

Een  
**Nieuwsbrief** met  
*Pit Hopkins*



Foto door Douwe Attema

**Kees en Attie Aarssen vragen geld als cadeau voor 40 jarig huwelijksfeest.  
Resultaat: gift van 1405 euro voor Stichting PTHS**



**Familiedag 2012 in  
"De Engelenhoeve"**

Foto door Douwe Attema

**Kennismaking met  
Jens Hage,  
ons jongste lid**



Foto door John Hage

Stichting  
*Pit Hopkins Syndroom*



*f*oto- film project, *f*amiliedag en *A*ctiviteiten.

Jaargang 2  
Nummer 2  
december 2012

## INHOUD

- 2** Inhoud, Colofon en Redactioneel
- 3** Kalender, column en gedicht
- 4** Familiedag
- 6** Wiki-site
- 7** Gift Kees en Attie van Aarssen  
Op college  
Melle van der Molen treedt toe tot het bestuur
- 8** Kennismaking met Jens Hage
- 10** Snoezelen
- 11** Praten kan ik niet..., maar communiceren wil ik wel!
- 12** 3M Fonds
- 13** Logeerplezier
- 14** Foto- en Film project  
Pittige mededelingen

## COLOFON

Een Nieuwsbrief met Pitt is een halfjaarlijkse uitgave van de Stichting Pitt Hopkins Syndroom. Het magazine wordt toegezonden aan de aangesloten ouders en leden van de stichting.  
Redactie:

Sylvia van der Giessen: [de5giessens@hetnet.nl](mailto:de5giessens@hetnet.nl),

John van Heukelingen: [j.vanheukelingen@gmail.com](mailto:j.vanheukelingen@gmail.com).

Website: [www.pitthopkins.nl](http://www.pitthopkins.nl), Twitter: StPTHS,

Facebook: PTHS (Pitt Hopkins Syndroom)

Vormgeving, layout en drukwerk worden verzorgd door:

Multicopy Forepark, Den Haag



PTHS in Nederland en België



Kennismaking met Jens



Studenten maken kennis met PTHS

## REDACTIONEEL

Lezers gegroet,

Zo vlak voor de jaarwisseling bliken we terug op de activiteiten van het afgelopen half jaar. Wees gerust ik ga niet alles memoreren, want over de meeste gebeurtenissen vindt u verderop in de Nieuwsbrief een artikel.

Bv, de kennismaking met Jens en zijn ouders, zus en broertje, Jens is momenteel het jongste aangesloten kind bij de stichting. Marcha en John vertellen openhartig over Jens.

De voortgang van de opgestarte projecten, zoals de Wiki site en "praten kan ik niet...maar communiceren wil ik wel" van Fontys. Het Foto- en Filmproject dat we hebben kunnen starten dankzij de subsidie en dat een aantal mooie films moet gaan opleveren op onze website.

Het aantal kinderen met PTHS dat aangesloten is bij de stichting neemt gestaag toe, waar woont iedereen nu zo ongeveer?

De jaarlijkse familiedag die ditmaal gehouden werd in België in "De Engelenhoeve" was een succes, mooie locatie, mooi weer, veel met elkaar praten afgewisseld met leuke activiteiten en lekker eten.

Petje af voor Kees en Attie Aarssen, die voor hun 40 jarig huwelijksfeest geld vroegen om dit aan onze stichting te kunnen schenken om onze kinderen verder te kunnen helpen.

Er kwamen ook verschillende andere zaken op ons pad, zoals de sponsorklim van Majella Murphy, van de Kilimanjaro, de uitnodiging om 300 studenten kennis te laten maken met Manon en op die manier iets te leren over het Pitt Hopkins Syndroom.

Maar voor nu even tijd voor de feestdagen.

Het bestuur wenst u allen heel fijne feestdagen en een goed begin van 2013 en natuurlijk veel leesplezier.

Als u 2013 heel fris wilt beginnen bent u van harte welkom op de Zeldzame Nieuwjaarsduik die gehouden wordt op 1 januari 2013 in Kijkduin om 13.00 uur op het Deltaplein.

John van Heukelingen

## KALENDER

**Dinsdag 1 januari 2013**

Zeldzame Nieuwjaarsduik  
Kijkduin Deltaplein 13.00 uur

**Zaterdag 16 maart 2013**

Informatiedag  
Locatie nog te bepalen

**Zondag 23 juni 2013**

sponsorloop  
Locatie "De Lusthof"  
Noordeindseweg Delfgauw

**Zaterdag 7, 14 of 21  
september 2013**

Familiedag  
Locatie nog nader te bepalen

## PTHS

zoveel verschillen  
zoveel gemeen  
zo enorm kwetsbaar  
zomaar even te leen

zoveel beweging  
zoveel geluiden  
zo prikkelgevoelig  
zo vaak niet te duiden

zoveel liefde  
zoveel te geven  
zo aanwezig  
zo ooit vormgegeven

zoveel zorgen  
zoveel vragen  
zo 'incompleet'  
zomaar gedragen

zoveel gebreken  
zoveel als ik je bewonder  
dat ben JIJ,  
kind met Pitt Hopkins, zo bijzonder!

29-09-2012, Sylvia van der Giessen

## Column

Bekendheid, hoezo bekendheid? Het Pitt Hopkins Syndroom is pas sinds 2007 via ingewikkelde onderzoekstechnieken aan te tonen als een mutatie of deletie op chromosoom 18 en dan nog in een heel klein stukje daarvan.

Maar ondanks dat het maar een klein "veranderd of verdwenen" stukje betreft waar we hier over praten, heeft dat wel heel grote gevolgen, zowel voor het kind als voor de overige gezinsleden.

Daarom is het belangrijk dat we "bekend" worden, want dan kunnen we nog beter de informatie verzamelen die ons inzicht kan geven in wat we kunnen verwachten van de ontwikkeling van ons kind. Dan lukt het ook beter om onderzoeken te initiëren en daarvoor financiering te vinden.

