CONTACTBLAD

Prader-Willi Vereniging

WAARIN OPGENOMEN
DE ANGELMAN WERKGROEP

9e JAARGANG — NUMMER 1

SEPTEMBER 1993

Prader-Willi Vereniging, aangesloten bij de Federatie van Oudervereniging

Bestuur
G.H.J. Bonke, Wassenaar voorzitter
Mw. J.E. Rinzema-Oerlemans, Geleen secretaris
Drs. P. van Oosten, Bennekom penningmeester
Dr. L.M.G. Curfs, Tilburg leden
H.G. van Helvoort, Alphen aan de Rijn
Mw. H. Kervel-Terwisscha van Scheltinga, Den Haag
C.P. Klaassen, Bergen op Zoom

Landelijk bureau Prader-Willi Vereniging
Postbus 85378, 3508 AJ Utrecht, telefoon 030-363763 (bgg 363767)
(Tamara Stranders is bereikbaar op maandag en dinsdag van 09.30 - 16.30 uur en op donderdag van 09.30 - 13.00 uur)
Postbankrekening: 4736666 t.n.v. Prader-Willi Vereniging, Bennekom

Ereleden
H.M.J. Broekhuis, Dordrecht
H.P.W. Moezelaar, Geldrop
H.F.M. Pothof, Diepenheim

Raad van Advies
Dr. O.F. Brouwer, kinderneuroloog, Leiden
Mw. B. Helbing-Zwanenburg, arts in de zwakzinnigenzorg, Rotterdam
Dr. R.C.M. Hennekam, klinisch geneticus-kinderarts, Utrecht
C. de Jong, psychiater, 't Harde
J. van Opdorp, orthopedagoog, Vught
Mw. J. Veen-Roelofs, diëtiste, Kerkdriel
Mw. E. Wesby-van Swaay, kinderarts, Rotterdam
Mw. drs. A. Wiegers, psycholoog, Oisterwijk

Onderzoeksadviesraad
Dr. L.M.G. Curfs, psycholoog, Tilburg voorzitter
Prof. dr. J.P. Fryns, klinisch geneticus, Leuven
Prof. dr. M.F. Niermeijer, klinisch geneticus, Rotterdam

Bestuur Angelman werkgroep
H.G. van Helvoort, Alphen aan de Rijn voorzitter
L. de Coster, Oedelem (B)
A.M.F. de Vos, Zevenbergen

Redactiecommissie
G.H.J. Bonke, Wassenaar eindredacteur
H.G. van Helvoort, Alphen aan de Rijn
Mw. drs. M.J.M. Moezelaar, Rotterdam
met medewerking van o.a.:
Mw. H.O.M. Kuijpers, Etten-Leur
Mw. Drs. S. Rasenberg, Roosendaal
Redactiesecr.: T. Stranders, Postbus 85378, 3508 AJ Utrecht, tel. 030-363763

INHOUDSOPGAVE

	pagina
Van de voorzitter	1
Van de wetenschapstafel	2
PRADER-WILLI SYNDROOM	
Anders was nooit zo anders	2
Groeihormoonbehandeling bij het PWS	3
De vakantie-ervaring van ons gezin	4
Nieuws van andere PW verenigingen	5
Annulering 2e internationale PW congres	7
In gesprek met mevrouw De Roode	7
Agenda	8
ANGELMAN SYNDROOM	
Van de voorzitter (Angelman werkgroep)	9
Communicatie met Angelman-kinderen	9
Siblings Corner	10
Derde contactdag Angelman syndroom	11
Oproep	11
Erop uit met een kind met het AS	13
Ivo de Coster	14

Dit Contactblad verschijnt viermaal per jaar. Leden en donateurs van de Prader-Willi Vereniging ontvangen het automatisch. Abonnementsprijs (voor niet-leden) f 35,00 per jaar

Overname uit dit tijdschrift is, tenzij anders vermeld, toegestaan mits met bronvermelding.

Van de voorzitter

Net als in vorige nummers van het Contactblad open ik ook nu weer met een hartelijk welkom aan de 15 nieuwe leden van onze Vereniging. We rekenen erop dat u zich snel één voelt met uw mede-leden en vanuit het Bestuur hoop ik op uw actieve bijdrage.
Wat voor de nieuwe leden nauwelijks, maar voor de overige leden zeker geldt, is dat vanaf deze negende jaargang hun blad in een ander jasje verschijnt. Nieuw naar de buitenkant, vernieuwd naar de inhoud, maar toch ook herkenbaar. Zo zijn het formaat en het voorblad, op de kleur na, sterk gewijzigd. Zo is de leesbaarheid per pagina vergroot door voor een indeling in drie kolommen en voor een groter lettertype te kiezen. Zo is tenslotte de inhoud met een nieuwe rubriek "Van de wetenschapstafel..." (onder verantwoordelijkheid van de voorzitter van de Onderzoeks-adviesraad Dr. Paul Curfs) verrijkt.
Was er dan iets mis met het blad, hoor ik u al vragen? Nee, bepaald niet, maar na 8 jaargangen bracht het afscheid van Ger Broekhuis en Henk Moezelaar wel de noodzaak tot verandering. De indringende, succesvolle, maar ook zeer intensieve wijze waarop beiden zich met het blad bezighielden is voor hun opvolgers niet op te brengen. Zodoende werd besloten een deel van de coordinerende en de uitvoerende taken bij onze bureaumedewerkster Tamara Stranders te leggen. Dat betekende tevens dat we vanuit ons landelijk bureau voortaan ook de verzending laten plaatsvinden en daarmee is het nieuwe formaat verklaard; A4 past makkelijker in het verwerkingsproces bij het bureau. De resterende wijzigingen komen voort uit de gedachte "als we nu toch bezig zijn...."
Ger en Henk, nogmaals dank voor jullie inzet, doorzettingsvermogen, collegialiteit en vakmanschap, die het Contactblad zijn huidige aanzien hebben gegeven. We hopen wat jullie bereikt hebben verder te kunnen uitbouwen.
De inhoud van het blad staat dit keer met een tweetal artikelen speciaal ook in het teken van de vrijetijdsbesteding met onze kinderen. Dat speelt natuurlijk niet alleen tijdens de vakantie maar vaak ook op vele andere momenten. Als u met opmerkingen of tips wilt reageren, nodig ik u van harte uit. Wat ú weet, weet een ander nog niet altijd!
Naast de inmiddels bekende artikelen over ervaringen van ouders of brusjes, verwelkom ik de al eerder genoemde rubriek, die zich niet alleen op de ouders, maar zeker ook op de hulpverleners richt. Om meerdere redenen wens ik de wetenschapstafel en haar gastheer Paul Curfs graag een vruchtbaar leven in ons blad toe.
Van de bestuurstafel is ditmaal niet zo veel te melden, de vakanties hebben ook ons (positieve) parten gespeeld. Minder positief is, dat Jan Keilholtz bij nader inzien helaas geen kans zag de bestuursvergaderingen in Utrecht bij te wonen; de benodigde trein-tijd bezorgde hem door-de-weeks nachtwerk. Zowel Jan als het bestuur vinden dat erg spijtig, we zijn nu weer terug bij af als het om de mogelijkheid van toekomstige bestuurswisselingen gaat. Nieuwe kandidaten zijn dus nog steeds zeer welkom! Een ander punt dat onze aandacht heeft betreft de verspreiding van de ouder-contactlijst. We denken erover de respectievelijke lijsten eenmaal per jaar beschikbaar te stellen. Dat zou o.i. de onderlinge communicatie en informatie kunnen vergroten. Waar we verder nog aan (gaan) werken is een beleidsplan(netje) voor onze Vereniging. Wat willen we concreet bereiken en wat moeten we daar concreet voor doen ? En tenslotte kan ik nog wat zeggen over de structuur van de Vereniging. Zoals u weet denken we er goed aan te doen een voorstel uit te werken waarbij de Vereniging een tweetal afdelingen krijgt: een voor het Prader-Willi en een voor het Angelman Syndroom. In lijn met de gedachten van het bestuur over m.n. de Prader-Willi afdeling heeft een aantal ouders van PW-kinderen zich op 26 juni jl. bereid verklaard om tot de oprichting van een Prader-Willi Werkgroep (de term Werkgroep naar analogie van de AS-werkgroep, neem ik aan) binnen de PW-vereniging over te gaan. Als waarnemend voorzitter en idem secretaris zullen Kees Klaassen en Jan Keilholtz optreden. Zodra e.e.a. verder met het bestuur van de PW-vereniging is uitgewerkt, zal de PW-werkgroep zich naar verwachting nadrukkelijker naar haar achterban presenteren.
Daarmee kom ik tevens aan het einde van mijn presentatie. Rest mij u allen gezondheid en wijsheid toe te wensen en aan de deelnemers van de AS-contactdag op 6 november as. een plezierig en informatief samenzijn met hun AS-kinderen.

Gerrit Bonke

"Van de wetenschapstafel....."

In de wetenschappelijke tijdschriften verschijnen regelmatig artikelen over het Angelman Syndroom en het Syndroom van Prader-Willi. Voor een aantal artikelen is het zeker de moeite waard deze onder de aandacht te brengen van onze lezers.
In deze nieuwe rubriek "Van de wetenschapstafel...." worden publicaties gesignaleerd die met name voor de ouders, maar ook voor de hulpverleners van belang zijn.

