haar dan weer terug in te slapen. Cindy's bezigheden overdag beperkten zich thuis tot veel rondlopen, bladeren in tijdschriften en broer en zus een beetje plagen. Muziek kon ze niet missen. Hoeveel cassettebandjes in al die jaren zijn grijsgedraaid zal zelfs Joost nooit weten. Honderd stuks alleszins! De radio-cassettespeler droeg men overal met haar mee. Een korte wandeling in de buitenlucht met het gezin en met de hond: daar genoot ze van.

In december 1992 manifesteerde zich opnieuw een zware epilepsieaanval. Cindy werd gehospitaliseerd en de medicatie werd bijgesteld. Sinds haar zestiende gebeurt de tandverzorging (om de twee à drie jaar) onder volledige narcose door Prof. Vinckier in Leuven. Tandpoetsen of gewone tandcontrole: het lukt slechts in zeer geringe mate.



Op 9 januari 1994 werd broer Tom, bijna 20, slachtoffer van een verkeersongeval. Een onvoorzichtige en roekeloze chauffeur maakte bruusk een einde aan zijn jonge, bruisende leven. Tom was op slag dood. Een enorme klap voor het hele gezin. Cindy verloor hierdoor haar beste vriend. Het zonnetje in haar leven was opeens verdwenen. Hoe ze dit definitieve afscheid heeft verwerkt en in welke mate ze er onder geleden heeft, is en blijft altijd een raadsel. Bij het inkijken van fotoalbums van de familie wijst ze steeds naar haar broer. Ook Cindy mist Tom, maar ze kan het helaas niet duiden.

Aan de jarenlange schooltijd in VIBO kwam een eind en op 11 december 1995 werd Cindy opgenomen in het Dienstencentrum St.-Oda in Overpelt. Van zondagavond tot vrijdagavond verbleef ze er in een leefgroep samen met negen andere bewoners en hun begeleid(st)ers. Dit lange "weg zijn van huis" betekende voor de ouders toch een grote nieuwe stap, vooral omdat een gewenste opvang in een nabijgelegen dagcentrum niet mogelijk was omwille van Cindy's onbekwaamheid. In de instelling voor zwaar zorgbehoevenden (St.-Oda) heeft ze een aangenaam verblijf gehad tot eind 1998. Begin januari 1999 verhuisde Cindy naar het Dienstencentrum De Witte Mol in Mol. Cindy heeft daar een eigen kamer, die door haar ouders knus en smaakvol werd ingericht met een eigen muziekinstallatie en een heus waterbed. Op amper anderhalve kilometer van thuis is dit nu haar tweede "thuis": een grote luxe! Haar dagen in de Witte Mol worden gevuld door oefening in zelfredzaamheid,



therapieën als kine en ergo, snoezelen, trilvloer, wandelen, eens in de veertien dagen zwemmen in een groot verwarmd zwembad (St.-Oda), avondcafé, een vakantie week met de leefgroep aan zee: genoeg om zich niet te vervelen. "De Korrel" is een fijne leefgroep met heel lieve begeleid(st)ers. Een grote geruststelling en een fijn gevoel voor de ouders. Cindy is gemiddeld 120 dagen per jaar thuis. Anderzijds beleefde ze jarenlang ook veel plezier aan 10-daagse zomerkampen van de mutualiteit: voor haar een fijne afwisseling, en voor de andere gezinsleden tegelijk een korte vakantieperiode.

Cindy is met de jaren heel wat rustiger geworden. Ze kan nu rustig zitten genieten van TV-kijken, muziek beluisteren of meekijken in fotoalbums. Cindy geniet ook uitbundig van een ritje met de auto, een wandeling in de natuur, een ritje met de duo-fiets of familiebezoek. Haar vele neven en nichten zijn haar zeer dierbaar. Van hen krijgt ze veel aandacht. Ze vertoef ook graag in gezelschap van kleine kinderen. Dieren, klein of groot, zijn voor haar ongevaarlijke en lieve knuffels. Jarenlang heeft ze veel deugd en plezier beleefd aan haar grote "beschermers" Bob, een grote Tervurense herder, met wie ze ontelbare uren in de zetel zat. Spijtig genoeg is deze drie jaar geleden overleden. Cindy mist Bob ook, zonder twijfel. Ze heeft zo haar goede en minder goede dagen. Ze laat ook merken als het niet naar haar zin is, en kan al eens koppig zijn. Cindy kan redelijk goed zelfstandig eten, maar voor het overige is ze volledig afhankelijk van anderen. Haar oudere zus Suzy is kinesitherapeute en dat mag ze geregeld ondervinden. Een zachte massage die enerzijds ontspant en anderzijds de al hechte zusterlijke band nog verstevigt. Ook dit is echte liefde.



