

Fen
Nieuwsbrief met
Pitt
Hopkins



Foto door Nicolien Lugtigheid

**Pitt Hopkins Familiedag
2014 bij het Aviodrome in
Lelystad**



**Dolfijnzwemmen
is voor Djaino een
succes**

Foto door Nicolien Lugtigheid



Foto door John van Heukelingen

**Interview met
John van Heukelingen**

Stichting
Pitt Hopkins Syndroom



30 Mei Pitt Hopkinswandeling, Bestuursleden gezocht

Jaargang 4
Nummer 1
mei 2015

INHOUD

- 2** Colofon, redactioneel en de kalender
- 3** Voortgang wikiproject
- 4** PTHS familiedag 2014
in het Aviodrome
- 6** Djaino zwemt met dolfijnen!
- 8** Interview met John van Heukelingen
- 10** Bloedonderzoek
Voortgang van het PTHS filmproject
- 11** Gift van de Vakgroep Huisarts-
geneeskunde Universiteit Maastricht
Gift van de familie van Staalduinen
- 12** Hellupp!!

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:

John van Heukelingen: j.vanheukelingen@gmail.com.

Website: www.pitthopkins.nl, Twitter: StPTHS, Facebook: PTHS (Pitt Hopkins Syndroom)

Vormgeving, layout en drukwerk worden verzorgd door: Multicopy Forepark, Den Haag



Redactioneel

Een beetje weemoedig schrijf ik hier mijn laatste redactionele stukje voor de Nieuwsbrief met Pitt.

De wetenschap dat dit hoogstwaarschijnlijk de laatste nieuwsbrief op papier is, maakt me niet vrolijker.

Het eerste teken dat de nieuwsbrief in zijn huidige vorm te veel tijd vroeg was dat de december editie niet kon worden uitgebracht.

De reden laat zich raden, te weinig bestuursleden voor de bestaande werkzaamheden. Uiteraard zullen we u blijven informeren, maar de nieuwsbrief zal een digitale versie worden. Geert zal deze taak op zich nemen, maar hij kan natuurlijk wel steun en support gebruiken.

In deze nieuwsbrief vindt u een verzoek van Raoul om onze kinderen mee te laten doen met een bloedonderzoek. Uiteraard wil Raoul dat alleen laten doen als er om een of andere reden toch bloed afgenomen moet worden, zodat uw kind hier niet extra door belast wordt.

Na een lange voorbereidingstijd, die u in de Nieuwsbrief heeft kunnen volgen, heeft Djaino nu echt met dolfijnen gezwommen. Het is een mooi en aangrijpend verhaal en laat zien wat het voor hem en zijn familie heeft betekend.

De afgelopen maanden heeft het bestuur niet stilgezeten en wil u hierover graag informeren via het artikel bestuurszaken.

We staan vlak voor de jaarlijkse Pitt Hopkins wandeling, die op 30 mei plaatsvindt. Het is deze maal een wandeling met een heel speciaal thema. Omdat communicatie voor onze kinderen zo belangrijk is willen we daar dit jaar opnieuw aandacht aan besteden. U bent waarschijnlijk al via de email uitgenodigd, maar ik wil hierbij toch graag nog eens benadrukken dat ouders, opa's, oma's ooms, tantes en zorgverleners van harte welkom zijn bij deze wandeling.

Ik hoop op 30 mei gezellig met u allen een mooie wandeling te maken in Delfgauw en bij te praten over verleden, heden en toekomst.

John van Heukelingen

KALENDER

Zaterdag 30 mei

Pitt Hopkins wandeling in Delfgauw

Weekend 2 t/m 4 oktober 2015

Communicatie weekend met Fontys bij stichting WigWam in Valkenburg

Voortgang wikiproject

In september werd het eerste Pitt Hopkins research symposium gehouden in Boston in Amerika. Hier waren zowel onderzoekers als families aanwezig. Het was erg bijzonder eindelijk iedereen in real life te ontmoeten. De onderwerpen van de presentaties liepen uiteen van basisonderzoek met eiwitten en andere stoffen, via muizen en zebrafisjes tot aan onderzoek zoals dat van ons: de alledaagse praktijk, en gestructureerde verzameling van alle verhalen.

