

Van de voorzitter

We kunnen terugkijken
op een succesvol jaar | pag. 2

Even Voorstellen

Chamiyah de Booij-Kornet | pag. 6

Zorgwetten bij de overgang
naar 18 jaar | pag. 7

Zus van broer

Theatervoorstelling | pag. 8

Workshop

neurospeciale kinderen | pag. 10

Familiedag | pag. 12

Wereldcongres ASA
(contacten) | pag. 14

Petra

Interview | pag. 20

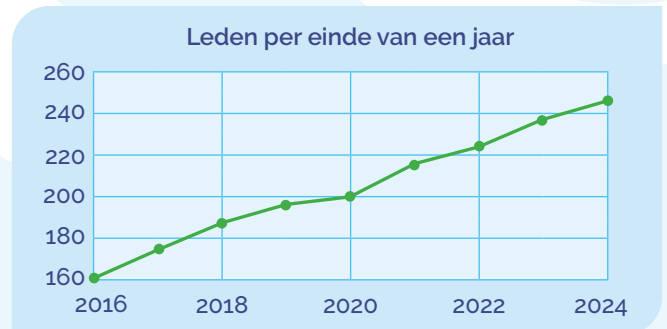
Wereldcongres ASA
(onderzoek) | pag. 16



VAN DE VOORZITTER

ROB HEETHAAR

Voor u ligt de laatste nieuwsbrief van 2024. We kunnen terugkijken op een succesvol jaar. Ons ledenaantal is gegroeid naar 246. Positief is te vermelden dat niet alleen ouders, maar ook hun familieleden of begeleiders lid werden. In de bijgaande figuur is de groei van ons ledental vanaf 2016 weergegeven.



Diverse mooie activiteiten hebben we kunnen organiseren. Aan leden van de Tweede Kamer werd door Maartje Radstaa (voorzitter ISAAC-NF) en Mannin de Wildt (vASN) een petitie aangeboden om spraakhulpmiddelen in het basispakket van de ziektekostenverzekering te krijgen. Lisa Westerveld van GroenLinks-PvdA hield een vlammend betoog om dit voor elkaar te krijgen (zie nieuwsbrief 34). Een gunstige ontwikkeling daarop is hieronder weergegeven.

Op de website van Regelhulp (van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport) staat hierover het volgende vermeld:



Vanaf 1 januari 2025 worden spraakcomputers (software + hardware) vanuit de Wlz volledig door het zorgkantoor betaald, dus niet meer deels uit het budget van de zorgaanbieder. Met deze aanpassing kunnen spraakcomputers beter beschikbaar komen voor mensen die hier baat bij hebben.

SPRAAKCOMPUTER VANUIT DE WLZ

Bij de augustusbesluitvorming wordt vanaf 2025 € 1,4 miljoen beschikbaar gesteld om tegemoet te komen aan de verwachte extra kosten van het gebruik van de spraakcomputer voor mensen die in een Wlz-instelling wonen op basis van verblijf met behandeling. Daarnaast wordt de spraakcomputer niet meer deels uit het instellingsbudget bekostigd, maar volledig via de zorgkantoren. Zij krijgen deze kosten bovenbudgettair vergoed uit het Fonds Langdurige zorg. Dit sluit aan bij de uitkomsten van het NZa-onderzoek naar de financiering van spraakcomputers vanuit de Wlz. Hiermee wordt tevens invulling gegeven aan het amendement van Kamerlid Westerveld om structureel extra financiële middelen beschikbaar te stellen voor het vergoeden van spraakcomputers vanuit de Wlz. De uitgaven aan de spraakcomputers zullen vanaf 2025 worden gemonitord.

We zijn heel blij en opgelucht met deze beslissing van de Minister, waarmee de problemen met vergoedingen in de Wet langdurige zorg per 1 januari 2025 zijn opgelost. Communicatiehulpmiddelen zullen dan volledig bovenbudgettair vergoed worden door het zorgkantoor. Deze regeling geldt voor mensen in een Wlz-instelling met behandeling. Onze grote dank aan Lisa Westerveld en de Vereniging Gehandicaptenzorg Nederland voor hun inzet voor een goede regeling voor mensen in de Wlz.

Bron: ISAAC-NF

De drie workshops: Zorg voor later, OC, gedrag en sociale netwerken en Neurospeciale kinderen kregen veel belangstelling en waardering van de deelnemers. Voor de workshop OC, gedrag en sociale netwerken was Jaquie Mills speciaal voor ons uit Australië overgekomen.

De familiedag vond ook dit jaar weer plaats in Ouwehands dierenpark. Een recordaantal leden (144) met hun Angelman kinderen, hun broers en zussen, mochten we

*Bestuur en redactie wensen u en uw dierbaren
prettige feestdagen en een gezond en voorspoedig 2025*



verwelkomen. De zon zorgde voor een stralende dag. Medewerkers van Ouwehands toonden in alle opzichten een grote klantvriendelijkheid en begrip voor de soms bijzondere en spontane reacties van onze Angels.

De samenwerking met zes andere patiëntenorganisaties (PGO's) kreeg verder vorm in het WaihonaPedia-project. PGO's hebben veel gezamenlijke problemen, b.v. op het gebied van verzekeringen, wetgeving, veranderingen na het 18e levensjaar en hulpmiddelen. De eerste gezamenlijke informatiedag ging over deze thema's en werd goed bezocht. In de middag was er het aangrijpende toneelspel Zus van Broer, dat veel emoties losmaakte (zie ook verder in deze nieuwsbrief).

De Angelman Syndrome Alliance (ASA) hield haar tweejaarlijkse wereldcongres in Coventry Engeland.

Leden van PGO's van dertien landen en wetenschappers uit de hele wereld namen er aan deel. Onze vereniging werd er vertegenwoordigd door Chamayah de Booij-Kornet en Dirk Mandos. Hun verslag treft u verder op in deze nieuwsbrief aan. Mede door de vele donaties konden we dit jaar €15.000,- aan de ASA overmaken. De PGO's van de deelnemende landen brengen jaarlijks ongeveer €180.000,- bijeen voor bevordering van onderzoek. Vanaf het begin van de alliantie is daar al ongeveer anderhalf miljoen euro voor ingezameld.

Ik hoop dat we met steun van onze leden in 2025 weer een aantal belangrijke activiteiten kunnen realiseren die kunnen leiden tot een beter begrip en ondersteuning van onze Angels.



WhP Infodag

ALGEMENE LEDENVERGADERING

Op 23 november werd onze jaarlijkse Algemene Ledenvergadering (ALV) gehouden. Onze voorzitter gaf een overzicht van de activiteiten en financiën van de vereniging in 2023. De kascommissie, bestaande uit mevr. Joke Schoenmaker-Zwijenburg en Dirk Mandos, had met grote nauwkeurigheid de financiën gecontroleerd en adviseerde in hun verslag het bestuur decharge te verlenen over het gevoerde beleid. Per acclamatie reageerden de leden daar positief op.

Daarna gaf de voorzitter een overzicht van enkele hoogtepunten uit 2023. Ook onze plannen voor 2025 passeerden de revue. Hij schetste een vereniging met een relatief klein bestuur, ondersteund door verschillende werkgroepen, b.v. voor de nieuwsbrief en evenementen. Enkele leden gaven aan zitting te willen nemen in zulke werkgroepen.



Vorig jaar kondigde hij aan de voorzittershamer over te willen dragen op de informatiedag in 2024, niet alleen omdat hij deze dan al 9 jaar had gehanteerd, maar ook vanwege een in 2022 geconstateerde CLL. Het afgelopen jaar bleek deze echter stabiel te zijn en zijn inzet voor de vereniging niet negatief te beïnvloeden. Daarom deelde hij mee bereid te zijn het voorzitterschap nog een jaar voort te willen zetten. Leden reageerden hierop bijzonder enthousiast.

Ruim voor de vergadering had Chamiah de Booij-Kornet aan het bestuur laten weten toe te willen treden tot het bestuur. Op dat voorstel werd tijdens de ALV per acclamatie positief gereageerd.

Verder in deze nieuwsbrief treft u een korte beschrijving aan van zijn levensloop en zijn motivatie om het bestuur en vereniging te willen versterken.

INFORMATIEDAG

Aansluitend aan de ALV begon het programma voor de Informatiedag. Naast de vier sprekers uit het Expertisecentrum konden we ongeveer 70 leden verwelkomen. Als eerste sprak Doesjka Hagenaar over autisme bij mensen met het Angelman syndroom, gevolgd door André Rietman over 'Aanleidingen en aanpak van onbegrepen gedrag bij kinderen met AS'. De ochtendsessie werd afgesloten met een presentatie van Leontine ten Hoopen over '(On)mogelijkheden van medicatie bij onbegrepen gedrag'. Een hand-out van deze lezingen zal binnenkort naar onze leden worden toegestuurd.

Na een geanimeerde lunch sprak Ype Elgersma over wereldwijd fundamenteel en translationeel onderzoek naar Angelman syndroom.

Chamiah de Booij-Kornet en Dirk Mandos sloten de lezingen af met een rapportage over hun ervaringen tijdens het wereldcongres van de Angelman Syndrome Alliance in Coventry, Engeland.

Na deze presentatie overhandigde het bestuur hem een cheque ter waarde van €60.000,- speciaal bedoeld om onderzoek naar Angelman syndroom in het Expertisecentrum te bevorderen.

De dag werd afgesloten met het uitwisselen van ideeën en ervaringen onder het genot van een hapje en een drankje.



DONATIES

Van het ministerie van VWS krijgen we subsidie voor: informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging. Voor onderzoek krijgen we geen subsidie en moeten we andere bronnen zoeken. Donateurs hebben onze vereniging in 2024 bijzonder genereus gesteund. In totaal kregen we ruim € 57.000,- op onze rekening bijgeschreven. Er zijn leden die ons een bepaald bedrag over maken, soms maandelijks, soms eenmalig t.g.v. een speciale gelegenheid zoals b.v. een huwelijksfeest of een verjaardag. Uit de kennissenkring van ons lid Evelien Kolsteeg, met AS-dochtertje Suze, gaf Gerrit van der Kooij, op zijn 65e verjaardag aan geen persoonlijke cadeaus te willen maar het liefst donaties voor onderzoek voor onze vereniging. Dat leverde € 1200,- op. Ook de gasten bij het 50-jarige huwelijksfeest van onze penningmeester doneerden een soortgelijk bedrag. In totaal leverden deze giften ongeveer € 5.900,- op.



Kaya Zwaan en Joop Leussink, liepen de halve marathon van Egmond, Marlies de Booi-Kornet de Asselronde van Apeldoorn (25 km) en Wybo Wijnbergen liep recent de halve marathon van Amsterdam. Samen leverde dit €6.539,- op. De fa. Bunzle, waar ons lid mevr. Lycke Sturkenboom-Verhoeven werkt, organiseerde een speciaal wielerevenement dat maar liefst €40.818 opleverde. In het Haaglanden Ziekenhuis won de afd. Radiotherapie, waar ons lid Petra Bos werkt, de Medsocks fotowedstrijd. Dat leverde €2.200,- op. De Stichting Sandberg van Leuvenum schonk ons €2000,- als bijdrage voor het schrijven van een handboek over Ondersteunde Communicatie.



