

Rett 61 Rett Gazet



Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw
Jaargang 32, 2023

Een testament VOOR RETT

DUOLEGAAT

Sinds 1 juli 2021 is het in Vlaanderen niet meer interessant om verenigingen via uw testament te begunstigen met een duolegaat.

In het Waalse en het Brusselse Hoofdstedelijk Gewest verandert er niets en kunnen belastingplichtigen nog steeds gebruik maken van deze fiscale techniek. Geen van beide regio's heeft plannen aangekondigd om het fiscale voordeel van een duolegaat te herzien.

Hebt u een testament opgemaakt met een duolegaat, dan adviseren wij u dit te bespreken met uw notaris en waar nodig aan te passen.

TER COMPENSATIE

Voor de 'goede doelen' voorziet de Vlaamse wetgever dan weer dat zij vanaf 1 juli 2021 geen erf- of schenkbelasting meer moeten betalen op wat ze ontvangen uit een nalatenschap (vroeger 8,5%) of een schenking (vroeger 5,5%).

De Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw komt hiervoor in aanmerking. Overweegt u om onze vereniging op te nemen in uw testament? Neem dan contact op met uw notaris en geef volgende coördinaten door:

Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw
Lil 26, 2450 Meerhout
RPR Turnhout 0 435 817 931

Colofon

Verantwoordelijke uitgever

Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw
Maatschappelijke zetel:
Lil 26, 2450 Meerhout
RPR Turnhout 0 435 817 931

brsv@rettsyndrome.be
<https://www.rettsyndrome.be>

IBAN BE02 0682 0608 7540
BIC GKCCBEBB

Redactie

Anna Vermeulen

Werken mee aan dit nummer

Katleen Ballon, Cindy Daelemans, Griet Depraetere, Rozemie Gauquie, Paul Heymans, Manou Lambrecht, Els Maes, Anna Nuyens, Mieke Vanherck, Hanne Verbruggen

Vormgeving en DTP

Anna Vermeulen

Druk

NV die Keure, Brugge

Contact

brsv@rettsyndrome.be

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

**Giften aan de BRSV
zijn fiscaal aftrekbaar volgens de
standaardpercentages die door de overheid zijn
opgelegd: het belastingvoordeel voor giften vanaf
€40 (op jaarbasis) bedraagt
45% van het geschonken bedrag.**

**Dit betekent dat
wanneer je ons €40 schenkt,
het je uiteindelijk maar €22 kost.**

**We zijn blij met elke gift die ons helpt om onze
werking verder zetten: BE02 0682 0608 7540**

First things first



6 tot 8 oktober 2023

Marseille: 7e Europese Rett Syndroom Conferentie, georganiseerd door AFSR.

14 oktober 2023

Muzikale wandeling met gids in Leuven vanaf 16.30 uur, met aansluitend etentje, voor Rett ouders. Alle ouders krijgen de details per e-mail.



20 april 2024

Rett familiedag in het *GielsBos*. Het was heel fijn om de hele Rett familie terug te zien en we kijken al uit naar volgend jaar. Alle Rett gezinnen zijn zoals steeds van harte welkom. Noteer deze datum alvast in je agenda. We tellen de dagen, uren en minuten af op <https://www.rettsyndrome.be/agenda>



September-oktober 2024

Het negende Rett Wereldcongres in Australië werd nog eens uitgesteld. Nieuwe afspraak in het najaar van 2024.

Alle info op www.rettworldcongress.org

Tussenkost

voor ouders die een internationale
RETT bijeenkomst willen bijwonen

De BRSV komt tussen in de kosten wanneer ouders een internationaal Rett gebeuren willen bijwonen. De precieze tussenkost wordt bepaald aan de hand van het concrete dossier. Ouders die willen deelnemen aan een internationale Rett bijeenkomst kunnen vooraf een aanvraag indienen op basis van de geschatte kosten van vervoer, verblijf en deelname aan het congres. Afhankelijk van het dossier zal een percentage daarvan terugbetaald worden na het indienen van een kopie van de facturen en een bewijs van aanwezigheid.

Het aantal tussenkosten per ouder is beperkt, teneinde alle ouders de kans te geven te kunnen deelnemen.

We vragen als tegenprestatie een verslag van de bijeenkomst, zodat andere ouders kunnen meegenieten van de opgedane ervaringen.

Wil je meer inlichtingen over deze tussenkost? Mail ons op brsv@rettsyndrome.be

Cindy's RETT mijmeringen



Onze Rett familiedag maakt telkens weer een intense indruk op mij. Voor het bestuur is er vooraf een hectische periode van organiseren, zoeken en beslissingen nemen. Veel van die zaken komen elk jaar terug en dat draaiboek ligt klaar. Andere dingen zijn elke keer anders en hebben meer aandacht nodig. Het is een vermoeiende, maar ook een hele mooie dag. Een dag met een gouden randje. Mieke, Hanne, Bernadette, Paul, Els en Anna nogmaals een heel dikke dank jullie wel.

Op onze familiedag zag je allemaal stralende Rett meiden. Het lijkt wel of ze weten dat dit hun dagje is. Ik zie elk jaar opnieuw sprankelende, glunderende meisjes en vrouwen. Ze pakken iedereen in met hun charmes. Ze laten zich van hun beste kant zien. Allemaal hebben ze het Rett syndroom, dat is hun gemeenschappelijke noemer. Ze hebben allemaal die intense, oprechte blik in hun ogen. Ze doen allemaal iets met hun handjes: friemelen, in de mond steken, krullen in hun haren draaien, contact zoeken, ...

Maar verder zijn ze zo verschillend. Ze hebben ieder hun eigenheid, hun unieke karakter naast het Rett syndroom. Voor andere ouders zijn sommige dingen heel herkenbaar, andere minder omdat hun dochter die totaal niet toont of vertoont. De verhalen die je hoort draaien allemaal om Rett. Leven met Rett, wat Rett doet met onze dochter, met ons gezin, met onze keuzes. Het zijn allemaal boeiende verhalen. Moeilijk, oprecht, herkenbaar of onbekend. De verhalen vertellen over de zorgen en het zorgen. Over frustraties, over de zoektocht naar antwoorden of naar verlichting. Soms worden deze antwoorden gevonden, soms blijft het bij 'tja, Rett he'. Soms is het gewoon voldoende om de vraag te stellen, om het verhaal te vertellen.

De verhalen zijn gelijkaardig maar toch heel verschillend. De gezinnen zijn gelijkaardig maar toch heel verschillend. Gelijkaardig in hun herkenbaarheid, hun sympathie voor elkaar, hun belangstelling naar elkaar en voor elkaar. Verscheidend in hun manier van omgaan met de impact van Rett op hun gezin, op hun leven. Verscheidend in hoe Rett zich toont in hun gezin. Verscheidend in hun keuzes.

Het blijft mij verwonderen hoe mensen die zo verschillend zijn, elkaar toch vinden. Hoe mensen met elkaar in gesprek gaan, intieme dingen delen. Hoe mensen die elkaar niet vaak 'in het echt' ontmoeten zo'n mooie, diepe gesprekken kunnen hebben.

Onze familiedag blijft ook confronterend. In de loop der jaren zie je Rett meiden veranderen. Van vrolijke stappers naar volledig rolstoelafhankelijk. Van nieuwsgierige, ondernemende kleuters naar dames die liever slapen. Van huilende, roepende meisjes naar mooie dames. Van stille, zwijgzame meiden naar contact zoekende, communicatieve meiden.

Je hoort verhalen over epilepsie, scoliose, medische problemen, over gedragsveranderingen of slaapmoeilijkheden. Je hoort verhalen over hoe slim, mooi, knap, oprecht onze meiden zijn. Je hoort verhalen over communicatieve successen, over dingen die verwonderen en doen bewonderen. Je ziet en hoort Rett in al zijn vormen en gedaantes. Je ziet en hoort de mooie dingen maar ook de mindere. Je voelt het leven en het medeleven. Je hoort 'o, dat gaan we ook eens proberen' of 'ok, dat kan dus werken' of 'hoe deden of doen jullie dat?' Je voelt de herkenning en de erkenning. Je voelt het deugddoende van zorgen delen. Je voelt hoop voor de toekomst.

Onze Rett meiden blijven een bron van verwondering en bewondering. Maar onze ouders en brussen zeker ook.

Aan iedereen een fijne zomer toegewenst. Geniet ervan. Geniet van elkaar. Hopelijk tot binnenkort.

RETT varia

Hulp gevraagd Voor Marokko

De Rett Vereniging in Rabat, Marokko – l'Association Marocaine du Syndrome de Rett (AMSR) – is op zoek naar hulpmiddelen voor personen met een handicap. Zij ontfermen zich over mensen die het syndroom van Rett hebben, maar ook over mensen met andere ziektebeelden, een andere mentale en/of fysieke beperking. Alle nog bruikbare hulpmiddelen zijn welkom.

Een jaar geleden werd ik door de betreffende organisatie gecontacteerd met de vraag om hen te helpen met het inzamelen van hulpmiddelen. Dat laatste is geen sinecure: de douane van Marokko passeren is niet evident, maar waar een wil is, is een weg.

Intussen ben ik aan de slag gegaan om materiaal bijeen te brengen. Dat is nu gestockeerd in afwachting van verzending. Daarvoor nam ik contact op met mensen die in het verzenden van dergelijke hulpgoederen de nodige ervaring hebben. Zij werken samen met een officiële hulporganisatie gevestigd in Nador. Met hen heb ik afgesproken dat een deel van het verzamelde materiaal naar Rabat zal gaan.

Ik deed meerdere oproepen in mijn netwerk – van de school waar ik tewerkgesteld ben (Sint-Jozefsinstituut

Borsbeek), familie, vrienden, zorginstellingen (*Zevenbergen, Heder, Leef vzw, Mareta*), tot en met mijn apotheker – en kreeg heel wat positieve reacties. Omdat de nood groot is en de hulp nooit genoeg kan zijn, doen we bij deze graag ook een oproep aan jullie. Daarbij kan het gaan over zowat alles wat zorgbehoevende personen kunnen gebruiken: denk aan statafels, ziekenhuisbedden, korsetten, spalken, rolstoelen, elektrische rolstoelen, krukken, rollators, medische stents, home-trainers, driewielers, elektrische trapstoel, ...

Indien je over zulke zaken beschikt en die kan missen – omdat jouw Rett dochter ze niet meer gebruikt of om andere redenen – mag je ons steeds contacteren. Alles wat nog bruikbaar is, kan de kinderen in Marokko helpen. Wij komen de spullen zelf ophalen en krijgen daarvoor gratis een bestelwagen van *Valko*.

Veel dank om ons, en vooral de zorgbehoevenden, te hulp te komen.

Abdelilah Guerti, papa van Rett jongedame Rania Guerti
Telefoon 0477 62 89 71
a.guerti@skynet.be



In dit nummer



DOSSIER COMMUNICATIE 24
Nachtelijke mijmeringen 25
Tien tips voor implementatie @home 26

FAMILIE

Cindy's Rett mijmeringen 04
Het dagboek van Lisa (deel 7) 30
RIP Sarah Lion 34
RIP Tom van Mierlo 38
Lotje verliefd 39
Onze familiedag 40
Eerste communie Marie 50
Joke en Jade party 51
Rett meid in de kijker Lieke 52
Winterwandeling Gent 58

FINANCIEEL

Fiscale aftrekbaarheid giften 02
Tussenkost internationale bijeenkomsten 03
Studenten en Lions voor Rett 61
Rett Soirée 62
Dank aan jubilarissen, Umicore, Liantis 63
Sponsorlijst 64
Financiële tussenkost 66
Money, money, money 67

FOTOREEKS Rett meiden en bloemen
22, 23, 28, 29, 33, 60

RECHT

Een testament voor Rett 02
Algemene Vergadering 49

RETT RESEARCH SPECIAL 08

Eredocoraat professor Huda Zoghbi 10
Gentherapie algemeen 14
Tayscha update 16
Neurogene update 17
Trofinetide, het eerste Rett medicijn 18
Trofinetide, ouders getuigen 20

VARIA

Colofon 02
First things first, agenda 03
Hulp gevraagd voor Marokko 06
Inhoud 07
Nota familienieuws 38

RETT RESEARCH SPECIAL



Naar aanleiding van

- de uitreiking van een eredoctoraat aan professor Huda Zoghbi door de KU Leuven
- de verkrijgbaarheid van het eerste geneesmiddel voor Rett, Trofinetide, in de Verenigde Staten
- de eerste klinische studies met Rett gentherapie

hebben we deze Rett Research Special samengesteld.

Het is een flinke hap, maar het eten waard. Reis mee op deze weg van geloven, hopen, zoeken, vallen en weer opstaan.

(Anna)

DANK

Aan Huda Zoghbi, Hilde Van Esch en al hun collega's over de hele wereld die gedreven op zoek zijn naar middelen om Rett uit de wereld te helpen, of toch minstens te milderen. Een aantal van hen laten we in deze Special aan het woord.

Aan hen die dit onderzoek stimuleren en financieren. Aan de ouders die de moed hebben om hun dochter te laten deelnemen aan de klinische trials. Drie moeders komen hier getuigen.

Het is een lange reis
Ze is nog niet ten einde
Maar er gloort iets

aan de horizon

INHOUD

Professor Huda Zoghbi

Paul vertelt over de lezing van professor Zoghbi en Hanne over de uitreiking van het eredoctoraat door de KU Leuven. Dokter Katleen Ballon vult aan met een overzicht van leven en werk van deze bijzondere dame.



Network Support & Research Meeting

Rett Syndrome Europe organiseerde afgelopen maart een Network Support & Research Meeting. Het was een boeiend online event met simultane live meetings in zeven Europese landen. Er kwamen heel diverse Rett gerelateerde thema's aan bod zoals de rol van de familie, slaapproblemen, stamcelmodellen, epilepsie, ademhaling, communicatie, muziektherapie, ... Voor deze Rett Research Special selecteerden we onderdelen van de lezingen door Jeffrey Neul, Jean-Christophe Roux en Stuart Cobb.

Een aantal updates

We presenteren het laatste nieuws over de gentherapieën Taysha (Taysha Gene Therapy) en NGN-401 (Neurogene), en over het Rett medicijn Trofinetide (Neuren).

Tot slot

In een webinar van de IRSF vertellen drie moeders van wie de Rett dochter deelnam aan de klinische trials van Trofinetide over hun ervaringen.

EEN AANTAL TERMEN

DNA

Een molecuul dat al het erfelijk materiaal van een organisme bevat. Een gen is een stukje DNA.

RNA

Boodschapper tussen het gen en de productie van eiwitten. Er zijn verschillende types die allemaal een functie hebben in de productie van eiwitten op basis van informatie uit het DNA.

FDA

Food and Drug Administration. Het orgaan in de Verenigde Staten dat de kwaliteit van voedsel en medicijnen controleert.

IND

Investigational New Drug. Verzoek aan de FDA om toestemming te verkrijgen om een middel op mensen te testen.

NDA

New Drug Application. Formele voorstel van de goedkeuring van een middel door de FDA.

IRSF

International Rett Syndrome Foundation

RSRT

Rett Syndrome Research Trust

Professor Huda Zoghbi werd **doctor honoris causa** aan de KU Leuven

KU LEUVEN

Lezing

1 februari 2023

Uitreiking van het eredoctoraat

2 februari 2023

Er viel een uitnodiging in mijn e-mailbox om een lezing bij te wonen van professor Huda Zoghbi. Een dag later zou ze een eredoctoraat ontvangen van de KU Leuven. Om iets op te steken, en om een verslag te schrijven voor de Rett Gazet, trok ik samen met Veronique en Bo naar Gasthuisberg om plaats te nemen in de overvolle aula. In onze rij kwam ook dokter Katleen Ballon zitten. Dat was meteen een fijn weerzien. En wat geruststellend dat Katleen voorstelde om een verslag te schrijven over deze lezing! Oef, want eerlijk gezegd blijft dit genetisch onderzoek voor mij een ingewikkelde materie waaraan moeilijk een touw vast te knopen is.

Professor Zoghbi was reeds in het begin van haar medische carrière gefascineerd door het Rett syndroom. Het kwam alleen bij meisjes voor en die werden normaal geboren. Dat was voor haar aanleiding om naast haar klinische werk ook research te doen. Ze wilde deze problematiek verder onderzoeken.

Achteraf, tijdens de receptie, kwam professor Zoghbi even kennismaken met ons en met onze Rett dochter Bo, haar onderzoeksonderwerp. Ze werd spijtig genoeg snel opgeslorpt door andere verplichtingen. Met Katleen, Luc en Marie-France hebben we nog lang en gezellig kunnen napraten.

Het verdere verslag is van de hand van Katleen Ballon, die alles goed begreep en het levenspad en werk van professor Zoghbi bevattelijk heeft weergegeven, waarvoor veel dank.
(Paul)

Donderdag 2 februari 2023 was een grote dag voor de Rett gemeenschap: Professor Huda Zoghbi kreeg een eredoctoraat uitgereikt aan de KU Leuven voor haar baanbrekende werk over het Rett syndroom en het MECP2-duplicatiesyndroom. Ze werd voor deze bijzondere erkenning voorgedragen door professor Hilde Van Esch van het Centrum Menselijke Erfelijkheid in Leuven, een klinisch geneticus met een passie voor het MECP2-gen.

Het levenspad van Huda Zoghbi is heel boeiend: halverwege haar eerste jaar geneeskunde breekt in Beirut de burgeroorlog uit, waarna ze haar studies geneeskunde verder kan zetten aan het *Baylor College* in Texas. Die tijdelijke verblijfplaats wordt in haar geval de definitieve. Eerst omdat de burgeroorlog in Libanon blijft aanslepen, vervolgens omdat *Baylor College of Medicine* potentieel in haar ziet.

In 1983 ziet ze een meisje met een mysterieuze aandoening waarover net een eerste Engelstalige publicatie verschenen is. Tot dan waren er in de Verenigde Staten nog geen Rett patiënten gekend. Toevallig ziet

ze die week een ander meisje met hetzelfde beeld. Twee Rett patiënten op een week tijd: het kan niet anders of er moeten er meer zijn. Zoghbi laat patiëntendossiers doorzoeken op een aantal kenmerken: vrouwelijk, cognitieve problemen, evenwichtsstoornissen, epileptische aanvallen, ... Zo identificeert ze op enkele weken tijd nog zes Rett patiënten. Ze besluit dat ze niet louter als clinicus wil verdergaan. Ze wil weten wat er aan de hand is met deze meisjes en gaat haar leven wijden aan de wetenschap.

Het wordt een jarenlange en minutieuze speurtocht waarbij Zoghbi, samen met haar medewerkers, het X-chromosoom gen per gen ontleedt met de – toen nog – beperkte technieken. In augustus 1999 is het zover: haar postdoc Ruthie Amir ontdekt het MECP2-gen: een heel belangrijke wetenschappelijke mijlpaal die aantoont dat het Rett syndroom een sporadische aandoening is ten gevolge van een genetische mutatie, een antwoord dat definitief aantoont dat ouders geen 'schuld' treft, en dat het Rett syndroom niet te voorspellen is.