De ouders stonden als het ware ook mee aan de wieg van de BRSV. Ze reageerden eind 1986 op de oproep van Hilde en Luc via de radio en waren er ook bij toen de eerste bijeenkomst plaatsvond in Zandhoven op 28 maart 1987. Van kort na de oprichting van de feitelijke vereniging op 16 juli 1988 is vader lid van het bestuur. Als er dus dit jaar kaarsen dienen uitgeblazen omwille van de dubbele verjaardag van de B.R.S.V. (zie elders in deze editie) staan Magda en Jan in ieder geval stand-by!

Ook Cindy mag zich weldra buigen over een grote taart. Haar medisch dossier vermeldt een mentale leeftijd van een kind van anderhalf jaar. Wel, Cindy heeft ondertussen een "levenservaring" van bijna dertig jaar en dat telt behoorlijk mee. Haar ouders en ook haar naaste omgeving staan soms verbaasd over de dingen die ze blijkt te verstaan. Ze is heel gevoelig voor de sfeer rondom haar en men dient heus te letten op wat men zegt: **ze begrijpt veel méér dan wij vermoeden!**

Cindy is een lieve meid, een RETT MEID om van te houden. En dat doen ze daar beslist in Achterbos! Zeker weten!

Jan Vreys





# Rett amazones op het Dennenhof

ANNICK TIMMERS, MAMA VAN JOLIEN



nog even geduld ...

Het is ondertussen reeds enkele maanden geleden, maar toch ben ik deze prettige dag nog lang niet vergeten....

Op zaterdag 14 september kregen we de gelegenheid om kennis te maken met de hippotherapie of "hoe fantastisch Rett meisjes, de warmte, de geur en het ritme van een paard vinden".

De opkomst was niet massaal, maar wel zagen we nieuwe gezichten: welkom.

We hadden afspraak in Manege Poeldendries, gelegen in een mooie landelijke omgeving, zoals het een manege betaamt. De infrastructuur is er op en top, de begeleiding professioneel en warm van hart.

Na de koffie of de frisdrank konden we meteen de koe bij de horens vatten, of beter: het paard bij de teugels.

En ik die dacht dat men de kleintjes op een gespannen zeil tussen twee paarden in zou leggen, maar nee.... de Rett meisjes bij wie het zelfstandig zitten nog niet zo goed lukt, gingen gewoon samen met een begeleider of ouder op het paard.

Hoe ze het paardrijden ervaren is moeilijk te beschrijven, maar hun blik, lach en kreten waren voor ons een duidelijk bewijs dat dit voor herhaling vatbaar is.

Na de meisjes was het de beurt aan de broers en de zussen. Mijn zoon, die zich op de begane grond reeds helemaal inleefde in de rol van Zorro op zijn zwarte Tornado, vond het bij nader inzien toch veiliger om samen met mama zijn "zwarte hengst" te bestijgen ...