Namens alle leden willen we onze donateurs bijzonder hartelijk bedanken voor hun bijdragen om onderzoek te bevorderen.

EVEN VOORSTELLEN



CHAMIYAH DE BOOIJ-KORNET (33), NIEUW BESTUURSLID

Beste leden van de Vereniging Angelman Syndroom Nederland (vASN). Op de laatste Algemene Ledenvergadering (ALV) gehouden tijdens de informatiedag op 23-11-2024 ben ik met goedkeuring van de daar aanwezige leden toegetreden tot het bestuur van de vereniging. Omdat ik voor veel van jullie nog een (relatief)onbekend gezicht ben leek het mij wel zo schappelijk om mij even kort voor te stellen. Extra reden hiervoor is dat natuurlijk niet iedereen aanwezig kon zijn bij deze aanstelling/informatiedag.

WIE IS CHAMIYAH?

Ja, die naam alleen al is lastig, dat snap ik. Wanneer we elkaar ontmoeten vertel ik graag hoe je het uitspreekt. Verder ben iemand met wat ik een 'stapel-CV' ben gaan noemen. Zo heb ik VMBO-kader, MBO-3 en 4, HBO-Propedeuse WO-Bachelor en WO-master diploma's. Mijn laatste drie studies betroffen Toegepaste Psychologie, Filosofie en Bestuur en Beleid. Sinds mijn afstuderen werk ik als consultant in het publieke domein, veelal in het fysieke domein. Ik werk als projectleider/omgevingsmanager en participatie/samenwerking aanjager. Momenteel doe ik dit via een zelf-organiserend bureau Dutch Boosting Group. Verder ben ik 33 jaar, op dezelfde dag geboren als mijn vrouw Marloes. Wij wonen in Deventer met het licht van ons leven onze prachtige engel Danté (geboren 31-01-2022) en onze hond Maggie (een Ridgeback). Voor de hobby lees ik wel eens (voor mij) ingewikkelde boeken, pingel wat op mijn gitaar, verzamel fun-facts en wandel natuurlijk veel met de hond en de jongeman. Daarnaast ben ik een behoorlijke koffienerd en zijn Lord of the Rings en Dune mijn favoriete films!

WAAROM WIL IK GRAAG IN HET BESTUUR

Een week voor de familiedag van 2023 kregen wij officieel de diagnose van ons zoontje. We zagen deze al wel aankomen maar toch was het een roerige en emotionele tijd voor ons gezin. Hoewel we het spannend vonden besloten we toch naar de familiedag te gaan. Een wijs besluit, want wat een warme ontvangst kregen wij, we waren ontroerd maar ook geïnspireerd door de positiviteit, warmte en wilskracht van de leden en de verschillende angels die aanwezig waren. De vereniging bleek toen en

ook later een grote bron van steun, kennis en kracht te zijn. Na gesprekken met onze voorzitter Rob Heethaar ben ik mij gaan interesseren in de wetenschap rondom het syndroom, ben ik samen met mede-lid en angel-papa Dirk Mandos naar het wetenschappelijk congres van de Angelman Syndrome Alliance geweest in Engeland. Ik voel een sterke motivatie om de indrukwekkende bijdrage en inzet van het huidige bestuur en leden te behouden en daarop voort te bouwen. Daarom reageerde ik op de oproep van Rob voor hulp.

WAT HOOP IK TE BEREIKEN

Ik zou mij graag willen inzetten om samen met het bestuur maar ook zeker samen met de leden de vereniging toekomstbestendig te maken door extra aandacht aan innovatie en samenwerking zowel binnen-als buiten de vereniging. Door te blijven vernieuwen en elkaar te steunen, kunnen we ervoor zorgen dat onze vereniging een bron van kracht, kennis en steun blijft voor iedereen die met het Angelman syndroom te maken heeft. Ik ben ervan overtuigd dat we hiervoor genoeg kennis, kunde en passie binnen onze gelederen hebben om deze positieve impact op elkaar te hebben. Net als jullie is mijn thuissituatie onzeker, het kan zomaar een poosje lastig zijn. Mede daarom zou ik (voortbouwend op de ideeën van Rob) graag effectief en vooral ook op een leuke manier gebruik willen maken van de talenten van de leden om gezamenlijk de activiteiten te dragen die onze vereniging zo gaaf maken.

Graag bedank ik het bestuur en de leden van de vereniging voor het vertrouwen, ik zie uit naar de samenwerking en de gave dingen die we de komende jaren gaan ondernemen met elkaar.

Zorgwetten bij de overgang naar 18 jaar

ERIKA VAN DER BILD

Erika, zelf moeder van een dochter met een zeldzame spierziekte, deelt hieronder haar kennis over het regelen van langdurige zorg en de verantwoordelijkheden die komen kijken bij deze nieuwe fase.

VOORBEREIDINGEN OP DE OVERGANG NAAR VOLWASSENENZORG

Bij het bereiken van de 18-jarige leeftijd veranderen er veel zaken voor zorgintensieve kinderen. Ouders moeten voorbereid zijn op nieuwe wettelijke regels en praktische zaken regelen, zoals:

- 1 Aanvragen van een DigiD voor het kind.
- 2 Het openen van een en/of bankrekening.
- 3 Overwegen van curatorschap, mentorschap of bewindvoering.
- 4 Bespreken of huidige behandelaars kunnen blijven behandelen na de overgang.
- 5 Het op tijd aanvragen van zorgverzekering en zorgtoeslag, en het checken van mogelijke leeftijdsgrenzen voor logeeropvang.

BELANGRIJKE VERANDERINGEN IN ONDERSTEUNING EN VERGOEDINGEN:

Zodra een kind 18 wordt, komen enkele kindgerelateerde vergoedingen en voorzieningen te vervallen, zoals kinderbijslag en het kindgebonden budget.

Andere nieuwe verplichtingen komen juist erbij, zoals de eigen bijdrage voor zorg en de mogelijkheid tot een Wajong-uitkering. Voor ouders is het belangrijk om op tijd te onderzoeken welke regelingen het beste passen bij hun kind.

VAN JEUGDWET NAAR WMO OF WLZ

De meeste zorg en ondersteuning voor kinderen tot 18 jaar valt onder de Jeugdwet, maar bij het bereiken van de volwassen leeftijd moeten ouders de overstap maken naar

de Wet Maatschappelijke Ondersteuning (WMO) of de Wet langdurige zorg (WLz). De WMO biedt ondersteuning voor zelfstandig wonen en deelname aan de samenleving, maar bevat geen behandelingen.

Voor zorgintensieve kinderen met een levenslange zorgbehoefte kan de WLz een passende optie zijn, zodat langdurige ondersteuning verzekerd is zonder jaarlijkse herindicaties.

ZORGVERZEKERING EN MEDISCHE ZORG

Voor medische zorg kunnen ouders een beroep doen op de Zorgverzekeringswet (Zvw).

Na het bereiken van de 18-jarige leeftijd zijn bepaalde voorzieningen, zoals de medische kindzorg, niet langer beschikbaar, maar kunnen jongeren met een indicatie wel gebruikmaken van de Zvw voor noodzakelijke verpleging en verzorging thuis. Dit kan bijvoorbeeld gaan om de inzet van verpleegkundigen en specialistische medische zorg.

CONCLUSIE: ONDERSTEUNING BIJ DE OVERGANG NAAR VOLWASSENENZORG

Het overgaan naar volwassenenzorg brengt veel veranderingen en regelwerk met zich mee. Gelukkig kunnen ouders rekenen op gratis cliëntondersteuning. Deze adviseurs helpen bij het opzetten van een zorgstructuur die past bij de nieuwe situatie en begeleiden bij de administratie en aanvragen.

Zo hoeft het gezin dit proces niet alleen te doorlopen en kunnen zij zich richten op de zorg en het welzijn van hun kind.



ZUS VAN BROER

MANNIN DE WILDT



Op zaterdag 2 november werd voor het eerst een informatiedag georganiseerd vanuit WaihonaPedia. Onze vereniging maakt deel uit van het samenwerkingsverband waar meerdere ouderverenigingen van zeldzame aandoeningen via het digitale WaihonaPedia platform informatie kunnen delen. Onze nieuwsbrief wordt sinds dit jaar via dit platform gemaakt, zodat straks niet alleen Angelman ouders, maar ook ouders van andere ouderverenigingen de inhoud kunnen lezen. Zo kunnen we veel overeenkomstige praktische tips delen met elkaar. Het voornemen is dat ouders van al deze verenigingen vanaf volgend jaar toegang krijgen tot dit platform. Meer informatie volgt nog.

De informatiedag werd geopend met een lezing over de balans tussen werk en privé. Daarna was er een keuze tussen workshops over zorgwetten 18 – of 18 +. Het was erg prettig om veel te leren over alle regels over de verstrekking van hulpmiddelen, de eigen bijdrage, WLZ regels, WMO regels en de combinatie zorg en onderwijs. Daarnaast was er de optie om een workshop bij te wonen over levend verlies. Veel ouders hadden baat bij het horen hoe het confronterend kan zijn op meerdere momenten van het leven dat jouw kind een andere weg bewandelt dan andere kinderen en hoe dit direct invloed heeft.

THEATERVOORSTELLING

De dag werd afgesloten door de prachtige voorstelling *Zus van Broer*. Een theatervoorstelling gemaakt door Marike van Weelden en Pieter Tiddens. Wellicht kent u ze nog van de voorstelling "Lastige ouders". Ze willen met deze voorstelling laten zien hoe de levens van 'brussen' eruit kan zien. In het theaterstuk nemen drie karakters ons mee in een verhaal dat op een luchtige manier een zwaar onderwerp aansnijdt.

Zus neemt een besluit: zo kan het niet langer! Haar moeder staat er alleen voor en heeft veel te veel hooi op haar vork. Daarom zet ze haar broer in de bakfiets en begint aan een tocht ver van huis. Haar moeder is natuurlijk in alle staten, ze schakelt de politie in en alarmeert de pers. Het hele land is in rep en roer. En dat is nou precies waar zus op hoopte. Waarom doet het altijd zo verstandige meisje dit? De verrassende waarheid komt boven water na een spannende zoektocht.

Zus van Broer is een grappig familieverhaal over broers en zussen van kinderen die ziek zijn of speciale zorg nodig hebben. Een komedie over een ernstig onderwerp en een 8+ verhaal voor alle leeftijden. Marike van Weelden, Pieter Tiddens en Anne Meijer spelen de rollen van opa, moeder en dochter, maar schakelen daarnaast regelmatig speels naar allerlei andere personages, wat het geheel rijk maakt.