Toen ik in 2007 voor het eerst googelde op Pitt Hopkins, kwam ik bij de eerste 15 hits uitsluitend Brad Pitt en Anthony Hopkins tegen met de twee films: "Legends of the Fall" uit 1994 en "Meet Joe Black" uit 1998. (Eerlijk gezegd heb ik beide films nooit bekeken vanwege onze eigen drukke Pitt Hopkins activiteiten). Momenteel wordt een zoekactie op internet naar Pitt Hopkins beloond met een scala aan websites waarop Pitt Hopkins syndroom een rol speelt. Gelukkig staat onze eigen stichting op de eerste plaats, daar zijn we heel blij, mee omdat ouders ons dan snel kunnen vinden.

Van de week kreeg ik een mailtje van een moeder die diezelfde dag de diagnose Pitt Hopkins voor haar dochter had gekregen. Dan ben ik blij dat we meteen een eerste contact hebben, zodat je kunt laten weten dat we er zijn om elkaar te steunen en te helpen en evt. door te verwijzen als dat noodzakelijk is.

Wereldwijd gezien is dit bekendheid in een notendop, maar als je zelf in zo'n notendop zit is het plotseling wel heel belangrijk.

John van Heukelingen





## familiedag

Eindelijk was het zover, de broer en zus van Niels keken er al lang naar uit om naar België te gaan. Om precies te zijn naar Sint-Denijs waar de familiedag plaats zou vinden. Natuurlijk voor de meesten een eindje rijden maar voor onze Belgische gezinnen een 'date' in eigen land. Op tijd op weg en het zag er naar uit dat het weer zou meewerken op deze dag.

Na ruim twee uur rijden kwamen we aan op "De Engelenhoeve" een prachtige locatie om deze dag met de gezinnen (waaronder drie nieuwe) door te brengen.

Vanwege het heuvelige landschap en het mooie weer kregen wij al een sterk vakantie gevoel. Op "De Engelenhoeve" werden we hartelijk ontvangen door de eigenaars en de gezinnen die er al waren.

Natuurlijk een bakje koffie of thee en een heerlijke plaatselijke lekkernij.

Eigenlijk waren we deze dag verder vrij om op "De Engelenhoeve" te doen wat we wilden, rondkijken, snoezelen, in de mooie tram of in de prachtige ruimte die gemaakt was.

Ook buiten was er genoeg te beleven twee sensotuinten met mogelijkheden om muziek te maken of bij de dieren te kijken.

Van dichtbij waren de geiten wel erg opdringerig en aanwezig, dus deze eenmaal gezien lieten we ze maar links liggen.

Genieten van het gefluit van vogeltjes in de volière was ook een mogelijkheid en elkaar in alle rust ontmoeten en ervaringen uitwisselen.

Douwe had zijn apparatuur mee genomen om mooie portretten te maken van de aanwezige kinderen, deze gaan gebruikt worden op de website. Wij waren erg blij met Douwe want eindelijk hebben wij een familiefoto kunnen maken.





Rond het middaguur werd de 'lunch' geserveerd en moesten we even wennen aan het 'cultuur' verschil. Waar wij met melk en thee de lunch gebruiken hebben onze zuiderburen de gewoonte om een borrel te nuttigen. Wij vonden dat geen probleem en wie weet kunnen we deze gebruiken overnemen! Verder werd er goed voor ons gezorgd, buiten de friet en frikadellen die de kinderen wel naar binnen wisten te krijgen, was het voor de ouders ook heerlijk. Keuze uit salades, gepofte aardappels en een heerlijk stukje beenham bevestigde ons vakantie gevoel.

Na de lunch nog alle tijd om heerlijk in het zonnetje rond te kijken op "De Engelenhoeve". Verder was er nog de mogelijkheid om een rondje te maken in de huifkar, wat veel van onze kinderen op prijs stelden. Ook de laatste ronde koffie/thee werd weer vergezeld van een heerlijke lekkernij.

Ruim na vieren was het dan toch echt tijd om weer richting huis te gaan, dat viel nog niet mee, want onze kinderen hadden het nog prima naar hun zin dus: jammer want het was een gezellige, zonnige, gemoedelijke, ontdekkende, smakelijke, snoezelige, hobbelige en ontmoetende bijeenkomst.

Wij (als bestuur) houden ons aanbevolen voor nieuwe locaties om een familiedag te kunnen organiseren. We horen graag van jullie!

Sylvia van der Giessen

Foto's Douwe Attema en John van Heukelingen



# De "Wiki" site

## Inleiding.

Het is al weer ruim 2 jaar geleden dat we voor het eerst gesproken hebben over het opzetten van een "wiki site".

Wat bedoelen we met een "Wiki site"?

Het doel van de "Wiki site" is: informatie verzamelen over het Pitt Hopkins Syndroom. Zodat we:

1. meer wetenschappelijk onderzoek kunnen doen
2. ouders een beter toekomstperspectief kunnen bieden over ontwikkelingsmogelijkheden van hun kind.

## Hoe is dit project opgebouwd?

Raoul Hennekam is de onderzoeker die met de binnengekomen informatie aan de slag gaat.

We zijn begonnen met het onderzoek van Inge van Balkom naar de gedragsgebonden kenmerken van het Pitt Hopkins Syndroom. (Een van de promotors was Raoul Hennekam)

De resultaten van dit onderzoek vormen de basis van de "wiki site".

We bevinden ons nu in een testfase: ik heb de eer al gehad om deze vragenlijst in te vullen, binnen zeer korte tijd zal de vragenlijst naar 4 andere ouders worden gestuurd.

De binnengekomen antwoorden en eventuele opmerkingen zullen worden bekeken en waar noodzakelijk zal de vragenlijst verder worden aangepast, zodat een zo scherp mogelijk beeld wordt gekregen van het betreffende kind.

De vragenlijst is nu nog in het Engels, maar bij de definitieve start zal deze o.a. worden vertaald in het Nederlands. Bij de definitieve start zullen alle ouders, wereldwijd, van wie bekend is dat zij een kind met het Pitt Hopkins syndroom hebben worden benaderd met een unieke link naar hun invulpagina. Op basis van de ontvangen antwoorden zal er waarschijnlijk een nieuw deel aan de website worden gebouwd waarop, in besloten kring, verschillende discussies kunnen worden gevoerd over allerlei zaken die te maken hebben met het PTHS en onze kinderen, met als doel nog meer informatie beschikbaar te krijgen.

Aan het slot wordt de vragenlijst ingestuurd naar een mailadres waar alleen Raoul toegang toe heeft.