Na de ontdekking van het gen, weten Zoghbi en haar team in muismodellen de symptomen van het Rett syndroom één voor één te linken aan een abnormaal werkend gen. In een van hun experimenten ontwikkelen ze ook muizen met een extra exemplaar van het MECP2-gen.

Van Texas vliegen we even naar Leuven. In 2005 heeft Hilde Van Esch van het Centrum Menselijke Erfelijkheid bij jongens de aandoening gevonden die Zoghbi in haar muismodellen had vastgesteld. Het begin van een nauwe samenwerking tussen Leuven en Houston. Zoghbi en Van Esch komen tot dezelfde conclusie: de dosis van het eiwit is cruciaal. Een tekort veroorzaakt het Rett syndroom, een teveel veroorzaakt een aandoening die het 'MECP2-duplicatiesyndroom' gedoopt wordt.

Voor het duplicatiesyndroom heeft professor Zoghbi een mogelijke therapie ontwikkeld die gebruik maakt

van antisense oligonucleotiden (ASO's). Dat zijn moleculen die zich binden aan het RNA, de boodschapper-tolk die een belangrijke rol speelt bij het bepalen van de hoeveelheid geproduceerd eiwit. De meereizende ASO fungeert als saboteur: ze triggert cellen om het RNA af te breken, waardoor de eiwitopbouw niet op gang komt. Labo's over heel de wereld, ook in Leuven, werken momenteel aan toepassingen van die strategie voor uiteenlopende aandoeningen.

Zoghbi is er met de ASO-aanpak in geslaagd om bij muizen met MECP2-duplicatie de eiwitniveaus te normaliseren. 'We hebben aangetoond dat we op die manier alle symptomen kunnen omkeren, zelfs als we de behandeling laat opstarten', vertelt ze. De architectuur van de hersenen blijkt dus voldoende intact om verloren functies weer op te nemen. 'Een bedrijf stelt nu alles in het werk om onze inzichten te vertalen naar een behandeling.'

Een veelbelovende piste, vindt ook Hilde Van Esch, die vandaag in UZ Leuven, samen met dokter Katleen Ballon, deel uitmaakt van een multidisciplinair team dat patiënten met het Rett syndroom en het MECP2-duplicatiesyndroom opvolgt en behandelt. 'Er zijn nog enkele vragen die beantwoord moeten worden, bijvoorbeeld over de dosis en de toedieningswijze, maar ik ben heel optimistisch over deze aanpak: *this is the way to go.*'

Liggen er ook voor het Rett syndroom behandelingen in het verschiet? Zoghbi ziet meerdere pistes op het vlak van gentherapie, maar daarvoor moet de technologie nog grote stappen zetten.

'Momenteel kunnen we maar vijftien, hooguit twintig procent van de hersencellen bereiken. En de cellen die we bereiken, krijgen het eiwit niet gelijkmatig binnen:



Fotografie: Michael De Lausnay

sommige krijgen te veel, andere te weinig. Die balans moeten we goed zien te krijgen.'

Ondertussen verkent ze ook mogelijkheden op andere domeinen. In Rett muismodellen vond Zoghbi een hersengebied dat gevoelig is voor diepe hersenstimulatie. 'Door dat gebied te stimuleren, brengen we het leervermogen en het geheugen van de muizen weer op een normaal niveau. We zijn nu aan het onderzoeken of we dat ook kunnen doen voor gebieden die instaan voor de motoriek.'

Door intensief te trainen op motorische en geheugenvaardigheden vooraleer de symptomen optreden, heeft Zoghbi al hoopgevende resultaten geboekt bij haar muismodellen. 'Muizen die we trainen op geheugen en op het aanleren van bepaalde taken voordat de symptomen zich ontwikkelen, presteren veel beter dan muizen waarbij we dat pas doen nadat ze symptomen vertonen. Bovendien blijken we op die manier bij die eerste groep het begin van de ziekte met maanden uit te stellen.'

Ze leidt eruit af dat genetisch screenen op Rett bij pasgeborenen erg nuttig zou kunnen zijn. 'Als we kunnen profiteren van de eerste twee tot drie levensjaren, waarin Rett kinderen zich nog goed ontwikkelen, dan kunnen we het begin van de ziekte vertragen en hen ontvankelijker maken voor de therapieën die later volgen.' Een pleidooi dus voor vroegtijdige diagnose en ontwikkelingsstimulatie.

Het Rett syndroom komt voor bij 1 op 10 000 meisjes. Het duplicatiesyndroom is nog veel zeldzamer. Het eredoctoraat voor professor Huda Zoghbi is tevens een

erkenning voor het onderzoek naar onderbelichte aandoeningen, waarvoor het vaak moeilijk is om financiering te krijgen.

'Het is een eeuwige strijd die wij voeren', zegt Hilde Van Esch. 'Voor mensen met zeldzame ziekten en hun families is het moeilijk om zich te verenigen en zich te laten horen.' Huda Zoghbi sluit zich bij haar aan. 'Op persoonlijk vlak ben ik zeer dankbaar voor het eredoctoraat, maar ik ben het met Hilde eens: deze erkenning kan zeker helpen om de ogen te openen van geldschieters, politici, de mensen die de belangrijke beslissingen nemen.'

Huda Zoghbi is naast een geweldige wetenschapper ook een heel warme, open en mooie vrouw die uitgebreid de tijd heeft genomen om persoonlijk kennis te maken met enkele ouders van de Belgische Rett syndroom vereniging. Een ontmoeting met een gouden randje!
(Katleen Ballon)

Pasgeborenen genetisch screenen op Rett zou zeer nuttig zijn. Dan zouden we optimaal kunnen profiteren van de eerste, symptoomvrije periode

Op donderdag 2 februari 2023 vierde de KU Leuven haar Patroonsfeest. Dat is de jaarlijkse feestdag van de Leuvense universiteit die de overgang naar het tweede semester markeert. Personeelsleden en studenten genieten van een dagje verlof, terwijl de universiteit de dag viert met een professorenstoet door de stad Leuven en een Academische Zitting. Sinds 1954 is het een jaarlijkse traditie om op het Patroonsfeest eredoctoraten uit te reiken aan personen die zich hebben onderscheiden op academisch, maatschappelijk of cultureel vlak.

Ook dit jaar reikte de universiteit eredoctoraten uit en bekroonde ze vijf grote namen. Professor Huda Zoghbi was een van die vijf, waardoor drie mensen van onze vereniging het indrukwekkende spektakel mee mochten aanschouwen.

Cindy, Bernadette en ikzelf waren van de partij. We hebben aangesloten vanaf de academische zitting in de Pieter de Someraula.

Nadat iedereen zijn plekje toegewezen had gekregen in de aula, kwamen de professoren in toga binnen. Professor Luc Sels, rector van de KU Leuven, nam het woord. Hij vertelde over de rechten, vrijheden en kansen van ons mensen, die anno 2023 helaas nog niet overal gelijk en (mens)waardig zijn.

Professor Zoghbi was de eerste die een eredoctoraat in ontvangst mocht nemen. Voorafgaand werd een inleidende video afgespeeld waarin professoren Van Esch, Dupont en Verstreken vertelden waarom zij deze erkenning verdient.

Nadat alle eredoctoraten uitgereikt waren, mochten we mee naar de receptie in de Jubileumzaal van de Universiteitshal van de KU Leuven. We wandelden een statige trap omhoog die langs beide zijden vol stond met koorzangers die de muzikale begeleiding verzorgden.



Tijdens de receptie hebben we professor Zoghbi persoonlijk kunnen spreken. Een bewonderenswaardige, slimme vrouw die al heel veel over onze kindjes heeft ontdekt en hier nog steeds mee bezig is. Maar ook een vrouw die ontzettend warm, lief en bescheiden is.

Bernadette heeft een eigengemaakte creatie in naam van de vereniging overhandigd, waar de professor erg dankbaar en ontroerd over was. Ze nam uitgebreid de tijd om een babbeltje met ons te maken. Gelukkig voor haar dat ons Engels niet beter is, want dan had ze waarschijnlijk geen tijd gehad om nog met iemand anders te praten ;-)

Het was een impressionante ervaring, zowel het bijwonen van het Patroonsfeest als de ontmoeting met professor Huda Zoghbi.

Een dikke dankuwel aan professor Hilde Van Esch en dokter Katleen Ballon omdat we erbij mochten zijn en omdat ze ons begeleid hebben op deze indrukwekkende dag.

(Hanne)

KU Leuven Stories

Speurwerk in ons brein



Wie dieper wil ingaan op leven en werk van Huda Zoghbi kan terecht bij de Stories van de KU Leuven. Daar kan je een boeiend diepte-interview lezen met de professor onder de titel 'Eredactor Huda Zoghbi: Speurwerk in ons brein'.

Gentherapie

Algemene achtergrond & evolutie

Op basis van de lezingen van Jeffrey Neul, Jean-Christophe Roux en Stuart Cobb tijdens de RSE Network Support & Research Meeting

Het Rett syndroom werd voor het eerst beschreven door Andreas Rett in 1966. Vanaf 1983 kreeg het meer bekendheid na een publicatie van Bengt Hagberg. De genetische basis werd ontdekt door Huda Zoghbi in 1999, een mutatie van het MECP2-gen op het X-chromosoom. In het overgrote deel van de gevallen gaat het om nieuwe mutaties.

Na de ontdekking van het gen werden Rett muismodellen ontwikkeld. In die muismodellen werd een herstel bewerkstelligd, ook bij ernstige symptomen. Men spreekt zelfs van omkeerbaarheid (Adrian Bird, 2007). Deze ontdekking ligt aan de basis van de research naar behandelingen die de oorzaak van het Rett syndroom aanpakken, namelijk de gentherapieën.

De onderliggende oorzaak van het Rett syndroom is een tekort aan functioneel MeCP2-eiwit in het lichaam. De afgelopen jaren is een verschuiving aan de gang in het onderzoek van symptoombestrijding naar therapieën die gericht zijn op het aanpakken van de oorzaak. Gentherapie is een techniek die genen gebruikt om ziektes te voorkomen of te behandelen. Het is een veelbelovende techniek om de oorzaken van het Rett syndroom aan te pakken, om het te genezen. Dierstudies tonen aan dat herstel van MECP2, met name in het zenuwstelsel, veel aspecten van de stoornis kan herstellen.

waaronder de activering van het reserve-MECP2-gen op het andere X-chromosoom. Het onderzoek heeft de laatste jaren een hoge vlucht genomen. Veel programma's zijn van academische onderzoekslaboratoria naar biotechnologische en farmaceutische bedrijven verhuisd. In 2013 zijn de eerste artikelen gepubliceerd over onderzoek dat probeert om de onderliggende oorzaak van Rett aan te pakken. Tien jaar later zijn meerdere biofarmaceutische bedrijven heel actief op dat vlak. Als gevolg daarvan zien we nu bij de eerste genetische therapieën de klinische proeven ingaan.

Dierstudies, die tot 15 jaar terug gaan, hebben veel duidelijk gemaakt. Als je het MECP2-gen uitschakelt bij muizen, ontwikkelen die muizen een reeks fenotypes die vergelijkbaar zijn met die bij Rett patiënten. Wanneer je het gen weer aanschakelt, dan stop je niet alleen de ziekteprogressie, maar verbeter je eveneens meerdere symptomen. Er zijn al veel kenmerken onderzocht, en bij ieder kenmerk is verbetering mogelijk: motoriek, autonome functies, EEG-activiteit, aanvallen, ...

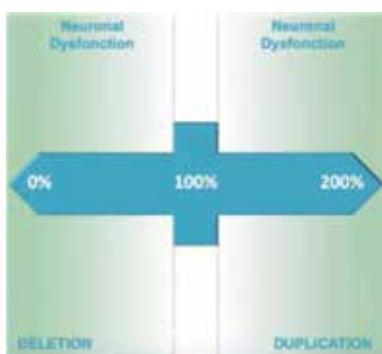
Hoewel MECP2 in alle cellen voorkomt, is het vooral de werking in de hersenen die verstoord is. Het tekort in het zenuwstelsel veroorzaakt het Rett syndroom. Het zijn dus hersencellen die we willen bereiken, waar we de afwijkingen willen genezen. Alle therapieën zijn dan ook daarop gericht.

Er zijn diverse wegen die bewandeld kunnen worden. Sommige therapieën focussen op het vervangen of corrigeren van het DNA (drager van erfelijke informatie), andere op het corrigeren van mutaties op het niveau van het RNA (regelt de processen in de cellen).

Conventionele gentherapie

Dit wordt ook genoverdracht of genvervanging genoemd. Mutaties die het verlies van een functie veroorzaken, kan je verhelpen door een therapeutisch gen toe te dienen. Dat zogenaamde 'transgen' moet het ontbrekende gen vervangen. Bij Rett syndroom is het de bedoeling om een werkende kopie van het MECP2-gen toe te dienen. Het is belangrijk om daarbij de cellen in het zenuwstelsel te bereiken.

De eerste concepten voor zo'n therapie werden precies tien jaar geleden gepubliceerd. Die toonden aan dat als je de MECP2-gensequentie verpakt in een virale vector – de drager waarmee je het gen kan leveren aan het lichaam – en daarmee diermodellen behandelt, je een vermindering



Het gemuteerde MECP2-gen dat behandeld moet worden, is gesitueerd op het X-chromosoom. Alle vrouwen hebben twee X-chromosomen. Slechts op één daarvan is het gen afwezig of niet goed werkend. Met gentherapie zal je waarschijnlijk de zieke cellen kunnen genezen.

Maar wanneer je MECP2 toedient aan de gezonde cellen, krijg je een probleem met de dosering. Alleen een dosis toevoegen in de zieke cellen is noodzakelijk. Geen of te weinig eiwit is heel slecht, te veel is even slecht (MECP2-duplicatiesyndroom).

Daarom zijn de activiteiten nu toegespitst op technologieën die erin slagen het niveau van MeCP2 te reguleren. Naast gereguleerde genvervangingstherapie, wordt ook vooruitgang geboekt met alternatieve genetische benaderingen,

van de ernst van de neurologische kenmerken krijgt. Het kost echter veel tijd om die basis te verfijnen. Een passende dosis is noodzakelijk en de veiligheid moet gegarandeerd worden. RSRT heeft een voortrekkersrol gespeeld en veel research gefinancierd. Twee van de meest geavanceerde bedrijven zijn vandaag *Taysha* en *Neurogene*. Beide beginnen dit jaar met het uitvoeren van klinische trials.

Bewerken van het RNA

Het *Manel Lab* heeft de grenzen verlegd in de RNA-bewerking. Ze proberen de mutaties te corrigeren op RNA-niveau. Dat is een zeer aantrekkelijke optie, want als dat lukt, kan je in theorie specifiek die cellen corrigeren met de foutieve versie van MECP2. Daarnaast is overdoseren niet mogelijk. Als je de mutatie corrigeert, komt het MeCP2 op het normale niveau in de aangetaste cellen.

Een zeer recente publicatie van *Gail's lab* bericht over een onderzoek bij muizen waarbij apneu werd geïnduceerd. Het toont aan dat na de behandeling het ademhalingspatroon genormaliseerd is.

Er is veel vooruitgang gemaakt bij RNA-bewerking, in het bijzonder bij het doorlezen van voortijdige stopcodes. Veel gevallen van Rett syndroom worden veroorzaakt door premature stopcodes. Deze therapie richt zich op het laten doorlezen na de voortijdige stopcode. Door de voortijdige stop krijg je een afgeknotte, onderbroken aflezing van de genetische informatie met als gevolg een inactieve of minder actieve vorm van MECP2. Met behulp van 'doorleesmoleculen' – tRNA moleculen genoemd – wordt het aflezen van het DNA gefaciliteerd om zo een normaal functionerend MeCP2-eiwit te produceren. De resultaten die een aantal jaar geleden werden gepresenteerd waren teleurstellend. De bedrijven die op dit gebied werken, beweren dat de huidige methodes leiden tot veel betere resultaten.

X-chromosoom reactivatie

Alcyone Therapeutics werkt aan het medicijn ACTX101. In plaats van het leveren van een therapeutisch gen, leveren ze een 'micro RNA-spons'. De bedoeling is het terug aanschakelen van het gezonde exemplaar van MECP2 in die cellen waar dat uitgeschakeld is bij Rett patiënten. De muisgegevens werden gepresenteerd op wetenschappelijke bijeenkomsten, maar zijn nog niet gepubliceerd.

In muismodellen is heel veel mogelijk, maar overschakelen van muis naar mens kan niet zomaar. Voor de overstap

van preklinische naar klinische studies zijn **volgende factoren noodzakelijk**

- Proof-of-principle: wetenschappers moeten aantonen dat Rett syndroom met gentherapie genezen kan worden in een muismodel.
- Veiligheid: de beste manier bepalen om het virus te injecteren (bloed, hersenen, hersenvocht, ...). Aantonen dat de behandeling veilig is en goed verdragen wordt bij preklinische modellen die dicht bij de mens staan (primaten, varkens). De bijwerkingen minimaliseren (immunoreacties, andere neveneffecten zoals leververgiftiging).
- Ontwikkelen van een klinisch protocol: mogelijke immunoreacties controleren, het gebruik van sommige immunosuppressieve behandelingen.

De meeste bedrijven werken onder de radar, in 'stealth mode'. Er is dus weinig informatie beschikbaar in het publieke domein. De rode cirkels op de afbeelding zijn de vier bedrijven die publieke informatie vrijgegeven hebben over de geneesmiddelen die ze ontwikkelen.



Hoe kan het brein bereikt worden?

Er wordt intensief gewerkt aan het ontwikkelen van betere manieren om de genetische lading af te leveren in de hersenen. De meeste methodes worden rechtstreeks toegediend in het zenuwstelsel. Het is een gecompliceerde weg omdat de hersenen goed beveiligd zijn. Dat kan je omzeilen door injecties in het ruggenmerg, in de vloeistof die ook naar de neuronen en de hersenen gaat. Bij de optie om te injecteren in het bloed blijft het probleem dat je langs de hersenbarrière moet.

Bij *Neurogene* gebeurt toediening in de met vloeistof gevulde ventrikels in hersenen. De *Taysha* studies dienen hun product toe in de lumbale ruggenmergvloeistof.

MEETINSTRUMENTEN

Om te weten of er een verandering is, moet er gemeten worden. De meest algemeen gebruikte vragenlijsten zijn de **RSBQ** (Rett Syndrome Behaviour Questionnaire): 45 items in 8 categorieën, evaluatie van het gedrag in te vullen door de verzorgende; en de **CGI-I** (Clinical Global Impression-Improvement): een globale evaluatie van de verandering van de toestand van de patiënt in te vullen door klinici, gaande van 1 (zeer veel verbeterd) tot 7 (zeer veel verslechterd).