Na afloop hielden zij een nagesprek met het publiek om over hun ervaring te spreken. Terwijl de gooi-microfoon door de zaal zoefde, voelde ik aan de zaal dat er veel emoties loskwamen. Een zoon van 52 zat naast zijn vader van 80 en vertelde dat hij geraakt was door de voorstelling. Hij deelde hoeveel hij van zijn gehandicapte zus houdt, maar zich ook realiseert dat hij zich altijd aanpast aan anderen. Ook waar dat niet zou moeten. Het publiek bestond op deze dag voornamelijk uit ouders, maar ik weet zeker dat deze voorstelling heel goed zou zijn om juist ook met broers en zussen te kijken en daarna na te praten.

IMPACT

Na afloop sprak ik Gemmy Aarts, moeder van Tom, Daan en Bas. Tom is de middelste zoon en heeft het Angelman syndroom en is uit huis gegaan toen hij 15 was. De oudste is nu twee jaar uit huis, maar de jongste zoon woont nog thuis. Na het stuk voelde Gemmy zich zeer emotioneel, het verhaal had haar op een positieve manier aan het denken gezet.

Gemmy zegt: "ik heb mijn zoons gevraagd hoe zij terugkeken op hun jeugd. Ze vinden het lastig, omdat ze niet graag kritiek geven op hun ouders. Ze zeiden in eerste



instantie: "mam, jullie hebben gedaan wat jullie konden, het kon niet anders". Maar ik heb doorgevraagd en dan komt naar boven dat ze mij als moeder toch vaak hebben gemist. Ze kwamen met voorbeelden waar ik niet door heb gehad dat ze me nodig hadden. Niet omdat ik dat niet wilde, maar omdat ik de ruimte niet meer had in mijn hoofd.

"Omdat het niet alleen om grote dingen gaat, maar ook om juist veel kleine momenten van aandacht."

Nu ik dit hoor van hen, wil ik graag op korte termijn met ze om tafel om te horen waar zij NU behoefte aan hebben. Ik wil van ze horen waar hun behoeften liggen en ze de ruimte geven om zich te uiten, zonder te oordelen over wat het dan ook is. En dan moet ik echt tegen mezelf zeggen dat ik ze niet stop met zinnen als: "ja maar dat heb ik moeten doen omdat" of: "ik wilde het zo graag en ik kon het niet". Nee, dan wil ik 100% naar ze luisteren en hun ervaringen horen, wat het met ze heeft gedaan. Ik heb ze nu nog maar kort gesproken, maar het is veel meer dan ik had vermoed. De jongste vertelde bijvoorbeeld dat hij bij het uit huis plaatsen van Tom zijn moeder heeft zien instorten en horen huilen. Tervijl ik dacht dat hij mij niet kon horen en dacht dat hij dat niet aan mij kon zien. De oudste zoon heeft me verteld dat hij ervaarde dat alles altijd om Tom ging. Daarom ging hij toen hij ouder werd steeds meer met zijn vrienden weg. Zijn vrienden hadden niet altijd een goede invloed op zijn leven en daarom zegt hij erbij: "mam, gelukkig was je er wel altijd voor mij op momenten dat ik het echt nodig had. Je vroeg dan hoe het met me was, waar ik was en wilde weten wat ik deed. Daardoor ben ik nooit helemaal meegegaan in wat mijn vrienden deden en dacht 'waar ben ik mee bezig?'. Anders was het minder goed met me gegaan. Maar mijn vrienden waren er wel altijd en jij heel vaak niet".

Dat vond ik heel heftig om terug te horen van mijn kinderen. Ik heb veel meer gemist dan ik dacht. Mijn zoons hebben vooral ons verdriet gezien, toen Tom het huis uit ging. Zij vonden het natuurlijk ook niet leuk, maar voelden ook voor een deel opluchting. En daarover moeten ze kunnen praten.

Het stuk had een hele intense boodschap, maar werd gelukkig op een luchtige manier gebracht. Het heeft mij heel veel gebracht en het was een fijne manier om het over dit onderwerp te hebben. De workshop over levend verlies heeft mij ook geholpen, omdat ik ouders gedachten hoorde uitspreken die ik ook heb, maar waarvan ik dacht dat ik de enige was. Geen mooie gedachten, waar ik me schuldig over voel. En daar waren ouders die precies hetzelfde dachten. Dat gaf een soort ademruimte."

Gemmy is blij dat ze op deze dag was. Ze zou haar zoons zeker aanmoedigen om mee te gaan naar *Zus van Broer* als dat zou kunnen. Ik heb een keer eerder deze voorstelling gezien, en daar waren veel broers en zussen aanwezig met hun ouders, Pubers, volwassenen maar ook jongere kinderen. Het nagesprek met hen was erg waardevol voor iedereen in de zaal en maakte veel los. Daarom hoop ik dat we deze voorstelling volgend jaar via de Angelman vereniging kunnen laten zien, vooral ook aan de broers en zussen. Omdat het niet alleen om grote dingen gaat, maar ook om juist veel kleine momenten van aandacht. "Waarom rijden jouw ouders nooit naar voetbal?" "Waarom moet ik altijd zelf naar bed?" Voor iedereen zijn het verschillende dingen.

De confrontatie die dit gesprek geeft kan spannend voelen, maar door andere jonge mensen te spreken die hetzelfde meemaken, kan het ook enorm veel geven. Net zoals ouders elkaar ook helpen door ervaringen uit te wisselen. En het mooie is dat in de voorstelling beide perspectieven aan bod komen. Zowel dat van de ouder als van de brus. De zoons van Gemmy gaven na een eerste gesprek met haar aan dat ze veel gemist hebben doordat er veel aandacht ging naar hun broer Tom. Maar ze zeggen er direct bij dat Tom hen ook heel veel waardevols geleerd heeft. Ze vonden het voor Tom erger dat hij zijn hele leven zo afhankelijk is van de zorg en ze sloten het gesprek af met dat Tom een mooi mens is met veel liefdevolle zuivere energie.



WORKSHOP NEUROSPECIALE KINDEREN

JANA BERSEE (NICHT VAN IEFKE MAATMAN)

Op 12 oktober organiseerde onze vereniging een speciale workshop 'Neurospeciale kinderen', die gegeven werd door Anneke groot. Zij werkt met de PADEN-benadering voor neurospeciale kinderen, zoals kinderen met het Angelman syndroom of autisme. Deze benadering focust op **Prikkelverwerking, Attitude, Dyspraxie, Executieve functies en Neurospeciaal**. In de workshop lag de nadruk op prikkelverwerking, attitude en dyspraxie. Ik zal jullie per onderwerp meenemen in de verschillende interessante bevindingen, opdrachten en tips van Anneke en van de aanwezigen in de zaal.

PRIKKELVERWERKING

Alertheid	Gedrag	Aandacht
Sterk overprikkeld	Vechten of Vluchten	Geen
Overprikkeld	Druk	Weinig
In Balans	Doelgericht	Goed
Onderprikkeld	Sloom, lui, Passief	Weinig
Sterk onderprikkeld	Uit	Geen

Tabel over prikkelverwerking uit de presentatie van Anneke Groot

Iedereen heeft een filter om de prikkels van de buitenwereld op een efficiënte manier te verwerken. Saaie prikkels komen niet door dat filter heen en alarmprikkels komen er juist heel makkelijk doorheen. Wat geldt als saai of als alarm is voor iedereen anders. Voordat een kind kan leren, is het belangrijk dat het kind de goede hoeveelheid alertheid heeft. Wat mij verraste is dat onderprikkeling zich kan uiten in dat het kind moe of lui lijkt. Hierdoor krijgt het juist nog minder prikkels binnen, waardoor het dus nog verder onderprikkeld kan raken. Overprikkeling zorgt juist voor drukke kinderen die bijvoorbeeld veel bewegen. Soms maken overprikkelde kinderen geluiden. Doordat ze het geluid zelf maken, is dit voorspelbaar en dus rustgevend. Sommige werkende strategieën waarmee kinderen zelf hun onder of overprikkeling tegen kunnen gaan, kunnen storend zijn voor mensen in hun omgeving. Daarom is kennis over zelfregulatie van onder- en overprikkeling belangrijk. Dan kan je beter begrijpen waarom je kind doet wat hij doet.

Een andere manier om om te gaan met onder- en overprikkeling is door het zelf regelen of het ontvangen van diepe druk. Diepe druk kan ook bestaan uit bewegen of dansen, maar kan ook gegeven worden door anderen. Anneke raadt aan om op YouTube filmpjes op te zoeken over het geven van diepe druk. In sommige gevallen is het goed om met een expert te overleggen voordat er diepe druk gegeven wordt. Diepe druk kan soms ook bevorderlijk zijn voor het in slaap vallen.

Vanuit de zaal is er een gesprek over dat kinderen met Angelman vaak handen vast houden en veel, stevige knuffels geven. Zijn dit voorbeelden van kinderen die zelf de diepe druk opzoeken of er om vragen? Volgens Anneke is dat is niet met zekerheid te zeggen voor nu, maar het zou wel goed kunnen. Daarnaast kwam de vraag of knuffels dan dus niet per sé een uiting van genegenheid zijn. Volgens Anneke is het heel waarschijnlijk dat het wel ook om genegenheid en liefde gaat, maar dat het in combinatie kan gaan met voldoen aan de behoefte aan diepe druk.

Behulpzame overtuigingen	Minder behulpzame overtuigingen
Het kind en jezelf accepteren	(goed bedoelde) oordelen
Echt en eenduidig zijn	Touwtjes weggeven, doen alsof
Met je aandacht aanwezig zijn	Met je aandacht afwezig zijn
Vanuit mogelijkheden kijken, geloven	Vanuit beperkingen kijken
Met vertrouwen reageren	Vanuit angst reageren
Ruimte geven	Druk opleggen / moeten

Tabel gemaakt door Anneke Groot over behulpzame en niet-behulpzame overtuigingen die je innerlijke houding kunnen verbeteren

ATTITUDE

Anneke was erg onder de indruk hoeveel aandacht en kennis er al is voor dyspraxie binnen de Angelman vereniging. Dat is op veel plekken, ook plekken met neurospeciale kinderen, namelijk anders. Terwijl dyspraxie van grote invloed kan zijn op hoe er wordt gescoord wordt op intelligentietesten en op de frequentie dat kinderen onderschat worden. Bij veel IQ-testen is er namelijk een bepaalde tijd waarbinnen opdrachten uitgevoerd moeten worden. Mensen met dyspraxie halen die tijd soms niet. Dyspraxie maakt het dus moeilijker om erachter te komen wat het IQ van iemand is. Om dyspraxie beter te begrijpen deden we een opdracht. Op het commando van de 'juf' (Anneke dus) moesten we allemaal in onze handen klappen. Eén van de leerlingen (een aanwezige in de zaal) kreeg een extra opdracht. Zij moest tot 10 tellen voordat ze opdrachten van de juf uitvoerde. Dit is een goede manier om dyspraxie na te doen. Door deze oefening kregen we een goed beeld bij de vertraging die door dyspraxie kan worden veroorzaakt. Verder viel het op dat er een lege uitstraling was bij de leerling die tot 10 moest tellen. Het leek alsof er niet veel in het hoofd om ging, terwijl dit juist wel het geval was. Verder volgde er onbegrip vanuit de juf en de klas voor de leerling die steeds te laat klapte. Dit zorgde voor een gevoel van frustratie bij degene die tot 10 moest tellen. Een leerzame oefening!