Zoals ik me nog zorgen kon maken of ik het technische onderzoek wel zou kunnen volgen, zo bleken de technische onderzoekers zich zorgen te maken of ze wel genoeg van de symptomen wisten. Hieruit blijkt maar weer de noodzaak van het samenwerken; van families en onderzoekers, en van onderzoekers onder elkaar. Het organiseren van dit symposium heeft daar een grote bijdrage aan geleverd.

Wat me opviel is dat er weinig beschrijvend onderzoek zoals dat van ons is. Dit maakt ons onderzoek extra belangrijk. We hebben in de wandelgangen gehoord dat er toch nog een grote groep Nederlanders is die nog niet uitgenodigd was voor het onderzoek, of het nog niet heeft kunnen afronden. We gaan komende tijd daarom nog een persoonlijk belondje doen. Tevens zijn we aan het kijken naar versterking voor ons onderzoek.

De presentatie zelf gaf een voorproef van de resultaten tot dan toe: van 87 families die gestart zijn, waarvan er 60 tot het eind gekomen zijn. Gezien 116 families zich hadden aangemeld om mee te doen gaan we dus ons best doen de rest van deze groep nogmaals te bereiken. De meeste mensen die de lijst invulden kwamen uit de VS (31), UK (17) of Nederland (12). De kinderen waren tussen een paar maanden tot 27 jaar oud, met ongeveer evenveel jongens als meisjes. Binnen het eerste levensjaar kwam het vermoeden dat er iets anders was, vaak door het (nog) niet bereiken van mijlpalen, maar ook door symptomen of ander uiterlijk, of combinatie. Het kon lang duren voor de diagnose werd gesteld, maar tegenwoordig komt de diagnose eerder in maanden dan jaren, waarschijnlijk omdat de precieze verandering in het gen nu bekend is.

Wanneer we kijken wanneer de mijlpalen, zoals lopen, bereikt worden, zien we dat er grote verschillen zijn: er zijn kinderen die dit op de 'normale' leeftijd behalen, maar gemiddeld is het veel later. Ongebruikelijke handbewegingen worden bij 90% van de kinderen gezien, net als tanden knarsen, handen bijten of andere herhaalde bewegingen. Bijna 1/3e heeft ooit een epileptische aanval gehad. Zo'n 31% heeft ooit opgemerkt dat er hyperventilatie/versnelde ademhaling was, waarvan 70% geen last lijkt te hebben, maar 30% blauw aanloopt of het bewustzijn verliest. Er zal verder onderzoek naar de ademhaling plaats gaan vinden door professor Hennekam middels metingen door een speciaal shirt, welke ons meer zal gaan vertellen over of het meer 'spelen' met ademhaling is, of dat ook het zuurstofgehalte in het bloed veranderd.

Hoor je nu voor het eerst van het onderzoek en wil je meedoen? Heb je vragen na het lezen van bovenstaande? Mail voor meer informatie/aanmelding naar pitthopkins@amc.uva.nl

Met vriendelijke groet,
Melanie Baas (onderzoeker),

mede uit naam van Prof. Raoul Hennekam





Pitt Hopkins familiedag 2014 in het Aviodrome

We kregen veel positieve reacties van de bezoekers van de 5e Pitt Hopkins familiedag. Deze geslaagde dag werd door de Stichting Pitt Hopkins syndroom op 5 oktober 2014 georganiseerd in het Aviodrome in Lelystad.

Het management van het Aviodrome sponsorde onze familiedag ruimhartig, we kregen een ruime zaal tot onze beschikking en konden gebruik maken het gehele museum. Groot was dan ook de belangstelling van de bij ons aangesloten gezinnen.

In totaal namen 75 personen deel aan deze familiedag, waaronder 18 kinderen met het zeldzame Pitt Hopkins syndroom.