## Hoe ziet de "wiki site" er nu uit?

De "wiki site" bestaat nu uit een vragenlijst van ruim 150 redelijk algemene vragen over eigenlijk van alles over het kind met PTHS.

De vragenlijsten worden naar de ouders verzonden via een unieke link, met deze link kom je op het "eigen formulier" terecht. Je kunt de vragenlijst in delen invullen. Met de unieke link, kom je telkens weer op de pagina in de vragenlijst waar je bent gebleven.

Dit project levert het beste resultaat als zoveel mogelijk ouders meewerken aan dit onderzoek.

We hopen dan ook dat heel veel ouders in zullen gaan op de uitnodiging voor dit onderzoek.

## Hoe nu verder?

Het is de bedoeling dat na deze vragenlijst meerdere vragenlijsten zullen volgen, maar daar zal telkens enige tijd tussen zitten. Dit om ouders niet in èèn keer te belasten met een grote berg vragen.

We hopen op de komende informatiedag op 16 maart 2013 de eerste resultaten van dit project te horen van Raoul.

John van Heukelingen





# Gift van Kees en Attie van Aarsen

Kees en Attie Aarssen vierden op 15 september hun 40 jarig huwelijksfeest. Zij zijn de opa en oma van Twan en vanaf de oprichting van de Stichting PTHS nauw betrokken bij veel activiteiten van de stichting.

Toen zij van hun gasten vragen kregen welke cadeaus zij op dit feest wilden krijgen, hoefden zij niet lang na te denken; zoals Kees het kort en bondig kan samenvatten: "Kijk we hebben eigenlijk alles wat we nodig hebben. Wat we heel belangrijk vinden is dat de Stichting Pitt Hopkins Syndroom haar activiteiten kan voortzetten om zoveel mogelijk voor de kinderen te kunnen betekenen. Daarom hebben we iedereen gevraagd om geld voor dit doel te geven".



Zo kon het gebeuren dat ik enige tijd later een uitnodiging van Kees en Attie kreeg om het grandioze bedrag van 1405 euro in ontvangst te mogen nemen.

Kees en Attie hiervoor heel hartelijk dank, namens alle aangesloten ouders en hun kinderen.

John van Heukelingen  
Foto: Douwe Attema

## Op college

Op 22 oktober stond de afspraak om met Magritha, Manon en ikzelf deel te nemen aan dit college, samen met prof. Breuning en zo'n 300 jonge studenten.

De afgelopen jaren, deed Natasja met Twan dit soort gesprekken met studenten, maar Twan had helaas teveel last van obstipatie en was daardoor niet in goede vorm. Vandaar dat de vraag bij ons kwam. Voor aanvang liep Manon wat rond en vond de microfoons fantastisch, de studenten ook.

Een jonge student nam de anamnese af. Prof Breuning vertelde iets over het syndroom, de kenmerken en de genetica. Daarna was het de beurt aan de studenten om vragen te stellen. Hierna werd de video van Twan: "Kijk eens wat ik kan" getoond. Na afloop kregen we leuke reacties van de studenten.



Tekst en foto John van Heukelingen

## Melle van der Molen treedt toe tot het bestuur



Zo vlak voor de feestdagen mogen we ons verheugen in het toetreden van Melle van der Molen tot het bestuur van de Stichting. Melle is doctor in de neuropsychologie en werkt sinds kort aan de universiteit van Leiden.

Hij heeft veel onderzoek gedaan bij mensen met fragile X syndroom en was 5 jaar bestuurslid van de Stichting Rubinstein-Taybi Syndroom. We heten Melle van harte welkom.

John van Heukelingen

# Kennismaking met Jens Hage

Het is 29 september, mooi weer en we zitten op het terras van “De Engelenhoeve” waar we de familie-dag houden. Jens heeft het jammer genoeg niet zo naar zin, hij zit niet lekker in zijn vel.

Marcha en John hebben al van alles gedaan, gewandeld, gedragen, gewiegd, op een rustige plaats even laten proberen te slapen, maar voor Jens is het genoeg geweest.

We maken nog even tijd voor een vraaggesprek voor de Nieuwsbrief.

Marcha vertelt “Jens was een rustig kind tijdens de zwangerschap en bij de geboorte wat lichter dan verwacht”. Geen reden voor alarm.

Jens ligt met 5 maanden in de box, maar doet eigenlijk niets, Marcha en John zijn er niet gerust op, vooral ook omdat ze eigenlijk geen “contact kunnen maken” met Jens. (Gelukkig gaat dat nu een stuk beter en gaat het nog steeds vooruit.) “Je gaf Jens zijn speen, en je zag hem zich zo in zijn eigen wereld terugtrekken”. “Als ouders kun je daar weinig aan doen, dan voel je je zo machteloos”.

Wat doe je in zo'n situatie? Via de huisarts kwamen bij de kinderneuroloog in het ziekenhuis terecht. Die heeft ons snel en goed geholpen door verschillende onderzoeken te laten doen, o.a. chromosoomonderzoek. En dan als Jens zo'n 15 maanden is, krijgen we de diagnose: Pitt Hopkins Syndroom. Dat komt binnen als een mokerslag. Een goede vriendin van ons, hoofd van de kinderafdeling, met veel medische kennis heeft ons goed gesteund. Eigenlijk de hele familie en de gemeenschap waarin we wonen steunt ons. Het is ontzettend belangrijk dat je van alle kanten steun krijgt, want dat heb je hard nodig.



John neemt het gesprek over: “Maar dan is er nog het verwerken van de klap van de diagnose, dat hebben we alle twee totaal verschillend gedaan; Marcha was veel emotioneler dan ik, ik was meer de steun en opvang, en dacht maar steeds; misschien valt het allemaal wel mee, maar daardoor heeft het voor mij veel langer geduurd voor ik de draad weer op kon pakken. Marcha was al veel eerder zover”.

“Gelukkig maar, want tussendoor kwam de zwangerschap van Mick. Dat was soms wel vreemd hoor, want je bent nog steeds erg bezig met Jens terwijl je zwanger bent van Mick.”