Als grote nicht van Iefke heeft deze workshop mij geholpen met het beter begrijpen van sommige dingen die Iefke soms doet. Ze houdt bijvoorbeeld graag handen vast, wat haar zou kunnen helpen om haar handen beter

te voelen. Ook vraagt ze soms om een hand over haar ogen. Na deze workshop denken we dat dit voor haar een vorm van diepe druk kunnen zijn. Het is leuk om te zien hoeveel zelfregulatie ze dan eigenlijk al toepast. Ik hoop Iefke de komende tijd meer met een open houding te benaderen en nog meer te leren. Tot slot heb weer meer inzicht gekregen in hoe ingewikkeld het opvoeden van een kind met het Angelman syndroom soms kan zijn. Ik heb veel respect voor alle ouders, verzorgers en andere betrokkenen, ga zo door!



Familie dag

MADHWIE EN SATIESH BAJNATH



Op 14 September 2024 was het dan zover. We zouden voor de eerste keer een familiedag van de Angelman vereniging gaan bijwonen. Van te voren hadden we allerlei gedachten, verwachtingen, twijfels en ook spanningen met elkaar besproken die deze dag bij ons opriepen. Voor ons waren de duidelijke voordelen van het lidmaatschap bij de vereniging al eerder tot uiting gekomen, toen we lotgenoten spraken in de vorm van andere ouders. Dit gaf zo veel steun, herkenning en voldoening.

Op 14 September 2024 was het dan zover. We zouden voor de eerste keer een familiedag van de Angelman vereniging gaan bijwonen. Van te voren hadden we allerlei gedachten, verwachtingen, twijfels en ook spanningen met elkaar besproken die deze dag bij ons opriepen. Voor ons waren de duidelijke voordelen van het lidmaatschap bij de vereniging al eerder tot uiting gekomen, toen we lotgenoten spraken in de vorm van andere ouders. Dit gaf zo veel steun, herkenning en voldoening.

De stap om onze kleine, lieve Angel mee te nemen en andere Angels (met allerlei leeftijden) te ontmoeten, was voor ons langere tijd nog wel heel spannend. We waren bang voor de confrontatie met de toekomst en wisten niet goed hoe het voor Aishana zou zijn om deel te nemen aan zo'n intensieve en beladen dag. Maar samen hadden wij als ouders doorgesproken dat dit een uitstekend moment was om onze verwachtingen te toetsen.





Madhvie en Satiesh Bajnath (Moeder en vader van Aishana (onze 3 jarige Angel) en Ishaya)



En daar gingen we...op weg naar Ouwehands Dierenpark. Na een lange, redelijk soepel verlopen autorit, kwamen we als gezin van 4,5 (want ik ben in verwachting van onze 3e dochter) aan bij een heel mooi dierenpark. Overal stonden borden met aanwijzingen en alles was heel goed geregeld. We werden heel hartelijk ontvangen door de voorzitter en overige organisatoren en Aishana en haar zusje Ishaya keken hun ogen uit. Ze vonden alle aandacht en het ontmoeten van nieuwe mensen heel leuk. We hebben het dierenpark rond gestruind en als gezin een mooie zonnige dag beleefd. De meiden vonden de dieren, met name de giraffen, olifanten en gorilla's geweldig, maar beleefden de grootste lol met alle mensen in het park.

"De stap om onze kleine, lieve Angel mee te nemen en andere Angels (met allerlei leeftijden) te ontmoeten, was voor ons langere tijd nog wel heel spannend."

Tijdens de lunch hebben we meerdere Angels met hun ouders ontmoet. Het uitwisselen van verhalen en kennismaken met anderen die in een herkenbare situatie verkeerden was heel nuttig en gaf veel voldoening. Het mooiste voor ons was het zien van de interactie tussen onze Aishana en de (met name) oudere Angels. Dit gaf ons zo'n speciaal gevoel. Er was echt sprake van een soort herkenning en ze imiteerden elkaar (met bv het maken van bepaalde mondgeluiden, klappen en trommelen). De grootste, mooiste glimlachen en stralende pretoogjes kwamen voluit tevoorschijn. Wat een onvergetelijke ervaring!

Uiteraard was er sprake van drukte, en waren wij (als ouders, maar zeker ook de kinderen) bij momenten overweldigd door de grote opkomst en alle prikkels. We hadden graag meer mensen willen spreken en ontmoeten, maar kwamen hier niet goed aan toe. Met name door de verantwoordelijkheid en zorg voor onze dochters die tijdens een dagje op pad toch ook aanwezig blijven. Toch was het voor ons zeker de moeite waard. De meiden vonden het heerlijk!

"We raden andere ouders aan om deze dag zeker bij te wonen in de toekomst."

We zijn vol lof over deze familiedag. We hebben een topdag gehad en dit alles werd mogelijk gemaakt door de organisatie van de Angelman vereniging! Zeer dankbaar zijn we dat we, als gezin, een volledig verzorgd dagje uit hebben gehad.

We raden andere ouders aan om deze dag zeker bij te wonen in de toekomst, omdat het heerlijk is om dagen zoals deze te hebben die een afwisseling zijn voor de stressvolle, regeldagen met intensieve zorg, die we allemaal wel zullen herkennen. Lotgenoten spreken en de andere Angels ontmoeten, is op momenten misschien confronterend, maar toch zo waardevol en belangrijk. We heel blij dat we dit jaar toch zijn geweest!

Liefs,
Madhvie en Satiesh Bajnath
(Moeder en vader van Aishana (onze 3 jarige Angel) en Ishaya)

Wereldcongres ASA (contacten)



DIRK MANDOS, CHAMIYAH DE BOOIJ-KORNET

Elke twee jaar organiseert de Angelman Syndrome Alliance (ASA) een groot wetenschappelijk congres voor leden, belangstellenden en wetenschappers die bezig zijn met onderzoek over het Angelman syndroom (AS).

Dit jaar was dit in Coventry, Engeland. De ASA, een internationale Angelman vereniging, heeft als doel het vergroten en ondersteunen van wetenschappelijke kennis over AS die fundamentele en blijvende veranderingen in de therapie voor mensen met het AS kan creëren. De vereniging is door de Nina Foundation en onze eigen vereniging opgericht (en ook in Nederland gevestigd) om samen met andere verenigingen onderzoek te financieren. In plaats van dat elke vereniging een klein bedrag voor onderzoek heeft, hebben nu alle verenigingen samen een grote hoeveelheid geld voor AS. Deze samenwerking heeft momenteel al voor 1,5 mln euro aan onderzoek gefinancierd over een periode van 10 jaar in internationale samenwerking.

Dit jaar heeft het bestuur ons, twee ouders (Dirk Mandos en Chamiyah de Booij-Kornet) gevraagd om de vereniging te vertegenwoordigen tijdens het congres. Dirk is de vader van een zoon met AS van 15 en Chamiyah de vader van een zoon met AS van nog geen 3. We hadden meerdere doelen voor deze dagen. Ten eerste wilden we de vereniging goed vertegenwoordigen om zowel aan de onderzoekers als aan de andere leden duidelijk te maken hoe belangrijk wij het onderling contact en onderzoek vonden. Ten tweede wilden we proberen de huidige stand van het onderzoek te vertalen naar onze eigen leden toe. Dit verslag is zowel een korte samenvatting van onze ervaringen al een poging om de inhoud aan jullie te delen.

Wij kenden elkaar enkel van een kort overleg via Teams. Bepakt met bagage schudden we elkaar op station Breda voor het eerst de hand. We hadden besloten om de reis per trein af te leggen (dit leek ons de meest duurzame keuze). Zoals zo vaak op een reis begon het al met enig ongemak toen bleek dat we in Brussel nog makkelijk in konden stappen maar dat de douane een half uur voor de reis al niemand meer toelaat. Dit betekende dat we snel met een HSL zouden reizen naar Londen, maar wel een uurtje extra de tijd hadden om elkaar beter te leren kennen.



Dirk (L) en Chamiyah op weg naar Coventry

We hadden samen een goede klik en waren na de lange reis al goed bevriend geraakt. Deze tijd was ook zeker nodig. Niet alleen omdat we veel van elkaars kinderen konden leren, maar ook omdat we veel voorbereiding te doen hadden voor de 2 dagen. We hadden van vrijwel alle onderwerpen vooraf de wetenschappelijke papers ontvangen en we probeerden ons daar samen doorheen te worstelen. We zijn beide enkel ervaringsdeskundigen maar hebben geen medische achtergrond. We hadden alles bij elkaar een reis van 9 uur, dus tijd genoeg. In Coventry werden we meteen ontvangen door James, een Angel van ik gok een jaar of 25. We wisten meteen dat we goed zaten en ook weer waar we het voor deden.



Chamiyah (L), James (M) en Dirk



Deze dag stond vooral in het teken van het alvast ontmoeten van een groot deel van de andere leden (onder andere Italië, Argentinië, Duitsland) en wat wetenschappers.

De dag erop begon het echte congres. Inhoudelijk proberen we jullie hierin mee te nemen in het stuk hieronder. Wel konden we meteen flink aan de bak. De inhoud was divers, vaak erg fundamenteel onderzoek en het niveau lag hoog. Wel was het voor ons prachtig om te zien dat zoveel wetenschappers op zoveel verschillende onderwerpen progressie aan het maken zijn voor onze kinderen.

De avond werd afgesloten met een gezellig diner. Hier hadden we het geluk dat we aan tafel zaten met diverse wetenschappers. De goede kijkers zullen drie mensen herkennen van de Erasmus Angelman Poli.

Ook de volgende dag stond de ochtend nog in het teken van diverse onderzoeken. De middag was de algemene ledenvergadering waar we gesproken hebben over de plannen van het komende jaar. In de middag werd het congres afgesloten.

Wij hadden het geluk dat we tot de volgende ochtend konden blijven. Dit hield in dat we uitgenodigd waren om 's avonds mee te eten bij het algemene, jaarlijkse Angelman ontmoetingsweekend van de Engelse Angelman vereniging. Dit betekent dat we die middag en avond al veel Angels ontmoet hebben, maar vooral in de ochtend een onuitwisbare indruk hebben opgedaan door te ontbijten met meer dan 100 mensen met AS.

Een grappige constatering van ons was dat als je als ouders je twee zonen aan het vergelijken bent, je extreem veel overeenkomsten ziet, maar als je 100 Angels bij elkaar ziet, je eigenlijk alleen maar extreem veel verschillen ziet. Wel realiseren we ons dat we een beperkt aantal gezinnen hebben gezien. De kinderen die om medische redenen geen twee dagen in een (aangepaste) hotelkamer en dierentuin konden komen waren nu niet aanwezig.