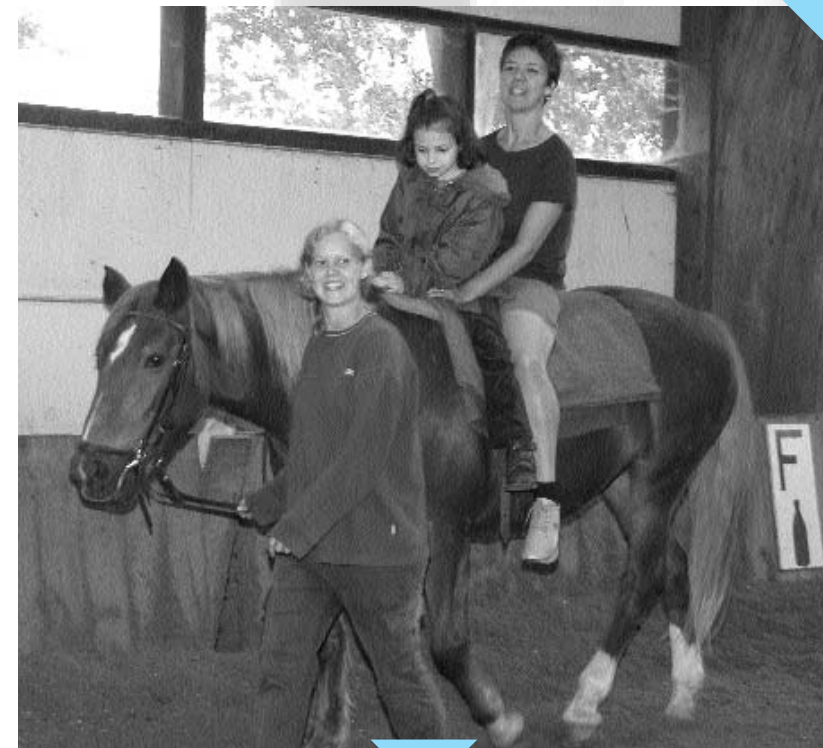
Ik voel mij niet elke dag een mooie señorita die ontvoerd wordt door Zorro!

Moe en voldaan genoten we van lekkere broodjes in de cafetaria van de manege.

Het namiddagprogramma was iets minder avontuurlijk, maar daarom niet minder leuk een wandeling in de bosrijke omgeving van Landegem.

Tijdens deze wandeling wisselden we van gedachten over het Vlaams Fonds, de korf, en de hele rompslomp die daarbij komt kijken. Gelukkig kunnen ervaren moeders praktische tips doorspelen, zij zijn immers dé specialisten terzake.

En dat is nu net één van de pluspunten van onze vereniging.





# Kerstfeest 2002



VAN SPREKENDE POPPEN

## ILSE VAN DUN, MAMA VAN VERONIQUE

Zaterdag 14 december 2002 was het weer zo ver. In Motel Beveren kwamen de Rett meisjes en hun families bij elkaar om gezellig kerst te vieren. Dit feestje kost ons elk jaar toch wat kilo's, want aan taarten en koeken is er geen nood en over de drankvoorziening hebben we ook nooit te klagen.

Dit jaar was buikspreekster Marijntje van de partij met haar schitterende poppen. We konden niet alleen genieten van hun leuke babbel, Marijntje liet ons ook zingen en dansen. Iedereen vond het fantastisch, maar misschien moeten we volgend jaar met onze Rett meisjes wat dichterbij het podium gaan zitten. Dan mogen we niet vergeten dat ook de kerstman op bezoek kwam met bijhorend snoepgoed en een leuk geschenk.

Wij noemen het ons tafelaquarium, en -geloof me- het is een succescadeau! Niet alleen onze Rett meisjes genieten daarvan. Je moet het eens uitproberen bij andere jonge kindjes: zo'n speciaal speelgoed hebben ze nog nooit gezien.

Tijdens deze festiviteiten kregen we ook het bezoek van twee lieve jongedames, Liesbeth Vancampfort en Sara Breugelmans. Beide volgen ze de eerste licentie Kinesithérapie aan de Hogeschool te Antwerpen, waar ze een eindwerk willen maken over onze Rett meisjes. Beleefd en liefdevol benaderden ze ouders en Rett meisjes om info en medewerking te bekomen, en dat was de juiste manier. Uiteraard gaan wij als ouders graag in op hun voorstel om eens een dagje naar Antwerpen te komen en daar meer uitleg te geven. Ze beloofden hun eindwerk verder bekendheid te geven, en dat is iets waar wij weer het nut van inzien. Hoe meer bekendheid aan Rett syndroom gegeven wordt, hoe groter de acceptatie wordt en hoe meer vooruitgang we boeken. Via dit verslag bedanken ze alle ouders voor hun medewerking. We wensen Liesbeth en Sara nog veel succes met hun eindwerk en we zullen er met onze info voor zorgen dat ze schitterend slagen.

Zo, dit was het dan voor het kerstfeest. We vergeten alvast de volgende feesten niet: in mei zijn we weer van de partij in 't Gielsbos voor de familiedag!