PRADER-WILLI SYNDROOM

In het Nederlands Tijdschrift Geneeskunde verscheen onlangs een interessant artikel van de hand van mevrouw B. Helbing-Zwanenburg (Pameijer Stichting Rotterdam), mevrouw dr. H.M. Evenhuis en Prof. dr. H.A.C. Kamphuisen van de afdeling Klinische Neurofysiologie van het Academisch Ziekenhuis in Leiden.
In deze publicatie worden collega-artsen werkzaam in de gezondheidszorg gewezen op de onbevredigende situatie dat bij veel verstandelijk gehandicapten van middelbare en oudere leeftijd weinig of niets bekend is over de oorzaak van de retardatie. Juist het onderzoek naar mogelijke oorzaken (etiologische diagnostiek) kan een verhelderend licht werpen op onbegrepen gedrag en direct van praktisch belang zijn voor de behandeling.
Aan de hand van een ziektegeschiedenis van een oudere patient laten de auteurs zien hoe een arts op basis van het verschijnsel van overmatige slaperigheid overdag op het spoor gezet kan worden van het Prader-Willi Syndroom. In vergelijking met andere personen blijkt bij mensen met het Prader-Willi Syndroom vaker een verstoring van het slaap-waakritme op te treden. In overleg met de behandelend arts kan overwogen worden of het zinvol is overmatige slaperigheid en aanvallen van spierslapte medicamenteus te bestrijden.

ANGELMAN SYNDROOM

Voor het Angelman Syndroom is zeker het aprilnummer van het "American Journal Medical Genetics" vermeldenswaardig. In dit Amerikaanse tijdschrift over klinische genetica verscheen een zevental artikelen over het Angelman Syndroom. Vijf waren voornamelijk gericht op chromosomen- en DNA onderzoek, één was een uitstekend klinisch artikel van de hand van de engelse Jill Clayton-Smith en een stuk van enkele psychologen, audiologen en klinische genetici uit Florida over de communicatie van zeven volwassenen met het Angelman Syndroom. Men voerde een test uit, specifiek gericht op het onderzoeken van preverbale communicatie. Hierbij stelden zij vast dat binnen de onderzoeksgroep het niveau van functioneren (uitgedrukt in IQ) weliswaar bij allen laag was, maar dat op sensomotorisch gebied er onderling toch grote verschillen tussen de volwassenen aan te tonen waren. Vijf van hen konden bijvoorbeeld hun eigen gebaren niet imiteren als deze door de onderzoeker direkt werden voorgedaan, terwijl twee anderen dat wel degelijk deden en zelfs nieuwe gebaren konden imiteren. Wat klank-imitatie betreft, funktioneerden allen echter op het laagst mogelijke niveau. Bij expressieve communicatie en één op één sociale contacten werd op dezelfde manier weer een groot verschil tussen de patienten onderling vastgesteld. Op grond hiervan had men kunnen verwachten dat bij twee volwassenen spraak tot enige ontwikkeling was gekomen, hetgeen niet het geval was.
De auteurs concludeerden dat blijkbaar de ontwikkelingsachterstand alléén niet verantwoordelijk was voor het ontbreken van spraak. Bij verder onderzoek vonden ze dat een onvermogen om de motoriek van de mond (lippen, tong, gehemelte, etc.) te besturen (in medische termen: orale motore dyspraxie) wél gedeeltelijk een verklaring kon vormen. Een andere oorzaak zouden de problemen in de één op één sociale contacten zijn. Deze contacten moeten eerst tot ontwikkeling komen voordat men tot spraakontwikkeling kan komen. Wellicht is het onvermogen om de aandacht gedurende langere tijd op één gebeurtenis of persoon te vestigen hiervan de belangrijkste oorzaak.
Hoewel de studiegroep klein was, is dit één van de eerste artikelen die wat meer inzicht beginnen te verschaffen in het Angelman Syndroom. Een goed begrip hiervan is essentieel voor een adequate aanpak. Hopelijk is dit het begin van een reeks studies op dit gebied.

* "Communication, cognition and social interaction in the Angelman Syndrome."
Kandace Penner et. al., Am. Journal Medical Genetics, 1993, nr. 46, p. 34-39
* "Prader-Willi Syndroom en slaperigheid, diagnostische waakzaamheid geboden"
B. Helbing-Zwanenburg, H.M. Evenhuis en H.A.C. Kamphuisen
Nederlands Tijdschrift Geneeskunde 1993, 137, nr.19: p. 941-944

Dr. R.C.M. Hennekam,
dr. L.M.G. Curfs

Anders was nooit zo anders

Mathilde Thijssen (19 jaar) vertelt over haar zus Saskia die het syndroom van Prader-Willi heeft.

Haar enige belevingswereld was die, welke haar directe omgeving haar verschafte. Een besef van wat zich buiten haar kleine, gedetailleerde leven afspeelde had ze niet en zou ze ook nooit hebben. Wanneer anderen zich druk bezighielden met de veelomvattende problemen die men altijd schijnt te hebben wanneer men wel moet functioneren in de normale maatschappij, had zij het geestelijk misschien zwaarder te verduren dan menig ander. Vaak was dat dan door iets dat voor ons nooit de betekenis zou kunnen hebben die zij er aan gaf.
Als zij na drie weekenden en eindeloze inspanning een puzzel van 250 stukjes afmaakte, zag ik haar trots en tevredenheid als een waas om haar mollige lijfje spelen. Ze kon met haar hele wezen en prachtige ogen absolute gevoelens uitstralen, zodat wij allen betrokken werden bij datgene wat haar aanging. Wij leefden voor zover onze nuchtere manier van leven dat toeliet, voortdurend met haar mee.
Als iets haar maar niet wilde lukken, uitte haar teleurstelling zich in het weglopen van haar bezigheden en in het feit dat zij een tijd lang ontroostbaar en verdrietig was. Later begon ze dan weer vol goede moed met een koekje als aanmoediging. Onze bijdrage bedroeg de kinderlijke emoties die we met haar deelden en die altijd zorgden voor nog meer enthousiasme en voor het aangaan van nieuwe uitdagingen.
Ik kon uren kijken naar de wijze waarop zij met haar muziek omging. Ze deed eigenlijk altijd hetzelfde; bandjes wissen, opnemen en weer overspoelen. Ik denk dat het haar een zekere rust gaf, zoals dat op mij ook die uitwerking had. Ik had een mateloze bewondering voor de enorme concentratie die zij wist op te brengen bij alles wat ze deed. Alsof alleen datgene bestond, waar ze zich op dat moment mee bezig hield.
Vaak vroeg ik me af wat ze dan dacht, wat er in haar om zou gaan. Onze moeder zei dat ons dat nooit echt duidelijk zou worden. Ze wist alleen met zekerheid te zeggen dat er een hoop speelde in dat vrolijke koppie van der. "Dat kind denkt aan van alles en ze lacht ons uit ook." Dat was waarschijnlijk de enige waarheid die als bewezen kon worden beschouwd. Zij voelde mensen en al hun bedoelingen perfect aan.
Als een bemoeizieke, zogenaamd begrijpende buurvrouw haar op een overdreven aardige manier iets aanbood, kon ze met haar hele lichaam zeggen dat het toch wel wenselijk was dat dit geschifte mens uit haar omgeving verwijderd zou worden.
Ik vond haar een heerlijk kind met al haar onschuld en toen ze bij ons wegging verloor ik niet alleen haar, maar tevens mijn bron van rust en communicatie. Al onze gesprekken begonnen en eindigden door haar aanwezigheid en nu zij er niet meer was, stortte alles in stilte. Er was in plaats van de volle bedrijvigheid een leegte waar wij allen als om een open put omheen liepen. Bijna drie jaar duurde het voordat wij dat wonderlijke mechaniekje dat men gezin noemt weer draaiende hadden met een schroefje minder. Het was alsof wij dit keer de puzzel moesten maken en telkens als het niet lukte, deden we wat zij altijd deed; we liepen ervan weg. Haar wereld mocht dan klein zijn, hij werkte precies hetzelfde. Het enige verschil was misschien dat zij een betere grip op die wereld had.

Mathilde Thijssen

Groeihormoon behandeling bij het Prader-Willi syndroom (PWS)

R.J.H. Odink, afd. kindergeneeskunde, Vrije Universiteit Ziekenhuis, Postbus 7057, 1007 MB Amsterdam.

Groeihormoon (GH) wordt gemaakt in de hypofyse of het hersenaanhangsel. Gedurende het leven speelt het een rol bij de lengtegroei en de (vet)stofwisseling.

Allereerst de relatie met de groei. Bij kinderen met een tekort aan groeihormoon is de lengtegroei op de kleuter- en lagere schoolleeftijd achter en deze achterstand kan (ten dele) gunstig beïnvloed worden door het dagelijks toedienen van groeihormoon injecties voor het slapen gaan.
Bij gezonde kinderen wordt de uiteindelijke volwassen lengte voor een belangrijk deel bepaald door de puberteitsgroeispurt en deze is weer afhankelijk van het op gang komen van de "puberteits-hormonen". In de puberteit is de groei en de hoeveelheid gemaakt GH mede afhankelijk van "puberteitshormonen". Verder is voldoende schildklier hormoon nodig, omdat een tekort hieraan groeiremmend werkt. Behalve dat de lengtegroei door hormonen beïnvloed wordt, is deze ook afhankelijk van erfelijke factoren, zoals de lengte van ouders. Er bestaan daarnaast een groot aantal syndromen, waarbij vaak de chromosomale afwijking bekend is, waarbij kleine lengte in aanleg aanwezig is; de eigen hoeveelheid groeihormoon is hierbij meestal normaal.

Tijdens de groei speelt naast de bereikte lengte de skeletrijping een rol, die de uiteindelijke lengte bepaalt. De maat die we hiervoor gebruiken is een röntgenfoto van

de linker hand. Op grond van de lengte en de skeletrijping is een voorspelling van de volwassen lengte mogelijk. Maar de verschillende hormonen beïnvloeden ook elkaar, zodat als uiteindelijk resultaat precies de volwassen lengte voorspellen op de kinderleeftijd zeer moeilijk is. Dat geldt zowel voor gezonde kinderen alsook voor kinderen met een handicap.