De dagen hebben op ons een onuitwisbare indruk achter gelaten. We hebben heel veel mensen leren kennen, extreem veel informatie verwerkt en veel geleerd. We hopen dat ons verslag en samenvatting van het congres ook andere ouders weer een stap verder kan brengen in hun kennis over het syndroom en de stand van de wetenschap.



De deelnemers aan het congres

Wereldcongres ASA (onderzoek)



CHAMIYAH DE BOOIJ-KORNET, DIRK MANDOS

Onderzoekers boeken vooruitgang in de zoektocht naar beter begrijpen en behandelen van Angelman Syndroom, maar er is nog een lange weg te gaan.

In de zomer van 2024 organiseerde de Angelman Syndrome Alliance (ASA) een wetenschappelijke conferentie over Angelman syndroom (AS). Vanuit onze vereniging mochten twee vaders (Dirk en Chamiyah) aanwezig zijn om onze leden op de hoogte te brengen van wat daar besproken is. Dit is een samenvattend verslag van de 26 presentaties en 18 pagina's aan aantekeningen van deze conferentie.

Op de conferentie kwamen onderzoekers samen om de laatste inzichten en doorbraken in hun onderzoek te delen. Hoewel sommige studies binnen enkele jaren mogelijk tot praktische toepassingen kunnen leiden, waren veel van de gepresenteerde onderzoeken vooral gericht op het leggen van het fundament voor toekomstige onderzoeken en behandelingen. Dit betekent dat het waarschijnlijk nog enige tijd zal duren (meerdere jaren) voordat deze ontdekkingen in de praktijk kunnen worden ingezet. Desondanks was de sfeer optimistisch: donderzoekers boeken vooruitgang en met geduld en doorzettingsvermogen kunnen er grote stappen worden gezet.

NOG EVEN EEN OPFRISSEER, HOE ZAT HET OOK ALWEER?

Korte opfrisser om de rest van deze tekst te duiden. Hoe zat het ook alweer, waardoor wordt het AS veroorzaakt? Onze hersenen bestaan uit miljarden cellen (neuronen genoemd), in de kernen van die cellen zitten 23 paar chromosomen. Van elk paar is er één afkomstig van papa (paternaal genoemd) en één afkomstig van mama (maternaal genoemd). Die chromosomen bevatten ons DNA, een stukje van dit DNA vormt een gen. Alle genen in onze cellen bevatten instructies aan ons lichaam

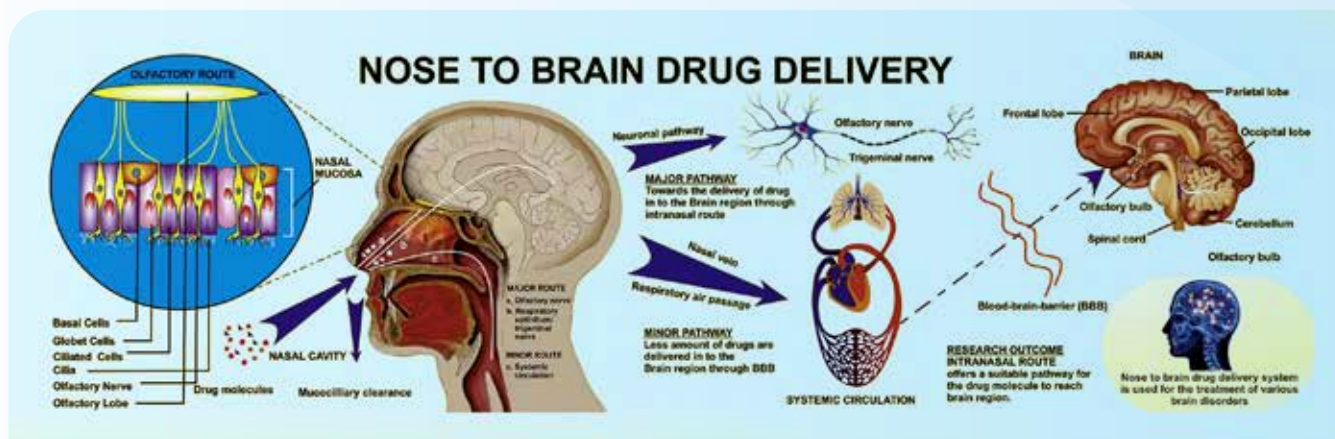
bijvoorbeeld hoe te groeien en functioneren. Bij AS is er een afwijking op het UBE3A-gen op het 15e maternale chromosoom. Dit gen bevat de instructie voor het maken van het UBE3A-eiwit dat belangrijke taken vervuld in onze hersencellen. Bij zowel mensen met als zonder AS staat dit gen op het vaderlijke chromosoom altijd uitgeschakeld. Bij afwezigheid of niet goed functioneren van het UBE3A-gen kunnen hersencellen het UBE3A-eiwit niet produceren en heb je te maken met het AS.

VEELBELOVENDE BEHANDELOPTIES IN ONTWIKKELING

Een van de meest hoopgevende benaderingen voor de behandeling van AS is de ontwikkeling van **Antisense Oligonucleotiden (ASO)-therapieën**.

De behandelingen richten zich op het activeren van het paternale (vaderlijke) UBE3A-gen, dat wel intact is maar niet wordt uitgelezen. Door dit gen weer "aan" te zetten, is de gedachte dat hersencellen het ontbrekende UBE3A-eiwit gaan produceren, wat helpt bij het verminderen van symptomen zoals epileptische aanvallen, slaapproblemen, motoriek en (andere)ontwikkelingsproblemen. In theorie zou het, bij toediening vanaf de vroege jeugd zelfs een groot gedeelte van de ontwikkelingsstoornis kunnen behandelen. Hoe jonger het kind de behandeling krijgt des te groter de mogelijke effecten. Desalniettemin zouden in theorie ook volwassenen met AS voordelen kunnen ervaren aan een goed werkende ASO-therapie.

ASO's moeten de hersencellen bereiken en worden nu toegediend via een ruggenprik, omdat ze anders de bloed-hersenbarrière niet kunnen passeren. Deze



Agrawal et al [1]

barrière is er om de hersen tegen schadelijke stoffen te beschermen maar maakt het dus ook moeilijk om medicatie door die barrière heen te krijgen. Hoewel deze methode van een ruggenprik invasief is, hebben studies aangetoond dat het veilig is en goed verdragen wordt door de meeste patiënten. Hoewel deze behandelingen veelbelovend zijn, zijn ze nog in de experimentele fase.

Onderzoekers werken hard om ze veiliger en toegankelijker te maken, zodat ze in de toekomst een effectieve optie kunnen zijn voor alle patiënten met AS. Nog veel vragen blijven een uitdaging voor de wetenschap, zoals hoeveel en waar in het brein ASO's toegediend moeten worden, hoe effectief is een ASO-therapie, kun je teveel ASO's hebben, en wat is het ideale interval tussen behandelingen? En zo nog veel meer vragen.

ASO'S TOEDIENEN VIA DE NEUS?

Naast de huidige methoden voor ASO-toediening via ruggenprikken, is er veelbelovend onderzoek gaande naar de mogelijkheid om ASO's nasaal (via de neus) toe te dienen. Deze aanpak is veel minder invasief en zou het testen en toepassen van de therapie aanzienlijk kunnen vergemakkelijken. Het onderzoek richt zich momenteel op het vinden van de juiste moleculaire drager om de ASO's via de neus naar de hersenen te transporteren. Dit zou klinische tests vereenvoudigen en patiënten invasieve procedures zoals ruggenprikken besparen.

Hoewel deze techniek nog in de ontwikkelingsfase zit, kan het op termijn een baanbrekende manier worden om ASO-therapieën toe te passen bij patiënten met AS.

Er wordt verwacht dat de eerste klinische testen over een aantal jaren zullen starten, zodra de techniek verder is verfijnd en veilig bevonden. Naast deze manier werken andere wetenschappers aan andere toedieningsmethode zoals via de bloedbaan of direct door de schedel.

DE ZOEKTOCHT NAAR BETERE BIOMARKERS

Een van de grootste uitdagingen in het onderzoek naar AS is het vinden van betrouwbare biomarkers of gegronde *outcome measures* (uitkomst metingen). Deze tonen aan dat een behandeling wel of niet effectief is.

Op dit moment zijn er proeven met diverse behandelingen, maar of het wel of niet effectief is zijn we op dit moment nog teveel afhankelijk van vragenlijsten van de ouders of zorgverleners (zien jullie verbetering?). Door het vinden of creëren van deze markers is het dus makkelijker en eenduidiger om de effectiviteit van behandelingen te beoordelen. Dit is extra belangrijk omdat dit ook zorgverzekeraars kan overtuigen deze (dure) behandeling te gaan vergoeden.

STAMCELONDERZOEK OPENT NIEUWE DEUREN

Een ander veelbelovend onderzoeksgebied is het gebruik van stamcellen. Door induced pluripotente stamcellen (iPSCs) van Angelman-patiënten te gebruiken, kunnen onderzoekers menselijke hersencellen kweken om de effecten van AS op verschillende hersenstructuren, zoals het cerebellum (kleine hersenen achterin je hoofd), te bestuderen. Dit is vooral belangrijk omdat muismodellen vaak niet accuraat genoeg zijn om de complexiteit van

het menselijk brein te weerspiegelen en er is natuurlijk altijd een ethische discussie bij het testen op dieren of patiënten.

Stamcelonderzoek biedt de mogelijkheid om behandelingen en medicijnen in een vroeg stadium te testen zonder direct gebruik te maken van proefdieren of klinische proeven met mensen. Het is een veelbelovende stap richting meer gepersonaliseerde en effectieve behandelmethoden.

BREIN IN EEN SCHAALTJE

Eén van de wetenschappers gaf een lezing over celstructuren (organoïden), die ontwikkeld worden uit stamcellen van mensen met AS. Deze 'organoïden' bootsen de architectuur en functies van echte hersencellen na en worden gebruikt om neurologische afwijkingen, zoals die bij AS voorkomen, te bestuderen. Voor onderzoekers zijn ze van onschatbare waarde omdat ze processen in het brein nauwkeurig kunnen simuleren in een gecontroleerde omgeving, wat hen helpt te begrijpen hoe bijvoorbeeld het UBE3A-gen in verschillende hersengebieden werkt.

Dit is vooral belangrijk omdat muismodellen vaak niet volledig de complexiteit van het menselijke brein weerspiegelen en klinische proeven met mensen ethische en praktische uitdagingen met zich meebrengen. Op dit moment werken onderzoekers met kleine structuren die passen in een petrischaaltje, op termijn is de hoop gevestigd om 3D-structuren te kunnen laten groeien. Via deze onderzoeken hopen wetenschappers sterke biomarkers te vinden en zullen ze Angelman onderzoek vooral kunnen versnellen!