Een update

Op basis van de lezing van Benito Maru, hoofd klinisch onderzoek
En diverse persberichten van RSRT

Taysha is een bedrijf dat zich richt op het ontwikkelen van genterapieën voor aandoeningen van het centraal zenuwstelsel. Als basis gebruiken wij een van de meest onderzochte toedieningshulpmiddelen voor genterapie, namelijk de AAV9-vector, een Adeno Associated Virus.

Taysha wordt intrathecally toegediend, dat is met een injectie in het onderste deel van de rug in het hersenruggenmergvocht.

We werken samen met patiënten en gezinnen om ons onderzoeksplan te ontwikkelen en onze klinische trials te plannen.

Onze doelen

- De diagnose begrijpen.
- De belangrijkste symptomen, lasten en noden leren kennen.
- De evolutie van het Rett syndroom in de tijd kennen.
- Input van de Rett gemeenschap verzamelen inzake klinische trials en algemene verwachtingen.

We werken daarvoor samen met *International Rett Syndrome Foundation, Rett Syndrome Research Trust, Reverse Rett UK, Ontario Rett Syndrome Association, Israel Rett Syndrome Foundation*.

De klinische doelen van fase 1 en 2 zijn gebaseerd op de symptomen die volgens verzorgenden de grootste invloed hebben op de levenskwaliteit van Rett patiënten.

De vijf belangrijkste symptomen

- Verlies van spraak.
- Verlies van doelgericht gebruik van de handen.
- Epileptische of Rett aanvallen.
- Verlies van zelfstandig kunnen stappen.
- Constipatie.

Hoe werkt genterapie?

- Elk gen maakt een uniek eiwit aan dat een specifieke rol speelt in het functioneren van het lichaam.
- Een monogenetische afwijking wordt veroorzaakt door een verandering of mutatie in één gen.
- Deze mutatie resulteert ofwel in een niet-functionerend

of afwezig eiwit, ofwel in een overdosis van het eiwit, die op zijn beurt de oorzaak is van een stoornis.

- Sommige genterapieën werken door het aanleveren van een nieuwe, gezonde kopie van het defecte gen in de lichaamscellen om zo de onderliggende oorzaak van de stoornis aan te pakken.
- Genterapie kan virale vectoren (een envelop of een schelp) gebruiken om het nieuwe gen rechtstreeks in de cel aan te leveren.

Het doel van genterapie is het verbeteren van symptomen. Wanneer het gezonde, vervangende gen aanwezig is in de cellen, zal dat starten met de productie van het ontbrekende eiwit.

Hoe is onze onderzoeksbenadering van genterapie voor het Rett syndroom?

- Een werkende kopie van het MECP2-gen aanleveren in de aangetaste cellen en evalueren of het lichaam dan het MeCP2-eiwit kan aanmaken.
- Het werkende MECP2-gen is ingebed in een transportmiddel, een vector genoemd, die geïnjecteerd wordt in de ruggenmergvloeistof in de lage rug.
- Van daaruit wordt de genterapie via het ruggenmerg en de hersenen getransporteerd naar de cellen die het nodig hebben.

Het gebruikte transportmiddel is TSHA-102, een adeno-associated virus 9 (AAV9) waarvan geen bijwerkingen bij mensen bekend zijn. AAV9 is een veelgebruikte vector in onderzoeken en bij reeds goedgekeurde genterapieën.

De onderliggende oorzaak van het Rett syndroom is een mutatie in het MECP2-gen dat cellen vertelt hoe MeCP2-eiwit aan te maken. Dit leidt tot een tekort aan MeCP2-eiwit dat een cruciale rol speelt bij de ontwikkeling van hersenen en zenuwcellen. Een teveel aan MeCP2-eiwit is echter net zo schadelijk, dat leidt tot het MECP2-duplicatiesyndroom. Balans is nodig: niet te weinig, niet teveel.

Onze onderzoekopzet voor de genterapie voor het Rett syndroom

We hebben een technologie ontwikkeld – miRARE – die kan helpen om de expressie van eiwitten te controleren en te minimaliseren bij overproductie, maar ook om de cellen te

controleren die niet genoeg hebben. Dus zowel toevoegen bij tekort als afremmen bij overproductie.

AAV9 is een verpakking van een bepaald formaat. Vanwege dat formaat, en door de extra controle die we inbouwen met de miRARE-technologie, past niet alles in die AAV9-vector. Daarom hebben we sommige delen van het MECP2-gen verwijderd en zijn alleen de belangrijkste onderdelen om een functioneel werkend MeCP2-eiwit te kunnen produceren behouden. Op die manier past alles in de virale vector AAV9.

Op basis van al onze niet-klinische data zijn geen bijwerkingen waargenomen. Algemeen kunnen we concluderen dat het product veranderingen teweeg brengt in het muismodel. De therapie zal worden toegediend met een injectie in de onderrug. Zodra het product geïnjecteerd is, zal het zich langs het ruggenmerg verplaatsen en worden overgedragen aan de cellen die het nodig hebben.

De REVEAL studie bij volwassen Rett vrouwen met de TSHA-102 gentherapie

Momenteel loopt een klinische studie bij 12 volwassen Rett vrouwen (18+). In deze fase worden vooral de veiligheid en de tolerantie onderzocht na het toedienen van twee doses van het product. Daarnaast wordt gekeken naar de klinische toestand, motoriek en handfunctie.

Dit is voor het eerst dat gentherapie wordt toegediend aan personen met het Rett syndroom. De eerste klinische trials worden uitgevoerd in Canada.

Voor de Verenigde Staten plant *Taysha* een Investigational New Drug (IND) aanvraag bij de FDA in de tweede helft van 2023. Indien de aanvraag goedgekeurd wordt, kunnen we starten met klinische trials in de Verenigde Staten.

In het Verenigd Koninkrijk werd toestemming gevraagd aan het Medicines and Healthcare products Regulatory Agency (MHRA) om te starten met klinische trials op kinderen met het Rett syndroom.

Er zijn plannen voor meer uitgebreide klinische trials in verschillende landen bij Rett patiënten van diverse leeftijden.

Persbericht 5 juni 2023

Monica Coenraads, CEO van de *RSRT*, meldt dat de eerste patiënt vandaag een dosis *Taysha* heeft gekregen. Dit is tevens de eerste maal dat een Rett patiënt gentherapie ontvangt. We noemen haar Patiënt #1. Dit is een cruciale stap op weg naar de erkenning van gentherapie om Rett patiënten te genezen.

Taysha Gene Therapies zal elk kwartaal een update geven van de vorderingen op basis van de beschikbare data.



NEUROGENE

Genproduct: NGN-401

Een update

Op basis van de lezing van Stuart Cobb, wetenschappelijk directeur

De behandeling van het Rett syndroom vergt een nauwkeurige dosering. Te weinig MeCP2-eiwit leidt tot het Rett syndroom, te veel tot het MECP2-duplicatiesyndroom.

In het AAV-virus dat wij gebruiken is het gen ingekapseld dat een transcript genereert, mRNA, dat vervolgens het MeCP2-eiwit aanmaakt. Verschillende cellen nemen echter verschillende hoeveelheden van het virus op. Sommige onvoldoende, sommige teveel. Volgens de hoeveelheid opgenomen virus wordt de hoeveelheid eiwit geproduceerd. Dat ging dus niet goed.

We hebben de EXACT technologie ontwikkeld om te proberen dit probleem op te lossen. Dat is een gentherapie die

een soort ingebouwde thermostaat heeft, zodat het juiste niveau van MeCP2 tot uitdrukking komt: niet te weinig, niet teveel. Het werkt door het afleveren van het MECP2-transgen, dat vervolgens het MeCP2-eiwit gaat produceren in de cellen. Het bezit een veiligheidsklep zodat overtollig eiwit wordt afgebroken, met als gevolg de juiste balans in elke cel.

We hebben aangetoond dat dit de symptomen bij proefdieren kan beperken. Bij de behandeling van een Rett muismodel zien we dat de dieren langer overleven. De neurologische fenotypes in dit model: ademhaling, motoriek, ... tonen bij de behandelde dieren een gevoelig lagere score.

Wat we hiermee aantonen is dat NGN-401 leidt tot een vrij significante toename van de overleving en een aanzienlijke verbetering van de Rett symptomen.

Daarnaast hebben we ook de veiligheid en de tolerantie gemeten bij vrouwelijke muizen die heterozygoot zijn (dat betekent dat niet alle cellen hetzelfde chromosoom hebben). Sommige cellen hebben de mutatie, andere niet. Dat is vergelijkbaar met de klinische populatie van Rett patiënten. NGN-401 wordt goed verdragen, alle dieren overleven. En er zijn geen toxische bijwerkingen. Het wordt goed verdragen in vergelijking met een conventionele, ongereguleerde genterapie. Bij toedienen van hetzelfde product zonder de EXACT-technologie ontwikkelen de dieren een ernstige neurologische stoornis wanneer er teveel eiwit geproduceerd wordt.

Veiligheidsstudies bij NHP (non human primates) tonen een goede tolerantie, ook bij doses die de klinische dosis ver overschrijden.

Wetenschappelijke conclusies

- Het Rett syndroom is gevoelig voor de juiste dosering van MeCP2, genterapie vergt dan ook een zorgvuldige regulering om zowel effectief als veilig te zijn.
- De EXACT-technologie ingebed in NGN-401 maakt autoregulatie van het MeCP2-eiwit mogelijk en is efficiënter en veiliger dan conventionele genterapie.
- NGN-401 wordt goed verdragen zowel bij knaagdieren als bij NHP. Het levert het volledige MECP2-gen om het potentieel te maximaliseren.

- De manier waarop we de therapie toedienen staat bekend als ICV. Deze methode werd gekozen om de verdeling van het virus te maximaliseren over de onderdelen van het brein die volgens ons het meest gevoelig zijn voor de Rett symptomen.

Geplande klinische trials

In januari 2023 gaf de FDA toestemming voor een eerste klinische trial op mensen met NGN-401. Eén dosis NGN-401 zal toegediend worden via een infusie in het hersenvocht bij meisjes met het Rett syndroom.

Primair doel

- De veiligheid en de tolerantie evalueren
- Het bekijken van nadelige effecten
- Klinische lichamelijke en neurologische onderzoeken
- Klinische labotesten
- Meten van antistoffen en potentiële immuunreacties

Secundair doel

Een eerste kijk te krijgen op de effectiviteit van de behandeling met NGN-401 bij Rett patiënten. De evaluatie gebeurt in de 60 maanden nadat de dosis werd toegediend. Daartoe wordt door klinici en zorgverleners de handfunctie, de communicatie (verbaal en non-verbaal), de motorische en de autonome functies gemeten. Ook het CGI-I wordt ingevuld (zie pagina 15).

Update: op 12 juni meldt Neurogene dat de eerste trial er aankomt. Men begint met een kleine groep van 5 Rett meisjes.



Trofinetide: het eerste medicijn voor Rett

Nancy Jones
Vice-President Clinical Development

Insulinelike Grow Factor 1 (IGF-1) is een groeifactor in de hersenen die een cruciale rol speelt bij de vorming en het onderhoud van synapsen (uitlopers die de neuronen of zenuwcellen verbinden). Alle hersencellen produceren IGF-1. Deze groeifactor wordt in het hele lichaam geproduceerd. In de hersenen is IGF-1 verantwoordelijk voor de groei en de regulatie van de neuronen en voor de synapsen.

Bij het Rett syndroom vormen de neuronen onvoldoende synapsen. Daarenboven worden de synapsen overmatig gesnoeid door overactieve microglia (ondersteunende cellen). *Trofinetide* zou de synaptische functie verbeteren

en de synaptische structuur herstellen plus de overactieve ondersteunende cellen afremmen. Het verhoogt de dosis IGF-1 in de hersenen.

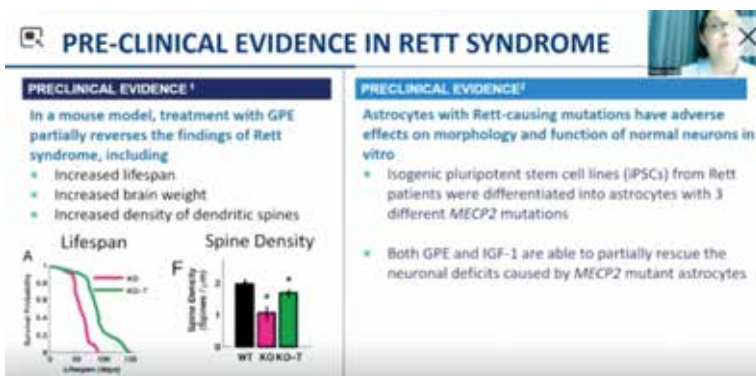
Wanneer IGF-1 zijn werk goed doet, verdeelt het zich in kleine onderdelen. Een daarvan is GPE. Dat is het uiteinde, de terminale tripeptide van IGF-1. *Trofinetide* is een synthetisch analoog van GPE, het kopieert de functie van GPE. Een analoog heeft bijna precies dezelfde chemische structuur als de natuurlijke stof. In dit geval met één kleine aanpassing: aan *Trofinetide* werd een methylgroep (Me) toegevoegd.

De zoektocht naar een symptoombehandeling van het Rett syndroom leidde vaak tot bedroevende resultaten. De uitzondering op deze regel is het middel *Trofinetide*, ontwikkeld door de firma *Neuren*. De weg was lang en de resultaten zijn nog niet perfect, maar sinds afgelopen april is *Trofinetide* – het eerste officieel goedgekeurde middel ooit om het Rett syndroom te behandelen – verkrijgbaar in de Verenigde Staten onder de merknaam DAYBUE™.

In 2009, kort na de ontdekking van Adrian Bird in 2007, behandelde Mriganka Sur Rett muizen met een tripeptide (drie aminozuren), afgeleid van het starteiwit van insuline (groefactor 1 of IGF-1). Een behoorlijke verbetering van een aantal Rett symptomen was het resultaat. Op dit spoor werd verder gezocht.

Door die aanpassing is *Trofinetide* beter geschikt om als medicijn toe te dienen dan GPE. *Trofinetide* blijft bijvoorbeeld langer in het lichaam (74 minuten, in vergelijking met 5 minuten bij natuurlijke GPE). Daardoor kan het middel langer inwerken zodat je het minder vaak per dag hoeft in te nemen.

Pre-klinische testen



Klinische studies

Het klinische programma omvatte diverse studies. In 2017 werd voor het eerst *Trofinetide* toegediend aan patiënten met het Rett syndroom.

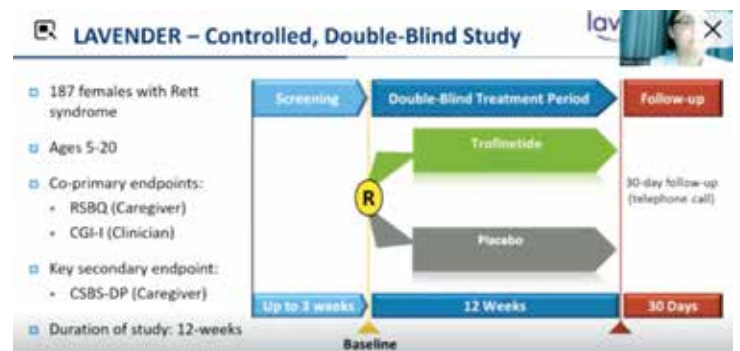
STUDY RETT-001

First time trofinetide was given to patients with Rett syndrome

- Double-blind, placebo-controlled
- 56 female participants in the US
- Ages 16-45
- 28 days of treatment
- Patients randomly given 1 of 2 doses of trofinetide or placebo
- There were encouraging efficacy trends

Study results published in *Pediatric Neurology* in 2017

In latere fasen van het onderzoek volgden onder andere de Daffodil studie op jonge kinderen (2 tot 5 jaar oud) en in fase 3 de Lavender en Lilac studies met Rett meisjes en vrouwen van diverse leeftijden.



De resultaten werden gemeten met de RSBQ en de CGI (zie pagina 15).

Bij de Lavender studie waren de resultaten op beide schalen significant beter bij de groep die *Trofinetide* kreeg dan bij de placebogroep. Daarnaast waren er ook significante verschillen wat betreft communicatie en sociaal gedrag.

De meest voorkomende bijwerkingen waren (ernstige) diarree en overgeven.

De firma *Acadia* diende in juli 2022 een aanvraag in voor een NDA (new drug application) voor de behandeling van het Rett syndroom bij patiënten vanaf 2 jaar.

De aanvraag werd door de FDA (Federal Drug Administration) goedgekeurd op 10 maart 2023. *Trofinetide* is sinds eind april 2023 verkrijgbaar in de Verenigde Staten onder de merknaam DAYBUE™.

De firma *Neuren* is ook buiten de Verenigde Staten eigenaar van *Trofinetide*, met inbegrip van Europa, en is in onderhandeling met potentiële commerciële partners om het middel hier op de markt te brengen. Ze dienden een aanvraag in bij de EMA (European Medicine Agency, Europees Geneesmiddelenbureau) op basis van de data van de Amerikaanse studies.



Ouders getuigen

over de deelname van hun Rett dochter aan het onderzoek

Trofinetide is het eerste medicijn voor de behandeling van het Rett syndroom dat goedgekeurd werd door de US FDA. De FDA gaf groen licht op 10 maart 2023, eind april was het middel onder de naam DAYBUE™ verkrijgbaar.

Drie moeders van wie de Rett dochter deelnam aan de klinische trials, delen hun ervaring in deze webinar. Moderators zijn Paige Nues van *IRSF* en dokter Amitha Ananth, hoofdonderzoeker van de trial.

Aan het onderzoek namen 350 Rett meisjes en vrouwen deel van 2 tot 45 jaar oud. Het was een dubbel blind onderzoek (noch de behandelaar, noch de patiënt weet of ze de werkzame stof krijgen, dan wel een placebo) en duurde 12 weken. De resultaten werden gemeten met de RSBQ (voor zorgverleners en thuis, het dagelijkse gedrag) en de CGH (voor klinici). (Zie pagina 15.)

Waarom deelnemen?

Patty is moeder van de 16-jarige Kira. Ze wilde heel graag aan het onderzoek deelnemen, maar de dochter besliste, en die zei 'yes'.

Silvia is moeder van de 17-jarige Olivia en vond dat ze het niet niet konden doen.

Erica is moeder van de 5-jarige Kerrigan en nam deel om niet alleen haar dochter maar ook anderen te helpen.

Welke invloed heeft Trofinetide?

Silvia

Olivia is meer doelgericht, ze maakt duidelijke keuzes. Ze slaat haar armen om me heen, dat had ze nog nooit gedaan. Het is haar manier om te zeggen dat ze van me houdt. Bij het *facetimen* met haar zus kijkt ze nu aandachtig en interageert ze. Dat was vroeger niet zo. Haar bewegingen zijn nu vloeiender. Ze gebruikt haar handen gericht.

Olivia gaat vijf dagen per week naar school. Ze staat 20 minuten per dag op de loopband.