Wat is er bekend over de volwassen lengte bij het PWS? De gemiddelde volwassen lengte bij het meisje is 148 cm en bij de jongen 155 cm. De invloeden als ouderlengte en de puberteit spelen ook een rol bij het PWS net zo als bij gezonde kinderen, maar in mindere mate. Bekend is dat de puberteitsontwikkeling bij het PWS veelal afwijkend verloopt. Dit kan een negatieve invloed hebben op de uiteindelijke lengte. De resultaten van GH behandeling op de eindlengte bij een aantal andere ziektebeelden (syndromen samengaand met een kleine eindlengte) zijn zeer dubieus. Men vindt geen toename tot een verbetering van enkele centimeters ondanks dat de groeisnelheid bij de aanvang van de behandeling zeer duidelijk toenam. Alleen bij kinderen met een aangetoond tekort aan eigen GH, vóór behandeling, zijn de resultaten van GH behandeling op de eindlengte zeer gunstig. De resultaten op de eindlengte zijn voor een deel afhankelijk van de hoeveelheid GH die het kind zelf maakte voor behandeling. Hormonaal onderzoek bij kinderen met het PWS toont over het algemeen een normaal niveau van groeifactoren (IGF-1) aan met een wat lagere maar niet afwezige groeihormoonspiegel. Bij sommige kinderen met het PWS bestaan er aanwijzingen dat de hoeveelheid GH onvoldoende is. Bij het PWS zijn van enkele kinderen gegevens bekend van GH behandeling. Men vond dat er wel een verbetering van de groeisnelheid was tijdens deze behandeling maar er is tot nu toe niets bekend over de invloeden op de eindlengte. De termijn van de gegeven behandeling is kort, namelijk 6 maanden, zodat de positieve resultaten zeker niet de conclusie rechtvaardigen dat GH behandeling bij kinderen met het PWS een grotere eindlengte zal kunnen garanderen. De enige mogelijkheid om de gunstige invloed van GH behandeling op de eindlengte hard te maken is door middel van onderzoek dat vele jaren zal duren en waarbij gebruik gemaakt wordt van een controle groep. Op dit moment bestaat er geen studie wereldwijd en, voor zover mij bekend, in Nederland ook geen plannen in deze richting. Eerst zal meer bekend moeten worden over de factoren die de uiteindelijke lengte bepalen tijdens GH behandeling.

Groeihormoon beïnvloedt de stofwisseling; het zorgt voor de opbouw van spieren en afbraak van vet. Dit maakt dat mensen met een GH tekort veelal wat vetter zijn. Na de start van de GH behandeling neemt de hoeveelheid vet vaak af. Met het toenemen van de relatieve spiermassa neemt ook de conditie van met name volwassen mensen duidelijk toe. Er zijn een beperkt aantal gegevens bekend geworden waaruit blijkt dat dit bij het PWS niet zo éénduidig is. Wat bleek namelijk. Het gewicht nam niet af en in een aantal gevallen nam dit zelfs toe, de hoeveelheid vet nam af, de spiermassa nam toe net zo als de algemene conditie. Wellicht dat door het actiever worden ook de eetlust toenam waardoor de gewichtstoename te verklaren is. Ook hier zijn de resultaten dus nog lang niet éénduidig. Vooralsnog dienen verwachtingen als zou GH behandeling bij het PWS een gunstig effect op de eindlengte hebben niet te hoog gespannen te zijn. Met name het aandeel van de puberteit op de definitieve eindlengte verdient naar mijn inzicht meer aandacht, daar stoornissen in de spontane puberteit veel voorkomen bij het PWS en dit mogelijk gevolgen heeft voor de puberteitsgroeispurt en daarmee de eindlengte.

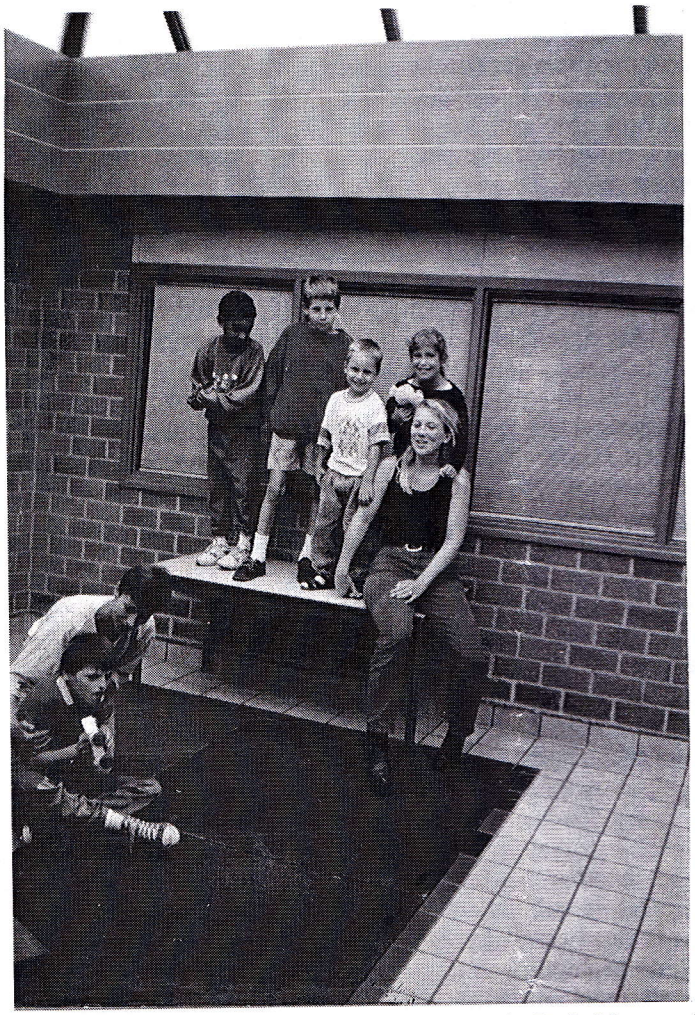
De vakantie-ervaring van ons gezin

Alléén een lange zomervakantie doorkomen met twee dochters waarvan er één het syndroom van Prader-Willi heeft is niet eenvoudig. Een moeder vertelt hoe haar dat, met behulp van speciale vakantie-weken en een logeerhuis is gelukt en is bevallen. Misschien een tip!

Graag wil ik in dit nummer van ons contactblad eens beschrijven hoe ons gezin de zomervakantie van dit jaar heeft doorgebracht. Als alleenstaande moeder van twee dochters (Ilse en Sanne), waarvan de jongste van 7 jaar het syndroom van Prader-Willi heeft, vind ik het heel moeilijk om ieder jaar de 6 weken die de zomervakantie duurt weer door te komen. Na 2 tot 3 weken slaat de verveling bij de kinderen al weer toe en het valt dan ook niet mee om ze nog enige weken te vermaken. Daarom besloot ik dit jaar een oplossing te zoeken voor dit probleem. Via de Sociaal Pedagogische Dienst (SPD) in onze regio had ik al eens vernomen dat er mogelijkheden zijn voor weekend-opvang voor verstandelijk gehandicapten en dat er tevens in de zomermaanden vakantieweken werden georganiseerd. Ik wilde mijn dochtertje er eens kennis mee laten maken. Als dit goed zou bevallen , kon ze in de zomervakantie misschien een weekje daar doorbrengen. Het zou de eerste keer worden dat Sanne een weekend zou doorbrengen zonder vertrouwde gezichten in haar omgeving en ik was bang dat een heel weekend toch wel erg lang voor haar zou worden. Achteraf bleek ik er meer problemen mee te hebben dan zij zelf, want ze heeft enorm genoten. Het project weekend-opvang mag gebruik maken van het kinderdagverblijf voor

verstandelijk gehandicapten en de logees mogen gebruik maken van de faciliteiten zoals het zwembad, de aangepaste gymzaal met luchtkussen en ballenbad, maar ook het autobusje mocht gebruikt worden zodat er uitstapjes gemaakt konden worden. Deze zomer heeft Sanne deelgenomen aan de vakantieweek. Er stonden allerlei activiteiten op het programma. Het eten heeft geen problemen opgeleverd, daar de ouders van tevoren een intake-lijst ontvingen. Deze heeft betrekking op de verzorging van het kind. Bij dieet of medicijngebruik wordt hiermee rekening gehouden.

dat zo'n vakantieweek voor herhaling vatbaar is. Mijn andere dochter had ik ook voor een vakantieweek opgegeven, nl. een week naar een natuurkamp in Amerongen. De kinderen zijn bewust niet tegelijk op vakantie gegaan. De eerste week zijn ze allebei thuis gebleven, waarna de oudste een weekje op natuurkamp is geweest.
Het heeft haar goed gedaan om eens een week tussen "gewone kinderen" te zijn, hoewel ze haar zusje wel erg gemist had. In de week van Ilse's vakantie, heb ik met Sanne allerlei dingen gedaan die zij graag wilde doen en



De keuken was afgesloten voor de kinderen, iets dat vooral voor Prader-Willi-kinderen van belang is. Sanne kwam erg enthousiast terug van vakantie en vertelde honderduit over de andere kinderen en over de uitstapjes. Ik ben er inmiddels van overtuigd omgekeerd. Ze hebben er beiden erg van genoten om eens alleen alle aandacht te krijgen.
Gedurende de vierde vakantieweek hebben we uitstapjes gemaakt en konden we gebruik maken van het huis van familie, dat vlak aan zee gelegen is. Na deze week zijn de kinderen nog uit logeren geweest, zodat ik ook een weekje voor mijzelf had, hetgeen ik hard nodig had. Tenslotte zijn we de laatste week met zijn allen naar zee geweest en konden we de vakantie succesvol afsluiten. Door de vakantie dit jaar eens geheel anders in te delen is iedereen voldoende aan zijn trekken gekomen. Ik besef natuurlijk wel dat deze mogelijkheid niet voor iedereen is weggelegd en of het volgend jaar voor mij weer haalbaar is valt nu nog niet te overzien, maar: deze vakantie kan niemand ons meer afnemen.