Marcha vertelt dat ze het soms erg moeilijk heeft als ze zich plots realiseert: “Wat gaat Jens allemaal missen in dit leven, zijn jeugd bv, aan de andere kant kan hij gebiologeerd kijken naar de blaadjes van een bloem, dat is ook schoonheid”. John heeft een heel andere invalshoek en vertelt dat Jens zich eigenlijk helemaal geen zorgen maakt over alles wat er gebeurt.



Marcha en John zijn het er beiden over eens dat het belangrijkste is: "Het houden van". Dat is de basis waarop kinderen zich kunnen ontwikkelen en ontplooiën.

Jens is nu bijna 2 jaar; hoe nu verder?

Kies iets waar je je goed bij voelt, John heeft een andere baan gevonden, waardoor hij meer het thuisfront kan ondersteunen. (heel belangrijk met 3 kinderen).

Hulpverleners vinden waar je een vertrouwensband mee kunt opbouwen en waar je je rustig bij voelt.



En dan nu zo'n familiedag,

Ja dat is wel weer de wereld in een achtbaan, we zijn er nu voor de eerste maal bij, de gevoelens lopen van negatief naar positief, van boven naar beneden en een slag in de rondte. Maar wel fijn dat er zo'n stichting is, waar je ouders kunt spreken die hetzelfde meemaken als jijzelf.

Momenteel is Jens de jongste, dus alles wat we zien en horen is een blik in de toekomst, dat is niet altijd leuk, maar wel belangrijk om je toekomst te kunnen bepalen.

"Jens heeft een oudere zus, Jasmijn. Jasmijn is nu 5 jaar en dol op haar broer: 's ochtends als Jasmijn niet naar school hoeft geeft ze vaak een optreden voor Jens en Mick...Zij staat dan op het podium te dansen en Jens en Mick zijn het publiek...de muziek gaat natuurlijk hard aan...Jens vind dit geweldig volgt Jasmijn met zijn ogen overal waar ze gaat...zodra Jasmijn naar hem toe loopt schatert hij het dan ook uit! Jens zit graag buiten in de schommel...Jasmijn springt dan op haar trampoline en geeft daar vaak grote gillen bij... Jens heeft dan de grootste lol in zijn schommel...kreten van pret en plezier hoor je dan uit de tuin komen!"

Jasmijn begint vragen te stellen over Jens, we kunnen haar nu informeren over Jens, over zijn slappe spieren, over zijn ontwikkeling en over dat Jens, Jens is.

Jens ontwikkelt zich en dat is leuk om te zien.

De eerst paar maanden vond hij water maar niets en gilde wat af. Nu vindt hij het heerlijk en babyzwemmen is favoriet. Misschien ook omdat er zoveel liedjes gezongen worden, hij houdt namelijk heel veel van zingen en kijkt naar je mond en hoe dat werkt, dat wil hij ook met zijn handen voelen.

Jens verplaatst zich door de kamer door zich om te rollen, hij kan nog niet zelfstandig zitten, (inmiddels heeft Jens dat ook geleerd!!!)

Jens zit in een trip trap stoel, kan zelfstandig een lange vinger eten en uit een tuitbeker drinken.

Verder is Jens dol op wandelen en spelletjes als: op een grote paddestoel etc. Bumba kijken op de iPad, en dan proberen de iPad te pakken te krijgen.

Als Jens iets in zijn mond voelt zal hij er zeker op bijten, voor hem maakt het niet uit of dat nu iets eetbaars of je vinger is.

Marcha heeft voor Jens 2 dagen opvang per week, zelf werkt ze 1 dag in de week en wil dat graag blijven doen, nu is er nog een dag beschikbaar om alle zaken te regelen.

Er wordt gesproken over het maken van een informatiefilm over het Pitt Hopkins Syndroom,

Daar wil ik graag aan meewerken zegt John, Het is belangrijk dat er zoveel mogelijk informatie beschikbaar komt voor ouders die deze diagnose krijgen.

Wij willen daar graag aan meewerken.

Na dit openhartige gesprek laat Jens weten, dat het nu echt tijd is om naar huis te gaan.

En wat doe je in zo'n situatie?

Je neemt afscheid van iedereen en gaat naar huis.

Interview: Sylvia van der Giessen en John van Heukelingen

Foto's: John Hage



# Snoezelen

De meesten van ons weten wel wat snoezelen is en wat het betekent, toch is het leuk om de 'officiële' betekenis en waar het nou eigenlijk vandaan komt eens op een rijtje te zetten.

Als we gaan bekijken op google/wikipedia wat dit woord eigenlijk betekent kom je het volgende tegen: (ook wel zintuigactivering, gevoelsactiviteit, primaire activering en sensomotorische stimulatie genaamd) is een activiteit die aangeboden wordt aan mensen met een, meestal ernstige of zeer ernstige, verstandelijke beperking of gevorderde dementie. De cliënt wordt gedurende kortere of langere tijd in een ruimte gelegd, waar gedempt licht, softe muziek, geuren en meubilair dat een ontspannen houding toelaat, zoals een zitzak, een kalmerende invloed uitoefenen. Achtergrond is dat veel mensen meervoudig gehandicapt zijn, waardoor het moeilijk is om activiteiten te bedenken waar ze de dag mee doorkomen.

De laatste regel trof me toch wel, het is natuurlijk wel zo dat het moeilijk is om activiteiten te bedenken voor onze kinderen, maar om ze daarom maar in een snoezelruimte te stoppen zodat ze ook de dag door kunnen komen is misschien wel wat al te kort door de bocht.

## Etymologie:

*Het woord 'snoezelen' is als neologisme een samentrekking van 'snuffelen' en 'doezelen'. Ook de uitdrukking 'Er snoezig uitzien' (schattig, lief) zouden met snoezelen te maken kunnen hebben. trefwoord is veiligheid.*

Wat me aan het stukje etymologie opvalt, is de uitdrukking er snoezig uitzien, dat heeft niet alleen met snoezelen te maken maar het is voor de kinderen met PTHS realiteit, ze zien er lief uit.