Hoe zijn we in het Aviodrome terecht gekomen? Eigenlijk is dat te danken aan Kees Aarssen, die werkt als vrijwilliger aan de restauratie van de "Van Berkel WA", meer informatie over dit project in het Aviodrome in de T2 Hal. Tijdens een ontmoeting met Albert Kraai, manager van het Aviodrome, sprak Kees over zijn kleinzoon Twan die het Pitt Hopkins syndroom heeft. Daarna is er veel gesproken over het Pitt Hopkins syndroom.



Door binnen het Aviodrome op de Catalina website bekendheid te geven aan de familiedag werd het mogelijk om voor de bezoekers van de familiedag een rondleiding door het museum te verzorgen.

Dankzij de grote opkomst waren voor het eerst in de geschiedenis 18 kinderen en volwassenen met Pitt Hopkins op één dag op één locatie bij elkaar. Voor de ouders was er ruimschoots gelegenheid om met elkaar te praten en informatie uit te wisselen.

Op een zeker moment werd er gesproken over een soort "naad" in de hoofdhuid, alsof er een sneetje gezeten heeft. Dit werd door verschillende mensen herkend, daarop werd er natuurlijk bij de verschillende kinderen even vergeleken hoe dat eruit zag.

Raoul Hennekam was gedurende de dag aanwezig en beschikbaar voor alle vragen die bij ouders leven over hun kind in relatie met het syndroom.

Raoul vertelde over:

1. Het voornemen een onderzoek te doen naar de specifieke PTHS ademhalingsproblemen die meerdere van onze kinderen hebben.
2. De laatste stand van zaken over de vragenlijst van het wikiproject, maar daarover leest u meer in de Nieuwsbrief.



Nicolien Lugtigheid verzorgde de professionele fotografische vastlegging van deze dag, met o.a. als doel om nieuwe foto's te verkrijgen voor de homepage van onze website www.pitthopkins.nl.

Natuurlijk heeft Nicolien veel meer foto's gemaakt, waaronder een aantal mooie gezinsportretten, vooral omdat het vaak zo moeilijk is om van je hele gezin een mooie foto te krijgen. Alle foto's zullen zodra ze gereed zijn met alle leden van de Stichting worden gedeeld.

We kijken met z'n allen terug op een prachtige dag en Aviodrome, hartelijk bedankt voor jullie gastvrijheid.

John van Heukelingen



Djaino zwemt met dolfijnen!

In de vorige nieuwsbrief heb ik geschreven over de voorbereidingen op de dolfijntherapiereis van Djaino. Ondertussen zijn we alweer bijna 2 maanden thuis van Curacao en kunnen nog steeds niet terug wennen aan het jachtige Nederlandse leven. De kou teistert onze botten en de zorgen rondom het PGB maakt dat je acuut het heerlijke relaxte Caribische gevoel kwijt raakt. Desalniettemin kijken we terug op een fantastische ervaring en genieten we nog dagelijks wanneer we de foto's en films bekijken. En natuurlijk genieten we ook van Djaino zijn ontwikkeling welke hij laat zien.



Maar laat ik bij het begin beginnen.

Ons gezelschap bestaat uit 7 personen, mama Jessica, Djaino, papa Chris, zusje Imani, opa en oma en tante Shahira.

Oudjaarsnacht om 3 uur vertrokken wij vanuit Lunteren (dat ligt op de Veluwe) uitgezwaaid door 80 familieleden, met 2 auto's volgeladen naar Amsterdam, alwaar het vliegtuig om half 8 vertrok naar Jamaica. Daar hebben we eerst 2 weken vakantie gehouden bij familie van Djaino's extra papa Chris. We zagen erg op tegen de lange vliegreis met Djaino, 14 uur is niet niks, maar onze kleine jongen heeft zich werkelijk voorbeeldig gedragen. Niet veel geslapen, maar heerlijk relaxed met zijn koptelefoon op, in zijn eigen stoel een beetje heen en weer wiegend, genieten van alle indrukken. Van de medereizigers in onze directe omgeving kreeg hij complimentjes.