Erica

Voordien brabbelde Kerrigan en sprak ze een paar woordjes. Nu hebben we al 40 woorden en zinnen geregistreerd. Ze zegt 'I love you' en 'I am happy'. We hadden

nooit gedacht dat ze dat zou kunnen. Ze kan voorwerpen oppakken en in een container plaatsen. Dat kon ze vroeger niet. Ze is zich meer bewust van haar omgeving. Het is ongelooflijk. Na anderhalf jaar verbetert ze nog steeds. Kerrigan blijft al haar therapieën volgen en gaat vijf dagen per week naar school. *Trofinetide* is een deel van de puzzel en leidt tot belangrijke verbeteringen.

Patty

Wij hebben niet lang deelgenomen. Kira evolueerde van brabbelen naar 'mama' zeggen. Haar bewegingen werden soepeler. Ze had haar armbraces niet meer nodig. Ze kwijlde minder. Ze was alerter. Ze sliep beter.

Zij nam deel aan het onderzoek tijdens de covidperiode. Therapie kreeg ze thuis. We waren in overlevingsstand.

Bijwerkingen?

Patty

Bij Kira waren de bijwerkingen zeer heftig. Ze had diarree zoals ik die nog nooit had gezien. We hebben van alles geprobeerd om dat onder controle te krijgen, aanpassingen aan medicatie en voeding, *Immodium*. Dat hielp wel wat, maar niet voldoende. Door de diarree kon ze haar staanplaat niet gebruiken en kon ze niet in het zwembad. We kregen het niet onder controle. Aanpassen van de doses was in die fase van het onderzoek niet mogelijk.

Silvia

Hier ook zeer felle bijwerkingen. Na de eerste dosis in het hotel: nog nooit zo'n diarree gezien. Ook hier hielp *Immodium* onvoldoende. Met een lagere dosis *Trofinetide* werd het beheersbaar. De dosis werd langzaam opgebouwd tot optimaal.

Erica

Wij zijn begonnen met een lage dosis en hebben die langzaam opgebouwd. Wel wat diarree, maar niet zoals de anderen vertellen. Voldoende eten voor de dosis is nodig, en achteraf een banaan of wat yoghurt.

Dokter Ananth

Bij het begin van het onderzoek was er geen mogelijkheid om de doses aan te passen. Dat hebben we pas later ingevoerd.

Algemene conclusie: positief of negatief?

Erica

Kerrigan's levenskwaliteit is ongelooflijk verbeterd en verbetert nog steeds. Voor ons is de conclusie heel positief.

Patty

Wij zijn gestopt tijdens het onderzoek. Er waren geen opties meer om de diarree onder controle te krijgen. Het gevolg was een onmiddellijke regressie. Dat brak mijn hart. We willen heel graag opnieuw aanhaken indien we de doses kunnen aanpassen.

Silvia

Onze kwaliteit van leven is heel sterk verbeterd. Mensen die Olivia lang niet gezien hebben, zijn verrast hoe wakker ze is en hoe ze alles volgt. Ze zegt weer 'mam'. De diarree is nu beheersbaar. Ik wil niet terug naar hoe het was. Ik ben dankbaar dat dit middel beschikbaar is voor ons.

Opmerkingen

Dokter Ananth wijst erop dat *Trofinetide* een medicijn is en geen genterapie. 'This is not THE cure.' Het leidt niet tot permanente veranderingen. Het moet dagelijks en levenslang ingenomen worden. Een studie van 12 weken geeft maar een gedeeltelijk beeld, lange termijnstudies zijn nodig. Er moet ook een oplossing gevonden worden voor de bijwerkingen.



De webinar kan nog steeds bekeken worden op de website van IRSF onder de link 'Trofinetide Approval'. Daar vind je ook andere informatie over dit onderwerp.

En voor ons?

De resultaten zijn hoopgevend, maar wij in Europa zullen hoe dan ook nog wat geduld moeten oefenen. Het is waarschijnlijk dat Europa zal volgen, maar dat duurt sowieso nog een hele tijd. Want ook hier moet een procedure gevolgd worden vooraleer goedkeuring door de EMA (European Medicines Agency, de Europese tegenhanger van de FDA) aangevraagd kan worden.

Een bijkomende factor is dat het om een zeer duur geneesmiddel gaat. Niet onlogisch na al die jaren research en de relatief kleine doelgroep. Voor een richtprijs is het afwachten tot de goedkeuring door het Europees Geneesmiddelenbureau. Daarna zal ook pas duidelijk worden in hoeverre er tussenkomsten zullen zijn.

Deze opmerkingen gelden uiteraard ook voor eventuele andere medicijnen en genterapieën.

(Wordt vervolgd)
(Anna)

Heb je een opmerking over een van de artikelen? Wil je reageren op een van de onderwerpen? Deel je mening!

**Nieuw adres?
Nieuw e-mailadres?
Laat het ons weten!**

Heb je tips of suggesties voor thema's die aan bod kunnen komen in de Rett Gazet? Wil je een ervaring delen? We horen het graag!

**1 adres:
brsv@rettsyndrome.be**

Rett meiden & bloemen

Ons klein, klein kleutertje, wier handjes normaal niet mee willen werken, besloot toch wat bloemetjes te plukken :)
(Lieve)





Freya



Elyse



Chantal



dossier

Communicatie

Rett communicatiecoach Rozemie mijmert in de avondlijke uren over het traject dat zij de afgelopen vijf jaar heeft afgelegd. Over de Rett meiden en hun gezinnen die ze heeft leren kennen en met wie ze heeft samengewerkt. En nog samenwerkt. Over de evoluties en de nieuwe inzichten. Haar eigen vorderingen en de ontwikkelingen in Ondersteunde Communicatie. Enzomeer.

Verder geeft ze ons 10 waardevolle tips voor het gebruik van Ondersteunde Communicatie in de thuisomgeving.

Voor een volgend nummer zullen wij alle Rett gezinnen bevragen die de hulp van Rozemie ingeschakeld hebben om de communicatie met hun Rett meid te bevorderen. Dit belangrijke project verdient een grondige evaluatie. Houd je e-mailbox begin september in de gaten!

De netwerkgroep 'Rett & Logopedie Vlaanderen' breidt uit. Ben je logopedist van een of meerdere Rett meiden? We delen nog eens een warme oproep om deel te nemen.

(Anna)



Rett communicatiecoach

Arondlijke mijmeringen

Een paar weken geleden vertrok ik naar een gesprek waar we de heraanvraag van een spraakcomputer bekijken. Hoooo, kunnen we de tijd even stoppen?! Zijn we echt al bijna vijf jaar verder? Als ik terugdenk aan de afgelopen jaren, werkend voor de BRSV, komen alleen maar sterke gezinnen, enthousiaste therapeuten, leergierige leerkrachten, en vooral fantastische Rett meiden en dames me meteen voor de geest.

De laatste vijf jaar is er in het Vlaamse landschap van meisjes met het Rett syndroom qua communicatie het een en ander veranderd. Ik ben daar oprecht trots op! Deels op mezelf (want het was soms écht wel 'strijden voor de meiden'), maar niet in het minst op alle meiden met Rett én hun omgeving. Die omgeving die zich dag in dag uit inzet om op de best mogelijke manier communicatie mogelijk te maken voor en door hun dochters met Rett. Petje af voor jullie allemaal!

Bij de eerste gesprekken en begeleidingen voor de BRSV, in 2016, had ik soms knikkende knietjes. Ik had al wat kennis en ervaring, maar zeker niet zoveel als nu. Ik ben de BRSV dan ook dankbaar voor de vele studiedagen en opleidingen die ik reeds mocht volgen om me te kunnen specialiseren in Ondersteunde Communicatie bij het Rett syndroom. Met elke begeleiding die ik doe, leer ik zelf nog bij over het Rett syndroom, over de specifieke kenmerken, over het zorgbeleid in België,... Als mama probeer ik me zo goed mogelijk in te leven in de situatie waarin de ouders en therapeuten zich bevinden. Wat ik voorstel moet een haalbare kaart zijn. De theorie staat vaak mijlenver van de praktijk en de dagelijkse besommingen met een zwaar hulpbehoevend kind. Doorheen de jaren leerde ik mijn adviezen hier beter op afstemmen, maar durfde ik soms ook gevoelige onderwerpen aansnijden om net die moeilijke situaties te kunnen ondersteunen.

De wereld van de Ondersteunde Communicatie verandert continu. Het blijft een actief proces om met alle nieuwe inzichten en technologieën bij te blijven. Maar het boeit me nog steeds enorm en dus doe ik dat met plezier.

Afgelopen jaar hebben we beslist de ervaring en expertise die is opgebouwd binnen de BRSV te delen in een Vlaams netwerk van logopedisten. Op 25 april kwamen we nogmaals online samen. Wederom werd het een boeiend moment met een 10-tal collega's die allen een of meerdere cliënten met het Rett syndroom begeleiden. We legden onze expertise samen om antwoorden te zoeken op de vragen uit een uitgebreide casus van een collega-logopediste. Er beweegt wat in Vlaanderen als het over Rett en OC gaat, zò ontzettend fijn!

Er blijven tot op vandaag nieuwe aanmeldingen binnenstromen. Ook oude bekenden nemen terug contact op met vragen, wat alleen maar aan te moedigen valt. Het is fijn dat mensen hun weg richting 'de Rett communicatiecoach' vinden en blijven vinden!

Zoals ze volgens mijn West-Vlaamse roots zeggen: Oed j' an 't ges en toet in den droai!

(Rozemie)

PS Niet alleen mijn OC-kennis kreeg de laatste jaren een grondige upgrade, onderschat de upgrade van mijn aardrijkskundige kennis niet. Van Arendonk tot Zammel, van Ardoole tot Zepperen, van Aarschot tot Zwiendrecht, van Affligem tot Zwevezele, ... geen streek in Vlaanderen waar de BRSV me nog niet bracht :)

Voor alle info en vragen: rettlogo@gmail.com

- Enthousiaste logopedisten om het netwerk uit te breiden
- Profiel:
 - werken (of gewerkt hebben) met 1 of meerdere personen met het Rett-syndroom
 - open staan om eigen ervaringen vanuit het werkveld te delen
 - actieve participatie: aanbrengen casussen, nadenken over vragen collega's,...
- Netwerkgroep:
 - 3 keer per jaar
 - hoofdzakelijk online sessies
 - geen verplichtingen noch kosten aan verbonden

--> Mailen naar rettlogo@gmail.com

Kom erbij!

super 10 TIPS voor implementatie @home (*)

1 Modelleren, modelleren, modelleren ...

Wees zelf het voorbeeld van de taal die je je dochter wil aanleren (bv. pictotaal). Start eenvoudig en probeer het zo vaak mogelijk te doen. Modelleren moet je gewoon DOEN!

- Toon sleutelwoorden terwijl je spreekt. Bijvoorbeeld: **IK** weet wat we gaan doen! Ben je **KLAAR**?
- Start met modelleren van 1 woord per zin.
- Modelleren hoeft niet grammaticaal correct.

3 Gebruik de kracht van motivatie en interesse

- Vertrek vanuit de interesses van je dochter. Houdt ze van muziek? Start met modelleren bij het muziek luisteren.
- Vertrek vanuit motiverende situaties. Iets écht kunnen vragen of vertellen (bv. modelleren in de winkel, versje voor moederdag zelf voordragen) is zo veel leuker dan iets vragen wat toch al geweten is.

4 Hou het natuurlijk en vlot

Probeer communicatie niet als oefening of test te zien, maar gebruik het communicatiesysteem in dagdagelijkse situaties. Laat de communicatie vooral natuurlijk verlopen. Je hoeft als ouders nooit situaties te creëren om bepaalde woorden aan bod te laten komen.

6 Geef jezelf – en je dochter – de tijd

Hou je verwachtingen laag. Zowel naar jezelf als naar je dochter toe. Geef ook jezelf de tijd om het systeem te leren kennen. Iedereen doet wat haalbaar is binnen zijn/haar situatie, gezin, ... en dat is helemaal prima!

2 Maak het jezelf gemakkelijk

Hou het praktisch en zorg voor een hands-free systeem: hang bijvoorbeeld overal in huis papieren kaarten op (tafel, verzorgingskussen, bed), picto's ja/nee onderaan tafelblad rolstoel plakken, lanyard met een paar picto's rond je nek, spraakcomputer op verstelbaar statief, ...



5 Hoe meer zielen, hoe meer vreugd!

- Je hoeft deze klus niet alleen te klaren! Spreek iedereen rondom je dochter aan over haar communicatiesysteem. Overtuig vrienden, familie, brussen met je enthousiasme, laat hen ook uitproberen en helpen.
- Hoe meer mensen het systeem inzetten om te modelleren en te communiceren, hoe sneller je dochter zaken kan oppikken. En die mensen hoeven écht geen 'professionals' te zijn!

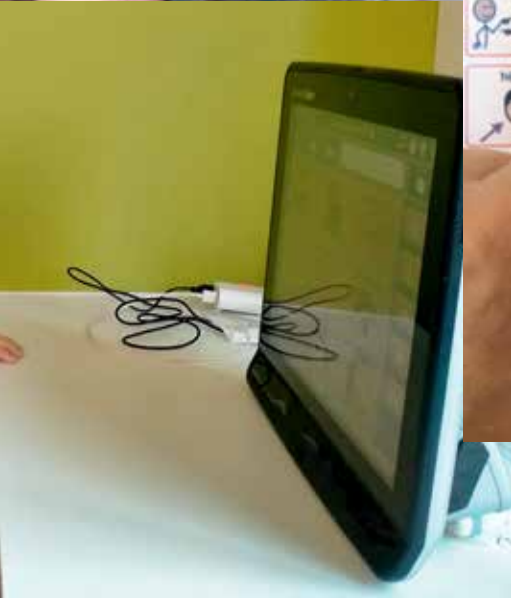
(*) Inzetten van een (communicatie) systeem in het dagelijkse leven.

7 Gebruik wat werkt voor jouw dochter, jouw gezin

Zoek uit wat werkt voor jou en jouw gezin. Er zijn geen 'goede' of 'slechte' keuzes zolang je kiest voor wat het beste bij je dochter en haar omgeving past.

8 Blijf up to date

- Hou je spraakcomputer up to date. We krijgen vaak melding van computers of programma's die na verloop van tijd steeds vastlopen, waar geen updates werden geïnstalleerd.
- Schrijf je in voor nieuwsbrieven van de firma van je systeem. Zo blijf je vanzelf op de hoogte van belangrijke vernieuwingen (bv. update software of hardware).



9 Gebruik alle kanalen

- Sta open voor combinaties van communicatiesystemen: werk met voorwerpen, foto's en picto's door elkaar, afhankelijk van de situatie.
- Voorbeelden: beertje als concrete verwijzer dat je dochter vertrekt richting school/voorziening, foto van opa & oma in de buurt zetten als zij zo dadelijk op bezoek komen, losse picto's van 'ja/nee/nog/klaar' tijdens eten, uitgebreid pictosysteem om te modeleren over een boek dat jullie samen lezen.
- Vergeet het gebruik van blikrichting en natuurlijke lichaamstaal niet!

10 Vraag raad

The struggle is real, maar deel je zorgen! Je zal zien dat het uitdagende communicatietraject voor vele andere ouders een herkenbaar avontuur is. Durf raad te vragen.

- Aan andere ouders, therapeuten, begeleiders, leerkrachten
- Bij de BRSV: bestuur brsv@rettsyndrome.be communicatiecoach rettlogo@gmail.com
- Via Youtube-kanalen: bv. [Stichting Milo](#), [Modem](#) expertnetwerk ondersteunende technologie
- Via Facebook-pagina's: bv. [Response-able](#)
- Via interessante sites bv. www.isaac-nf.nl www.assistiveware.com

Ik ben een blomme
en bloeie voor uwe oogen
(Guido Gezelle)

Flower Power



Emma



Tessa

Hier is Nina, ons bloemenmeisje!
(Nathalie)



Nina

RETT familie

Het dagboek van *Lisa* en haar gezin (deel 7)



NOVEMBER 2022

Het einde van het jaar nadert. November is de maand waarin wij jaarlijks met z'n tweeën eropuit gaan naar onze vertrouwde B&B in Hasselt. We vertrekken op de verjaardag van Sven en zetten dus meteen onze vijf dagen feestelijk in.

Lisa vertoeft in de leefgroep waar ze ondertussen haar plekje heeft gevonden en waar wij haar met een gerust hart achterlaten.

DECEMBER 2022

Op 12 december komen ze langs van *Molift* om een actieve tillift uit te testen voor Lisa. Wanneer we haar uit de zetel of van het toilet willen heffen, voelen we dat dit meer en meer last geeft in onze rug. Op de Reva Beurs zagen we dit systeem en het leek de ideale oplossing voor bij ons thuis. In de leefgroep gebruiken ze een tillift, maar thuis laten wij Lisa zoveel mogelijk stappen en hebben ook niet genoeg ruimte om met een tillift te manoeuvreren.



De vertegenwoordiger is eerder sceptisch en denkt dat het niet zal lukken doordat Lisa zich niet zelf kan vastnemen. Ik zeg hem dat dit wel zal lukken en wanneer we het proberen, moet hij mij toch schoorvoetend gelijk geven. Ik ken mijn dochter en haar mogelijkheden. Ergens heb ik stiekem binnenpretjes wanneer hij ziet dat het voor Lisa wel lukt. De lift wordt dus aangeschaft.

JANUARI 2023

Het nieuwe jaar wordt ingezet. Voor zus Hanne staan de examens voor de deur. Voor ons is het vooral Nieuwjaarsontbijt aangeboden in plaats van een receptie. We schrijven ons meteen in.

Het ontbijt gaat door op 3 februari en we kunnen er terecht met de familie. Lisa is er zelf niet bij, want het is de bedoeling dat we andere ouders en familieleden leren kennen. Het is net als vorig jaar weer tot in de puntjes verzorgd. Dat zijn we ondertussen al gewoon van *Cirkant*. Iedere gelegenheid wordt aangepakt om er in de ganse instelling de sfeer in te brengen: Kerst, Nieuwjaar, Valentijn, Pasen, ...

FEBRUARI 2023

Het leven gaat rustig verder en gelukkig zijn er geen grote tegenslagen. Lisa doet het goed en is stabiel op vlak van epilepsie. De medicatie werd verhoogd en nu is alles gelukkig weer rustig. De spasmen en spanningen in haar onderbenen en het bekken blijven ook redelijk stabiel.

De controle bij dokter Plasschaert drukt me wel weer eens met de neus op de feiten dat het Rett syndroom toch verder evolueert en Lisa's mobiliteit stilaan achteruit gaat. Het stappen, de kiné en de hippotherapie zijn hulpmiddelen om dit alles zolang mogelijk goed te houden. We stimuleren zoveel mogelijk en zorgen ook voor de nodige ontspanning op het paard.