DE INVLOED VAN HET KETOGEEN DIEET OP ANGELMAN-PATIËNTEN

Dieet speelt een belangrijke rol in het welzijn van Angelman-patiënten, en tijdens de conferentie werd uitgebreid ingegaan op de effecten van het ketogeen dieet – een dieet dat arm is aan koolhydraten en vaak wordt ingezet bij de behandeling van epilepsie. Hoewel dit dieet weinig invloed bleek te hebben op de neurologische symptomen van AS-muizen, leidde het wel tot obesitas bij vrouwelijke AS-muizen.

Dit geeft aan dat het vetmetabolisme bij vrouwen met AS mogelijk verstoord raakt door het ketogeen dieet, wat erop wijst dat artsen voorzichtig moeten zijn met deze behandeling bij vrouwen met AS. Dit onderzoek benadrukt het belang van verdere studies naar de effecten van voeding op AS-patiënten, met name voor vrouwen.

Wat leren we over de genetica en neurologie van AS? Tot slot werd er tijdens de conferentie veel aandacht

besteed aan de genetische en moleculaire mechanismen achter het AS. Onderzoekers kijken specifiek naar de rol van het UBE3A-gen in de synapsvorming – het proces waarbij verbindingen tussen hersencellen worden gemaakt. Dit is van cruciaal belang in de vroege ontwikkeling van het brein, en verstoringen in dit proces kunnen leiden tot de kenmerkende symptomen van het AS, zoals epilepsie en ontwikkelingsproblemen. Daarnaast is er veel onderzoek naar de werking van het UBE3A-gen, dat centraal staat bij het AS.

Hoewel CRISPR/Cas9 een belangrijke rol speelt in onderzoek naar genetische aanpassingen, is de deletie of mutatie bij AS vaak te groot om met deze techniek effectief te vervangen of aan te passen. Hierdoor blijft CRISPR/Cas9 vooralsnog beperkt in zijn toepasbaarheid bij de behandeling van het AS, maar het onderzoek naar nieuwe methoden blijft wel vooruitgang boeken.



CONCLUSIE

Hoewel er nog veel werk te doen is, laat het onderzoek naar AS positieve vooruitgang zien. Wetenschappers werken hard aan het ontrafelen van de genetische en neurologische puzzel die ten grondslag ligt aan het AS. Hoewel sommige behandelingen binnen enkele jaren in de kliniek kunnen worden getest, blijft veel van het onderzoek nog in de fundamentele fase.

Als pioniers in een onbekend landschap verkennen de wetenschappers de beste routes om onze Angelman naasten het beste te helpen. En net als pioniers is het een ontdekkingstocht waar nog onbekend is wat ze tegen komen na de volgende bocht of voorbij de volgende heuvel. Het gaat met vallen en opstaan slim communiceren met andere pioniers/wetenschappers om zo het Angelman-landschap in kaart te brengen. Ook al is het ontzettend ingewikkeld, de toenemende kennis biedt hoop voor de toekomst! De optimistische houding van de onderzoekers wijst erop dat er nog veelbelovende doorbraken in het verschiet liggen.

[1] Agrawal M, Saraf S, Saraf Sh, Antimisialis SG, Chougule MB, Shoyele S, Alexander A, Nose-to-brain drug delivery: An update on clinical challenges and progress towards approval of anti-Alzheimer drugs, *Journal of Controlled Release*, pg 139, volume 281, 2018

If the Human Brain Were So Simple
That We Could Understand It,
We Would Be So Simple That
We Couldn't

- Emerson M. Pugh

Als de hersenen van de mens zo simpel
waren dat we ze konden begrijpen,
zouden we zelf zo simpel zijn
dat we het niet zouden kunnen."

- Emerson M. Pugh



PETRA

ANITA VELDMAN-BRON

De ouders van Petra wonen nog geen tien kilometer verderop. We hebben gezamenlijke kennissen waardoor ik al wist dat Petra in een particuliere woongroep in Zweeloo woont. En dat iemand die ik kende van de gospelgroep haar vroeger elke week zag als gastouder. En dat haar vader predikant is. En dat het wellicht leuk zou kunnen zijn elkaar eens te ontmoeten. Toch is het daar al die jaren niet van gekomen. Onze dochter Wende is nu 10. En Petra is inmiddels al 41. Toen we dus in de redactievergadering bedachten dat het leuk zou kunnen om ook eens ouders van een wat oudere Angel te interviewen dacht ik meteen aan de familie Klaassens. Ik heb een afspraak gemaakt en ze bezocht.



Petra met haar vader
op de tandem

Op een doordeweekse dinsdagavond zat ik bij hun op de bank en was er meteen voldoende gespreksstof over de gezamenlijke kennissen en natuurlijk alles waar je als ouders van een Angel tegen aan kunt lopen. Ze vertelden dat Petra inmiddels al 12 jaar in de particuliere woongroep woont waar ze het heel goed naar de zin heeft. Tot die tijd heeft ze thuis gewoond. Ze komt nu vaak de weekenden thuis en dan gaan ze samen fietsen en leuke dingen doen. Ze vertellen dat ze pas toen Petra 9 jaar was de diagnose Angelman syndroom kregen. Petra heeft een broer en een zus. Ze gaat wekelijks zwemmen en paardrijden. We praten over van alles en nog wat.

Om wat structuur in het gesprek te brengen had ik een paar vragen bedacht. De moeder van Petra geeft aan dat ze een paar jaar geleden heel veel op papier heeft gezet n.a.v. vragen van een begeleidster van Petra voor een schoolopdracht. Dat kunnen we mooi gebruiken voor dit interview. We beginnen met een vraag die ik zelf op papier had gezet.

WAT WAREN DE MIJLPALLEN/ BELANGRIJKE STAPPEN IN HET LEVEN VAN PETRA?

Als eerste mijlpaal noemen ze het moment dat ze ging lopen. Ze was toen bijna vier jaar. Een ander bijzonder moment, heel veel jaren later, is toch het moment dat Petra uit huis ging. Toen was ze bijna 30. Dat dat niet eerder is gebeurd heeft ook te maken met het feit dat ze daarvoor in Limburg woonden en al wisten dat ze daar niet zouden blijven. Eenmaal in Emmen bleek er direct een bijeenkomst van Philadelphia (een zorginstantie) te zijn waarmee hun zoektocht naar passende woonruimte startte. Uiteindelijk is het iets anders geworden. Voor Petra is een eigen appartement niet wenselijk, ze moet vooral tussen de mensen zitten en de plek waar ze nu zit is echt ideaal voor haar. Een paar maanden later werd Petra 30 jaar. Ze hebben toen een heel groot feest gegeven, een soort bruiloft zonder bruidegom, waarbij Petra in het middelpunt van de belangstelling stond. Alle familie, vrienden, oude en nieuwe begeleiders en oppassen waren uitgenodigd. Er was een koud en warm buffet, er was muziek. Het kan Petra niet gauw gek genoeg zijn. Het was fantastisch!

Een andere hele bijzondere dag was in Maastricht toen Petra 18 werd. In protestantse kerken is het gebruikelijk dat er een speciale kerkdienst wordt georganiseerd voor het moment waarop kinderen afscheid nemen van de kindernevendienst (aparte samenkomst voor de kinderen). Dat is het moment waarop kinderen de basisschool verlaten. Voor Petra zou dat moment niet komen. Daarom heeft zij in deze speciale dienst belijdenis van het geloof gedaan. Ze is toen gezegend voor de rest van haar leven.

Nog een speciale herinnering is het moment waarop Petra in Vorden, nog maar twee jaar oud, voor het eerst naar een kinderdagcentrum ging. Moeilijk voor moeders om dan los te kunnen laten. Maar Petra had het meteen heel erg goed naar de zin! Dat loslaten geldt ook voor de eerste keer logeren. Het is dubbel omdat het ook heel fijn is want je staat continu aan als je kind thuis is. De overstap naar de woongroep verliep ook probleemloos omdat ze daar al vaak gelogeed had.



INTERVIEW

De volgende vragen zijn gesteld door een begeleidster van Petra en al eerder beantwoord en opgeschreven door de moeder van Petra.



Wanneer wisten jullie dat Petra anders was dan haar broer en zus?

Petra is de middelste van de drie. Marianne is twee jaar ouder en Harmen twee jaar jonger. Eigenlijk vanaf het begin hadden we het gevoel dat Petra anders was, maar we hadden Marianne als vergelijking en zij was extreem vroeg met alles (kruipen met 5 maand, rennen met 10 maand en met 1 jaar al een groot woordenpakket). Wat ik me van de eerste dagen herinner was dat Marianne gelijk gericht keek naar afscheiding licht/donker. Een schilderij aan de muur, mijn donkere haren en toen ook nog van Harry. Petra deed dat niet. Ook dronk Petra heel raar. Ze rommelde met haar tong en ik had geen contactgevoel. Als ik iets in die richting vertelde tegen anderen en ook op het consultatiebureau zeiden ze dat we Petra nu eenmaal niet met Marianne konden vergelijken. Ieder kind ontwikkelt zich in eigen tempo.

Uiteindelijk hebben we, toen Petra met 7 maand een keer flink ziek was, bronchitis, tegen onze huisarts gezegd dat we Petra toch echt anders vonden. We hebben natuurlijk zelf van alles uitgeprobeerd. Ze reageerde soms niet als je langs de box liep of op geluidjes maken (wat ze ook met gehoortest doen). We dachten dat ze niet goed kon horen of autistisch was, maar op andere momenten leek daar totaal geen sprake van te zijn. We zijn toen in het UMCG terechtgekomen waar inderdaad werd vastgesteld dat Petra een flinke ontwikkelingsachterstand had. Ze heeft toen ze 1 jaar en drie maanden was, drie weken voor onderzoek in het UMCG gelegen. Daar is toen niks uitgekomen. Wel is poliklinisch verder gegaan met onderzoek naar stofwisselingsstoornissen.

Een half jaar later zijn we daarmee gestopt toen bleek dat er geen stofwisselingsziekte werd geconstateerd die evt.

te behandelen zou zijn. Ik was toen onverwacht zwanger van Harmen en we wilden ons in volle vreugde daarop concentreren.

Vele jaren later, toen ze 9 jaar was, waren we bij de kinderarts omdat Petra depakine gebruikte tegen epilepsie en we merkten dat als ze dat zo minimaal mogelijk gebruikte, ze veel meer geluiden maakte en alerter was. Deze kinderarts stuurde ons toen door naar Dr. Reinier in het Radboud Ziekenhuis. Hij zou heel goed zijn in het afstemmen van medicatie bij epilepsie. Onze kinderarts zou Petra's hele medische dossier aan hem opsturen. En dat heeft het balletje doen rollen. Want Dr. Reinier bleek ook een autoriteit op het gebied van het Angelman syndroom. Dat was op dat moment pas een paar jaar mogelijk om via DNA onderzoek vast te stellen. Hij vertelde dat hij naar aanleiding van Petra's dossier sterk aan het Angelman syndroom moest denken. Hij noemde toen een aantal kenmerken daarvan en dat was voor ons precies het plaatje dat op Petra paste. Na bloedafname van Harry, Petra en mij, kon DNA onderzoek worden gedaan. De uitslag daarvan duurde toen nog een paar maanden, maar toen kwam de bevestiging dat Petra inderdaad ons engeltje was, Angelman syndroom.