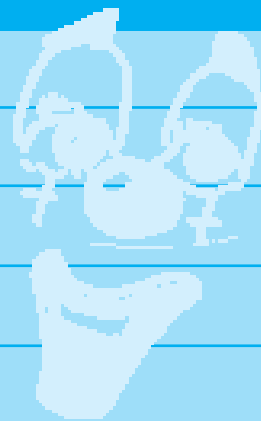


## EEN ECHE KERSTMAN



**UW REACTIES, VRAGEN OF SUGGESTIES  
OMTRENT ONZE ACTIVITEITEN  
(KERSTFEEST, FAMILIEDAG)  
ZIJN WELKOM OP ONS POST- OF  
E-MAILADRES**

## HUMOR BRENGT REDDING



*Personen met een handicap en hun begeleiders weten er alles van: hoe buitenstaanders hen kunnen aangapen alsof ze aliens zijn, en hoe ze op de man af vragen of opmerkingen kunnen formuleren die -laat ons hoffelijk blijven- balanceren op het randje van de welvoegelijkheid. Hoe daarop te reageren is vaak een vervelende kwestie. In onderstaande bijdrage vertelt Kathy Snow hoe het met een flinke dosis humor kan. Door en door Amerikaans, als u het ons vraagt, en wellicht een beetje „tè“ naar Europese normen. Toch valt er misschien wel iets mee te doen, mits enige aanpassing naar ieders aard. U bekijkt het maar. In elk geval zal ook u bij het lezen van dit stukje „fris-van-de-lever“ moeilijk een glimlach kunnen onderdrukken. En daarom alleen al leek ons dit verhaal de moeite waard.*

*Kathy Snow, What do you do when... Humor to the rescue, Revolutionary Common Sense Newsletter, 2002, Vol. 1, Nr. 5. Ook verschenen in Rett Gazette, 2002, sep-okt-nov. Vertaling Johan Delaere)*

Ouders en vrienden van personen met een handicap krijgen regelmatig te maken met nieuwsgierige vragen, gapende blikken, wijzende vingers en/of ronduit onbeschofte commentaren van onbekenden. Uit een informeel onderzoek blijkt dat onze reacties variëren volgens de toestand waarin we op dat moment verkeren (gelukkig, gehaast, uitgeput, ...) en volgens de hoeveelheid tijd die we hebben. Hoewel sommigen onder ons meer ervaring hebben in het beantwoorden van ongewenste vragen, zijn er toch weinigen die emotioneel heelhuids weggomen uit een dergelijke ontmoeting. Vele ouders leggen al vroeg een voorraad standaardantwoorden aan die ze eruit kunnen flappen zonder er verder bij na te moeten denken. Toch betreuren we achteraf vaak dat we geen pittige repliek hebben kunnen bedenken. Daar heb ik een paar oplossingen voor.

Laat me eerst en vooral stellen dat het perfect OK is om tijd te steken in een poging om nieuwsgierige (bemoezieke?) lieden te informeren over personen met een handicap. Wanneer je dat doet, zorg er dan voor dat je dat je het accent legt op de conditie van het gehandicapt zijn in het algemeen, en niet op je kind of je vriend(in) met de handicap. Niets is zo erg als spreken over iemand in diens aanwezigheid. Verder is het belangrijk je te realiseren dat je aan niemand uitleg verschuldigd bent. Volgende anekdote illustreert dit: Amelia's 4-jarige zoon met autisme begint met spullen te gooien aan de kassa van de kruidenierszaak. Terwijl Ryan krijsend en zwaaiend met de armen snoep uit de rekken trekt, beginnen mensen te gapen, afkeurend het hoofd te schudden, en nog meer van dat. Amelia grijpt Ryan bij de hand, kijkt de verzamelde omstaanders aan, en zegt: "Hij heeft autisme". Dat -zo denkt ze- helpt mensen te begrijpen waarom Ryan zich zo gedraagt. Lijkt OK, niet? Mis!