## Gebruik:

*Bij het snoezelen probeert men in te spelen op de gevoelsmatige behoeften van kleuters, mensen met een verstandelijke beperking en mensen met gevorderde dementie. Zowel bij individuele bewoners als bij groepen kan zo volgens voorstanders van snoezelen verveling worden tegengegaan, zintuiglijke waarneming worden verdiept, contact worden bevorderd en ontspanning mogelijk worden.*

## Snoezelruimte:

*Snoezelen gebeurt in een daartoe ingerichte ruimte, waarbij gebruik gemaakt wordt van uitnodigende hulpmiddelen die verwondering opwekken waardoor overactieve, onrustige en gespannen mensen kunnen ontspannen.*

*Andere benamingen die soms voor een 'snoezelruimte' gebruikt worden zijn: muziekkamer, relaxatieruimte, klankruimte en klankschaalkamer.*

Snoezelen is zeker iets dat bij onze Niels past en ik denk bij bijna alle kinderen met het PTHS. Inmiddels kunnen we Niels zijn kamer ombouwen tot een snoezelruimte. Hoe ziet het er verder uit: wij waren in de gelukkige omstandigheid dat we een bubbelpaal voor hem hebben gekregen. Hierin zit (gedestilleerd) water en wat visjes, onderin zit een lamp die steeds van kleur verandert. Als de paal aan gaat maakt het een bubbelend geluid en de visjes bewegen omhoog en omlaag. Het trillen wat hierdoor ontstaat vindt Niels heerlijk, hij gaat vaak met zijn hoofd tegen de paal aanzitten om het zo nog beter te kunnen voelen. We hebben zelf een ombouw om de paal gemaakt met hout en een schuimrubber matrasje bekleed met skai wat als zitgedeelte dient. Verder hebben we een lichtschakelaar ingebouwd zodat Niels zelf met één druk op de knop de bubbelpaal kan bedienen. Nu na acht jaar nog steeds favoriet bij onze zoon. De paal is ooit aangeschaft bij de firma ROMPA.

### Bubbelen

Bubbelen in mijn eigen wereld,  
Wat een rust, kom jij  
Bubbelen in mijn wereld  
Kom gerust wat dichterbij

Maak maar contact met mijn wereld  
Ik moet het ook in de jouwe doen  
Kom maar in mijn wereld  
Daar is niet nodig maatschappelijk fatsoen

Mooie lichtjes in mijn wereld  
Kijk maar eens mee met mij  
Zie je ook de lichtjes in mijn ogen  
Ik snoezel en dat maakt me blij

Ook al kan ik dan niet praten  
Ook al heb ik geen fatsoen  
Ook al kan ik het knippen soms niet laten  
Ik moet het ermee doen

Dus al gil ik van plezier  
En beweeg ik heen en weer  
Zo maak ik steeds weer duidelijk  
Snoezelen, dát kan ik keer op keer!

Sylvia van der Giessen

Boven zijn bed hangt een door opa gemaakte wolk met daarin allemaal gaatjes waardoor kerstverlichting is gedaan (zodat je het lampje net ziet) Door de verschillende standen van de verlichting kunnen de lampjes flikkeren of langzaam uitdoven of afwisselend knipperen. Inmiddels hangt er een discobol aan het plafond waar een klein spotje op schijnt. Aan de bol zit een motortje waardoor de bol rond draait. Hierdoor tekenen zich leuke vormpjes af op de muur.

Bij de Hornbach een blacklight gekocht, als je deze aandoet lichten alle witte stoffen extra op, wat een mooi effect geeft. Van het vrij besteedbaar bedrag kochten wij ooit fiberkabeltjes via Barry Emons. Een dikke bos die je op verschillende manieren kunt ophangen of gewoon de kabels over en om een persoon heen leggen. Bij de Intratuin vlindertjes met fiberlichtjes werkzaam op een batterij.

Nog een CD speler en een relaxed muziekje en je bent al een eind op weg.

Het is heerlijk om zo je kamer ook te kunnen gebruiken, gewoon om gezellig te zitten met papa, mama of andere gezinsleden. Lekker kroelen en tot rust komen als het allemaal even teveel is geworden. Inmiddels is onze ervaring dat het grote aantrekkingskracht heeft op 'gewone' kinderen die dan eigenlijk wel een beetje jaloers zijn op zoveel mooie lichtjes.

Kijk wel goed uit bij de aanschaf van materiaal, want als je even zoekt kun je bij reguliere winkels veel dingen terug vinden. Discobollen en lampen evenals blacklight bij Hornbach of bij speelgoedzaken. Dit scheelt vaak aanzienlijk in prijs en de kwaliteit is meestal gelijk. Voor specifiek materiaal zoals de fiberkabels en bubbelpalen kun je bij genoemde firma's terecht.

(de schuin gedrukte tekst in dit artikel komt van het internet)

Sylvia van der Giessen

## *Praten kan ik niet..., maar communiceren wil ik wel!*

Op 8 oktober was ik bij de klankbord bijeenkomst van de Hoge School Fontys in Eindhoven.

Fijn was het om te zien dat de ouders van Laura en Sanne tijd hebben kunnen vinden om ook aanwezig te zijn. Verder was er nog een moeder met haar moeder, dit was de enige input vanuit de kant van ouders van kinderen die deelnemen aan dit project.

We kregen kort uitleg over hoe het traject er ongeveer uit zou kunnen gaan zien. Er werden wat vragen gesteld vanuit leveranciers en vanuit de therapeuten kant. Voor mij, als ouder, was niet alles altijd goed te volgen maar dit hoeft denk ik ook niet. Aan het eind van deze bijeenkomst waren er een aantal stellingen die we met elkaar gingen bespreken. De studenten maar ook de leveranciers waren juist benieuwd naar wat wij als ouders vinden en denken over de stellingen die gelanceerd werden.

Als ik het allemaal goed begrepen heb, ik schrijf dit nu bijna drie maanden later, gaat de resonance groep zoals deze werd genoemd, in deelgroepen verder. Deze deelgroepen gaan een stukje van het traject verder uitpluizen en koppelen dit terug.

Inmiddels zijn wij, als ouders van Niels, bezocht door een student en hebben een flink pakket aan vragen ingevuld. De student was heel enthousiast en betrokken, ook op de dagopvang is het interviewen en vragen stellen positief ontvangen. Zoals wel verwacht en ik denk herkenbaar bij veel ouders, waren de af te nemen testjes te moeilijk voor onze kinderen.