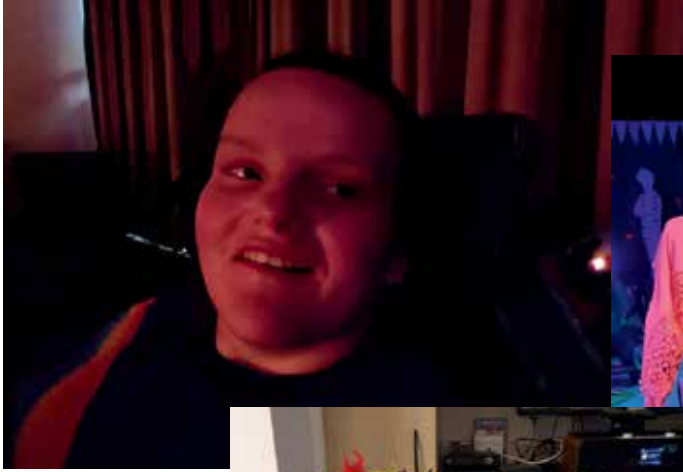
MAART 2023

De hippotherapeuten hebben de koppen bij elkaar gestoken en hebben voor Lisa een aantal punten kunnen bekomen. Lisa kan nu om de twee weken bij hen terecht. Ze hebben de therapie nu meer gericht op ontspanning in plaats van inspanning.

Het zadel werd vervangen door een deken op de rug van het paard en Lisa gaat in ruglig op het paard liggen. Door de warmte van het paard en het stappen ontspannen haar spieren in de knieën en het bekken en is ze achteraf toch eventjes meer spanningsvrij. Het zitten in het zadel werd te lastig doordat ze dan volop met haar buikspieren moest werken, waardoor ze nadien serieus stijve buikspieren had en het meer afzien was dan genieten. Met de nieuwe manier van werken zien we dat ze weer geniet van het rijden en dat ze het een volle sessie van een halfuur kan volhouden. Die therapeuten zijn toch SUPER!

APRIL 2023

Corona begint stilaan op de achtergrond te geraken. Enkel in het ziekenhuis is er nog een



mondmaskerplicht. Het voelt fijn om weer de gezichten van de opvoed(st)ers te zien en opnieuw in het 'normale' te zitten.

De routine om Lisa elke woensdag zelf naar bed te brengen, is er gekomen door het hele coronaverhaal. In die tijd konden we haar zo lang niet zien. Toen namen we de beslissing om midden in de week eens bij haar langs te gaan.

Het vraagt wat organisatie in de drukke werkweek, maar is steeds een plezier om te doen. Als er verbinding is, bellen we via *WhatsApp* met papa, zodat hij haar ook eens ziet wanneer hij een ganse week van huis is. Als dat niet lukt, dan maken we een filmpje om door te sturen.

Op 22 April is er, naar goede gewoonte, Rett familiedag. We worden weerom enthousiast onthaald door 'Roos en Roos' en zien weer alle vertrouwde gezichten. Dit jaar moeten we er niet zo vroeg zijn, wat voor ons een pluspunt is. In plaats van in de auto, kunnen we nu eerst thuis ontbijten. Dat is wel praktischer.

De snoezeldieren zijn een succes bij de meisjes en de BBQ smaakt lekker, vooral doordat we nog geen schitterend weer gehad hebben en het dus de eerste barbecue van het jaar was. Ook de ijskar was weer van de partij. Ondanks dat de zon stilaan

wegkroop, lieten we het niet aan ons hart komen. Het was weer TOP!

MEI 2023

Het leven kabbelt verder en de agenda is goed gevuld met vergaderingen voor de Zorgraad van de Eerstelijnszone, bijscholingen voor het werk, vergaderingen van de familieraad in de leefgroep, ...

Er zijn geen grote gezondheidsproblemen en ook Lisa doet het goed. Ze geniet met volle teugen van alle leuke dingen die op haar afkomen. De leefgroep neemt aan veel activiteiten deel en gaat regelmatig met de bewoners op stap. Zo kon Lisa genieten van het *BAD-festival* in Roeselare met Silver, Margriet Hermans, Wim Soutaer, ... Op 19 mei ging de leefgroep naar de nieuwe K3-show kijken in Oostende, Lisa genoot met volle teugen. Tof wat ze allemaal doen met de bewoners, en Lisa is er natuurlijk altijd graag bij.

We kijken uit naar een zonnig Pinksterweekend en hopelijk blijft de zon daarna in het land.

Aan iedereen een zonnige periode toegewenst en een fijn verlof!

(Sven, Griet, Lisa en Hanne)

Rett meiden *in de bloemetjes*



Ruth
in de tuin
met hond Payka



Dorien
bij de wilde
bloemen



Margot
in het GielsBos



Evelien
op fietstocht

RETT familie

Sarah



Ik heb je niet volmaakt in de wereld gebracht
Dat is een sluimerend verdriet
Maar je ogen zegden me hoeveel je van me hield
Je mooie ogen, je fladderende handjes, de
toonaard in je roep,
daarmee liet je weten wat je wilde en wat je
voelde
Aandacht, knuffelen, schootje schommelen,
zingen, boeken kijken, wandelen,
maar ook ongemak en pijn
Voor alles was er lichaamstaal
Hele verhalen heb ik je verteld, ik weet niet of je
ze begreep,
maar aandachtig luisterde je naar mijn stem
Nu zijn je ogen dicht, er zijn geen woorden meer
Er blijft alleen verdriet
Maar ergens bèn je nog
Want niets gaat verloren
Ergens bèn je nog
Mijn lieve mooie meisje

Voor altijd je moeke, Chris



'Ons Saartje heeft er voor gekozen om wat eerder naar de eeuwigheid te vertrekken,' zo lezen we in de rouwbrief.

Onze oprechte deelneming aan haar ouders, Jan en Chris, en aan haar zussen Marjan en Liesbeth, die op deze pagina's afscheid nemen van hun geliefde dochter en zus Saarekedijk.

Onze oprechte deelneming ook aan de rest van de familie en aan allen die Sarah nabij stonden en in het hart blijven dragen. Ook in ons hart en in onze Rett familie blijft ze leven.

(Het bestuur)



En eindelijk, eindelijk viel dat armpje stil. Alsof de stroom uitviel. Nu kan dat duimpje drogen. Het linkervuistje met dat duimpje om zijn eindeloze werk te voltooien: tasten aan je aardbeienlippen. Het rechtervuistje hamerend op het linker om het aan te moedigen. 'Vooruit vuist! Maak tempo, tempo!'

Slabbers vol kwijl. Dromend over thuis. Om te 'omme' met moeie.

Die avond riep je moeke: 'Ontsnap dan meisje, ontsnap! Ontspring die woelige dans.'

En ... O, lefgozer, je sprong. Helemaal alleen was je daar en je vloog weg. Niemand zag het gebeuren ... Je was opgelucht en alles voelde vederlicht. Je zeilde in een grote, witte, Chinese luchtballon de eeuwigheid in. Ik riep nog: 'Pas op voor de raketten van nonkel Sam,' maar je zat al aan de rand van ons zonnestelsel.

Het was er druk op de markt. Veel gekend volk dat je verwachtte: vava's en moemoe's, tantAline en tantEls, nonkel Jef. Maar ook Anneke, Annemieke, klein Saartje, Irene en andere Rett vriendinnen van over heel die oude wereld. En heb je het nog gehoord over Linda van slagerij van Gool? Veel

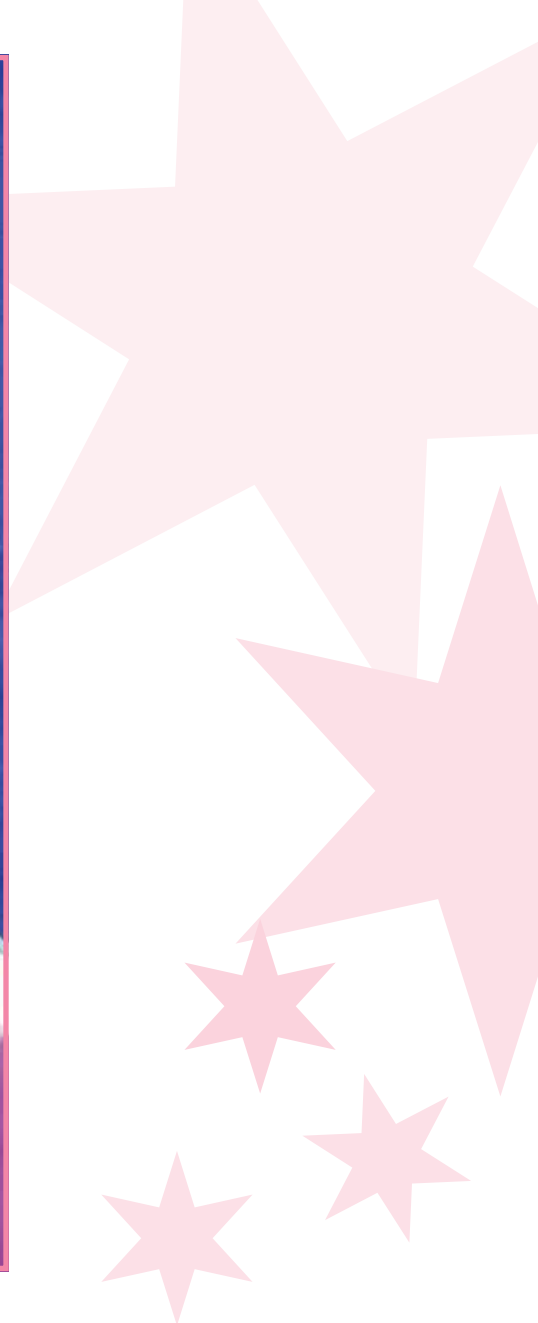
oude mannen ook in goudbrokaten mantels. Ze schoven aan voor een comfortabel latex pak. Je moet je ogen uitgekeken hebben.

Wees maar rustig, mijn klein, lief, mooi schatje. Ze gaan daar nooit meer aan je prutsen, nooit meer in je snijden, je nooit meer verbouwen. Geen slangetjes meer in je tengere lijfje om smakeloos eten naar binnen te pompen. Van die stalen rugstang maken ze daar ruitenwissers tegen heealstof: 'circulaire economie' noemen we dat op de oude aarde. Maar dat hoef jij niet te onthouden.

Zullen we, zoals vroeger voor je rolwagenfiets, nog eens samenleggen met burens, familie en andere sponsoren voor een kraakverse schommelmoeder of -vader? Want op ons zit wat sleet. Eentje die ook hard kan trappen op je Galaxy-fiets.

En, wie weet, misschien, komen we mekaar stoemelings nog eens tegen ergens tussen Heide en Hoogerheide. Verkeerd afgeslagen ter hoogte van Venus of zoiets. Steek dat droge duimpje dan nog eens op, dan weet ik zeker dat jij het was.

Je vokke, Jan





Lieve kleine zus
Lieve Saarekedijk

Marjan:

Afscheid nemen, hoe doe je dat van je kleine zus die je alle geheimen toevertrouwde en troostende woorden gaf, maar die zelf niets terug kon zeggen?

Ons Saar. Ze kon zo weinig maar toch zoveel. Haar ogen spraken als je iets vertelde, alsof ze je begreep. Een kleine kneep in haar handje en ze trok je naar zich toe. Een indringende blik die je altijd raakte. Dat is mijn kleine zus.

Ook jij had wel eens moeilijke momenten, dan wisten we nooit goed wat er aan de hand was. Had je pijn? Was je verdrietig? Had je gewoon slecht geslapen? Een beetje zeuren, een schuine mond, geen blik in m'n ogen gunde je me dan. Maar ik liet je niet los. Ik kon nooit weggaan zonder eerst een lach op je gezicht te zien. De spanning uit je kleine lijfje proberen te halen door je handjes en voetjes te masseren en dan ontspande je weer. Soms lukte dat door samen te dansen op de mat in de living of door lekker gek te doen (soms verwachtte je volgens mij al dat ik gek zou doen zodra je me zag).

Je had ook zo je favorietjes: als je nichtjes en neefjes (als kleine dropjes, maar ook nu ze al groter zijn) een bezoekje brachten, dan kregen ze direct je volle aandacht. Mee aan de piano, op schoot in je rolstoel om een chipje of een koekje te geven, samen een boek lezen, je op schoot nemen, samen op de foto en dan maar glunderen.

En als je een keertje niet thuis was, vroeg iedereen zich onmiddellijk af: waar is ons Saartje? Je hoorde er gewoon altijd bij. Zonder jou waren we nooit volledig.

We zijn zo blij dat je in ons leven was. Jij hebt mee de persoon gemaakt die we vandaag zijn. Je was perfect voor ons. We zouden je niet willen ruilen voor al het geld ter wereld.

Liesbeth:

Ik weet nog dat ze kwamen vertellen dat we een klein zusje hadden gekregen. Ik niet blij, want ik wilde eigenlijk een kleine broer. Maar die eerste dag, toen ik je zag, heb je voor altijd mijn hart veroverd. Dat zou je blijven doen tot het einde.

Ik herinner mij een vrolijke kleuter die hield van de gekke bekken van je zussen en dan maar krijsen van plezier. Hoe trots we waren dat je kon rondrijden op je loopfiets, maar alleen achteruit tot je ergens tegenaan reed.

Ik was Bep en Marjan was Majam. En als je wawa riep, dan belden we vava en binnen de 20 minuten stond die dan aan de deur, klaar om je nog eens 'bij te kussen'.

Vingerkoeken en boterhammen eten deed je toen nog zelf. Dat is later allemaal verdwenen. Maar 'omme' (schommelen op moeke's schoot) en 'aabei' (aardbei) zijn toch wat langer blijven hangen.

Een laatste knuffel, een laatste zoen.

Een laatste keer 'slaap lekker, Saartje'.

Maar weg ben je niet, want we koesteren al die mooie momenten.

Je sliep zo stil die nacht, de zon kon het niet weten dat jij zo vreedzaam en zo zacht de ochtend zou vergeten.

Slaapwel, Saarekedijk

RIP Tom van Mierlo

*16-07-1983

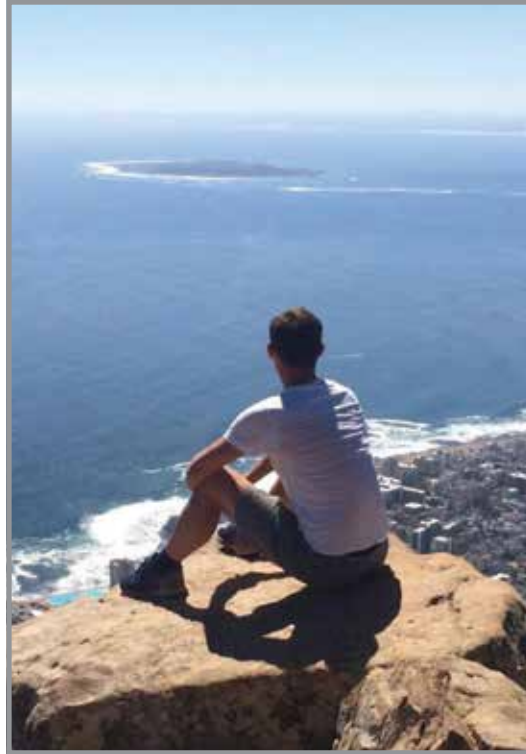
†18-01-2023



Papa,

Je lach, zo aanstekelijk
Je blik, zo ondeugend
Je hart, zo warm
Je karakter, zo sociaal
Je persoonlijkheid, zo energiek

Jij & ik



Tom was de broer van Rett vrouw Annemie († 2018) en de zoon van bestuurslid Bernadette.

Tom is veel te vroeg van ons heengegaan, na een kort ziekbed.

Onze oprechte deelneming aan zijn zontje Joshua en diens mama Laura, zijn ouders Bernadette en Piet, zijn zus Carolien en haar gezin.

(Het bestuur)

NOTA: FAMILIENIEUWS

Wij nemen belangrijke gebeurtenissen uit het leven van onze Rett gezinnen op in de Rett Gazet wanneer we daar 'officieel' van op de hoogte gesteld worden (post, e-mail). Als we 'via via' familienieuws vernemen, gaan we er niet automatisch van uit dat de familie dat gedeeld wil zien.

Wil je graag jouw speciale momenten – geboorte, overlijden, communie, bijzondere verjaardag, ... – opgenomen zien in de Rett Gazet? Laat het ons weten.

Lil 26, 2450 Meerhout
brsv@rettsyndrome.be

RETT familie

En toen was

Ons Lotje verliefd

Lotte ... meesterlijk in het spreken zonder woorden
Lotte ... warm in het geven van de mooiste blikken aan al wie ze graag ziet
Lotte ... deed ons smelten onlangs



Lotte verhuisde in september van het *Wijland* naar *Zonnelied*, een dagcentrum voor volwassenen. Na 20 jaar een warme plek in het *Wijland* te hebben gehad, moesten Lotte en wij allemaal 'herbeginnen'.

Van het *Wijland*, een plek vol graag zien, naar *Zonnelied*. Opnieuw zo'n plek vol graag zien. Dat voelden we heel snel. Lotte kwam er terecht in een groep van jonge twintigers. En zoals dat gaat bij jongeren, werd Lotte er voor het eerst echt verliefd.

We hadden het ons al vaak afgevraagd. Zou Lotte soms vlinders in haar buik voelen? Want Lotte kan je vol overgave en liefde aankijken als je voor haar zingt, als je met haar lacht, als je vertelt. Nu zagen we voor het eerst die blik vol verliefdheid naar een jongen van haar groep gaan.

Het ontroerde ons ... Die verliefde Lotte. Stralend en glunderend. Net als haar vriendje die altijd bij haar kwam staan. Haar rolstoel duwde op de wandeling. Glinsterende ogen naar elkaar. De oncontroleerbare handen van Lotte die probeerden om aan te raken.

Het ontroerde ons ... Hoe ook hun begeleiders mee genoten. Iedereen smolt weg. Zo ook hun verliefdheid. Na een tijd. Lotte treurde. Was ernstig en lachte nog weinig.

Lotte's glimlach kwam intussen terug.
Ze geniet weer en haar ogen blinken als ze blij is.

We vroegen het ons vroeger vaak af. Zou Lotte soms vlinders in haar buik voelen?
Wel ... nu weten we het zeker. Lotte kan verliefd worden. En Lotte kan ook treuren als de verliefdheid over is.

Mooi. Ontroerend. Droevig. En vooral ... een gevoel dat iedereen (her)kent. Vooral dat vinden wij belangrijk. Dat Lotte een heel scala aan emoties kent.

Veel meer dan je zou denken.
Echt veel meer dan je op het eerste zicht zou denken.

(Els)

RETT familie

Rett familiedag

Gielsbos, 22 april 2023

Laat ons beginnen met het slechte nieuws: het was koud, het was bewolkt, het heeft zelfs geregend. Dat gezegd: het was een super warme, heerlijk sfeervolle familiedag.

Roos & Roos waren dit keer vergezeld van Rosetta. Het drietal heeft iedereen op hun eigenste telkens toch weer ietsje andere manier verwelkomd en verwend. We organiseerden aarzelend snoezeldieren en die bleken een doorslaand succes bij Rett meiden, brussen, ouders, bij alle aanwezigen.

De bubbels waren lekker en de barbecue smaakte, maar we waren vooral blij met jullie aanwezigheid!

(Het bestuur)







Bedankt voor het gezellige samenzijn op deze Rett dag!