Hoe was Petra als baby en kleuter?

Zoals gezegd dronk Petra heel raar (borstvoeding). Ze groeide ook niet goed daardoor, maar dat viel ons niet zo op. Ze hilde heel weinig, dus dachten we dat ze wel genoeg kreeg. De weegschaal die we hadden van het consultatiebureau om voor en na de voeding te wegen, bleek ook niet goed. Pas na 6 weken zijn we overgestapt op flesvoeding wat veel makkelijker voor haar was om te drinken (zuigen ging niet echt). Ze begon toen veel te spugen en na 10 weken leek ze uit te drogen met heel warm weer. Ze lachte nog steeds niet en had daar natuurlijk ook geen reden voor.

Op foto's kun je zien dat ze toen 'spiermager' was. Onbegrijpelijk dat het consultatiebureau niet eerder ingegrepen heeft. Zelf zie je dat niet zo als het langzaam gaat. Ze is toen opgenomen in het ziekenhuis en na een week hebben ze ontdekt dat de klep tussen slokdarm en maag niet goed sloot waardoor de voeding gewoon terugliep (ernstige reflux). Vanaf dat moment kreeg ze in de melk verdikkingsmiddel en medicatie tegen reflux (met een afgeknipte speen op de fles, druppelde de voeding naar binnen) en begon ze te groeien. Pas toen ze ging lopen werd het vele spugen minder (meer rechtop), maar het blijft levenslang een zwakke plek. Als ze niet fit is of ziek of 's avonds pas laat eet spuugt ze nog steeds wat. Binnen twee weken begon ze te lachen en daar is ze nooit meer mee opgehouden, met name tijdens de kindertijd. Dat hoort ook bij het Angelman syndroom.

Petra was ook een moeilijke slaapster. Ook dat is een kenmerk van het Angelman syndroom. De eerste jaren was het heel normaal om drie, vier keer per nacht naar haar toe te moeten gaan. Later wel minder maar toch wel iedere nacht. Pas de laatste twee thuisjaren (ze was toen 28) werd het beter en konden we steeds vaker normaal doorslapen. Nog steeds komt ze vaak pas laat in slaap, maar ze laat zich meestal niet meer horen 's nachts en ze slaapt 's morgens juist lang. Petra is gaan kruipen toen ze 2,5 jaar oud was en ze fysiotherapie thuis kreeg. Ook ging ze vanaf dat moment naar een medisch kinderdagcentrum, eerst twee ochtenden, net als andere peuters en dat langzaam uitbreidend naar alle ochtenden en toen ze 4 was, langzaamaan ook de middagen erbij. Daar waren een ergotherapeut en logopediste aan

verbonden en zij hebben veel geholpen met allerlei aanpassingen, zoals het leren drinken uit een beker, eten met speciale lepel en bordrand, kinderwagen, bed, speciaal fietszitje ed.

Petra ontwikkelde zich als een bijzonder vrolijke peuter/kleuter. Kiekeboe spelletjes, met water spelen, muziek (en muziektherapie), waren favoriet. En afgezien van het slapen was ze eigenlijk een heel makkelijk en lief kind en enorme knuffelaar. Ook zand en gras plukken vond (en vind) ze heerlijk of een grote berg met blaadjes, plukken aan struiken. Eigenlijk is hier die ontwikkeling stil blijven staan, want dat doet ze allemaal nog steeds het liefst, naast friemelspeeltjes.

"Petra was en is altijd heel erg op anderen gericht, heel sociaal."

Petra is gaan lopen op 18 maart 1987. Ze was toen bijna 4 jaar. Die datum vergeten we nooit meer. Wat een feest was dat. Voor die tijd kreeg ze fysiotherapie thuis. En op het kinderdagcentrum met zwembad had ze al wel in het water los gelopen. Wel was heel apart dat ze nog heel lang moeite had met overgangen van bijvoorbeeld terras naar gazon. Dan ging ze weer kruipen. We hebben toen een megaterras aangelegd. We woonden toen op een boerderij met veel tuin eromheen.

Petra was en is altijd heel erg op anderen gericht, heel sociaal. Als kind had ze een duidelijke voorkeur voor mannen. Zelfs als baby reageerde ze eerder op een mannenstem. Dat is zeker doorgegaan tot ze een jaar of 20 was. Nog steeds heeft ze een duidelijke voorkeur voor bepaalde mensen, maar kan ze het eigenlijk wel met (bijna) iedereen vinden. We zijn een paar keer verhuisd en dat heeft nooit problemen gegeven voor haar. (Wel voor ons, om steeds weer opnieuw alles uit te zoeken, te vertellen). Ze was/is een echt buitenkind. Spelen in het gras, blaadjes plukken. Op de skelter met haar broer. Fietsen en dan de armen wijd om de wind op te vangen. Ook regen was geen probleem. Wandelen, we hebben jaren de avondvierdaagse gelopen. Als eerste starten en als laatste binnenkomen. Het tempo lag niet zo hoog en zo kon ze iedereen tegenkomen. De een na laatste avond gingen we niet, die was altijd wat langer, maar de laatste avond met muziek liep zij ernaast, feest. We woonden toen op een dorp waar velen Petra kenden.



Petra vindt het nog altijd heerlijk om met bladeren te spelen



Wat zijn de belangrijkste gedragskenmerken van Petra?

Hierboven staat al het een en ander, maar nog eens op een rijtje:

- ✓ Petra heeft een ontwikkelingsniveau van een kind rond 1 jaar. Taalontwikkeling nog minder.
- ✓ Daaruit is al heel veel van haar gedrag te verklaren. Dat is wat ik altijd tegen mensen zeg als ze vragen wat Petra wel en niet kan en snapt: 'Denk maar aan een kind van 1 jaar'
- ✓ Bijna altijd goed gehumeurd, maar niet meer zo als kind, toen ze echt altijd vrolijk was. Ze kan nu goed laten merken als ze iets niet leuk vindt of niet wil.
- ✓ Petra houdt van afwisseling en reuring. Ze houdt van mensen om zich heen. Ze is wel veel rustiger geworden, maar een hele dag op de bank vindt ze niks, dan wordt ze echt humeurig en thuis loopt ze dan naar de buitendeur om aan te geven dat ze wat wil doen.
- ✓ Vroeger ging ze wel vaak na de dagbesteding een poosje alleen op haar kamer spelen met een mand vol speeltjes op haar bed.
- ✓ Ze heeft wel voorkeur voor bepaalde mensen en is een echte knuffelaar, maar niet meer zo duidelijk als vroeger. Ze kan met de meeste mensen goed opschieten. Ze heeft veel behoefte aan lichamelijk contact.
- ✓ Eerder speelde Petra met meer verschillende dingen, dat is wel beperkter geworden, vooral friemelspeeltjes, sliertjes en kettingachtige dingen. Als je samen wat doet vindt ze dat wel heel leuk. Knikkerbaan o.i.d., plaatjes kijken in een boek of tijdschrift, en vooral foto's van bekenden vindt ze erg leuk. En muziek maken natuurlijk.
- ✓ Het slapen gaat vergeleken met vroeger nu heel goed. Een duidelijk ritueel helpt daarbij. Het is ook normaal dat je weggaat bij het slapengaan. Als wij weggaan overdag vindt ze dat niet leuk.
- ✓ Petra begrijpt wel veel gesproken taal, vooral de dagelijkse dingen en in korte zinnen. Bijvoorbeeld het woord 'stoepje' is een teken dat er een opstap, drempel of ander obstakel is waarvoor ze op moet passen.
- ✓ Maar het is vooral de toon en de situatie die haar dingen duidelijk maken.
- ✓ Vroeger begon zij te huilen als we boos waren tegen een van de anderen.
- ✓ Hoewel ze van afwisseling houdt en van onverwachte verrassingen helpen vaste dagelijkse rituelen wel om de wereld te begrijpen. Dus op vaste momenten eten, naar de WC, slapen ed. niet zozeer op een vast tijdstip maar vooral de volgorde, zodat ze weet wat er gaat gebeuren.
- ✓ Petra is gedeeltelijk klokzinnelijk, maar moet wel een luier om, ook overdag. Ze weet wel goed wat ze moet doen op de WC, soms duurt het lang voordat er wat komt, vooral als ze nog een speeltje heeft. Ze moet zich op het WC-gebeuren kunnen concentreren. Op een gegeven moment kijkt ze wat wazig en dan komt het. Vooral 's morgens en 's avonds lukt het meestal goed.



Zou je in het kort willen vertellen hoe het met Petra gegaan is in haar jeugd?

Omdat Petra eigenlijk makkelijk was in de omgang en wij vonden dat alles zo gewoon mogelijk moest gaan in het gezin heeft Petra in haar kindertijd alles meegemaakt en meegedaan. Ze ging ook altijd overal mee naar toe, ook naar film, concert, kerk en daar hebben we zo goed als nooit problemen in ondervonden. Wel bracht ik Petra als eerste naar bed om apart aandacht te hebben voor de andere twee. Natuurlijk hadden we met Petra meer medische zaken en waren er wel aanpassingen soms nodig, maar we vonden voor alles wel een oplossing.

Doordat Harry als predikant vaak overdag momenten thuis kon zijn, was dat makkelijk om met de andere kinderen apart dingen te ondernemen. Wel moest er 's avonds oppas geregeld worden als ik ergens heen moest. Harry was vaak 's avonds weg. Daar hadden we altijd een paar vaste mensen voor die Petra ook kenden. We hebben altijd met vakantie gekampeerd, maar dan wel op minicampings op de achterste plaats, zodat het rustig was met slapen gaan en Petra sliep in de caravan. En we hebben ons tempo aan moeten passen, maar dat moet met kinderen sowieso.

Pas later werden de verschillen groot, maar toen gingen Marianne en Harmen ook meer hun eigen gang. De soort aandacht die ieder nodig had werd daardoor heel verschillend. Maar Petra hoorde er altijd bij. Vanaf haar 14de jaar hebben we een PGB en vanaf dat moment zijn we begonnen met om de week op zaterdagmiddag en later iedere zaterdag iemand in te huren om met Petra iets te gaan doen. Zwemmen, fietsen, eens naar de film of de stad in (we woonden toen bij Maastricht). Marianne kon inmiddels 's avonds Petra helemaal begeleiden en ook ging ze met Petra wel op zaterdag wat met haar doen. Later ook Harmen. Petra is toen ook gaan logeren, eens in de maand een weekend en later steeds meer. Petra en wij beleefden daar veel plezier aan. PGB heeft ons veel gebracht. Doordat Petra veel kon logeren en we makkelijk oppas konden regelen, kon ze lang thuis zijn en voelden we dat de zorg gedeeld werd. Bovendien is de overgang naar uit huis gaan zo heel geleidelijk gegaan. Nog steeds ervaren we die gedeelde zorg, alleen met een duidelijke verschuiving van ons naar de woongroep.