Voor meer informatie over de mogelijkheden van weekendopvang, logeerhuizen of vakantieopvang kunt u terecht bij één van de 40 Sociaal Pedagogische Diensten.
In ons land zijn op dit moment 19 gesubsidieerde logeerhuizen. Van een logeerhuis kunnen 50 gezinnen in een vaste regio maximaal 7 dagen per maand gebruik maken. Soms is het mogelijk om 14 dagen van het logeerhuis gebruik te maken. Dit is dan altijd de laatste week van de maand en de eerste week van de daaropvolgende maand.
Een logeerhuis biedt ook onderdak aan meervoudig gehandicapten en hanteert geen leeftijdsgrens.
De kosten zijn laag, doordat een groot deel vanuit de AWBZ gefinancierd wordt.
Voor de leeftijdsgroep van 0-18 jaar wordt een bijdrage van *f* 5,- per dag gevraagd. Voor mensen van 18 jaar en ouder liggen de kosten tussen de *f*8,- en *f*27,- , afhankelijk van het inkomen.

Voor adressen en telefoonnummers van de SPD bij u in de regio kunt u contact opnemen met SOMMA, het landelijk bureau van de Sociaal Pedagogische Diensten: SOMMA, Postbus 85271, 3508 AG Utrecht, tel.: 030-363707

Wilt u meer informatie over logeerhuizen, dan kunt u zich wenden tot de SPD in uw regio of

u kunt een overzicht hiervan aanvragen bij de FIAD, Mariaplaats 21 E, 3511 LK Utrecht, tel.: 030-332520

Harlinde Kuijpers

Nieuws van andere Prader-Willi Verenigingen

- *Vanderbilt Universiteit wil groot Prader-Willi onderzoek.*

Op de Amerikaanse Vanderbilt Universiteit wil een interdisciplinair team een omvangrijk onderzoek opzetten. Dit onderzoek zou moeten leiden tot een betere kennis van het syndroom van Prader-Willi (SPW). Het team wil met name de belangrijkste genetische en gedragskenmerken van het SPW onderzoeken. Daarom is door het Kennedy Center van de Vanderbilt Universiteit, samen met de afdelingen Kindergeneeskunde, Orthopedie, Pathologie, Neurologie, Radiologie, Geneeskunde en Psychiatrie een onderzoeksprotocol ontwikkeld.
Men wilde diverse kenmerken (o.a. gedrags-, waarnemings-, voedings- en psychologische) onderzoeken, waardoor wellicht een onderscheid gemaakt kan worden in genetisch/chromosomale subtypes van het SPW. Het wordt het meest gedetailleerde en uitgebreide onderzoek dat tot nu toe werd gedaan.

Enkele van de vele onderwerpen die bij het onderzoek aan de orde zullen komen:

. Het gedrag van de Prader-Willi in zijn natuurlijke omgeving.
. Medicijnen die de neurologische systemen kunnen beïnvloeden.
. Radiologisch onderzoek van de botten (bijv. naar osteoporose).
. Hersenonderzoek.
. Onderzoek van de vetverdeling en -vorming.
. Zeer nauwkeurig onderzoek van stofwisseling en hormoonfuncties.

De testgegevens zullen vervolgens worden gebruikt om mogelijke relaties te leggen met eerdere laboratorium en klinische tests. Daardoor kunnen wellicht gelijkenissen en verschillen aan het licht worden gebracht.

Een doel van dit zeer uitgebreide onderzoek is het opsporen van genetische en/of metabolische aanwijzingen die de kans op ontwikkeling van zwaarlijvigheid kunnen voorspellen. Daardoor zou een basis gelegd kunnen worden om deze te voorkomen.

(Gathered View (USA), jrg. XVIII, nr. 3, mei-juni 1993)

- *Speciale teams ondersteunen beleid Prader-Willi Syndrome Association (PWSA).*

Het bestuur van de PWSA heeft vier speciale teams ingesteld, die het beleid op deelgebieden gaan ondersteunen en aanscherpen:

. Een PR-team heeft tot taak een uitgebreid public relationsplan voor de PWSA te ontwikkelen. In het verleden heeft de PWSA zich primair gericht op de behoeften van familie en de regio's en minder aandacht besteed aan het presentatie en promotie van de nationale organisatie. Hieraan wil men nu aandacht gaan besteden.
. Het verbindingsteam gaat de mogelijkheden onderzoeken om relaties te leggen met organisaties die interessegebieden met de PWSA gemeen hebben, zoals medicijnfabrikanten, producenten van voedings- en dieetproducten, enz.. Beide partijen zouden voordeel kunnen hebben bij het delen van ideeën, informatie en recent onderzoek in het gemeenschappelijk interessegebied.
. Het organisatieteam evalueert manieren waarop de PWSA zou kunnen samenwerken met en leren van gelijksoortige organisaties.
. Het datateam analyseert het gebruik van computers op het landelijk bureau. Het team gaat de beste manier zoeken om de computers te gebruiken, waardoor staf en vrijwilligers een beter, sneller en plezieriger gebruik van de computer zullen kunnen maken.

(Gathered View (USA), jrg. XVIII, nr. 3, mei-juni 1993)

- *Meer resultaten Britse enquête (zie ook contactblad nr. 4, 8e jaargang, juni 1993)*

De vragenlijst werd beantwoord door ouders/verzorgers van 121 mannen en 101 vrouwen met het SPW.

Anesthesie. 169 Prader-Willies hadden ooit narcose ondergaan. De reacties van 55 ouders (33%) werden gerapporteerd. Tweederde hiervan meldde dat hun kind slaperig was na de narcose, soms zelfs moeilijk wakker te maken (33 mensen). 7 Ouders meldden ademhalingsmoeilijkheden van diverse aard. Enkele anderen hadden meer gecompliceerde reacties. Hoewel men voorzichtig moet zijn met het trekken van conclusies, omdat de informatie niet op medische basis verkregen is, kan toch worden gesteld dat diegenen

die een reactie op de narcose vertoonden in de minderheid zijn.
Mogelijk werden zo weinig reacties gemeld, omdat anesthesisten tevoren wisten dat het kind het SPW heeft en maatregelen konden nemen. Verzeker je er dus van dat de anesthesist weet dat je kind het SPW heeft!

Sexuele ontwikkeling bij jongens. 112 Jongens werden geboren met niet ingedaalde balletjes. Van de resterende 9 is van 3 de diagnose SPW niet bevestigd en in 1 geval daalden de balletjes 8 maanden na de geboorte in. 63 Jongens ondergingen een operatie. 41 Ouders meldden dat die geslaagd was, bij 10 echter niet.
Bij 10 Prader-Willies zijn de balletjes uiteindelijk spontaan ingedaald. (Soms zelfs op 14- en 18-jarige leeftijd). 20 Jongens werden behandeld met testosteron. 4 Jonge jongens om de balletjes te laten indalen, hetgeen niet erg succesvol bleek. In 6 gevallen hielp het de puberteit stimuleren.

Sexuele ontwikkeling bij meisjes. De enquête betrof 52 meisjes en vrouwen boven 12 jaar. 21 Hiervan (40%) menstrueerden op een of andere manier, in de meeste gevallen onregelmatig. De leeftijd waarop de menstruatie begon varieerde van 11 tot 30 jaar.
11 Jonge vrouwen werden behandeld met oestrogeen, de resultaten varieerden. 4 Ouders vonden de behandeling niet succesvol. In 5 gevallen werd oestrogeen toegediend om de menstruatie op gang te brengen (in 1 geval stopte de menstruatie zodra met oestrogeen gestopt werd).
3 Ouders waren positief over de resultaten.

(PWS News (GB), nr. 37, juni 1993)

Annulering 2e internationale Prader-Willi congres

Van 30 juni t/m 3 juli 1994 zou in Cambridge het tweede internationale congres over het syndroom van Prader-Willi worden gehouden. Onzekerheid over de financiering heeft de organisatoren doen besluiten het congres af te gelasten. Gehoopt wordt dat in 1995 het congres wel doorgang kan vinden.

In gesprek met Mevrouw De Roode

De heer en mevrouw de Roode zijn woonachtig in Katwijk en hebben 3 dochters van resp. 15, 12 en 9 jaar oud. Bij hun tweede dochter Daniëlle werd op 10 jarige leeftijd door de behandelend arts uit het Academisch Ziekenhuis te Leiden de diagnose "Syndroom van Prader-Willi" vastgesteld op grond van uiterlijke kenmerken. Onlangs werd een DNA onderzoek ingesteld, dat momenteel nog niet is afgerond.

Hieronder volgt een vraaggesprek dat Harlinde Kuijpers voerde met mevrouw De Roode.