(Kath en Franki)

Met veel zin reed ik met Gust en Ruth voor de 7e keer richting het *GielsBos*, vertrouwend op de GPS, die mij recht het bos wou insturen. Mijn gevoel van 'normaal rijden wij toch langs ronde punten, dus dit klopt niet' deed mij omkeren, en al snel kwamen de vertrouwde rode RETT wegwijzers in beeld.

Eens op een parking toekomen waar ik niet de enige ben die met een bus rondrijdt, het voelt vertrouwd. Daar kwamen we Karen, Jasper en Lieselotje reeds tegen. Gust en Jasper waren binnen de kortste keren samen op pad. We kregen alleen nog een glimp van hen te zien bij het eten.

Het warme welkom van Roos en Roos, dit jaar vergezeld van Rosetta, werd even onderbroken door een epilepsie-aanval van Ruth. Gelukkig maar een kleintje waar ze snel van gerecupereerd was, en gelukkig volgden er die dag geen meer.

Ruth genoot van wandelen, snoezelen en de diertjes terwijl ik aansloot bij de rondetafel over het PVB. Om te beseffen dat de administratie die bij een PAB komt kijken, alleen maar erger zal worden eenmaal Ruth meerderjarig is. Maar dat zien we dan wel weer.

Voor het eten nog even samen knuffelen met een echte boa. Man, dat is zwaar zo'n slang. Ruth is ondertussen helemaal in haar nopjes en pakt iedereen die haar zelfs maar een beetje aandacht geeft in met haar glimlach en stralende ogen. Terwijl ik ervaringen uitwissel en herinneringen ophaal, ondertussen genietend van een overheerlijke barbecue (echt top hoe die hun vlees zo mals kunnen bakken), een kop koffie en natuurlijk een ijsje. Het was dan wel geen mooi weer, een ijsje is voor mij toch echt een deel van de Rett dag.

Hoe mooi is het om te zien dat vrijwilligers jaar na jaar terugkeren om voor onze dochters te zorgen, of een spel ineem te steken voor de brussen, de bar te bemannen, prachtige foto's en super coole haakpopjes te maken en nog zoveel meer. Zonder hen en zonder ons bestuur zou deze fijne dag niet mogelijk zijn, dus een welgemeende DANKUWEL.

(Leen, Gust en natuurlijk prinses Ruthje)

Wat was het een ongelooflijk blij terugzien van iedereen! Het doet zo'n deugd om al die lieve Rett meiden te zien met hun ouders en eens te horen hoe het met hen gaat. Zoals altijd was er weer een gezellige, warme sfeer met lekker eten en bubbels en ongelooflijk wat een ontvangst door Roos en Roos! De aanwezigheid van de vele diertjes zal wel het hoogtepunt geweest zijn voor onze kinderen. Superleuk!

Bedankt aan het bestuur en de vrijwilligers om dit te realiseren!

(Alain, Peggy en Tessa)

De snoezeldieren

toverden een glimlach op vele gezichten



We hebben er weeral eens van genoten ondanks de ongehoorzame weergoden. 1000X dank om ons zo in de watten te leggen. En dat van die beestjes vond ik een schot in de roos!
(Ann Moustie)







Wij vonden het een aangename dag, leuk om een aantal gezinnen terug te zien. Jammer dat de zon niet van de partij was in de namiddag, waardoor het binnen heel wat drukker was, dit zorgde voor extra prikkels. De barbecue was top.

Bij het ronde tafelgesprek over de budgetten sprak iedereen door mekaar nadat Els weggeroepen werd en er niemand meer was die de leiding nam. Ik vond de groep ook te groot om alle meningen te kunnen horen. Karim volgde de groepsessie over de *Innowalk*. Niet bruikbaar voor Phara, maar wel leuk om te weten dat dit op de markt is.

Het knuffelen met de dieren vond ik fantastisch, een top initiatief. En een idee om de knuffelboerderij te vragen in Phara's leefgroep voor haar verjaardag.

(Ann, Karim, Phara & Syrah)



Patrick Vandervelde en Rik Van Lautem, onze trouwe sponsors van de Kiwanis Beersel: fijn dat jullie erbij waren!

Zeer genoten van het warme samenzijn na al die tijd! Al waren de weergoden ons niet goedgezind, de zon was binnenvoelbaar aanwezig.

Hartelijke gesprekken bij lekker eten en een goed glas, meer van dat.

Want de tijd ging zo snel dat we niet met iedereen een babbelje hebben kunnen doen.

Wij kijken al uit naar de volgende familiedag!

(Katrien)

Het was opnieuw een fijne dag. Verwelkomd worden met vrolijke noten en hemels gezang deed ons glimlachen en gaf ons opnieuw een erg welgekomen gevoel. Ook de lieve vrijwilligers, die zich met hun warme hart enkele uren bekommeren over onze meisjes, maken deze dag mee tot een geweldig succes. Dank voor jullie inzet! Er was tijd voor hartverwarmende ontmoetingen met andere ouders, bestuursleden, Rett meisjes. En natuurlijk hebben we lekker gegeten en gedronken!

De gespreksronde verliep wat chaotisch omdat het gesprek over veel verschillende budgetten ging en dit niet voor iedereen duidelijk was. Er is een verschil in formaliteiten voor minderjarige en voor volwassenen kinderen met een persoonsvolgend budget. Maar ik heb alvast interessante zaken gehoord om mee te nemen naar de verantwoording voor de vrederechter. Ook de ongelijke behandeling van vrederechter tot vrederechter kwam hier sterk naar boven. Persoonlijk ben ik een grote voorstander van dergelijke gespreksrondes om van elkaar te leren! Dus zeker voor herhaling vatbaar.

Nogmaals een dikke merci voor de organisatie van deze leerrijke, aangename en hartverwarmende dag!

(Lieve, mama van Margot)





De Rett dag was geweldig! Ondanks het slechte weer was er warmte en vriendschap onder elkaar. Het is altijd fijn om onze Rett meiden terug te zien, en natuurlijk ook de ouders! Wij kunnen dan lekker bijpraten met andere ouders om onze gedachten of problemen te vertellen! De BBQ was super lekker! De diertjes was een super tof idee, de meisjes hebben er enorm van genoten (en de ouders ook). Je zag ze glunderen en lachen en dat is al wat je wil als ouder: je kind gelukkig zien! En we mogen zeker Roos en Roos niet vergeten met het super leuk onthaal! En alle vrijwilligers om van deze dag weer een onvergetelijke dag te maken. Proficiat! Tot de volgende keer!
(Vera, mama van Dorien)



Duizend keer dank aan onze super vrijwilligers!

Nathalie

Met heel veel plezier Els. Het is met een warm hart en veel genegenheid gedaan. Volgend jaar weer. 🥰

19:27

Veerle

Zoveel warmte op zo 'n donkere regenachtige dag. Elk jaar opnieuw ben ik zo blij dat ik erbij mag zijn 🥰

19:47

Hoi hoi!

Wij, vijf studenten van Vrije Sint-Lambertusscholen Westerlo, hebben dit jaar de kans gekregen om een van de BRSV-familiedagen bij te wonen en te helpen waar mogelijk. We hebben kennisgemaakt met de dieren, het snoezelen, de overheerlijke barbecue en nog veel meer ...

Ook hadden we de eer om een aantal Rett meisjes te ontmoeten. Wij waren geen van allen ooit zo dicht in contact gekomen met een persoon met een ernstige beperking en een aantal onder ons hadden dit zwaar onderschat. We hebben echt beseft dat je met alle kleine dingen in het leven gelukkig moet zijn en je die moet koesteren, want deze Rett meisjes hebben niet de tijd om daaraan te denken.

Wij zijn enorm blij dat wij deze organisatie mochten voorstellen aan een groep ondernemers, zodat zij jullie financieel kunnen steunen. (Zie ook pagina 63.) Het is echt nodig om deze meisjes een rijk en gelukkig leven te bieden en de mogelijkheid te geven om te communiceren met anderen.

Een hele dikke merci aan al de mensen van het Rett bestuur en de vrijwilligers en natuurlijk ook aan de Rett meiden, ouders, broers en zussen voor deze bijzondere ervaring.

(Stien Fransen, Frauke Van Ballaer, Liese Liekens, Lennert De Vis en Maxime Salu)





Algemene Vergadering

Ook dit jaar hebben we gekozen om de Algemene Vergadering via een online meeting te laten doorgaan. Deze manier is nog steeds wettelijk toegestaan en zorgt ervoor dat we dit buiten de Familiedag om kunnen doen.

Op dinsdag 18 april 2023 om 20.00 uur stipt hebben alle effectieve leden via *Google Meet* de jaarlijkse Algemene Vergadering bijgewoond. Alle agendapunten werden correct voorgelegd, besproken en daarna bij unanimititeit goedgekeurd.

(Mieke Vanherck, secretaris)

RETT familie

Marie
deed haar Eerste Communie

6 mei 2023



Joke werd 30, Jade 32 ...

Party Time

Recht dame Joke werd 30 en zus Jade was 30 geworden tijdens corona. Nu was het feest voor allebei. De sterren van de show straalden. Ze gaven een glamoureuus avondfeest voor hun verjaardagen met alles erop en eraan: een sprankelende receptie met bubbels en lekkere hapjes, een prachtig versierde zaal, een heerlijk driegangendiner met zalig dessertbuffet, sfeervolle muziek en allen op de dansvloer.

Familie, vrienden, collega's, begeleiders van Joke en burens werden van harte verwelkomd en de hele avond verwend. Jade was de grote organisator, Joke werd overal bij betrokken. Zo mooi. De schaterende lach van Jade was de hele avond te horen, de liefde voor Joke bleek uit alles. Iedereen was uitgedost in de dresscode 'jaren 1920', met als hoogtepunt twee oudtantes met fantastische hoedjes écht uit de jaren 1920.

Joke genoot van alle aandacht, van het lekkere eten, van het dansen met de rolstoel met papa, van het voor haar gecomponeerde liedje door de begeleiders van haar leefgroep.

Gelukkige verjaardag, Joke en Jade. Fijn dat ik er bij mocht zijn.
(Anna)



RETT familie

Rett meid
in de kijker

Liefde



Balen vandaag ... Niet balen, maar Balen, meer bepaald Hulsen, een deelgemeente van. In dit rustige gehucht word ik verwacht. Niemand verzeilt hier toevallig. Het dorp is alleen toegankelijk via stroken bos, en dat vindt de wif niet fijn. Waze begeeft het op het cruciale moment, maar – leve Google Street View – na even rondrijden herken ik het huis waar Rett meid Lieke (7) woont met haar zus Siene (11), haar ouders Hanne en William, een kat en een paar dwergkonijnen.

Hanne en William zijn allebei afkomstig uit een naburig dorp en zijn stevig verankerd in de streek. Ze hebben een open, dynamisch droomhuis gebouwd. Een warme thuis gevuld met dierbare spullen, met planten en kussens, met doorkijkjes en souvenirs. Een huis om in te leven. Hanne is Lieke aan het verpamperen wanneer ik binnenkom.

H: Ze heeft net ge oefend met de *Innowalk*. Daar kan ze al anderhalf à twee uur op nu. Ze vindt het geweldig, lacht de hele tijd. Een bijkomend voordeel van het bewegen met de *Innowalk* is dat het de constipatie nu verleden tijd is.

Hanne installeert haar dochter comfortabel met een drankflesje voor de tv. Lieke vindt tv-kijken fijn en Pieter Konijn is haar favoriet.

W: Lieke zal daar rustig blijven zitten. Het is niet dat ze iets ziet en het wil pakken, of ergens naartoe wil. Ze is content waar ze zit. Ze is niet geïnteresseerd om iets te ontdekken. Als je met haar bezig bent, doet ze mee, maar in haar eentje op zoek gaan, exploreren doet ze niet. Soms verlaat ze haar comfortzone en komt ze om het hoekje piepen.

Diagnose

H: Lieke was 18 maand oud toen we de diagnose kregen. Haar ontwikkeling was wat vertraagd, ze stapte nog niet, ze praatte nog niet, maar dat was eigenlijk allemaal niet extreem abnormaal. Toen kreeg ze een epileptische aanval

bij de onthaalmoeder. Op dat moment vonden ze in het ziekenhuis dat er te veel 'ennekes' waren, en hebben ze ons doorgestuurd naar dokter Van Esch in Leuven. Met haar hadden we in augustus 2017 een afspraak en zij zag meteen wat er aan de hand was. Ze schreef 'RETT' op een briefje dat ze naar haar assistente toeschoof. Wij vonden dat je toen nog niets zag aan Lieke. Ze stopte wel vaak haar handjes in haar mond.

Op onze uitdrukkelijke vraag zei professor Van Esch dat haar vermoeden uitging naar het Rett syndroom, maar dat ze pas een definitieve uitspraak kon doen nadat de resultaten van de onderzoeken bekend waren. Acht weken later, het was een donderdag in september, kregen we een telefoon met de bevestiging. Op donderdag eten we altijd bij mijn moeder. Dus zij was er, en William en Siene. Het was een veilige omgeving om in te storten. Als je dan toch slecht nieuws moet ontvangen, was dit het ideale moment. We hadden al heel veel opgezocht, iedereen in onze omgeving wist in welke richting we dachten, die telefoon was puur de bevestiging.

W: Gelukkig moesten we daarna niet nog een uur naar huis rijden. Het nieuws telefonisch krijgen, was voor ons beter.

We hebben daarna vrij snel contact gezocht met de vereniging. De eerste keer zijn we naar een optreden van K3 geweest, dat was nog wat onwennig. Daarna gingen we naar de jubileumeditie van de familiedag, samen met alle grootouders van Lieke.

Na die familiedag ben ik met een goed gevoel naar huis gegaan. Echt een heel goed gevoel. Ik heb daar voor het eerst ook de positieve kant gezien. Ik zag er mooie dingen. Heel verschillende Rett meisjes. Zoiets kan je nooit ervaren door rond te surfen op het internet. Nooit, echt nooit.

Lieke is gelukkig, en ze kan nog iets. Het maakt zo'n verschil dat ze meestal blij is. Dat is ze 80 à 85% van de



tijd. Je kan haar overal mee naartoe nemen, ze wordt door iedereen graag gezien.

H: Het is zwaar voor ons, maar zij is content en vrolijk. Behalve als ze medische trubbels heeft zoals longontsteking of epileptische aanvallen, dan is het ellende. Daar word je dan zo boos om, dat ze weer eens zo moet afzien.

Het is geen aanrader om een kindje met een beperking te hebben. Ik zou daar niet bewust voor kiezen. Tijdens de zwangerschap was de nekmeting niet goed. We hebben een vruchtwaterpunctie laten doen omdat we geen kindje met een beperking wilden. Maar op Rett testen ze niet.

Ik blijf Lieke en het Rett syndroom gescheiden zien. Ik zie dat niet als een geheel. Ik heb een dochter, Lieke, waar ik zielsveel van hou, en er is het Rett syndroom dat haar in zijn greep heeft. Misschien voelt dat voor mij zo omdat ze 'normaal' geboren is, een gewone baby was?

We volgen de wetenschappelijke research al sinds we de diagnose kregen. Ik hoop hoop hoop dat die gentherapie zijn werk zal doen. Ik geloof vast dat het Rett syndroom ooit te genezen zal zijn. Ik ben wel blij dat het pionierswerk op een ander continent gebeurt, dat velen ons voor zullen gaan vooraleer hier een therapie beschikbaar is, dat de kinderziekten er tegen dan uit zullen zijn.

Ik stel me wel de vraag: Wat als het Rett syndroom omkeerbaar zou worden? Je hebt geen normale opvoeding gekregen, geen normale ontwikkeling doorgemaakt, word je dan een normaal persoon? Wat het Rett syndroom me geleerd heeft, is dat er ook een mooie kant zit aan het hebben van een beperking. Wanneer medisch alles ok is, leeft Lieke in de schoonste van alle werelden. Ze maakt zich geen zorgen over een parse broek met een rode trui met witte stippen. Ze heeft geen financiële zorgen, geen liefdesverdriet. Ze wordt verzorgd en vertroeteld. Ze mag veel en moet weinig.

Als de mensen vriendelijk zijn tegen haar, is ze gelukkig en is zij vriendelijk tegen hen. Een ideaal leven. En toch wil je dat als ouder niet voor je kind.

Medische trubbels

Hanne en William zijn zelfstandig ondernemers. Ze hebben een bedrijf van haar vader overgenomen en dat omgevormd zodat het past bij hun eigen expertise. Ze zijn onder tussen al een belangrijke speler op de Belgische markt voor poorten en hekwerken.

W: Het is zoeken naar een worklife-balans. Als zelfstandig ondernemer is het makkelijker om ons aan te passen aan de noden van Lieke. Een werkgever wordt niet blij van het werkverlet dat je moet opnemen telkens Lieke in de problemen komt. Nu regelen we dat gewoon. Als het nodig is, zorgen we dat we flexibel zijn, dan neemt Hanne bijvoorbeeld de tijd om bij Lieke in het ziekenhuis te zijn.

H: We hebben nogal wat ziekenhuizen aan de binnenkant gezien de laatste maanden. Het afgelopen halfjaar heeft Lieke zeven longontstekingen gehad. Dat is telkens naar de spoed, ziekenhuisopname, antibiotica. Tussendoor is mijn rug geblokkeerd en ben ik met een ziekenwagen naar de spoed gebracht. Op donderdag was ik terug thuis en maandag moest Lieke naar Leuven voor haar botox-behandeling. Dat kwam goed uit, want daar kreeg ze dag en nacht alle nodige verzorging en kon ik wat bijkomen.

Die behandeling was nodig omdat haar beenspieren aan het verkorten waren. Met botox kunnen ze die terug oprekken. Het was een opname van drie weken. De eerste week ben ik er fulltime gebleven, daarna kwam mijn moeder op woensdag en William op zaterdag. Zo kon ik eens naar een winkel, wat noodzakelijke dingen thuis doen en qualitytime hebben met Siene. Met *facetime* is dat goed te overbruggen. We praatten 's morgens en 's avonds met elkaar



en je weet dat het tijdelijk is. Ik had een stapel boeken bij en mijn laptop om te werken. Die weken zijn omgevlogen.

In Leuven denken ze dat de longontstekingen veroorzaakt worden door aspiratie. Er komt voedsel of drank terecht in de longen. Lieke heeft nu een PEP-masker om haar te helpen bij de ademhaling. Als we horen dat er slijmen zitten, gebruiken we het masker. Het maakt dat de ingeademde lucht tot beneden in de longen komt. Bij het uitademen worden de slijmen mee omhoog genomen. Wij ademen al eens diep in, Lieke is een oppervlakkige ademer, met het PEP-masker gaat haar ademhaling dieper.