Het is nu wachten op het advies wat er uitgebracht gaat worden op het gebied van het communicatie hulpmiddel. Mocht dit een (technisch apparaat) zijn wat aangeschaft zal moeten worden is het te hopen dat de hobbels met de zorgverzekeraar makkelijk genomen kunnen worden.

wordt vervolgd...

Sylvia van der Giessen



# 3M fonds

De Stichting Pitt Hopkins Syndroom was vanaf 15 mei tot en met 31 oktober volop in de race voor een finale plaats in de strijd voor de "Grote Gift". De regels waren iets anders dan vorig jaar en het aantal deelnemers was minder groot.

Dit jaar waren er, evenals vorig jaar, 3 categorieën, maar om een ronde verder te komen moest men nu tot de top 3 van de categorie behoren. Deze plaats kon worden bereikt op basis van het aantal stemmen, kijkers naar de video en de beoordelingen over de video.

We hadden gelukkig de prachtige video van Twan, gemaakt door zijn moeder Natasja.

De beelden werden aangevuld met het prachtige liedje van de cliniclowns; "kijk eens wat ik kan". (Voor het gebruik van het liedje was speciaal toestemming gevraagd aan de cliniclowns).

In de laatste dagen van oktober was de strijd zo heftig, dat het kon gebeuren dat we het ene moment op de tweede plaats stonden, maar een paar uur later buiten de boot zouden vallen.

Uiteindelijk zijn we op de tweede plaats geëindigd, met de meeste kijkers (ruim 6300 op 31 oktober), en de op een na meeste beoordelingen (ruim 130).

Hiermee kwamen ruimschoots in de volgende ronde.

Deze ronde bestond uit gesprekken met de 9 overgebleven organisaties door 2 juryleden van het 3M Fonds, in dit gesprek kwamen aan de orde:

1. Wat is de Stichting Pitt Hopkins Syndroom en hoe is zij georganiseerd.
2. Wat is het projectplan, is dat realistisch, innovatief en kan het uitsluitend met de Grote Gift worden bereikt.

Wij hebben als project slappe spieren.

Deze ronde hebben we helaas niet overleefd en behoorden we tot de 4 afvallers.

Wat we wel hebben bereikt, is dat we veel publiciteit hebben gekregen, veel mensen hebben onze video gezien, veel mensen hebben de website bezocht en op facebook, LinkedIn en twitter werd er gesproken over het PTHS.

Daarom hierbij heel veel dank aan iedereen die heeft meegeholpen om de 3M actie tot een succes te maken.

Dat we niet zijn doorgedrongen tot de finale en niet de hoofdprijs hebben gewonnen, wil niet zeggen dat dit project geen vervolg krijgt.

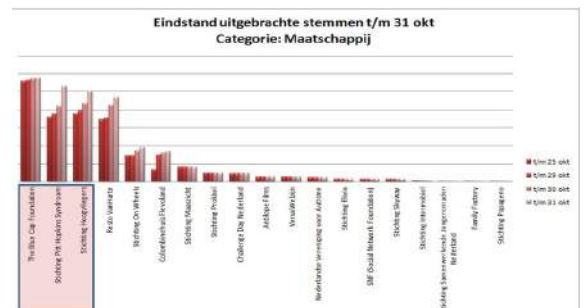
John van Heukelingen

Veel kinderen met het Pitt Hopkins syndroom hebben last van "slappe spieren" of hypotonie, er ligt een belangrijke vraag van de ouders om hiervoor behandeling/begeleiding te ontvangen.

Belangrijke kenmerken bij kinderen met hypotonie zijn:

- Algehele bewegingsarmoede.
- Het kind voelt slap aan: als je het onder de oksels optilt heb je het gevoel dat het tussen je handen 'weglijdt'.
- De 'kikkerhouding': de benen liggen gespreid en naar buitengedraaid.
- Armen liggen gestrekt naast het lichaam of gebogen boven het hoofd.
- Het kind kan niet rechtop zitten, zakt in elkaar.
- Het kind heeft een breed steunvlak nodig.
- Wanneer je de ledematen van het kind beweegt voel je een verminderde weerstand.
- De ledematen kunnen moeilijk bewogen worden.
- Omrollen en voortbewegen gaan moeizaam of zijn onmogelijk.
- Ook de gezichtspieren hebben een lage spiertonus, waardoor het kind overmatig kan kwijlen, moeizaam of niet kan praten, lachen, slikken, zuigen en hoesten.
- Ingewanden hebben een lage spierspanning wat verstopping tot gevolg kan hebben.

Doel van het project is het vinden van behandelmogelijkheden om de gevolgen van hypotonie zoveel mogelijk te beperken.



De gevolgen van hypotonie zijn ernstig. De volgende problemen kunnen optreden:

- Ontwikkelingsachterstand: doordat het kind zich niet goed kan bewegen loopt het een ontwikkelingsachterstand op.
- Ontwikkeling van fijne motoriek loopt vertraging op, spelontwikkeling blijft achter.
- Regelmatige luchtweginfecties: de kans hierop wordt vergroot doordat het kind de kracht mist om te kunnen ophoesten.
- (Gedeeltelijke) ontwrichting van de gewrichten (luxatie of subluxatie): door te lage spierspanning kunnen gewrichten niet goed bij elkaar worden gehouden.
- Vergroeiingen, vooral van de wervelkolom (scoliose): het kind zit vaak continu scheef, wat kan leiden tot vergroeiing van de wervelkolom, maar ook vergroeiingen aan benen en voeten komen voor.

Behandeling hypotonie:

Helaas zijn er momenteel geen goede behandelmogelijkheden voor hypotonie.

Wel kan een fysiotherapeut worden ingeschakeld om de motorische ontwikkeling te stimuleren en spier-tonus-verhogende technieken toe te passen, zodat de hypotonie afneemt. Hierdoor wordt het bewegen voor het kind gemakkelijker gemaakt.

## Logeerplezier

### Even zorgeloos genieten

Ieder gezin wil er wel eens even tussenuit. De tijd is weer aangebroken dat de vakantiegedsden op de deummat ploffen. Er zijn echter veel gezinnen die deze gidsen direct in de oud-papierbak kunnen gooien. Zij hebben namelijk één of meerdere kinderen met een handicap, lichamelijk en/of verstandelijk. Hierdoor zit er voor hen geen doorsnee vakantie in. Zij moeten op zoek naar een alternatieve oplossing. En die is er.