Toen Daniëlle 10 jaar oud was kreeg u te horen dat op grond van uiterlijke kenmerken het SPW bij haar werd vastgesteld. Hoe waren de voorafgaande jaren met Daniëlle toen verlopen?
Hoewel de zwangerschap en de bevalling, die thuis had plaatsgevonden, voorspoedig waren verlopen bleek Daniëlle kort na de geboorte wel erg geel te zijn, ondanks de injectie die ik na de bevalling van mijn eerste kind had gekregen. Ik heb nl. bloedgroep o negatief en mijn man heeft a positief bloed. Daniëlle werd dus in het ziekenhuis opgenomen en zo kwamen we voor het eerst met haar bij een kinderarts terecht. Daniëlle was niet abnormaal slap en had ook geen sonde-voeding nodig. Wel deed ze erg lang over haar fles en sliep ze erg veel. We moesten haar vaak wakker maken voor de voeding. Toen ze ongeveer 1½ jaar oud was kreeg ze een ernstige buikgriep en haar conditie ging met de dag verder achteruit. De huisarts wilde niet langs komen en gaf alleen maar telefonische adviezen die geen effect hadden, dus besloten we op eigen initiatief met haar naar het ziekenhuis te gaan. Toen ze eenmaal in het ziekenhuis lag bleek dat haar leverfunctie was verstoord; wat hiervan de oorzaak was is ons nooit verteld. Uit verder onderzoek kwam naar voren dat ze een fikse achterstand in haar ontwikkeling had. Op onze vraag of dit een gevolg was van het geel zien van Daniëlle na haar geboorte werd ons verteld dat dat niet mogelijk was. Op het consultatie-buro had men ook wel gezien dat ze een achterstand had, ons werd verteld dat Daniëlle gewoon wat langzamer was dan de meeste andere kinderen maar het zou allemaal wel goed komen dus namen wij aan dat dit zo was. Daniëlle werd in het ziekenhuis getest maar dit verliep niet zo succesvol daar ze inmiddels erg bang was geworden voor het ziekenhuis. We wilden Daniëlle wat tot rust laten komen en besloten haar naar de peuterspeel-zaal te laten gaan. Na verloop van tijd bleek dit niet de juiste plaats voor haar en op advies van de juffrouw daar hebben we haar laten testen op het Medisch Kleuterdagverblijf in Leiden. Daaruit kwam naar voren dat het Kinderdagverblijf voor verstandelijk gehandicapten voor haar de meest geschikte plaats was. Dit bleek ook zo te zijn want ze voelde zich daar erg thuis. Naderhand is ze overgestapt naar een Z.M.L.K. school en daar gaat het momenteel heel goed met haar. Ze is nu zover dat men bezig is om haar leesvaardigheid bij te brengen.

Hoe ontwikkelt Daniëlle zich lichamelijk?

Daniëlle is nu 1.51 m. lang en weegt 49 kg. Hoewel ze niet echt overgewicht heeft, heeft ze wel de lichaamsbouw van iemand met het PWS. Wel heeft ze al een behoorlijke borst- ontwikkeling en sinds haar 11e jaar menstrueert ze ook maandelijks. Haar geslachtsdeel is wel onderontwikkeld maar door haar regelmatige menstruatie is ze mogelijk toch vruchtbaar. Ze heeft ook een kleine kaak waardoor haar tanden te weinig ruimte hebben in de mond en ook heeft ze dik speeksel. Daardoor kreeg ze last van aanslag op haar tanden. De tandarts heeft deze aanslag inmiddels verwijderd.

Hoe belangrijk is structuur en regelmaat voor Daniëlle?
Daniëlle heeft het liefst dat alles in huis een vaste plekje heeft. Wanneer er iets anders ligt dan ze gewend is moet dat ook onmiddellijk veranderd worden. Wanneer de afstandsbediening van de tv ergens anders ligt dan zij gewend is kan ze ontzettend boos worden. Ook wanneer er iets op haar kamer ligt dat niet van haar is wordt het onmiddellijk door haar verwijderd. Eten is ook belangrijk voor haar; de kast met zoetigheid is dan ook op slot. Ze heeft geen speciaal dieet maar eet alles met mate mee en natuurlijk maken we ook wel eens afspraken met haar wat betreft het eten. Toen ze heel klein was heeft ze een keer kattevoer gegeten.

Hoe gaan de andere kinderen om met het gegeven dat Daniëlle anders is dan zij zijn en leidt dit wel eens tot extra problemen?
Jacqueline heeft het er wel eens moeilijk mee, ze gaat dan ook nooit mee als we bijv. met Daniëlle naar school gaan of iets dergelijks. Patricia daarentegen gaat graag mee en vindt dat ook gezellig, maar zij is van jongs af aan gewend om mee te gaan. Zowel Jacqueline als Patricia willen graag domineren over Daniëlle wat nogal eens tot problemen leidt omdat Daniëlle dit helemaal niet wil. Er wordt dan ook geregeld een duw uitgedeeld of ze hangen letterlijk bij elkaar in de haren. Jacqueline is nu op een leeftijd dat ze meer interesse heeft in haar eigen vriendinnen, maar de jongste twee willen nogal eens ruzie met elkaar maken.

Wat zijn de buitenschoolse activiteiten van Daniëlle zoal?
In huis doet Daniëlle nooit bijzonder veel: hoogstens wat eigen muziek beluisteren of haar knikkers bekijken. Ze heeft ook niet de behoefte om met andere kinderen te spelen en is het liefst alleen bezig. Op dinsdagavond gaat ze naar gymles en op vrijdagavond naar een muziekgroepje. In de weekenden wordt in ons gezin veel aan sport gedaan. Daniëlle gaat op zaterdagmorgen zwemmen, ze heeft inmiddels ook al haar A-zwemdiploma.

Tenslotte een laatste vraag: Hoe heeft uw gezin de vakantie dit jaar door gebracht?
Dit jaar is Daniëlle voor de 3e keer op kamp geweest. Aanvankelijk wilde ze dit jaar niet op kamp omdat ze vorig jaar daar nogal gepest was door een meisje. Ze vroeg ons wat wij gingen doen en toen wij vertelden dat wij naar Oostenrijk gingen twijfelde ze of ze mee zou gaan want daar spreken ze Duits en dat vond ze maar niets. Uiteindelijk besloot ze om toch maar op kamp te gaan. Gelukkig bleek voor Daniëlle dat er een bekende van haar bij de kampleiding zat waarvan ze ooit gymles had gekregen en ze fleurde toen helemaal op.
Ze heeft het gedurende de twee kampweken erg naar haar zin gehad en ze wil nu beslist volgend jaar weer op kamp.

Harlinde Kuijpers

Agenda

Leden ontvangen automatisch een uitnodiging voor de contactdagen en regio-bijeenkomsten. Bezoek van belangstellenden is altijd welkom, maar het wordt wel op prijs gesteld als u uw komst even aankondigt. Wanneer voor uw regio nog geen datum is vermeld, bel dan desgewenst uw contactpersoon (zie het telefoonnummer achter in dit blad).

16 oktober 1993, Bedum (regio Noord-Oost)
Contactmiddag voor ouders (PWS) met als thema "vakantie en vrijetijdsbesteding", aanvang 14.00 uur. Informatie bij Kineke Heslinga, tel.: 05900-14885

30 oktober 1993, Spijkenisse (regio Zuid-West)
Contactmiddag voor ouders (PWS), aanvang 16.00 uur. Informatie bij Cor van Gennep, tel.: 01819-16613

30 oktober 1993, Farnham, Surrey, Engeland
Jaarlijkse nationale conferentie van de Britse PWSA in Farnham Technical College. Informatie bij Christine Harrington, tel.: 09-44252716647

Van de voorzitter van de Angelman Werkgroep

De vakanties zijn voor de meesten waarschijnlijk wel voorbij. Hopelijk heeft u niet al te veel last gehad van deze Hollandse zomer. Er was misschien reden genoeg om een vakantieverhaal over uw kind met het Angelman syndroom te schrijven. We houden ons daarvoor aanbevolen.

Welkom aan een vijftal nieuwe leden. Aangenaam verrast ben ik door de medewerking van twee van die nieuwe leden om hun ervaringen met hun kind met het Angelman syndroom op papier te zetten zodat we die ervaringen kunnen gebruiken voor de brochure over het Angelman syndroom. De brochure zal dit jaar nog niet gereed zijn maar begin volgend jaar moet haalbaar zijn.

Tijdens de vakantieperiode hoorden we tot ons genoegen dat Luc de Coster uit Oedelem in België ons bestuur komt versterken. Luc heeft een zoon Ivo van vier jaar. U kunt over Ivo de Coster elders in dit contactblad lezen. We wensen Luc veel succes met zijn bestuurstaken. Onze Belgische leden zullen nu extra vertegenwoordigd zijn in België. Nu er versterking is in het bestuur van de Angelman werkgroep vanuit België doen we een oproep aan alle Belgische moeders (of misschien vaders als dat mogelijk is?) met een kind met het Angelman syndroom zich aan te melden voor het ouder-ouder contact per telefoon voor in België. Het betreft een beschikbaarheid voor de opvang van ouders die informatie over het Angelman syndroom willen hebben voor twee of drie ochtenden of middagen per week. Belgische ouders die zich geroepen voelen kunnen contact opnemen met Tamara Stranders. Het Nederlandse telefonisch ouder-oudercontact blijft uiteraard bestaan.

Het bestuur is volop bezig met de voorbereiding van de derde contactdag. Verheugend is het dat er zich ruim vijftien ouders hebben aangemeld die hun kinderen met het Angelman syndroom zullen meenemen die dag. We zijn er in geslaagd om voor die contactdag een fotograaf vast te leggen. Ik ben zeer benieuwd naar die dag en naar de foto's van die contactdag.
Tot de zesde november in de Boldershof!

Huub van Helvoort

Communicatie met Angelman-kinderen

Onlangs ben ik samen met Lisanne (onze 10-jarige Angelman dochter) naar het Regionaal Communicatie Adviesteam Trappenberg (RCAT) te Huizen (Noord-Holland) geweest. Het RCAT is een multidisciplinair-team met deskundigheid en ervaring op het gebied van ondersteunende communicatie. Het team bestaat tenminste uit een ergotherapeut en een logopedist.

Het doel van het RCAT is de communicatie tussen de gehandicapte en zijn omgeving zo goed mogelijk te laten verlopen. Het gaat hier om een advies, niet om een behandeling.