In die drie weken kreeg Lieke diverse therapieën en is ze uitgebreid getest. De kinesisten dachten dat er misschien meer mogelijkheden zijn. Lieke heeft nooit gestapt – ze heeft zich wel eens alleen recht getrokken – maar er is een kans dat ze met intensieve therapie zou leren stappen. Ze kunnen daar geen zekerheid over geven natuurlijk, maar ze vinden het wel de moeite om te proberen. Het zou echt fantastisch zijn als dat zou lukken, al zou ze maar met hulp een paar stappen kunnen zetten bij transfers. We kregen gisteren het goede nieuws: ze is nu ingeschreven voor een revalidatie in *Pulderbos*. Er is een wachttijd van een paar maanden, maar we hebben er moed op. Ze moet daar dan zolang de therapie loopt de hele week verblijven. Dat voelt dubbel. Ik zal het heel erg vinden om mijn dochter in de week te moeten missen. Maar Rett zal ik niet missen. Even niet moeten zorgen, en weten dat Lieke goed verzorgd wordt. Dat zal ons allemaal deugd doen.

Verbouwen

W: We hadden al verbouwplannen en die zullen we nu combineren met het verblijf van Lieke in *Pulderbos*. We willen een badkamer en een slaapkamer aanpassen voor haar, alles op punt stellen voor de verzorging. Die opname komt goed uit. Met Lieke thuis, zou dat heel pittig geworden zijn.

H: We weten niet wat ons te wachten staat, ik vind dat heel moeilijk. We weten niet hoe je een volwassen persoon moet wassen, optillen, verzorgen. Daar ben ik niet klaar voor. We weten niet hoe dat aan te pakken.

W: Bij een baby en een klein kindje doet iedereen dat gewoon. Een normaal kind wordt geleidelijk aan zelfstandiger. Maar Lieke is nu zeven en bij haar stopt dat niet.

H: Ik dacht dat in Leuven eens goed te bekijken, maar daar doen ze de verzorging altijd met twee personen, dus daar had ik niet veel aan. Ik heb wel een tillift kunnen testen en gezien dat er verschillende systemen zijn. Ook andere hulpmiddelen heb ik leren kennen, dus wel veel bijgeleerd. Het is een heel moeilijke zoektocht. Je kan wel ervaringen vragen aan andere ouders, maar iedere persoon heeft andere noden en capaciteiten, iedere situatie is anders. En die hulpmiddelen kosten allemaal veel geld. Je wil geen miskopen doen.

W: Eigenlijk is de verbouwing een aanpassing naar wat volgt. Dat er meer ruimte is voor de transfers, dat het ergonomischer kan, minder weegt voor ons.

H: Want mijn rug is nog niet in orde. En daar moet aan gewerkt worden.

W: We hebben sinds een maand een personal coach aan huis. Hanne moet oefenen om haar rug te versterken en ik ging ook sporten. Dat deden we allebei afzonderlijk. We moeten meestal alles apart doen, want er moet altijd iemand bij Lieke zijn. Nu, met die coach, is het iets wat we samen doen en dat is tof.

H: We werken samen in de tuin met de personal coach. Lieke ligt dan al in bed en de babyfoon zetten we bij Siene. Als er iets zou zijn, dan kan zij ons verwittigen. Normaal slaapt Lieke goed eens ze in bed ligt.



*Ik blijf dat gescheiden zien,
Lieke en het Rett syndroom.
Voor mij is dat niet één
geheel.*



Dat was vroeger wel anders. De eerste vijf jaar had ze een ritme van maanden slecht slapen en dan een week of twee goed. Wanneer we begonnen te hopen dat het beter was, ging het weer maanden slecht. Niet slapen is de hel. Nu is dat omgekeerd. Nu slaapt ze maanden aan een stuk goed en dan eens een week of twee minder. Dat is heel wat leefbaarder.

Loslaten en doen

W: We hebben veel geleerd de afgelopen jaren. We hebben dingen leren loslaten. We hebben geleerd om Lieke overal mee naartoe te nemen. We hebben geleerd om minder te twijfelen en gewoon te doen. Waarom zouden wij als gezin niet samen op vakantie kunnen?

H: Afgelopen krokusvakantie zijn we naar Parijs en naar *Disneyland* geweest. Onze vorige vakantie samen was vijf jaar geleden.

S: Met papa's verjaardag vorig jaar zijn we naar zee geweest, naar Blankenberge. Dat was super leuk. We hadden toen een buggy voor Lieke die door het water kon rijden. Dat vond ze echt tof.

H: Dat is zo. Maar we wilden weer eens een echte vakantie. Er eens helemaal uit na al die longontstekingen. Dat hebben we alleen aangedurfd omdat we iemand mee konden nemen. We hebben al een paar jaar een familiehelp, Peggy, en die hebben we gevraagd om af en toe op de kinderen, vooral op Lieke, te passen. Gelukkig zag zij het zitten om dat te proberen.



Het *Louvre* in Parijs is echt een aanrader voor mensen met een beperking. Met een rolstoel krijg je een VIP-behandeling: overal voorrang, geen wachtrijen, ...

S: Lieke vond het *Louvre* supertof. Ze wenkten ons al van ver om naar voor te komen. We mochten alle mensen voorbij steken, en dan stonden wij te glunderen voor de Mona Lisa.

H: Na de drie dagen Parijs zijn we er nog vier naar *Disneyland* geweest. We hebben ons

daar goed geamuseerd, maar op dag vier heb je het allemaal wel gezien, meerdere keren :) Ook *Disneyland* is prima rolstoeltoegankelijk. Het eten vonden we een minpuntje: kleine porties, duur en niet lekker.

S: Mama en papa zijn de eerste dag ziek geworden. Ik was superverdrietig omdat zij hier zo naar verlangd hadden en alles hadden geregeld.

H: Het was vreemd, want we hadden niet eens samen ontbeten. Siene stond te trappelen om naar het park te gaan, dus bleef ik achter om Lieke klaar te maken. Toch werden William en ik allebei ziek na de middag. Gelukkig was Peggy mee, zij is toen met Siene in het park gebleven. De volgende dag waren we allebei weer beter.

Die vakantie is goed meegevallen omdat Peggy mee was. We kennen haar, zij kent ons, er is wederzijds vertrouwen. Zij kent onze kinderen perfect.

We kwamen om middernacht thuis. Hebben nog de auto uitgeladen. 's Morgens om vijf uur mochten we weer met Lieke naar de spoed: longontsteking ...

School en dagbesteding

H: Na haar tijd bij de onthaalmoeder is Lieke gestart in het *MFC De Witte Mol*. We wilden graag onderwijs type 2 voor haar, maar dat bestond toen niet hier in de buurt.

Later is de school voor buitengewoon onderwijs toch gestart met onderwijs type 2. We hebben Lieke in de school ingeschreven, maar we wilden haar plaatsje in het MFC niet kwijt. Daar kan ze ook in de vakanties terecht. We hebben toen de afspraak gemaakt dat ze haar tijd kan verdelen: maandag en dinsdag gaat ze naar school, de andere drie dagen naar het MFC.

Naar school gaan vindt ze geweldig. Ze is wel het zwakste kindje van de klas, maar de anderen zijn met haar bezig, zingen liedjes, ... Het is helemaal anders dan in het MFC. Het is actiever, meer op haar niveau.

W: Er zijn kindjes van verschillende leeftijden. Er zijn kinderen die kunnen praten, stappen, ... Ze zijn ook heel betrokken. Pakken haar vast, rijden met haar rond, vinden haar leuk. Er is veel interactie.

H: Op de school ligt de nadruk meer op het kind, in het MFC eerder op de handicap. In haar groepje van acht per-



S: Lieke en ik gaan samen op kamp in augustus, met *Hartekamp*. Super vind ik dat, want dan hebben we iets om naar uit te kijken aan het einde van de vakantie. We zitten in dezelfde groep, want Lieke kan heel goed luisteren als ze haar best doet. Daarnet zat ze met haar handen in haar mond. Mama en ik zeiden 'haal je handen uit je mond'. En dat deed ze.

Tot slot

Voor wie haar niet onmiddellijk herkent: thuis (en op de fotoshoot) draagt Lieke geen brilletje, anders – bijvoorbeeld op de familiedag – wel.

sonen zijn het allemaal mensen met minder capaciteiten. Ieder zit zo'n beetje in zijn eigen zone. Er is minder contact.

W: Wanneer ik dat zie, dan denk ik: als het dan toch iets moest zijn, dan ben ik blij dat het Rett syndroom is. Want Lieke is heel vrolijk, heel tevreden, heel gelukkig.

Siene

Siene is dol op haar kleine zus. Dat merk je aan alles. Ze praat met haar, ze knuffelt haar en ze is heel zorgzaam. Ze vertelt ook honderduit.

H: We zijn altijd heel open geweest over Lieke naar Siene. We verbloemen of verstoppen niets. Ze was erbij toen we de diagnose kregen, dus ze is er helemaal in opgegroeid.

H: In Leuven beweren ze dat Lieke een bril nodig heeft, het is zelfs een redelijk sterke bril. Ik vraag elke keer of dat echt nodig is, want wij merken geen verschil. Volgens ons ziet ze even goed zonder. Ze kan dingen oppakken, ze kijkt gericht, kijkt in de ogen, lacht terug wanneer je naar haar lacht.

Hanne en ik zitten nog wat na te praten. Siene heeft ondertussen een bakje aardbeien van de kroontjes ontdaan en een bad gegeven in de slazwierder. Hanne kan nog net voorkomen dat ze ook effectief gezwierd worden. Siene strooit er wat poedersuiker op en begint te smikelen. Ze vraagt of ik er ook eentje wil, met de woorden 'ze zijn echt niet lekker hoor'.

*Bedankt voor de aardbei, Siene!
En bedankt Hanne en William voor het fijne gesprek.*

(Anna)





Het was voor ons, als nieuwe ouders in de vereniging, een heel leuke avond! We werden door iedereen warm ontvangen. Het was fijn om ervaringen te kunnen delen met mensen die meteen weten waarover je praat. Het concept zat ook goed in elkaar: praten, wandelen, iets eten en drinken ... Ideaal om elkaar te leren kennen! Bedankt!
(Elien en Jan, mama en papa van Ellis B.)

We hebben genoten van de jaarlijkse winterwandeling in zo'n mooie stad als Gent. Van in mijn jeugd jaren was ik niet meer in deze stad geweest. Er was een grote opkomst en samen met lekker eten en de rondwandeling hebben we weer fijn kunnen bijbabbelen. Spijtig genoeg hebben we niet met iedereen een babbeltje kunnen slaan, daarvoor was de avond te kort en de groep te groot. Dat zal voor een volgende keer zijn.

Onze gids was de geknipte persoon om ons bij deze culturele wandeling te leiden naar de historische monumenten en de verhalen boeiend te vertellen, helemaal in stijl.

Na het lekkere dessertbuffet hadden de meesten onder ons goesting om nog een glaasje te gaan drinken. Door de grote groep was het niet gemakkelijk om ergens binnen te geraken, maar het is ons toch nog gelukt.

Tussendoor heb ik helaas de grond van Gent van heel dichtbij gezien en gevoeld. Door een misstap op de kasseien lag ik ineens plat op de Gentse grond. Gelukkig was het niet erg en heb ik er achteraf enkel een blauw oog en blauwe wang aan overgehouden (haha).

We hebben er een weekend van gemaakt en zijn blijven logeren in een fantastisch hotel, wat we ons bij deze gelegenheid eens gunden.

We vinden het een heel leuk concept en hopen dat nog vele keren te mogen meemaken. Dank aan de organisatoren om het allemaal zo goed op poten te zetten!
(Veerle en Ludo)

De winterwandeling was weer geweldig. Proficiat aan de organisatoren.
(Franki)

Dankjewel Belgische Rett vereniging voor deze organisatie. Het was gezellig bijkletsen in Gent.
(An)

Wij vonden het fijn om met zo'n grote groep en met een goede gids de stad te ontdekken! Wij kijken iedere keer uit naar deze bijeenkomsten. Het is altijd fijn georganiseerd en de babbels erna zijn top!
(Vera en Peter)

In weinig woorden: een zeer geslaagde editie, een goede opkomst, gezellig en hartelijk weerzien van vertrouwde gezichten, een goede babbel onder elkaar, even zorgen delen en dan vooral genieten, droog en zacht weer, een pittige en animerende gids, met veel leuke anekdoten over Gent.
(Marjke en Hugo)

RETT familie

Gent

Gastronomische Winterwandeling

zaterdag 4 februari 2023

Op zaterdag 4 februari was het weer zover, een gastronomische winterwandeling in Gent. Een tweede keer dat we Gent ontdekken op deze manier, maar toch geen exacte kopie van 2011 omdat deze historische binnenstad zoveel te bieden heeft.

Afspraakpunt van samenkomst was het standbeeld van Jacob van Artevelde op de Vrijdagmarkt. Nadat we de auto met veel gemanoevreer in de krappe plaats in de grote ondergrondse garage hebben geparkeerd, komen we bovengronds meteen veel wachtende ouders tegen. Het begin van een leuke avond en een kennismaking met de ouders van Rett meisje Ellis B. De opkomst was royaal, daardoor waren we genoodzaakt om ons gezelschap op te splitsen. Beide groepen werden vakkundig op sleeptouw genomen door een gids, van aperitief naar hoofdgerecht naar dessert.

Wijzelf zaten in de groep van gids Xavier, een burgerlijk ingenieur, die meteen grappig uit de hoek kwam om heel simpel de richting die Jacob van Artevelde aanwijst te volgen, naar Engeland ...

Hier volgen een paar uiteenzettingen van de gids die het tv-programma 'Het verhaal van Vlaanderen' net niet hebben gehaald.

'...De man op de hoek daar van het stadhuis is Keizer Karel, in Gent geboren in 1500. Die man was afschuwelijk lelijk, hij had zo'n Habsburgse kin, een kinnebak die vooruitstak. Ze noemen dat in Nederland een centenbak, in Gent noemen ze dat een 'schephoole'. Hij is van zijn paard gevallen, de onderkaak gebroken en de onderste tanden kwijt. Hij kon geen vlees meer kauwen. Hoe at hij dan vlees? Hij nam een stuk vlees, stak het in zijn mond en zwolg het binnen met liters bier en wijn. Hij had last van zijn maag en darmen en had astma en jicht. Maar kinderen maken, geen probleem. Tien kinderen bij zijn eigen vrouw en, voor ik zover weet, 17 kinderen bij vriendinnetjes van hem. 27. Eén van zijn zonen was Philip II, en die was nog lelijker dan zijn vader, die had een nog grotere Habsburgse kin en die man keek zodanig scheel dat hij met zijn linker oog in zijn rechter achterbroekzak kon kijken. Je moet het een keer proberen...'



'...Ik ga u nu de beroemdste borsten van Gent tonen: de man die de borst krijgt van zijn dochter, hier op dat reliëfbeeld. Wat was er gebeurd? Simon, die man, was in opstand gekomen tegen de koning en werd veroordeeld tot de hongerdood hier in de gevangenis. Na één week was die man echter nog in goede gezondheid, na twee weken had hij zelfs wat kleur op zijn wangen, hoe kon dat toch? De bewakers keken door het sleutelgat en ze zagen dat als die dochter op bezoek kwam, ze haar bloesje opendeed, haar tetteke uithaalde en zei 'smakelijk papa'. Ze had een kind gebaard en kon dus moedermelk geven. De bewakers, verbouwereerd, liepen naar de koning: 'Koning! Koning!' Ze vertelden wat er gebeurd was en de koning was zo ontroerd door dat gebaar dat hij de man heeft vrijgelaten. Echt gebeurd? Neen, een legende, een Romeinse legende. Simon was de man, Merel was de dochter. Caravaggio heeft er een werk van geschilderd, Rubens heeft er een werk van geschilderd. Maar omdat dit een portierswoning was van de gevangenis, heeft men er rond 1720 dit beeld erop gezet, de mammelokker. In het kader van een teambuilding, namen uitvinden voor dit beeld, heb ik al een mooie bloemlezing. Sommige, ik moet u waarschuwen dames, sommige zijn ordinair, vulgair, andere zijn juist fijn gevonden: de pruimenjammer, de nippelsnipper, de borstenmorser, de balkonzuiper, de prettet, de borstdorst, de traptap, de melkkelk, hans en tietje, tetteke trek tepelke lek, in het Frans in plaats van 'soeur sourire' 'seins sourire', de melkbrigade, milky way, Kieta Tepelaar, incest thuis best, tepelstreeftje, ... Ik heb u gewaarschuwd he. Maar de fijnste vond ik toch 'de boezemvriend!'

En toen was het tijd voor een aperitief ...

(Paul)

Ook in Zeeland is het fleurig



Begin mei ben ik samen met Lien, haar zusje Marie en vriendin Robin (tevens meter van Lien) op meidenweekend in Zeeland geweest. Dit heeft ons allen superveel deugd gedaan. Ik was nog nooit aan de Nederlandse kust geweest, maar ben helemaal verkocht. Het werd een minitrip of vakantie waarin ik ook met Lien kon genieten en niet enkel op allerlei beperkingen moest botsen.



Robin had een aangepaste B&B gevonden waarin er een rolstoeltoegankelijke kamer was met een hooglaagbed en een douchestoel: *B&B Beekerke* in Biggekerke. Een aanrader!

Robin had via haar werk kunnen regelen (ze werkt namelijk in de voorziening *Sint-Oda* hier in onze buurt) om de driewieler (hippocampe marathon) mee te nemen, zodat we met Lien op het strand, in het bos en door de duinen konden gaan wandelen.

Het was me de tweede dag opgevallen hoeveel mooie bloemen er daar in het bos stonden. Plots herinnerde ik me het mailtje in verband met de bloemen en zei ik tegen Robin: we moeten nog wat foto's maken voor de *Rett Gazet*. Wel, het werd een leuke fotoshoot met heel veel leuke en mooie foto's. Lien genoot ervan en ik ook, want het deed me deugd om haar zo te zien stralen een heel weekend.

(Kelly)

Studenten & Lions voor Rett

Onze Sponsors



Stien Fransen, Frauke Van Ballaer, Liese Liekens, Lennert De Vis en Maxime Salu zijn studenten van het 5de middelbaar richting Humane Wetenschappen op het Sila in Westerlo.

Voor het scholenproject georganiseerd door de *Lionsclub Juweel der Netevallei* Heist Westerlo en de *Lionsclub Zuiderkempem* Heist Westerlo hebben zij gekozen om de BRSV voor te stellen als hun sociale project. Ze hebben er een zeer mooie presentatie van gemaakt door onze website te verkennen, een interview met mezelf en hun aanwezigheid op onze familiedag. (Zie ook pagina 48.)



Van de vele deelnemers uit verschillende scholen in de buurt eindigden ze bij de laatste acht finalisten. Op donderdagavond 25 mei moesten deze finalisten voor iedereen van de Lions, hun ouders, elkaar en afgevaardigden van de sociale projecten hun presentatie nog eens overdoen. Ik mocht er vanuit de BRSV bij zijn en zag dat ze het super deden en zo eindigden ze op de derde plaats. Hierdoor hebben ze van de Lions een cheque van 750 euro mogen ontvangen die ze aan onze vzw willen schenken.