Bekijken we dezelfde situatie met een kind dat geen autisme heeft, -en hoeveel vierjarigen zonder autisme beginnen al niet eens met spullen te gooien aan de kassa van de kruidenierszaak? Stel je Monica voor met haar 4-jarige Trey die geen handicap heeft. Wanneer Trey in een kruidenierszaak begint te gooien, grijpt Monica hem bij de hand en zegt ze tot de toeschouwers: "Hij heeft het van zijn pa!" (Misschien wil Monica dat best wel zeggen, maar allicht doet ze het niet). Het punt is dat familieleden en vrienden van personen die geen handicap hebben, zich niet verontschuldigen en geen uitleg geven. Waarom zouden wij het moeten doen?

Over nu naar het gebruik van humor. Hieronder volgen enkele voorbeelden die je zonder meer kan aanwenden. Je kan ze ook aanpassen aan de bijzondere situatie waarin je verkeert. Meestal zal je deze reacties moeten bespreken met de persoon die de handicap heeft, zodat hij of zij "mee" is.

**Ik denk dat het belangrijk is om mensen op te voeden omtrent Rett, maar dat er een kussen van respect moet zijn voor de persoon met Rett. Ik heb naamkaartjes die ik geef aan geïnteresseerde mensen die er echt meer willen over leren. Ik probeer heel geduldig te zijn met kinderen omdat ik niet wil dat ze opgroeien tot onwetende volwassenen. Maar daar zijn nu eenmaal mensen die gewoon bemoeziek en brutaal zijn. Meestal kan je die er zó uitpikken. Wanneer ik met één van hen te maken heb, zeg ik altijd: "Denk asjeblief niet dat ik onbeschoft ben omdat ik niet antwoord, en ik zal niet denken dat u onbeschoft bent omdat u vragen stelt". Gewoonlijk zijn ze daardoor zo geschokt dat ze zwijgen. Mijn zoon daarentegen is minder diplomatisch. Hij heeft die mensen al gezegd: "Hoe lang u ook blijft gapen, zo doet geen trucjes". Dan krijgen hij en zijn zus de slappe lach. Er zijn dagen dat ik gewoon geen tijd heb om vragen te beantwoorden, hoe graag ik dat ook zou doen. Tussen haakjes, mijn favoriete vraag is: "Hoe lang blijft ze leven?". Dit is echt leuk met Bailey die erbij zit. Ik heb altijd willen antwoorden: "Veel langer dan jij als je nog zo'n stupide vraag durft te stellen".**

*(Kathy Emelander, moeder van Bailey, RS, 9 jaar)*

### Reageren op de vraag: "Wat is er met hem gebeurd?"

Word even heel ernstig en zeg: "Weet je, we zijn het niet zeker. Vorige nacht is er in onze buurt een meteor geland, en alle jongens (of meisjes of 20-jarigen of wat dan ook) in de omgeving werden aangetast. Weet jij er soms meer over?" Indien de ouders samen zijn op het moment van die vraag, kunnen ze elkaar gelijktijdig aanwijzen en uitroepen: "Hij/Zij heeft het gedaan", en dan luidop gaan lachen.

### Reageren op de vraag: "Is ze zo geboren?"

Zet een zo strak mogelijk gezicht op, en zeg met een stem die straalt van trots: "Ja hoor, ze heeft het Albert Einstein syndroom". Je kan de naam ook vervangen door die van andere befaamde personen als Marilyn Monroe, Zorro, Barbie, enzovoort, of gewoon een gek woord bedenken: het eiplant-syndroom! Meestal druipt de vraagstellers snel af wanneer deze antwoorden gebruikt worden. Mochten ze toch aandringen, verklaar je dan nader: "Ik kan er nu niet in detail op ingaan, maar als je me je telefoonnummer geeft, bel ik je vanavond op". Begin alvast in je tas naar pen en papier te zoeken. De weetgierige zal naar alle waarschijnlijkheid gas terug nemen.

### Reageren op gapen:

Wanneer het gapen in het voorbijgaan betreft, in de winkelgalerij of ergens anders, zet dan je breedste en gekste smile op, wuif alsof je Miss Amerika bent, en zeg: "Hi! Hoe maak je het?" terwijl je doorloopt. Gaat het om stilstaand gapen, zoals aan parallelle kassa's, dan moet je techniek enigszins anders zijn. Maak oogcontact met de gaper, en kijk dan even naar links en rechts als om uit te maken of jij werkelijk de aangegaapte bent. Maak opnieuw oogcontact, wijs naar jezelf als in "IK?", onmiddellijk gevolgd door een brede grijns en een nog bredere zwaai alsof je zopas je favoriete filmster herkend hebt. (...)