Na 14 dagen acclimatiseren zijn we doorgevlogen naar Curacao. Daar kwamen we op donderdagavond aan zodat we weer 3 dagen de tijd hadden om van deze reis bij te komen. Vrijdagmiddag hebben mama, oma en tante de omgeving verkend en de kortste route naar het therapiecentrum gezocht. Wij zijn n.l heel bewust niet in het hotel gegaan wat naast het centrum staat en is aangepast aan gehandicapten. Wanneer je veel zorg nodig denkt te hebben dan is het een goed idee, het is rolstoel vriendelijk, de artsen weten het te vinden en het personeel is behulpzaam. Djaino heeft gelukkig niet veel medische problemen en wij hebben er voor gekozen om een particulier huis te huren op 15 minuten rijden van het centrum af. Een heerlijk ruim huis met een afgesloten porch met daarnaast nog een klein zwembadje.

Maandagmorgen werd Djaino om 10 uur verwacht, er volgde een uitgebreide kennismaking met zijn therapeut Mirthe en de vaste begeleidster Stefanie. De begeleidsters zijn altijd stagaire's die voor minimaal 3 maanden naar Curacao komen en al een afgeronde opleiding hebben gedaan. Mirthe, Djaino's therapeut is psycholoog. Na een half uur wordt Djaino mee naar binnen genomen alwaar hij eerst in een oefenruimte voorbereid wordt op de dingen die gaan komen door middel van pictogrammen. Er worden kleine oefeningen met hem gedaan, in zijn geval wordt er specifiek geoefend tussen het kiezen van 2 dingen waar hij mee mag spelen. Daarna wordt hij omgekleed, swimsuit aan en dan lopend naar het bassin waar de dolfijnen al ongeduldig rondzwemmen. De eerste dag vinden we het super spannend. Hoe gaat Djaino reageren als hij zo een groot beest naast zich ziet en dan ook nog louter vreemde mensen om hem heen. Als ouders/begeleiders kun je de dolfijnsessie volgen vanaf de overkant, op voldoende afstand van de oefendoks, zodat er geen gevaar bestaat van afleiding. Gelukkig is Djaino dol op zwemmen, we maken ons daar in ieder geval niet zenuwachtig om. Na een minuut of 10 in het water te zijn zonder dat hij de dolfijn ook maar opmerkt gebeurt er plots iets met hem. Opeens wordt hij zich er van bewust dat er iets naast hem zwemt en uit zichzelf maakt hij toenadering. Dat is op zich al bijzonder, want buiten onze eigen hond, heeft hij nog nooit belangstelling getoond voor welk ander dier dan ook. Steeds weer zien we zijn handje naar Bonnie de dolfijn gaan om hem even aan te raken en dat gaat gepaard met een grote grijns op zijn gezichtje. Halverwege de sessie wordt er ook nog eens 10 minuten op het dok geoefend en ook dan zien we dat Djaino nieuwsgierig blijft naar wat Bonnie allemaal doet.



10 Dagen lang verlopen de dagen in een vast ritme. De therapie sessie duurt 2 uur; de laatste 10 minuten komt de therapeut mama bijpraten en de strategie uitleggen. De stagiaire kleedt ondertussen Djaino aan en ruimt samen met hem alle gebruikte spulletjes op. Daarna vertrekken we meestal naar het nabij gelegen strand alwaar Djaino heerlijk kan luieren, liggend op een strandstoel. Na een uurtje of 2 vindt hij het ook wel weer leuk om nog weer even te gaan zwemmen en met zijn armbandjes om dobert hij dan minstens een uur in de warme zee. In de middaguren wordt er vaak een workshop/lezing gehouden voor de ouders over allerlei onderwerpen. Mama volgt deze allemaal en elke keer gaan er 2 van ons met haar mee, de andere 2 hebben dan oppas. Zo steken we heel veel op en worden we best een stuk wijzer.