Men heeft voor een advies de keuze uit de volgende mogelijkheden:
a. korte telefonische vragen met direct antwoord
b. brochures en andere schriftelijke informatie
c. uitgebreid telefonisch advies met schriftelijk verslag
d. consult in het revalidatiecentrum met een schriftelijk verslag.
Een consult duurt ongeveer een uur en vindt plaats in het revalidatiecentrum 'de Trappenberg'. Vantevoren krijg je een inventarisatielijst toegezonden met het verzoek die in te vullen en op te sturen.

In het (verre) verleden is er bij Lisanne op logopedisch gebied wel eens iets geprobeerd maar dat had alleen maar betrekking op het ontwikkelen van spraak. Dat was weinig succesvol en achteraf ook wel begrijpelijk, omdat veel (90%) van de Angelman-kinderen, om onverklaarbare reden geen of bijna geen spraak ontwikkelen. Ik denk dat men, omdat er toen nog maar weinig over het Angelman syndroom bekend was en misschien ook omdat Angelman-kinderen erg onrustig kunnen zijn en een korte concentratie boog hebben, niet een andere vorm van communicatie heeft geadviseerd. Bij Lisanne merk je toch dat ze veel dingen die je tegen haar zegt goed begrijpt. Vaak doet ze zelf ook pogingen om je iets duidelijk te maken. In veel gevallen komt ze met het gevraagde wel aandragen. Er zijn echter ook situaties waarin ze zo haar best doet om je iets duidelijk te maken, maar niets direct bij de hand heeft waarmee dat zou kunnen. Voor zo'n situatie zou je toch een vorm van communicatie kunnen aanleren, dacht ik.
Mijn vraag aan het RCAT was dan ook of er hulpmiddelen of systemen zijn waarmee Lisanne, en wellicht ook andere Angelman-kinderen, beter kunnen leren communiceren.
Het RCAT heeft aan aantal mogelijkheden van hulpmiddelen en systemen aangedragen.
a. verwijzers (foto's, symbolen en tekens)
b. gebarentaal
c. communicatie-apparaten (computers met spraakuitvoer).

Voor Lisanne werd het advies gegeven met foto's te gaan werken, en mogelijk ook met gebaren (maar dat zou weleens te vluchtig kunnen zijn).
Voordat Lisanne echter iets zal gaan gebruiken om te communiceren zal ze moeten leren een

keuze te maken bij alles wat ze doet en gaat doen. Ze moet ook zoveel mogelijk het effect van die keuze ervaren. Het is van groot belang dat een communicatieprogramma wordt opgezet in nauwe samenwerking met het dagverblijf.

In Raakpunt van mei 1993 (het verenigingstijdschrift van de VOGG) staat een artikel over communicatie (als onderdeel van een Early Intervention Programma) dat me erg aansprak en waarvan ik denk dat het voor jonge Angelman-kinderen zeker de moeite waard is om te proberen. Het gaat namelijk over een communicatieprogramma voor zeer jonge kinderen met een verstandelijke handicap of een ontwikkelingsachterstand.

Voorlopig staan wij nog aan het begin van onze pogingen met Lisanne. Ik heb net een fotoserie afgerond met fraaie opnames van een tube tandpasta (inclusief tandenborstel), de toiletpot, limonadefles met beker en van Lisanne's jas.
Daarmee wil ik stap voor stap thuis de communicatie met haar verder ontwikkelen, terwijl op haar kinderdagverblijf een soortgelijke proef met haar zojuist is gestart. De uitkomsten zijn voor ons nog moeilijk te voorspellen. Ik zou dan ook graag in kontakt willen komen met ouders die ervaring hebben met dergelijke programma's (telefoon 01751-10348). Natuurlijk kunt u ook een schriftelijke reactie sturen naar de redactiecommissie (p/a Prader Willi Vereniging t.a.v. Tamara Stranders).

Lucie Bonke

Siblings Corner Martin

Een zus vertelt hoe haar relatie met haar broer Martin, die het Angelman syndroom heeft, verandert naarmate ze ouder worden. Zelf geeft ze er de voorkeur aan de term "zwakzinnig" te gebruiken in plaats van "verstandelijk gehandicapt", omdat zij haar broer zo het beste kent.

Hij is net 35 jaar geworden, mijn broer Martin. Hij is blond, heeft blauwe ogen en een stevig postuur. Ik - zijn zus - ben zeven jaar jonger. We lijken op elkaar. We behoren alletwee tot de blonde tak van de Muusse-familie. Ik ben vaak wel een beetje trots als hij naast me loopt met z'n leren jack.

Martin heeft het Angelman syndroom. Hij was drie jaar toen hij het huis uitging en in een inrichting in Noordwijk werd geplaatst. Hij sliep nooit en ging dag en nacht door, zo hebben mijn ouders verteld. Het ging niet om hem thuis te laten wonen. Ik heb Martin dus nooit meegemaakt thuis. Veel contact met hem had ik de eerste tien jaar van mijn leven ook niet. Ik ging wel vaak mee op bezoek, maar dat hoorde er nu eenmaal bij. Martin kan niet praten, dus de communicatie gaat moeizaam. Zoals veel mensen dat hebben bij zwakzinnigen, was ik een beetje vies van hem. Hij en alles om hem heen 'rook' en 'smaakte' naar de inrichting. Ik ben ook een keertje bijna gewurgd door een medepatiënt van Martin. Omstanders moesten me bevrijden. Geen prettige herinnering.
Het leuke was wel dat Martin altijd vrolijk was. Je kon wel met hem spelen en elkaar over en weer een beetje pesten door hem bijvoorbeeld iets aan te geven en dat op het laatste moment weer weg te trekken. Maar als je buiten de inrichting met hem liep, schaamde ik me eigenlijk voor hem. Hij brulde dan soms zo hard. Hij lachte met zijn mond wijd open, in die mond zag je soms nog de etensresten zitten. Maar vervolgens schaamde ik me dan weer, dat ik me voor hem geneerde.
Toen ik een jaar of vijftien was, ben ik heel anders tegen Martin gaan aankijken en heb ik veel meer een band met hem gekregen. Het bijzondere met Martin is ook wel dat hij eigenlijk niet zozeer reageert op kinderen.

We kregen dus nu meer wederzijds contact.
Ik heb ontdekt dat ik toch wel erg op hem lijk, al is zijn gezicht wel getekend door zijn zwakzinnigheid. Ik heb ook zijn specifieke 'Muusse'-gevoel voor humor ontdekt: veel flauwe grapjes. Ik ga graag bij hem op bezoek. Hij is zo ontzettend blij als je komt. Hij jubelt dan helemaal. Ik schaam me dan gewoon dat ik niet vaker kom dan zo gemiddeld eens in de vijf weken.

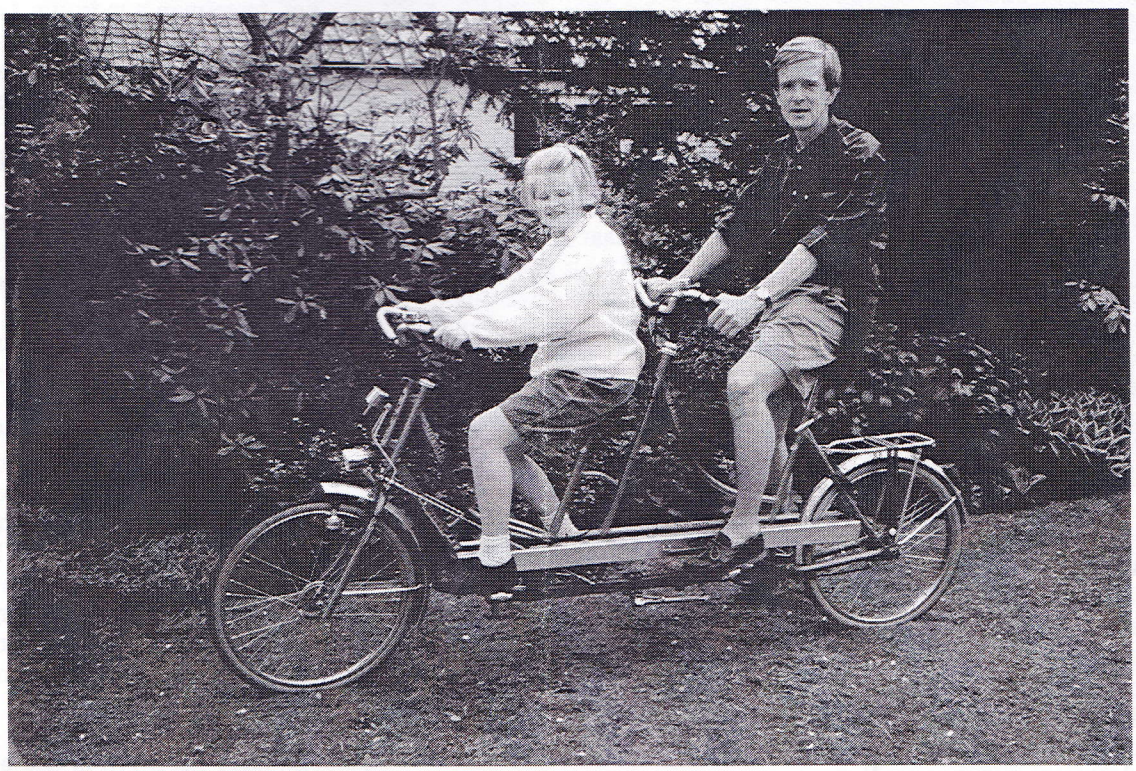
Martin is erg op de ander gericht. Hij zoekt voortdurend contact met je. Als je met hem wandelt, blijft hij af en toe staan om je te knuffelen. Het komt maar zelden voor dat hij in zichzelf gekeerd is. Als je Martin met andere patiënten in de Hooge Burch (een inrichting voor zwakzinnigen in Zwammerdam gelegen in de buurt van Alphen aan den Rijn) vergelijkt, dan ben ik heel blij dat hij het Angelman syndroom heeft en niet iets anders. (Al had ik natuurlijk nog liever gehad dat hij gezond was geweest. Ik heb het gevoel dat we het dan heel goed met elkaar hadden kunnen vinden.)