Lieve Stien, Frauke, Liese, Lennert en Maxime, wij willen jullie van harte bedanken om onze vzw bekender te maken bij het brede publiek en op deze manier ook dankzij de Lions ons financieel te steunen.

(Mieke)

Al voor de zesde keer ...

Rett Soirée

Bedankt, Anna!
Bedankt, Klara!



Mama vraagt me, voor de derde keer ondertussen, of ik iets op papier wil zetten voor de Rett Gazet. Ik wist niet hoe hieraan te beginnen. Nu, met een koffietje aan mijn linkerkant, slow summer mornings playlist aan mijn andere kant en de zon op mijn gezicht, waag ik mijn poging.



'Maar mama, wat wil je dan dat ik schrijf over de Rett Soirée? Hoe het is ontstaan? Wat een succes het was? Wat een geweldige avond dit elke keer weer is? Maar dat weet iedereen toch al?' (If not, dit alles kan je vinden op de verschillende event pagina's van de Rett Soirée op Facebook.)



'Schrijf misschien over wat je relevant vindt voor de bredere Rett Community. Een sfeerverslag, wat je

geraakt heeft, wat Lotte in gang zet, wat dit met jou doet? De vele hulp, de warmte, het enthousiasme?' Niet simpel, want opnieuw, waar te beginnen.

Misschien toch gewoon beginnen bij het begin. Ergens, ondertussen zes jaar geleden, wou ik iets doen. Het was de 'warmste week' en gedreven door Lotte wou ik voor haar, voor de Rett vereniging echt iets doen.

Impulsief en vol vertrouwen belde ik als 14-jarige Kurt op – de man van de *Flora*, het voetbalveld naast ons – want ik zocht een plek. Ik belde Kurt op dinsdag. Twee dagen later, op donderdag, vond de eerste *Rett Soirée* plaats. Boven alle verwachtingen was het een immens succes. Veel volk en nog meer warmte. Het volgende jaar klopte ik niet twee dagen op voorhand aan bij Kurt, maar twee weken. Opnieuw werd het een groot succes. Daarna volgden een derde en een vierde editie. Jaar na jaar een grotere opkomst en betere reacties. Ook de winst zagen we jaar na jaar groeien. De *Rett Soirée* werd een blijvertje. De vijfde editie moesten we net voor de grote dag afblazen wegens covid. Afgelopen december organiseerden we de zesde editie.

Met deze zesde *Rett Soirée* hebben Klara en ik alles op alles gezet om iedereen blij, gelukkig en helemaal voldaan terug naar huis te sturen. De *Rett Soirée* werd opnieuw de allerwarmste avond van het jaar!

- * Een avond met verschillende optredens van lokale artiesten, want wat hebben Rett meisjes liever dan muziek.
- * Kampvuurtjes, want wat een warmte brengen die Rett meisjes met zich mee!
- * Glühwein, chocomelk, jenever, jenever en nog eens jenever, want een feest verdienen die Rett meisjes wel.
- * Heerlijke wafels, soep, pasta en hotdogs, allemaal zelf gemaakt, want wat kon Lotte vroeger genieten van heerlijk eten.
- * Veel vriendschap en heeeeel veeeeeeeeel warmte, want ja, hier moet ik geen tekening bij maken, toch?

Iedereen was welkom, en dat hebben we gezien. Van kids die nog maar net konden lopen tot de oma- en opababbel aan de tafeltjes in de kantine. Echt, iedereen welkom.

Een succes, dat was het. Dat is de *Rett Soirée* elke keer opnieuw. Mede dankzij iedereen die hieraan helpt. Mede dankzij iedereen die komt genieten. Mede dankzij mijn since day one beste vriendinneke die dit samen met mij telkens weer op poten zet.

Een geheim is het niet dat Lotje een heel speciale plek heeft. Maar echt een heel speciale plek. Een heel gevoelige ook. Maar echt een heel gevoelige. Zo'n avond brengt dan ook een mix van emoties met zich mee. Maar echt een hele mix van emoties.

Zalig vind ik het, die avond Vermoeiend ook wel, die avond Emotioneel vind ik het, die avond Dankbaar ben ik, voor die avond Gezellig is het, die avond Confronterend is het, die avond Stilstaan bij de situatie en bij Lotje doe ik, die avond Warm word ik, die avond Elke keer opnieuw met al mijn liefde, die avond

Aan iedereen die achter mij/ons staat, die avond: dankjewel!

Tot volgende keer misschien, op die avond? (Anna Nuyens)

Onze Sponsors

Jubileum voor Rett

Op 4 juni vierden Geert en Hilde, de grootnonkel en -tante van Rett prinses Emma, hun 40-jarige huwelijksjubileum. De genodigden werd gevraagd om een bijdrage over te maken voor een goed doel in plaats van een geschenk voor de feestelingen. BRSV was een van de twee goede doelen die een mooie bijdrage mochten ontvangen.

Geert en Hilde bedankten de gasten voor hun genereuze bijdrage.

En dat doen wij ook. Met nog een dikke proficiat en een welgemeend dankjewel voor de jubilarissen erbij.

(Het bestuur)

Liantis organiseert elk jaar een warme winteractie, haar eigen 'warmste week'. De medewerkers mogen een goed doel voorstellen. Ik besloot om mijn kans te wagen en de Rett vereniging voor te dragen. Die werd, samen met twee andere verenigingen, geselecteerd voor de warme winteractie van 2022.

Er werden verschillende acties op poten gezet zoals verkopen van granola, een gezellige kerstmarkt met een tombola, verkoop van tapasbordjes, verkoop van croques monsieur, teveel om op te noemen. Ik persoonlijk verkocht sintkoeken en spaghettisaus.

De medewerkers van *Liantis* toonden hun warme hart en hierdoor konden we rekenen op een recordbedrag. *Liantis* als organisatie deed daar graag een schepje bovenop, meer bepaald één euro per ingezamelde euro.

Onze vereniging mocht een mooie bijdrage ontvangen. De centen worden gebruikt om de communicatiecoach in te zetten bij de Rett gezinnen die hierin nood aan hebben.

(Ann, mama van Phara)

Bedankt Ann om de BRSV in te schrijven als goed doel, bedankt aan de medewerkers om acties te organiseren en geld in te zamelen, bedankt *Liantis* om daar nog een schepje bovenop te doen. We zullen jullie mooie bijdrage zinnig gebruiken.

(Het bestuur)




umicore

De afdeling Electro Optic Materials van *Umicore* Olen organiseerde afgelopen december een kersthappening voor het goede doel. Ils Luypaerts, familie van Rett meid Lieke, zette de BRSV op de lijst en onze vereniging was een van de drie uitverkorenen.

De mooie opbrengst van de kersthappening werd aangevuld met een flinke bijdrage van het bedrijf zelf en ook *vzw Hart* legde een steentje bij.

Onze Rett meisjes en hun omgeving danken jullie heel hartelijk voor de mooie bijdrage!

(Het bestuur)

liantis

Ook wie liever
anoniem blijft, krijgt
bij een gift vanaf **40**
euro een fiscaal attest
toegestuurd

Lijst der gulle gevers (30 11 2022 tot 15 06 2023)

BIJNENS-KNOCKAERT, TILDONK
BOGAERT-MALFRERE, LIEVEGEM
BOGAERTS-FESKENS, MALLE
BOONE GEERT, TORHOUT
BRANTS SIMONE, OUD-HEVERLEE
CAMPO-CRAUWELS, VREMDE
CARLIER-WAELKENS, MALLE
CATTELUW FRANKI, KORTRIJK
CEULEMANS LOES, EMBLEM
CEULEMANS-DE BRUYN, WILRIJK
CEULEMANS-VAN ROOSENDAEL, MALLE
CLINCKSPOOR MARC, LOKEREN
COSTERMANS-FERNY, BRASSCHAAT
CRIEL GODELIEVE, GENTBRUGGE
D'HONDT-VANDERHASSELT, GENT
DAM CHRISTEL, ZOERSEL
DE BLOCK GEORGETTE, LEOPOLDSBURG
DE BRUYCKER ANNELEEN, ANTWERPEN
DE COSTER ROSANNE, MERCHTEM
DE KEERSMAECKER ANNEMIE, HEVERLEE
DE MUYNCK ANNE, STERREBEEK
DE MUYNCK JOS, DE HAAN
DE MUYNCK KATRIEN, OUTRIJVE
DE MUYNCK-VANCAUWENBERGHE, OOSTKAMP
DE STRYKER ELIANE, AFFLIGEM
DE VADDER INGRID, LUBBEEK
DE VOLDER ROSWITHA, SINT-KATHARINA-LOMBEEK
DE WIT-STOOPS, MOL
DEELSTRA-JANSSSENS, MORTSEL
DEFEVER MARC, SCHOTEN
DELAVIE COLETTE, MELLE
DELMULLE NELE, WAREGEM
DEMAN-LECOMPTE, ROESELARE
DESMET-BONTE, BRUGGE
EVERAERT-CEULEMANS, EDEGEM
EVERAERT-VAN BOSSTRAETEN, BERCHEM
FERNY-SPIESSENS, ZANDHOVEN
FRANKEN MARC, TURNHOUT
FRANSEN-DE WIT, SCHILDE
GABRIELS-CLAESSENS, KAPELLEN
GEELEN ANNA, GENK
GELDOF-DE BOCK, ZWIJNDRECHT
GEVERS-GLADINEZ, ZOERSEL
GOOVAERTS NATHALIE, HERENT
HOORNAERT-VANDENBROELE, WERVIK
HURKMANS ALDA, KAULILLE

HUYBRECHTS MICHEL, VOSSELAAR
JANSSSENS FRANCOISE, WILRIJK
KARREMANS-TIMMERS, HEUSDEN-ZOLDER
LEUWERS-OSTYN, WERVIK
LOMMELEN-VAN GOMPEL, MOL
LUYCKX ANITA, ZOERSEL
MAES CHRISTIANE, HERBEUMONT
MAES-DE BAERDEMAEKER, ZELLIK
MAGERMAN DIRK, ZOERSEL
MAHIEU GUIDO, BRASSCHAAT
MARIS HANS, ZOERSEL
MARIS PETER, HOVE
MARIS-MORTIERS, ANTWERPEN
MEGANCK-ROOSENS, BEERSEL
MINNE-SCHOORS, MORTSEL
NOPPEN-VAN DEN DUNGEN, ONZE-LIEVE-VROUW-WAVER
NOUWEN ANNIE, HOUTHALEN-HELCHTEREN
PAEPS-DE MUYNCK, SCHILDE
PANNIER JEAN, GENT
PEETERS PAUL, SCHILDE
ROGGEMAN GODELIEVE, LOCHRISTI
ROSIER-GOOR, BERLAAR
ROSIER MYRIAM, MIDDELKERKE
SCHEPENS-VAN GOETHEM, BEVEREN-WAAS
SCHOENMAKERS-VAN PEBORGH, KESSEL
SEGERS SONJA, HALLE
SELS-VAN DEN BRANDE, ZANDHOVEN
SICCARD-DE SMEDT, WEMMEL
SMITS MARLEEN, MALLE
SOLY FLORA, HOBOKEN
STEVENS GODELIEVE, SINT-MICHIELS
STRUYS-RICAUD, TIENEN
SZABO-SZENI, WOLUWE-ST-LAMBERT
TINDEMANS TINA, SCHEPDAAL
VAN DEYNSE DANIEL, MALDEGEM
VAN DEYNSE DAVID, WONDELGEM
VAN ELSACKER-BODSON, ZOERSEL
VAN GASTEL ANNE-MARIE, ANTWERPEN
VAN GASTEL-CORNELIS, GENTBRUGGE
VAN GERWEN HARALD, GAVERE
VAN GOOL PIETER, RANST
VAN HAUWERMEIREN RAPHAEL, LOKEREN
VAN KERCKHOVEN-OEYEN, MOL
VAN LAUTEM-DE SMEDT, WEMMEL
VAN LIERDE MONIKA, WEMMEL
VAN LOOVEREN-OOMS, SINT-LENAARTS



Onze Sponsors

DANK!

VAN MIEGHEM VERA, DEURNE
VAN MIERLO ANNEMIE, SOERENDONK-NEDERLAND
VAN MIERLO-VAESEN, HAMONT-ACHEL
VAN MOORTEEL IVONNE, EERNEGEM
VAN OVERBERGH-DE TAEYE, WEMMEL
VAN ZWAM-ROSSEEL, ZARREN
VAN ZWAM-STAELENS, ZEEBRUGGE
VAN ZWAM-VERHEYE, ZWIJNAARDE
VANDENAMEELE HILDA, WERVIK
VANDENBROELE MIA, IEPEL
VANDEN HEEDE PIETER, JETTE
VANDERSCHRICK-WOUTERS, ASSE
VANNESTE-BRUNEEL, MALLE

VANSTALLE-BARTHOLOMEEUSEN, BRECHT
VERBRUGGEN MANDA, LEEFDAAL
VERELST-VOLLEBERGH, DUFFEL
VERGUTS LUC, GEEL
VERJANS-HARDY, BILZEN
VERMEERBERGEN-AERTBELIËN, SCHOTEN
VERMEERSCH CHRIS, ZOERSEL
VERSPEET-BAEVEGEMS, ROOSDAAL
VROMMAN-VERMEERSCH, LENDELEDE
WAEGEMAN-SCHEPENS, BEVEREN
WEYTJENS-LANGENS, AS
WYFFELS-DEBAENE, ZOERSEL
ZUSTERS VAN DE HEILIGE HARTEN, HEVERLEE

Onze
bijzondere
dank
voor uw
bijzondere
gift of actie

Decum BVBA, Tienen
Happiness Brussel BV, Vilvoorde
Hart vzw, Leefdaal
Huwelijksverjaardag Geert en Hilde
Ceulemans-Maris, Zoersel
Ide-De Ridder, Dendermonde
Kiwanis, Beersel
Liantis, Brugge
Lionsclub Zuiderkempen, Heist Westerlo
Lionsclub Juweel Netevallei, Heist Westerlo
Nuyens Anna, De Man Klara, Borchtlombeek
Team Katoem, Pamel
Umicore, Olen
Veeloheero VOF, Willebroek

Financiële tussenkomst

Wij bieden een helpende hand

Dankzij belangrijke giften, exclusief voor dit doel, is de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw in de mogelijkheid om haar leden een EENMALIGE FINANCIËLE TUSSENKOMST VAN MAXIMAAL 800 EURO te verlenen bij de aankoop van technische hulpmiddelen en andere diverse onkosten.

VOORBEELD

Factuurprijs = 1500 euro
Tussenkomst VAPH = 900 euro
Tussenkomst BRSV = 600 euro

Voor een andere investering kan de resterende 200 euro aangevraagd worden.

VOORWAARDEN

- De eenmalige financiële tussenkomst geschiedt uit hoofde van de persoon met het Rett syndroom.
- De persoon voor wie de tussenkomst wordt aangevraagd, dient de Belgische nationaliteit te bezitten.
- De aanvrager dient lid te zijn van de Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw.
- De toekenning van de tussenkomst geschiedt op basis van voorgelegde facturen voor de periode van 1 januari 2020 tot 31 december 2023, aangevuld met correcte informatie over de toegezegde tegemoetkomingen vanwege andere instanties (zoals het Vlaams Agentschap voor Personen met een Handicap, het ziekenfonds, ...)
- 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 voor 31 december 2023.

Na onderzoek wordt het bedrag geheel of gedeeltelijk (de tussenkomst kan gesplitst worden, zie ook voorbeeld) overgemaakt op de rekening van de aanvrager.

WAARVOOR KAN EEN TUSSENKOMST AANGEVRAAGD WORDEN?

De tussenkomst kan betrekking hebben op de aankoop van technische hulpmiddelen ten behoeve van de persoon met het Rett syndroom. Een onvolledige lijst van voorbeelden: anti-decubitus matras, tillift, badrooster, badzitje, bewakingscamera, douchebrancard, hoog-laagbed, matras (rug-, zij- en buiklig, totale nachthorse), parapodium, rolfiets, rolstoel en accessoires, schelp, soft hoofdsteunen, stabilisator in ruglig of buiklig, standing-brace, tilting table, verzorgingskussen, zitshelp.

Ook andere onkosten kunnen in aanmerking komen (waarvoor geen tussenkomst voorzien is door andere instanties) zoals gerechtskosten, ertolonen en diverse onkosten bij een aanvraag tot verlengde minderjarigheid, steeds mits voorlegging van de factuur. Ook deze opsomming is onvolledig.



Money, money, money, ...

Waarom heeft de vereniging uw geld, uw gulle giften zo nodig?

Het antwoord kan niet simpeler zijn: omdat we veel doen, en omdat we dat zo goed mogelijk willen doen. We brengen Rett gezinnen bijeen – letterlijk en figuurlijk –, we verzamelen en verspreiden informatie, we staan bij met woord en daad, we leggen en onderhouden internationale contacten, ...

En laat ons meteen heel duidelijk zijn: zonder uw financiële steun zou dat niet lukken. Wij en alle Rett gezinnen zijn u daar heel erg dankbaar voor.

Een aantal voorbeelden:

De Rett communicatiecoach

Dit project behelst het inhuren van een Rett communicatiecoach om ouders (en therapeuten) te begeleiden in hun zoektocht naar een geschikt communicatiemiddel voor hun Rett dochter, en om hen op weg te helpen bij het gebruik daarvan. We betalen 16 uur professionele begeleiding per gezin en de verplaatsingskosten van de coach. In ruil daarvoor krijgen we – naast vrolijk communicerende Rett meiden – de opgebouwde *know-how* ter beschikking om die te delen met alle Rett gezinnen en hun therapeuten.

Bijeenkomsten

We organiseren elk jaar een aantal fijne bijeenkomsten voor Rett gezinnen of voor ouders alleen. We houden de prijs voor de deelnemers binnen de perken, zodat er voor niemand een financiële drempel is om deel te nemen. De familiedag is een klassieker, de winterwandeling is al jaren een succes, en sinds een aantal jaar komen de ouders ook samen in de herfst. Voor die bijeenkomsten huren we een geschikte locatie en voorzien we eten en drinken. Alle ouders krijgen een persoonlijke uitnodiging met de post. Voor de familiedag voorzien we ook animatie, een of meerdere professionele sprekers, een snoezelruimte voor de Rett meiden, ...

Communicatie

We verzorgen onze communicatiekanalen. De papieren media – deze Rett Gazet, folders en brochures, uitnodigingen, andere publicaties – worden geschreven, van foto's en illustraties voorzien, opgemaakt, gecorrigeerd, gedrukt en verstuurd. Daarnaast huren we een domeinnaam en webruimte, hebben we een website die gebouwd en onderhouden wordt, zijn we aanwezig op sociale media en hebben we een permanent bemande mailbox.

(Het bestuur)



Rett Gazet 61

Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw
Lil 26, 2450 Meerhout
RPR Turnhout 0 435 817 931

brsv@rettsyndrome.be
<https://www.rettsyndrome.be>

IBAN BE02 0682 0608 7540
BIC GKCCBEBB

Giften vanaf 40 euro zijn fiscaal aftrekbaar