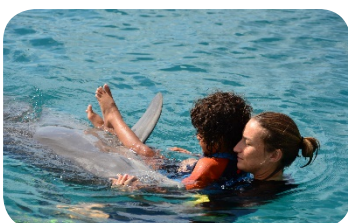
Vanaf dag 2 begint Djaino de therapeuten te testen, na een minuut of 10 in het water begint hij wat tegen te werken, hij begint te mopperen en hij huilt zielig zonder tranen. Denken we de eerste keer nog dat hij misschien niet zo fit is, moe of wat buikkrampen, na dag 2 weten we wel beter. Mirthe en mama bespreken dit goed en beiden hebben ze de indruk dat hij wil kijken of er wordt toegegeven aan zijn gedrag. Nee dus, mama is een harde en ook de therapeut geeft niet toe. Ze blijft rustig tegen hem praten, wordt geen enkele keer boos op hem en ook Bonnie doet goed haar best om Djaino weer bij de les te krijgen. En elke dag lukt dat sneller en regelmatig zien we na dit gedrag een glimlachje op zijn gezicht verschijnen. En steeds weer zoekt hij na zijn bozige bui zelf contact met de dolfijn en pakt hij haar vast aan haar rugvin. De spelletjes met de bal en de ring zijn favoriet bij Djaino, hij is dan erg bewust van Bonnie de dolfijn. Wanneer Bonnie voor hem over een stok of door de hoepel springt is er minder aandacht. Maar het fijnst vindt hij het volgens ons om lekker door het water geduwd te worden door Bonnie, deze duwt dan met haar snuit tegen zijn voetje aan en je ziet zelfs van grote afstand dat Djaino volkomen ontspannen is.



Heeft deze therapie ook nog iets concreets opgeleverd, hoor ik u denken? Volmondig durven wij dit met ja te bevestigen. Djaino is rustiger geworden, en wanneer hij in een boze bui schiet kunnen we hem met de aangeleerde techniek sneller kalmeren. Hij is geconcentreerder, blijft beter bij de les noemen we dat. Kan ook langer geconcentreerd blijven, dit merken we tijdens het aan en uitkleden. Zelfstandig eten is nog steeds moeilijk voor hem, maar anders dan voorheen laat hij zijn bord nu staan op tafel en stukjes brood kan hij nu wel goed zelf eten zonder dat alles in 1 keer in zijn mond gestopt wordt of op de grond beland. Djaino begint ook beter kenbaar te maken als hij iets wil/of niet wil.

Anekdote: 2de Paasdag lekker wezen zwemmen met z'n allen. Wanneer oma met Djaino langs het peuterbad loopt stopt hij en verzet geen stap meer. Hij wil het water in. En later nog een keer maar dan andersom, we hebben heerlijk gezwommen in de stroomversnelling, Djaino's favoriet, en meneertje wordt erg boos als we er na een half uur uitgaan.

Als u aan ons zou vragen of we de therapie nog een keer zouden willen doen dan antwoorden we ook op deze vraag met een volmondig JA!!!, maar eerst nog even sparen☺



Interview met John van Heukelingen

Waarom heb je de stichting Pitt Hopkins syndroom opgericht?

Ha ha, dat heb ik niet alleen gedaan hoor. We zijn met z'n drieën begonnen, Natasja, Sue, en ik.

Manon kreeg de diagnose PTHS toen ze 20 jaar was. De 17 jaar daarvoor had Manon de diagnose Rubinstein Taybi syndroom. Veel ouders met een kind met RTS hadden zich aangesloten bij de stichting RTS. Hoofdoel was onderling contact bevorderen en onderzoek stimuleren. Het is zo ontzettend belangrijk om te weten dat je niet alleen bent met de problemen van je kind, dat er andere ouders zijn die precies weten wat je bedoelt als je daarover spreekt. Hiermee kun

je een toekomstperspectief ontwikkelen, waar moet ik voor mijn kind rekening mee houden, hoe kan ik de ontwikkeling van mijn kind stimuleren en hoe kan ik mijn kind begeleiden naar een zo zelfstandig mogelijk eigen leven en welke hulp heb ik daarvoor nodig. Hier kunnen alle ouders met een kind met PTHS voordeel van hebben, daarom is de stichting opgericht.