Stichting Logeerplezier biedt vakantiehuisvesting en logeeropvang voor gehandicapte kinderen en hun familieleden. Logeerplezier stelt hiervoor huisjes ter beschikking op Vakantiepark Ackersate op de Veluwe. De huisjes zijn geschikt voor kinderen met een handicap ; of dit nu verstandelijk en of lichamelijk is. Elk huisje is uitgerust met diverse hulpmiddelen en aanpassingen zowel in als rondom de huisjes. Hieronder een reactie van één van de gezinnen die het afgelopen jaar in een huisje van Logeerplezier vakantie heeft gehouden.

“Wij willen jullie ontzettend bedanken voor de fantastische vakantie die wij hebben gehad afgelopen week. Wij zijn enorm enthousiast. Erg fijn dat overal aan gedacht is. De omheinde tuin, videobewaking, deuren die op slot konden, passend speelgoed, de tandemfiets, buggy, aangepaste aankleedruimte enz. enz. We zijn echt nergens tegen aangelopen waarvan we dachten: dat had beter gekund. Echt onze complimenten hoe dit allemaal mogelijk is gemaakt! We zijn voor het eerst met het hele gezin gaan zwemmen. Het voelde haast ‘vreemd’ om eens gewoon als ‘normaal’ gezin weg te zijn, maar ik zal je zeggen: het voelde supergoed!”.

Voor meer informatie over de stichting kunt u terecht op de website: [www.logeerplezier.nl](http://www.logeerplezier.nl).

Jolanda Bruijns



# foto- film project

Halverwege dit jaar konden we u trots melden dat we uiteindelijk onze subsidieaanvraag voor 2011 gehonoreerd kregen. Dit biedt ons de gelegenheid om het foto- film project op te zetten.

## Wat houdt het foto- film project in?

### Fotogallerij.

Op de homepage van de website komt een fotogallerij. We hebben alle ouders gevraagd om foto's van hun kinderen hiervoor beschikbaar te stellen en heel veel van U hebben dit al gedaan. Elk kind met het Pitt Hopkins Syndroom waarvan we foto's hebben ontvangen krijgt een eigen foto album, met de nieuwste foto voorop, zodat men kan terug kijken in de tijd.

Om een duidelijk beeld te krijgen, gebruiken we foto's van kinderen op de leeftijden van: 1, 3, 5, 7, 10, 12, 15, 18, 21, 25, 30 35 jaar etc.

Daarnaast bieden we de mogelijkheid om alle kinderen met op eenzelfde leeftijd tegelijkertijd te presenteren. We hebben gemerkt dat ouders die op zoek zijn naar een diagnose, of net de diagnose hebben gekregen zich op deze manier proberen een beeld te vormen.

Als u nog geen foto's heeft ingestuurd en wel wilt deelnemen, dan kan dat natuurlijk altijd. Updates en aanvullingen zijn eveneens altijd welkom.

Op de familiedag heeft Douwe Attema van de aanwezige kinderen een fotoshoot gemaakt, deze foto's zijn naar de betreffende ouders gestuurd en de mooiste maakt ook deel uit van de fotogallerij.



### Informatiefilms.

In de afgelopen tijd hebben we u al laten weten, dat veruit de meeste ouders wilden meewerken in de informatiefilm over PTHS, maar dat we slechts plaats hebben voor 11 gezinnen. De keuze was niet gemakkelijk, ons doel is een zo evenwichtig mogelijk beeld te laten zien van het Pitt Hopkins syndroom.

Gaandeweg het traject met de filmers Douwe Attema en Jan Polet komen we tot de conclusie dat we niet 1 grote film maken, maar verschillende films met elk een eigen onderwerp. Nu zijn in de maak: jonge kinderen t/m 8 jaar, pubers van 9 t/m 18 jaar en volwassenen, er komt een medisch verhaal van Raoul Hennekam en een deel over broertjes en zusjes. Meerdere ideeën zijn natuurlijk van harte welkom.

### Hoe nu verder?

De eerste opnamen zijn gemaakt en worden al bekeken en beoordeeld. Jan en Douwe maken verdere afspraken met de betreffende ouders voor opnamen. Het bestuur bekijkt in overleg met Jan en Douwe een compilatie van de beelden en geeft aan welke beelden gebruikt worden. Daarna volgt de montage, het schrijven van de muziek door Charlotte Bax en het inspreken van de voice-over door Harry van der Heijden.

John van Heukelingen

foto John van Heukelingen

## Pittige mededelingen

Waar wonen gezinnen met een kind met PTHS?

Deze vraag krijg ik met enige regelmaat gesteld, daarom leek het wel handig om een overzichtskaartje te maken van de woonplaatsen van de gezinnen.

Hierbij moet wel worden opgemerkt dat niet alle kinderen meer thuiswonen.

Voor meer informatie kunt u contact opnemen met

John van Heukelingen





## Stichting Pitt Hopkins telt op 31 augustus 135 leden

In de vorige Nieuwsbrief hebben we gemeld dat: de subsidieregeling voor patiëntenstichtingen is verscherpt, dat betekende dat we voor 2012 de lidmaatschapsbijdrage moesten verhogen van 20 naar 25 euro per jaar en dat we op 31 augustus meer dan 100 leden moesten hebben.

Dat was zeker een opgave, want op 1 juni 2012 hadden we 70 leden.

Maar dank zij ieders hulp is het mogelijk om op de peildatum te kunnen zeggen: "De Stichting Pitt Hopkins Syndroom heeft op 31 augustus 135 leden!!!!".

Allemaal heel hartelijk dank voor ieders bijdrage in dit succes.

Hiermee voldoen we aan de eisen van om in aanmerking te komen voor subsidie.

De subsidie aanvraag is ingediend en volgens de planning moeten we dit jaar nog horen of de subsidie wordt toegekend.

We houden u graag op de hoogte.

John van Heukelingen

## Zeldzame Nieuwjaarsduik

Op 1 januari 2013 om 13.00 in Kijkduin op het Deltaplein, verzamelen we zo veel mogelijk duikers die de zee in willen duiken voor dit goede doel. De duikers vragen voorafgaand aan hun duik aan familie, vrienden, collega's, burens, broers en zussen of ze hen willen sponsoren met een bijdrage. Het geld dat hiermee ingezameld wordt, komt geheel en goede aan het project "slappe spieren".