Ik weet overigens niet of alle Angelman patiënten zo naar buiten gericht en vrolijk zijn. Zoals gezegd, heb ik Martin nooit thuis meegemaakt. Ik weet daarom ook niet of mijn ervaringen met hem iets zeggen over hoe het is een broer of zus te hebben die het Angelman syndroom heeft. Het zegt in mijn geval misschien meer over het hebben van een zwakzinnige broer in het algemeen.
Dat betekent voor mij onder meer dat ik door de regelmatige bezoeken aan Martin heb geleerd het jachtige dagelijkse leven en de hang naar status en succes te relativeren

Sigrid Muusse

Er op uit met een Angelman-kind

Met het beter worden van het weer in het voorjaar is de behoefte om er lekker buiten met z'n allen op uit te trekken vaak duidelijk aanwezig. Je kunt dan bijvoorbeeld in de auto stappen en ergens naar toe rijden, even los van het probleem van het eventueel meenemen van een rolstoel, maar als het echt warm weer is, is het in een auto zitten geen prettig vooruitzicht, zeker niet als je kunt verwachten ergens in een file te belanden. Meestal ben je op zo'n dag niet de enige die op dat idee is gekomen.



Een alternatief is natuurlijk om vanuit de voordeur te voet er op uit te trekken. Echter, niet alle Angelman-kinderen zijn even goed ter been en zelfs als ze voor Angelman begrippen goed kunnen lopen, zal de te lopen afstand beperkt blijven. De fiets is natuurlijk een erg aantrekkelijke derde mogelijkheid. Afhankelijk van de leeftijd en de motorische ontwikkeling van het Angelman-kind zijn er verschillende mogelijkheden. Enkele daarvan worden hieronder kort aangegeven. Voor de Nederlandse situatie geldt in alle gevallen dat ze als AAW voorziening aangevraagd kunnen worden via de daartoe geëigende - op de postkantoren- verkrijgbare formulieren. Houd er wel rekening mee dat er tussen het moment van het indienen van de aanvraag en het feitelijk beschikbaar komen van de voorziening geruime tijd kan verstrijken. De gevraagde en toegekende voorziening wordt in eigendom verkregen of in bruikleen gegeven, afhankelijk van de situatie.

Tegenwoordig zijn er voor kleine kinderen bij de normale fietsenzaak goede en dus veilige kinderzitjes te koop die voor of achter op de fiets gemonteerd kunnen worden. Deze normale zitjes zullen niet voor vergoeding in aanmerking komen. Als de kinderen groter en dus zwaarder worden en niet meer in de normale zitjes passen, kan overwogen worden een speciale kinderstoel aan te vragen. Deze stoeltjes zijn groter en steviger dan de normale kinderzitjes en worden achter op de fiets gemonteerd. De voeten van het kind worden gefixeerd op losse voetsteunen. Het blijft wel oppassen dat de voeten niet tussen de spaken van het wiel komen en ook de veren van het zadel moeten worden afgedekt (beknelde vingers!). De stoeltjes hebben voor een wegklapbare steun zodat men geen gewichtheffer hoeft te zijn om het kind in de stoel te tillen. Is de steun neergeklapt dan zit het kind vast. Bovendien zitten er gordeltjes aan de stoel zodat al te heftige bewegingen door de passagier met het bovenlichaam worden voorkomen.

Toch kan het moment komen dat het onverantwoord wordt om op deze manier te fietsen. Het zwaartepunt van het geheel ligt vaak achter de achteras van de fiets en het risico is niet denkbeeldig dat de fiets voordat de fietser zelf is opgestapt, met kind en al achterover gaat. Bovendien

kan het fietsen op zich gevaarlijk worden als het kind, beweeglijk als het vaak is, onverwachte bewegingen gaat maken en bijvoorbeeld naar grassprieten gaat grijpen die zo mooi snel en dichtbij langskomen. Voor je het weet lig je met z'n allen in de sloot. Tijd dus om naar andere mogelijkheden om te zien.

Een alternatief dat als grote aantrekkingskracht heeft dat het kind ook zelf aktief bezig is, is de driewieler. Vaak wordt er op dagverblijven al met driewielers geoefend en zijn de kinderen er dus al mee vertrouwd. De driewielers zijn er in verschillende maten, zodat zowel de kleinere kinderen als zelfs de volwassenen van de driewieler plezier kunnen hebben. De manier waarop van een driewieler gebruik gemaakt wordt, is erg afhankelijk van de mogelijkheden van het kind. Bij jongere kinderen zal de begeleider te voet in de buurt van de driewieler blijven om te kunnen ingrijpen als het mis dreigt te gaan. Bekend van de Angelman-kinderen is de nieuwsgierige aard dus zij zullen vaak bij elke inrit de neiging hebben daar een kijkje te gaan nemen. De wat oudere kinderen kunnen zo ver komen dat het verantwoord is dat de begeleider zelf op de fiets naast de driewieler op de rijweg of het fietspad mee fietst. Niet alle kinderen zullen echter zo ver komen in hun ontwikkeling.

Om dan toch een grotere afstand te kunnen overbruggen is de rolstoelfiets een goed alternatief. Een rolstoelfiets kan het best omschreven worden als een rolstoel waaraan op eenvoudige wijze een halve fiets gekoppeld kan worden. Het geheel loopt erg licht, dus je hoeft geen wielrenner(ster) te zijn om vooruit te kunnen komen. Het sturen is wel even wennen, dat werkt als bij een ouderwetse bakfiets. Omdat de zitting van het rolstoelgedeelte ook weer eenvoudig los gemaakt kan worden, heb je voor eventueel vervoer geen echte bus nodig. Een 'station wagon' of een 'break' model of hoe elk merk zo'n model ook noemen mag, volstaat. De ervaring leert dat de kinderen het fantastisch vinden. Ze zitten immers voorop en zien dus alles. De chauffeur kan ook goed overzien of er geen gekke dingen gebeuren.

Voor kinderen die motorisch zo ver komen dat ze zelfstandig stabiel op een normaal zadel kunnen zitten, kan de duo-fiets een goede oplossing zijn. Een duo-fiets kan het best omschreven worden als een tandem maar dan één waarbij het sturen middels een stangen-systeem door de achterste fietser gebeurt. Het stuur voorop is een vast stuur. Ook hier is weer het voordeel dat het kind zelf aktief bezig is en alles kan zien. De begeleider zit achterop en kan goed overzien of alles goed gaat.

Hiervoor zijn enkele mogelijkheden slechts globaal omschreven. Misschien zijn er nog wel meer goede alternatieven. De redactie is daar zeer in geinteresseerd. Als u overweegt van één van de aangegeven mogelijkheden gebruik te maken, kan het bestuur u altijd in kontakt brengen met iemand die ervaring heeft met de door u gewenste mogelijkheid.

Albert de Vos

Ivo de Coster

Graag aanvaarden wij als Belgisch lid toe te treden tot het bestuur van de Angelman werkgroep. Uit eigen ervaring nemen we aan dat er heel wat nuttig werk te verrichten is in samenspraak met specifiek Vlaamse verzorgingsdiensten en centra, om Vlaamse ouders met een kind met het Angelman syndroom nog beter op weg te zetten. Hopelijk betekent een Belgisch bestuurslid ook een drempelverlaging voor toetreding van nieuwe leden bij onze werkgroep of voor communicatie tussen leden en bestuur.

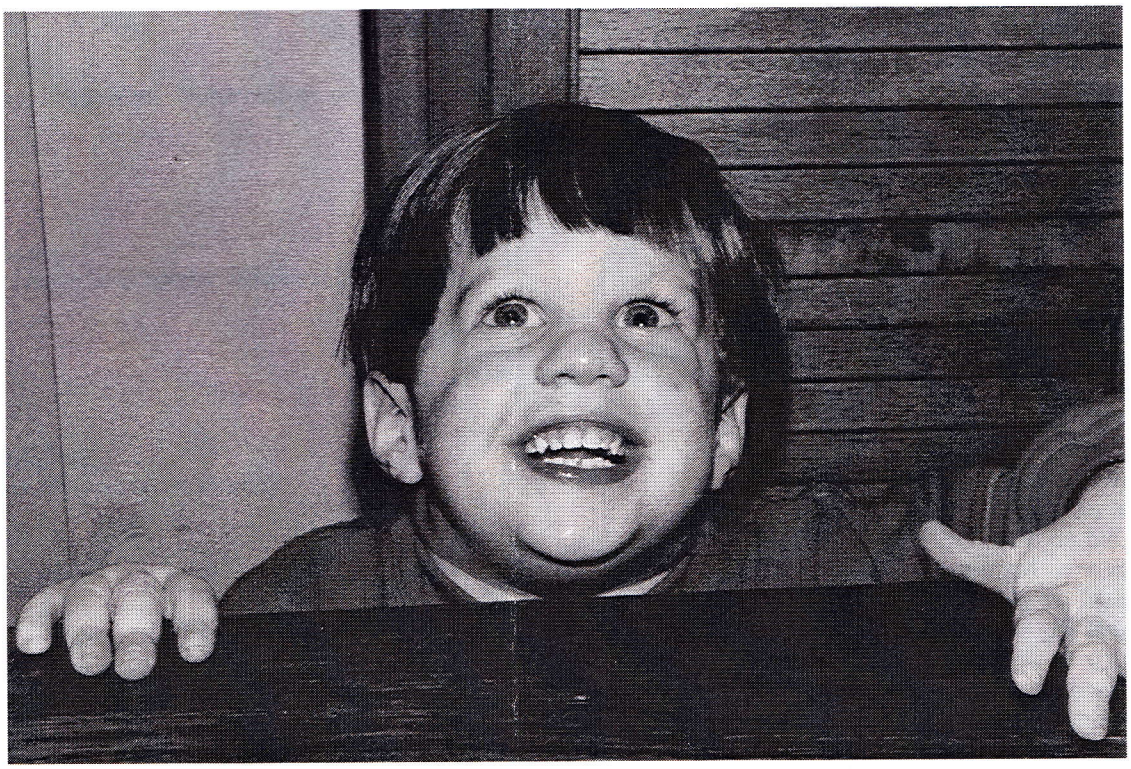
Onze eerstgeboren zoon Ivo (geboortedatum 11 juli 1989) zou het Angelman syndroom hebben. Van drie artsen-specialisten heeft echter slechts één de diagnose Angelman syndroom durven stellen, aangezien bij chromosomen-, DNA- en EEG-onderzoek niks afwijkends gevonden is en er nog geen epilepsie is vastgesteld. Zelf raken we er nochtans steeds meer van overtuigd dat Ivo sterk beantwoordt aan verschillende kenmerken van het Angelman syndroom. Alle informatie en ervaringen uit het Prader-Willi (Angelman)-congres (gehouden in mei 1991 te Noordwijkerhout), uit de Angelman werkgroep met de contactdagen van 1991 en 1992, uit de videobeelden en van contacten met enkele ouders en kinderen met het Angelman syndroom lijken te kloppen bij Ivo.