Waarom stop je met het voorzitterschap van de stichting?

Daar zijn eigenlijk verschillende redenen voor: ten eerste hebben we bij de oprichting van de stichting op 25 mei 2009 besloten dat een bestuurslid 3 jaar een bepaalde functie bekleed, als er geen nieuwe kandidaten zijn en het bestuurslid vindt zijn functie uitdagend genoeg, mag deze nogmaals een periode van 3 jaar doorgaan. Daarna is het tijd voor iemand anders om deze functie op te pakken. Hiermee bied je aan anderen de mogelijkheid om nieuwe ideeën ten uitvoer te brengen.

Zoals je ziet ben ik precies 6 jaar voorzitter geweest. Ik heb er veel tijd aan besteed, maar gelukkig heb ik altijd veel steun gehad van Magritha.

Ten tweede zijn we met verschillende ouders in Leidschendam een ouderinitiatief gestart om een goede woonplek voor 18 kinderen te creëren. Hier heb ik een bestuursfunctie, die ook de nodige tijd vraagt. Dit moet een mooie plek voor Manon worden. Als we in 2017 zover zijn, is het voor Manon tijd om de stap te maken naar een "eigen woonplek". Magritha en ik kunnen dan op iets meer afstand, betrokken blijven bij de zorg voor Manon.



Foto door Nicolet Lugtigheid

Met welke onderwerpen ben je de afgelopen jaren bezig geweest?

Pf, daar zeg je zowat. Het meest opvallende vind ik persoonlijk dat zo'n 6 jaar geleden er eigenlijk nauwelijks informatie beschikbaar was op internet. Als je zocht op Pitt Hopkins, dan kreeg je als zoekresultaat: de films waarin Brad Pitt en Anthony Hopkins samen speelden, Legend of the fall en Meet Joe Black.

Als je nu zoekt op Pitt Hopkins dan staat onze eigen website als eerste en dan volgen er ruim 30 pagina's die te maken hebben met dit syndroom. Pitt Hopkins staat op de kaart.

Het leuke vind ik persoonlijk dat je zomaar tegen een leuk nieuw project kunt aanlopen.

Bijvoorbeeld, de samenwerking met Fontys Hogeschool, is eigenlijk per toeval tot stand gekomen. Wij waren net gestart met een communicatieproject voor onze kinderen, en ik zag een onderzoeksproject van Fontys met precies dezelfde doelstelling. Ja dan is het contact snel gemaakt. Wat mij dan verder blij maakt is dat er 9 gezinnen vanuit PTHS meedoen in dit project.

De samenwerking gaat nog verder, zoals u kunt lezen in deze Nieuwsbrief, bij de wandeling en het communicatieweekend.

Of bv de vraag van een student van de Hogeschool van Amsterdam; "hebt u voor mij informatie over kinderen met PTHS, want wij hebben als studieopdracht speelgoed te ontwikkelen voor kinderen met PTHS"?

Dit jaar zijn verschillende ouders er voor het vierde jaar bij om speelgoed te testen, informatie te verstrekken, of om mee te werken aan de eindbeoordeling van het resultaat.

Of het wiki-project, waarvoor inmiddels wereldwijd al 75 ouders een complete vragenlijst hebben ingevuld over hun kind. Uitdaging is om nog meer ouders hieraan deel te laten nemen.

Deze vragenlijst krijgt een verder vervolg omdat hij deel gaat uitmaken van een voucherproject, waarin 7 verschillende patiëntenstichtingen participeren, namelijk de waihonapedia. Dit is een project waar ik zijdelings betrokken bij blijf en waarover u zeker nog meer zult gaan lezen.

Verder natuurlijk de jaarlijkse wandeling die begon als sponsorwandeling (waar we nu nog steeds het wiki-project mee kunnen financieren) en een geweldige ontmoetingsdag is geworden bij Nicolien op "De Lusthof". Dit jaar ook al weer voor de 5^e keer.