Wat krijgt u terug voor deze koude duik?

1. Een warm gevoel aangezien u kinderen helpt om zich beter te kunnen ontwikkelen;
2. De bekende Unox muts en handschoenen;
2. Heerlijke erwtensoep en een broodje Unox achteraf.
3. Gratis badjas van wellnessresort "De Zwaluwhoeve" en een sauna entree zodat u op een door u gekozen dag lekker kunt opwarmen in de sauna, bij tenminste 200 euro aan sponsorbijdrage;



Deze Nieuwjaarsduik is aangesloten bij de geregistreerde Unox duiken.

We organiseren deze duik samen met het Zeldzame Ziekten Fonds, Marshall-Smith Syndroom, en het Nephrotic syndrome.

Meld je aan op: <http://www.justgiving.nl/nl/charities/121-stichting-pitt-hopkins-syndroom> en doe mee.

John van Heukelingen

## Toezending Nieuwsbrief

Geachte lezer is het u opgevallen dat op de envelop van deze Nieuwsbrief postzegels zijn geplakt met het logo van de Stichting PTHS?



Inmiddels hebben we ons mogen verheugen in de belangstelling van filatelisten, die geïnteresseerd zijn in de fraaie zegels.

John van Heukelingen

## Beklimming Kilimanjaro door Majella Murphy

Haar verhaal begint met een samenvatting over de reis die in 2012 gemaakt werd; de beklimming van de Kilimanjaro. Waarom in deze nieuwsbrief vraag je je af? De beklimming was voor haar een uitdaging en een sponsoring voor de stichting PTHS, dit zorgde voor de motivatie om door te gaan.

Ze beschouwt zich als niet sportief en sloot zich vorig jaar aan bij een groep van negen anderen om deze bergtop te gaan bereiken. Een stukje uit haar brief; 'na een tocht van vijf dagen in wisselende weersomstandigheden en zonder luxe beklom ik de noordwand van de Kilimanjaro. We kwamen geen andere trekkers of klimmers tegen en het was een stille bijna meditatieve ervaring. Het uitzicht

over Kenia was schitterend en als we boven de wolken ons kamp opsloegen zelfs surrealistisch. Toen we afdaalden zagen we Tanzania in al zijn pracht voor ons liggen. Op de vijfde klimdag begon onze klim naar de top. De klim was steil en het slaaptkort begon zijn tol te eisen. Het tempo was laag, kleine stapjes, voet voor voet en het pad leek eindeloos. In mijn laatste paar uur van de klim toen extreme vermoeidheid en hoofdpijn de overhand kregen dacht ik ook aan de mensen die 24 uur per dag onder extreme omstandigheden leven en voor mij waren het slechts uren. In deze moeilijk uren dacht ik aan Kate en haar familie en aan andere gezinnen in gelijke omstandigheden. Ik geloof dat hun kracht me naar de top geholpen hebben.'

Geweldig dat mensen zoals Majella zich inzetten voor Kate en haar lotgenoten en hoe mooi de parallellen in het leven van mensen met een gezinslid met PTHS zijn. Ze schrijft het letterlijk: 'het tempo was laag, kleine



stapjes, voet voor voet en het leek eindeloos.' Zo herkenbaar voor ons met onze kinderen, hun tempo is laag het gaat in hele kleine stapjes, voetje voor voetje. Gelukkig voor ons is dit pad eindeloos, we weten niet waar het ophoudt en dat houdt mij (en mijn gezin) op de been. Want in de tijd dat Majella de Kilimanjaro bedwong ging onze Niels 'lopen' en zelfs stukjes los! Voetje voor voetje, toen je twee werd leek dit pad eindeloos en nu je veertien bent is dit pas het begin. Majella haalde een sponsorbedrag op van 1115 Euro. Majella, super dat je je op deze manier hebt ingezet en wij hopen met je mee dat er meerdere

'sportieve' evenementen komen die zich inzetten en aandacht creëren voor het Pitt Hopkins Syndroom.

Via onze website <http://www.pithopkins.nl/> kun je meer lezen over de tocht van Majella.

Sylvia van der Giessen

## Vragenlijst diagnostische criteria:

Beste ouders,

Begin juli heeft u een vragenlijst vergezeld van onderstaande mail toegestuurd gekregen.

Om dit onderzoek waardevol te laten zijn hopen we dat iedereen meedoet.

Daarom hierbij het verzoek aan iedereen die de vragenlijst nog niet heeft ingevuld, dit alsnog te doen.

Op verzoek stuur ik u graag de mail nogmaals toe.

Tijdens de laatste bijeenkomst van de Pitt-Hopkins patiëntvereniging hebben wij met een aantal van u besproken dat het zinvol is om de criteria te controleren. Die zijn voorgesteld om de diagnose PTHS te stellen, door twee onderzoeksgroepen (een uit Frankrijk en een uit Italië). We kunnen dat vrij simpel controleren: als we een paar foto's hebben van de kinderen, antwoord van u op enkele eenvoudige vragen, en weten hoe zeker de diagnose is, krijgen we een behoorlijk betrouwbaar inzicht. Als we dat dan ook nog niet alleen in Nederland doen maar ook in Engeland, hebben we een groot aantal families bij elkaar en kunnen we echt de waarde van de criteria beoordelen.

U hebt daar zelf echt niets aan! Maar het kan erg belangrijk zijn voor mensen met kinderen bij wie men nog niet aan de diagnose dacht en van wie de dokters bedenken dat ze met de criteria in de hand moeten nagaan of een kind het heeft of niet.

We zouden het zeer op prijs stellen als u mee zou willen doen. Bijgaand een precieze omschrijving hoe het gaat. Als er vragen zijn kunt u uiteraard een van ons e-mailen en om verdere informatie vragen. En natuurlijk hoort u bij de volgende bijeenkomst wat de resultaten zijn van het onderzoek!

Emilia Bijlsma

[e.k.bijlsma@lumc.nl](mailto:e.k.bijlsma@lumc.nl)

Raoul Hennekam

[r.c.hennekam@amc.uva.nl](mailto:r.c.hennekam@amc.uva.nl)

John van Heukelingen