Welke beperkingen/handicaps van Petra vind je het lastigst om mee om te gaan?

Het enig lastige vind ik dat als ze ziek is of pijn heeft, ze niet duidelijk kan maken hoe en wat. We hebben er nooit moeite mee gehad dat zij gehandicapt is, ook niet in het begin. Natuurlijk kies je er niet voor, maar ook de anderen hebben zo hun problemen en dingen waarover je moet nadenken. En Petra is Petra. Daarbij hielp haar karakter en zeker als kind haar mooie koppie wel bij. Er ligt nu eerder een handicap bij ons. Ik merk dat ik minder zin heb om met haar van alles te ondernemen. Dat ligt niet zozeer aan Petra, maar meer aan mijn toenemende behoefte om eigen dingen te doen, zonder aanpassingen.



Hoe denk je over het integreren in de samenleving van mensen met een verstandelijke beperking en waar blijkt dat uit?

Als ik zie hoe het in Nederland gaat, wat de mogelijkheden zijn, denk ik dat we er tegenover veel andere landen best goed bijstaan. En dan met name wat de zichtbaarheid betreft. Daar werd ik me weer bewust van door onze Duitse vriendin die 5 weken bij ons was. Zij vertelde dat ze vrijwel nooit ergens gehandicapt zag in openbare gelegenheden en kleinschalige voorzieningen dicht bij huis zijn er niet. Veel wonen ver van familie ergens intern, waar ook de dagactiviteiten plaatsvinden. Ik wil niet zeggen dat het hier perfect is, maar we mopperen soms ook wel veel, zonder alle mogelijkheden te benutten. Inzet en creatief denken, en laten we vooral de liefde niet vergeten, kunnen een heleboel uitmaken.

Integratie is deelnemen aan de maatschappij, ieder op zijne wijs. En dat is soms zoeken naar de goede manier. Voor de een is dat beschermd wonen en werken of andere dagactiviteiten, voor de ander deels zelfstandig. En je loopt vaak tegen regels en protocollen aan bij individuele situaties en daar is dus dat creatieve denken en inzet voor nodig. Want ik denk dat er in Nederland veel mogelijk is. Integratie in dorp of wijk moet ook van twee kanten komen en ook daarvoor is inzet nodig. Dat gebeurt meestal niet vanzelf. Onbekend maakt onbemind (bij veel mensen, gelukkig niet bij iedereen). In de woongroep in Zweeloo is die inzet er in ieder geval duidelijk. Zichtbaar zijn is belangrijk, dan wordt het normaal om anders te zijn (anders is heel normaal, iedereen is anders).

Ik denk wel dat met de juiste inzet mensen in een kleinschalig gebeuren makkelijker kunnen integreren. Maar voor sommigen is een grootschalig beschermde omgeving waar van alles te doen is en ze zich zelfstandig kunnen bewegen een betere plek.

In Emmen en omgeving zijn best veel werkplekken waar gehandicapt zichtbaar deelnemen. In verschillende horeca en creatieve werkplaatsen. Natuurlijk is dat voor de wat hogere niveaus, maar zolang de Petra's nog zwemmen gaan in het dorp en naar festivals als

Sweelpop kunnen en zichtbaar zijn bij allerlei activiteiten in dorp en omgeving en dat ook als normaal wordt beschouwd gaat het met de integratie zo slecht nog niet.



Hoe zie je de toekomst voor/ met Petra en maak je je weleens zorgen om deze toekomst?

De naaste toekomst zal zo gaan als het nu gaat. Petra woont in Zweeloo, 'werkt' op de zorgboerderij, is een deel van het weekend thuis en we gaan met haar een week op vakantie. We hebben echt het idee dat Petra daar goed op haar plek is. En voor daarna zal het voor een deel van onze gezondheid afhangen wat ons aandeel in de zorg zal zijn.

Eerlijk gezegd denken we daar niet zoveel over na en zullen reageren op het moment dat het nodig is. Het kan zomaar totaal anders gaan dan je denkt. Ook hoe en wat de rol van de andere kinderen kan zijn is moeilijk vooruit te bepalen. Verhuizing door werk of situatie in eigen gezin kan de boel zomaar veranderen. Zij zijn gek met hun zus, maar hebben ook hun eigen kleine kinderen.



Hebben jullie met het oog op de toekomst de voogdij geregeld?

Er is bij Petra geen sprake van voogdij. Ze is volwassen. Wel ben ik mentor voor alle niet financiële zaken en beslissingen en zijn Harry en ik beiden bewindvoerder voor de financiën. In de toekomst zal dat worden overgenomen door Harmen en Marianne, maar dat hebben we niet officieel geregeld. We hopen dat nog lang zelf te kunnen doen.





Petra gebruikt geen communicatiesysteem, is er in het verleden wel iets geprobeerd of helemaal niet?

Er is in het verleden twee keer uitgebreid onderzoek gedaan naar communicatiemogelijkheden bij Petra. Een keer toen ze een jaar of 10 was en later op het Leeuwerikenveld. Toen is begonnen met 'verwijzers' en dat snapt ze ook. Een vaste boodschappentas als je boodschappen met haar gaat doen, haar zwemvest en nu dus haar zwemtas als je gaat zwemmen, een bord als je gaat eten en zo nog een paar. Dat zijn allemaal verwijzers naar activiteiten die gebeuren. Maar heel veel is toch wel duidelijk voor haar zonder die verwijzers speciaal aan te duiden. Als de tafel wordt gedekt weet ze heus wel dat er gegeten gaat worden en eerder al, bij het koken. Dit systeem is in het slop geraakt.

Later is geprobeerd met foto's te werken, waarop bepaalde activiteiten stonden, dat is niet ver uitgediept. Ik denk ook omdat Petra veel activiteiten wel in gesproken taal begrijpt, als zwemmen, fietsen, eten, drinken. Wij gebruikten wel een foto als we naar oma gingen. Dan gaven we haar die foto. Foto's van mensen herkent ze goed. Pictos zijn veel te abstract voor haar. Ook zelf aangeven van situaties of activiteiten is vele stappen te ver. Wel hebben wij altijd een beker op het aanrecht. Dat is iets wat ze goed duidelijk kan maken. Als ze wil drinken, pakt ze de beker en 'drinkt' (ook als er per ongeluk nog iets inzit, oppassen dus). Eten en drinken zijn zo primair, dat ze dat wel aangeeft als ze dat wil of gewoon pakt. Broodbeleg laten kiezen lukt ook prima.

Naar het toilet op vaste momenten werkt vaak heel goed, maar zelf aangeven dat ze moet lukt niet. Als je haar kent zie je wel dat ze moet (of begint te) poepen. Ze wordt dan wat wazig en drukt. Er zijn voor ons wel een paar standaard woorden: Pas op, stoepje (bij oneffenheden in de weg of drempels), ga maar bukken (bij billen afvegen en dan de hand in de nek) en verder veel korte zinnen als: kom maar, sta maar op, ga maar staan, lekker slapen, welterusten. En natuurlijk veel babbelen.



Als Petra verdrietig is op welke manier troosten jullie haar dan?

Als Petra verdrietig is of pijn heeft na een valpartij, is ze vrij makkelijk te troosten. Even knuffelen en dan afleiden met iets, speeltje of foto's, muziek, filmpje, koffie. Eigenlijk wat je met kleine kinderen ook doet. Niet al te lang aandacht aan schenken, dan blijft ze erin hangen. Het hangt er natuurlijk wel vanaf wat de situatie is.



Is er tot slotte nog iets waarvan jij zegt dat moet je zeker nog weten over Petra, om haar zo goed mogelijk te leren kennen?

Om Petra goed te leren kennen, maar dat geldt voor iedereen: luister en bij Petra: kijken, reageren, Petra de kans geven jou te leren kennen en het niet vanzelfsprekend vinden dat ze doet wat jij in je hoofd hebt. En vooral: geniet van elkaar.





TERUG NAAR NU

Ik was benieuwd of ze met de kennis die ze nu hebben en mogelijkheden die er nu zijn dingen anders aangepakt zouden hebben. Elma geeft aan dat ze dan misschien toch meer en op een andere manier met de communicatiemogelijkheden aan de slag waren gegaan. Maar aan de andere kant is het okay zoals het nu is. Petra heeft geen interesse in picto's maar des te meer in foto's en mensen. Ze is gek op André van Duin. Ze is nu een heel happy mens. Hoe ouder ze wordt hoe rustiger ze is.

De diagnose hadden ze misschien eerder willen hebben. Niet dat Petra daar anders van werd maar het voelde wel alsof er een rugzak van Elma af viel toen ze hoorde dat Petra waarschijnlijk het Angelman syndroom had. Gevoel dat het niet aan hun lag maar Petra is de witte tulp tussen de rode tulpen. Eerder weten had niet gehoeven maar had wel meer duidelijkheid gegeven. Toen moesten ze nog 3 maanden op een uitslag wachten, dat gaat nu veel sneller.

Laatste vraag: Wat willen jullie meegeven aan alle ouders/ begeleiders die dit lezen?

Accepteer je kind. Heb respect voor je kind. Vergeet je eigen ideaalbeeld. Zoek hulp en zorg goed voor jezelf. Er is veel mogelijk in Nederland en er zijn heel veel goede en lieve mensen. Zeker in vergelijking met andere landen is er hier veel acceptatie en zichtbaarheid. Als je dit ziet kun je hier dankbaar voor zijn.

Een paar dagen later komt Petra met haar papa en mama bij ons op bezoek. Tot grote vreugde van onze dochter Wende komt ook de hond mee. We zoeken nog wat foto's en willen ook een nieuwe foto van de beide dames maken. Dat is een uitdaging maar samen met de papa's en de hond op de bank is het uiteindelijk gelukt.



Petra en Wende, samen met de papa's EN de hond op de bank



Lid of donateur worden?

Het ledental van onze vereniging is de afgelopen jaren flink gegroeid. Kent u mensen in uw omgeving die met het Angelman syndroom te maken hebben, maar nog geen lid zijn dan kunt u hen wellicht voor het lidmaatschap interesseren of vragen donateur te worden. Voor slechts € 27,50 per gezin per jaar kan men lid worden en krijgt daarbij veel voordelen, zoals kortingen op onze activiteiten.

COLOFON

ISSN 24687421

IBAN: NL14 INGB 0004 7366 66



Redactie:

Violeta Giurgi
Esther Roth
Anita Veldman-Bron
Mannin de Wildt

Eindredactie:

prof.dr. Rob M. Heethaar

Redactieadres:

rob.heethaar@angelmansyndroom.nl

Drukwerk:

RDSrepro B.V.

Samenstelling via:

 WaihonaPedia platform

Opmaak:

Studio Pimp - grafisch ontwerp & dtp

Redactieadres:

rob.heethaar@angelmansyndroom.nl



www.angelmansyndroom.nl

© Artikelen uit deze nieuwsbrief mogen worden overgenomen, uitsluitend met bronvermelding.