Als baby heeft Ivo al een aantal signalen gegeven die ons achteraf de overtuiging gaven, dat alhoewel wij pas op veertien maand echt bevestiging hadden dat er mentaal iets mis was, de afwijking toch wel aangeboren moet zijn. Zo heeft hij van in het begin opvallend veel en vroeg gelachen. Schaterlachen kon hij al bij de doopplechtigheid toen hij twee en halve maand was. Hij had een

buitengewone interesse voor kleur, beweging en lawaai in zijn nabije omgeving. Met mobieltjes kon je hem uren boeien. Alles wat maar onmiddellijk effect gaf veroorzaakte een plezier van jewelste. Zo genoot hij ook intens van knuffelpartijen en warm contact. Spontaan hebben we hem dit gegeven, zonder erbij stil te staan dat hij anders zou zijn. Onze verontrusting kwam pas op, toen hij niet echt geïnteresseerd leek in een ruimere omgeving. Bij bezoeken was hij duidelijk anders dan thuis. Gesloten, prikkelbaar, passiever. Buiten gaan wandelen in de kinderwagen leek soms meer op een straf dan een zegen.

pijnlijk was. Ivo bleef zéér licht en klein en kwam, doordat hij bij elke maaltijd wat voeding teruggaf, veel te traag bij. Verder viel het vele scheelkijken op en daalde de hoofdomtrekgroei in het eerste jaar van normaal tot onder de curve.
Ondertussen verwachtten wij al ons tweede kindje. In de vierde zwangerschapsmaand werden wij met de wetenschap geconfronteerd dat Ivo volledig onderzocht moest worden, aangezien hij reeds twee maal negatief reageerde op de gehoortesten. Het heeft nog geduurd tot veertien dagen na de geboorte van Renilde voor de diagnose Angelman syndroom bij

tweede jaar tot een onrustiger kind, zeer beweeglijk, maar met beperkte interesses. Hypergevoelig voor andere omgevingen en al te drukke bezoeken. Heel af en toe menen wij een lachbui te kunnen herkennen. Het is zo dat je Ivo normaal gesproken heel gemakkelijk aan het lachen krijgt en dat hij belust blijft op effecten. Stilaan echter kwamen bij hem huilbuien en wisseling van humeur als reactie op overprikkeling naar voren. Wij hebben nog nergens vernomen dat dit kenmerkend zou zijn voor een kind met het Angelman syndroom. Tijdens de verhuisperiode en aanpassing aan school hebben we vaak hele weken



Doorsnee genomen was hij aanvankelijk een heel rustige baby, zelfs te rustig. Zo sliep hij opvallend vroeg de nacht door en bleef hij té lang alleen op de rug liggen, waarbij hij dan wel heel actief met handen en voeten (!) was, maar niet wilde draaien om de verdere wereld te verkennen. Al die tijd had Ivo ook moeite met borstvoeding, zodat het zogen heel

Ivo geopperd werd. Toen Renilde acht weken was, werd bij haar echter geen noemenswaardige vertraging vastgesteld, (zij was drie weken te vroeg geboren), zodat we er mochten van uitgaan dat zij de aandoening niet zou hebben. Renilde, nu twee en half, blijkt inderdaad gezond te zijn.

Ondertussen evolueerde Ivo in het

gehad, waarin Ivo van 's morgens tot 's avonds weende. Alleen 's nachts viel hij stil. Overdag was hij dan met niets te troosten.

Wat slaapgedrag betreft merken we dat hij vaak uren gewoon stil wakker zit in bed (gefixeerd in een Zweedse band) en dus blijkbaar minder slaapbehoefte heeft. Verder stoort zijn

slaapritme ons niet echt. Ook zijn gezondheid brengt geen noemenswaardige problemen met zich mee. In het tweede levensjaar was Ivo wel heel vaak verkouden en had hij zes maanden aan een stuk door snotneuzen. Maar blijkbaar heeft de homeopatische behandeling die de dokter sindsdien geeft zijn weerstand fel opgekrikt en is dat verleden tijd.

Met zijn vier jaar is Ivo nu behoorlijk mobiel. Hij stapt aan één hand met wijd gangspoor en voetjes uit elkaar. Hij trekt zich ook overal aan recht om steun te hebben bij het stappen. Hij kan verwoed kruipen.
Taalontwikkeling merken we nauwelijks, maar hij maakt zich soms verstaanbaar door bijvoorbeeld bij etenstijd "opdringerig" aan de kinderstoel te gaan staan.

Typisch is het vele gooien met voorwerpen die hij eerst in de mond stopt, het uren aan een raam staan kloppen of turen, de herhalende schokbewegingen (rocking en allerlei varianten). Hij heeft een duidelijke voorkeur voor muziek of zang. Voor zijn kleine en lichte gestalte blijkt Ivo behoorlijk goed te eten. Wel aanvaardt hij zeer weinig drank en gaat drinken zeer moeilijk.
Twee weken na de geboorte van Renilde en diagnose bij Ivo zijn wij bewust hulp en deskundige begeleiding gaan inschakelen. Hoewel Els thuiswerkend is, werd een dag in de week voor opvang van Ivo in een vreemd onthaalgezin gezorgd. Sociale contactvaardigheid en stimulatie van interesses hebben er wel bij gevaren. Zo is Ivo van absoluut ongeïnteresseerd in Renilde uitgegroeid tot speelkameraad op zijn eigen manier. Verschillende andere opvangpogingen, o.a. in een kinderdagverblijf bleken voor hem té druk, zodat het autistiforme gedrag toenam in plaats van afnam.

Zelf namen we gezinshulp in huis en zochten we een fysiotherapeut en orthopedagoog. Net als vóór de diagnose hebben we ons nooit aan steeds weerkerende strikte dagschema's gehouden. Dit in de hoop hiermee later een soepelere opstelling van Ivo te krijgen, naarmate hij zich beter aanpast aan gewijzigde ritmes, uren of omgevingen. We vonden dat er binnen de grenzen ruimte moest blijven voor "verandering", omdat juist dat één van de punten was waarmee Ivo het moeilijk had. Stilaan merken we verbetering in aanpassing daaraan. Van een uitgesproken "rigide" gedrag is op dit moment geen sprake.

Ondanks alle zorg, kommer en problemen zijn we fier op ons buitenbeentje!

Els de Coster-de Naegel en Luc de Coster

OUDER-OUDER CONTACT PER TELEFOON

Angelman syndroom

Brigitte Baijens
04754-87116
(op werkdagen tussen 09.00 - 12.00 uur)

Syndroom van Prader-Willi

Anne Jacobs
04977-81611
(op werkdagen tussen 12.00 - 15.00 uur)

CONTACTPERSONEN

Regio Noord-West
(Noord-Holland incl. 't Gooi, Zuid-Holland zonder Den Haag, Rotterdam en Dordrecht)

Peter en Alie de Reus
Dr. Brugmanstraat 4d, 1911 EP Uitgeest
telefoon 02513-11656

Regio Zuid-West
(Den Haag, Rotterdam, Dordrecht en omgeving, Zeeland)

Cor van Gennep
Maasstraat 1, 3181 EH Rozenburg
telefoon 01819-16613

Regio Midden
(Utrecht, Gelderland zonder Veluwe en Achterhoek)

(vacature)
Voorlopig kunt u contact opnemen met de voorzitter van het Contactpersonenoverleg: de heer C.P. Klaassen, telefoon 01640-40606

Regio Noord-Oost
(Groningen, Friesland en Drente)

Kineke Heslinga
Veeno 2, 9781 RB Bedum
telefoon 05900-14885

Regio Oost
(Overijssel, Flevoland, Veluwe, Achterhoek)

Jan Keilholtz
Gieteling 7, 8103 EZ Raalte
telefoon 05720-56152

Regio Zuid
(Noord-Brabant en Limburg)

Anne Jacobs-Brokken
Landrop 7, 5528 NA Hoogeloon
telefoon 04977-81611

Tekening:
Daniëlle de Roode, 12 jaar