Foto door Nicolien Lugtigheid

Inmiddels is Nicolien een vast gezicht geworden voor velen van ons. Het filmproject, waarvoor filmportretten zijn gemaakt van 12 kinderen in 3 leeftijdsfasen, de jongeren, tot ongeveer 9 jaar, de pubers van 9 tot ongeveer 18 jaar en de volwassenen.

Specifiek deze 3 groepen omdat elke leeftijd zo zijn eigen dynamiek kent. Bij de jongsten speelt vooral het thema, je hebt de diagnose gekregen en wat nu? Bij de pubers speelt vooral de vraag wat moet er allemaal gebeuren om mijn kind zich zo goed mogelijk te laten ontwikkelen en hoe past dat in mijn gezin. Bij de volwassenen speelt al meer de vraag, hoe en waar vind ik een goede woonplek voor mijn kind.

Dit zijn natuurlijk heeeeëel grote lijnen, maar als dadelijk de nieuwe website gereed is, en de films daar bekeken kunnen worden, kan iedereen zien welke impact het hebben van een kind met een verstandelijke beperking heeft op het gezin en hoe verschillende ouders daar verschillend mee omgaan.

Ja ik stop met opsommen hoor, dit is een blad voor ouders over kinderen met PTHS.

Wat zou je nog willen?

Ja daar kan ik eigenlijk heel kort over zijn, ik hoor ouders zeggen; "John, deze stichting en de activiteiten die er zijn, zijn zo ontzettend belangrijk, dat moet blijven". Daar ben ik het helemaal mee eens, het zou zonde zijn als de stichting haar activiteiten zou moeten inperken.

Daarom vind ik het belangrijk dat ouders participeren in het bestuur.

Dat is echt de enige mogelijkheid om al deze mooie activiteiten, waar we allemaal profijt van hebben te kunnen blijven uitvoeren.

Als we allemaal wat oppakken, dan kan dat gemakkelijk. Vele handen maken licht werk.

Dus als je vraagt wat ik graag zou willen: dan is dat steun van ouders aan het bestuur om de stichting actief te houden.

Deze mooie Stichting verdient dat.

Bloedonderzoek

Beste ouders,

Graag wil ik u vragen of u aan een onderzoek wil meewerken. Twee onderzoekers uit het buitenland (uit Singapore en uit Newcastle in de UK) namen onlangs contact met me op. Ze werken aan de neurologische kenmerken van PTHS. Er zijn bepaalde cellen in de hersenen ("dentritische cellen") die veel functies in de hersenen hebben. Het gen voor PTHS, TCF4, stuurt deze cellen voor een groot deel aan.

Dus willen ze dit zo goed mogelijk nakijken. Dat kan dat in een bloedmonster. Het kan niet in opgeslagen bloed, het moet 'vers' bloed zijn. Ze vroegen me of ze van 5-10 kinderen of volwassenen met PTHS het bloed zouden mogen onderzoeken.

Ik heb hen geantwoord dat bij kinderen dit alleen maar mag als ze om de èèn of andere reden toch al geprikt worden. Volwassenen mogen wel apart hiervoor geprikt worden. Maar dan moeten ze prikken niet erg vinden: als ze dat wel doen, mag het niet.

Vandaar deze brief: zou u het goed vinden als er hiervoor wat bloed bij uw kind wordt afgenomen? Bij een kind onder de 18 moet het wel tegelijk met een andere afname zijn; het maakt niet uit waarom en waar het gebeurt. Ik kan er voor zorgen dat u buisjes thuisgestuurd wordt, zodat het makkelijk te regelen is. Ik stuur het wel naar Singapore en Newcastle door.

Bedenk dat dit echt basaal wetenschappelijk onderzoek is. U hebt er zelf echt niets aan! Het is onderzoek om onze kennis te vergroten, en om te begrijpen hoe veranderingen in TCF4 uiteindelijk PTHS veroorzaken.