Het gebruik van humor beschermt je privacy en je gevoelens. Je zal je niet langer boos of in het defensief gedrongen voelen. Je kan lachen en genieten van het moment. Laat humor ter hulp komen!



# TER HERINNERING: financiële tussenkost

Een belangrijke gift stelt de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw in de mogelijkheid om haar leden een eenmalige financiële tussenkost van maximaal 375 EUR te verlenen bij de aankoop van technische hulpmiddelen.

Voorwaarden :

- De eenmalige financiële tussenkost geschiedt uit hoofde van de persoon met het Rett syndroom.
- De persoon voor wie de tussenkost wordt aangevraagd, dient de Belgische nationaliteit te bezitten.
- De aanvrager dient lid te zijn van de Belgische Rett Syndroom Vereniging. Dit lidmaatschap is kosteloos.
- De toekenning van de tussenkost geschiedt op basis van voorgelegde facturen voor de periode van 1 januari 2001 tot 31 december 2003, aangevuld met correcte informatie over de toegezegde tegemoetkomingen vanwege andere instanties (zoals het Vlaams fonds, het ziekenfonds, e.d.)

- De tussenkost moet betrekking hebben op de aankoop van technische hulpmiddelen ten behoeve van de persoon met het Rett syndroom, zoals een rolwagen, een douchebrancard, een bewakingsstelsel, een hoog-laag bed, een speciale fiets, enz. Deze opsomming is onvolledig, en het B.R.S.V.-bestuur zal de aanvragen op een soepele wijze interpreteren.

**Zo kunnen ook de gerechtskosten, erelonen en diverse onkosten in het kader van een aanvraag tot verlengde minderjarigheid in aanmerking genomen worden, uiteraard mits voorlegging van de factuur.**

- De schriftelijke aanvraag dient, vergezeld van de nodige documenten, gericht te worden aan de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw, Lil 26, 2450 Meerhout (**Vergeet niet uw rekeningnummer te vermelden**).
- De aanvraag moet binnen zijn vóór 1 januari 2004.

Na ondertekening van een ontvangstbewijs wordt het bedrag geheel of gedeeltelijk overgemaakt op de rekening van de aanvrager (de tussenkost kan gesplitst worden).

Een voorbeeld:

- factuurprijs		1.000 EUR
- tussenkost fonds	60%	600 EUR
- tussenkost BRSV		375 EUR
- eigen bijdrage		25 EUR

Het bestuur neemt zich voor om deze actie na 31 december 2003 te evalueren.



## Rett's RECHT-hoekje

### NIEUW IN DE ZORGVERZEKERING SINDS 1 JANUARI 2003

*Het nieuwe kalenderjaar betekent meteen ook tal van wijzigingen in de zorgverzekering. Zo verlaagt de Vlaamse regering de tegemoetkoming voor thuiszorgpatiënten. En dit ondanks een verhoging van de bijdrage. Wat verandert er? En wat niet? Een overzicht.*

#### Bijdrage

De Vlaamse regering besliste dat de jaarbijdrage, die alle 25-plussers voor de zorgverzekering moeten betalen, 25 euro wordt. Enkel wie op 1 januari 2002 recht had op de verhoogde tegemoetkoming blijft 10 euro betalen. Het bedrag dat u moet betalen, zal vermeld staan op het overschrijvingsformulier dat u in februari wordt toegezonden.

#### Tegemoetkoming thuiszorgpatiënten

- De criteria en procedure om erkend te worden, wijzigen niet. Enkel zwaar zorgbehoeftige thuiszorgpatiënten komen in aanmerking voor de tegemoetkoming. Het gaat om mensen die niet in staat zijn om zich alleen te wassen en te kleden en hulp nodig hebben om te eten, zich te verplaatsen, naar het toilet te gaan. Thuiszorgpatiënten die denken recht te hebben op de tegemoetkoming, kunnen contact opnemen met de Zorgkas om de erkenningsprocedure op te starten.
- De toelage voor thuiszorgpatiënten wordt vanaf dit jaar niet meer opgesplitst in een tegemoetkoming voor mantelzorg en een voor professionele zorg. Voortaan krijgen alle erkende thuiszorgpatiënten hetzelfde bedrag, namelijk 90 euro per maand. Voor de meesten betekent dit een aanzienlijke vermindering, omdat ze voorheen tot 125 euro konden ontvangen (75 euro voor mantelzorg en 50 euro voor terugbetaling van professionele zorg).
- Om de tegemoetkoming te ontvangen, moeten er geen facturen of namen van mantelzorgers meer worden overgemaakt aan de zorgkas. Wie erkend is, ontvangt immers het vaste bedrag van 90 euro per maand. Ongeacht de kosten die men heeft en ongeacht de diensten waarop men een beroep doet.
- De uitbetaling van de tegemoetkoming vindt telkens plaats na de twintigste van de maand. Sinds 1 januari wordt ze ook verder uitgekeerd bij kortverblijf of opname in een ziekenhuis.
- Gehandicapten met een assistentiebudget hebben vanaf 2003 geen recht meer op enige tegemoetkoming van de zorgverzekering.

- Personen met een handicap die opgenomen zijn in een instelling van het Vlaams Fonds -en er volgens hun protocol met de instelling voltijds verblijven- hebben enkel recht op de thuiszorgtegemoetkoming voor de maanden waarin ze 21 opeenvolgende dagen buiten de instelling verblijven.

#### Tegemoetkoming rusthuisbewoners en psychiatrische patiënten

- Tot nu toe hebben rusthuisbewoners met het C-forfait en patiënten opgenomen in een psychiatrische instelling recht op een tegemoetkoming van 125 euro. Vanaf 1 april maken ook rusthuisbewoners met het B-forfait aanspraak op de uitkering. Wie ervoor in aanmerking komt, kreeg de nodige documenten toegestuurd om de aanvraagprocedure op te starten. Ze moeten voor 31 januari ingevuld aan de Zorgkas worden bezorgd. De eerste uitbetaling vindt plaats in de maand mei.
- Ook rusthuisbewoners en psychiatrische patiënten moeten geen facturen meer indienen. Eenmaal erkend, krijgt men maandelijks 125 euro. Althans zolang men voldoet aan de gestelde voorwaarden.

#### Facturen

Wie in het kader van de vorige regeling (die liep tot 31 december 2002) een krediet heeft opgebouwd voor professionele hulp, kan nog tot 31 maart facturen indienen bij de Zorgkas. De rekeningen moeten betrekking hebben op prestaties of aankopen, verricht in het jaar 2002.

#### Brussel

Inwoners van het Brussels Hoofdstedelijk Gewest kunnen zich vrijwillig aansluiten bij de Zorgkas. Wat de tegemoetkoming betreft, blijft voor hen spijtig genoeg een specifieke regeling van toepassing. Erkende thuiszorgpatiënten moeten er wel nog elke maand een factuur overmaken aan de zorgkas. Ze moet betrekking hebben op prestaties van erkende Vlaamse thuiszorgdiensten (bv. gezinshulp, poetsdienst, ...), niet op de aankoop of ontleening van materiaal. De factuur zelf wordt niet terugbetaald, maar ze opent voor de betrokken maand wel het recht op de thuiszorgtegemoetkoming van 90 euro.

(Bron: CM-Visie 2003, nr. 2, p.14)

## MONEY MAKES THE BRSV GO AROUND

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

ADMINISTRATIE: FOTOKOPIEËN • TELEFOONKOSTEN

VERTALING EN UITGAVE VAN HET RETT SYNDROOM HANDBOEK

FAMILIEDAG: HUUR • SPREKER • THERAPEUTEN • BRUSSENWERKING • ANIMATIE

KERSTFEEST

HIPPOTHERAPIESESIES

LIDGELDEN VLAAMSE EN (INTER-)NATIONALE VERENIGINGEN

RETT GAZET: REDACTIE • LAY-OUT • DRUK • VERZENDINGSKOSTEN

RETT SYNDROME EUROPE: LIDGELD • DEELNAME CONGRES

WEBSITE: INTERNETABONNEMENT • HOSTING • DOMEINNAAM

... zijn harde euro's nodig!

Uw giften, vanaf 30 EUR fiscaal aftrekbaar, zijn méér dan welkom op rekeningnummer 068-2060875-40.







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