Als u vindt dat dit bij uw kind zou kunnen, is het het makkelijkst als u me emailt op r.c.hennekam@amc.uva.nl. Wilt u er dan uw adres bijzetten, en ook of de diagnose bij uw kind bewezen is dmv DNA onderzoek of niet? Bedenk ook dat de onderzoekers een bloedmonster nodig hebben van 5-10 mensen met PTHS, en niet van iedereen. Dus als u aarzelt of het misschien toch te veel gevraagd is van uw kind, zou ik het op prijs stellen als u het niet zou willen doen. Het moet makkelijk gaan, en uw kind mag er niet echt last van hebben.

Bij voorbaat mijn hartelijke dank voor uw hulp!

Met vriendelijke groet,

Raoul C Hennekam

Hoogleraar Kindergeneeskunde en Translationele Genetica



Voortgang van het PTHS filmproject

Een van de belangrijke taken die de stichting zichzelf stelt is het verbeteren van de informatie over het Pitt Hopkins syndroom. In het kader daarvan zijn we al in 2012 gestart met het laten vervaardigen van informatiefilms. Als doel beogen we enerzijds algemene informatie te bieden welke is verwoord door Raoul Hennekam (professor klinisch geneticus en expert op het gebied van PTHS) en anderzijds een inzicht te geven in het leven van de PTHS kinderen door verschillende kinderen en verschillende ouders te filmen. Hiervoor zijn destijds meerdere gezinnen met kinderen van verschillende leeftijden geïnterviewd en gefilmd. Mooi is dat iedereen zijn eigen unieke ervaringen heeft, maar er ook veel herkenning is. Iets waarvan wij denken dat daar behoefte aan is. Behalve diversiteit aan kinderen in verschillende leeftijden met ieder zijn/haar eigen ontwikkeling worden door de ouders ook thema's zoals omgaan met de boodschap dat je kind PTHS heeft, puberteit etc belicht. Graag hadden we jullie al in een veel eerder stadium de eerste films getoond, maar helaas is de samenwerking met de opdrachtnemer niet naar wens verlopen.

Gelukkig hebben we wel al het filmmateriaal in ons bezit kunnen krijgen en zijn we inmiddels gestart met het verder bewerken van het ruwe materiaal. Hiervoor hebben we met een drietal professionele filmmakers afspraken lopen. Daarnaast maken zij ook nog nieuwe opnames. Zo hopen we de opgelopen achterstand snel in te halen. Om jullie nog wat nieuwsgierig te maken: wij hebben al wat demo's kunnen bekijken en zijn erg enthousiast. wij doen ons uiterste best om zo snel mogelijk de eerste films op te leveren!

Ingrid Benoist
Secretaris

Gift van de Vakgroep Huisartsgeneeskunde Universiteit Maastricht

De Stichting Pitt Hopkins syndroom werd begin 2015 aangenaam verrast door een gift van 375 euro. De gift was afkomstig van de Vakgroep Huisartsgeneeskunde van de Universiteit van Maastricht. De stichting PTHS werd door Hilde Bours-Paulus, onderzoeksassistente bij de Universiteit Maastricht, voorgedragen voor deze gift.

Hilde kwam tot haar voordracht nadat zij een stukje op facebook van Liezette Hausoul had gelezen, waarin aandacht werd geschonken aan het feit dat sommige ziekten en syndromen zo zeldzaam zijn dat zij niet interessant zijn voor de farmaceutische industrie. Liezette haar zoon Loris heeft het Pitt Hopkins syndroom. Hilde is de zus van de zwager van Liezette.

Hilde en natuurlijk de gehele vakgroep, hartelijk voor jullie gift, die we zullen gebruiken om informatie te verzamelen, zodat we ouders een goed toekomstperspectief kunnen bieden op wat het betekent om een kind met Pitt Hopkins te krijgen.

Hartelijk dank
het bestuur

Voor geïnteresseerden.

Voor meer informatie over het Pitt Hopkins Syndroom kunt u contact opnemen met Stichting Pitt Hopkins Syndroom, www.pitthopkins.nl



Gift van de familie van Staalduinen

Hartverwarmend is de gift van de opa en oma van Twan. Gasten die vroegen welk cadeau zij wilden hebben bij hun 50 jarige huwelijksfeest, kregen het advies een financiële bijdrage te schenken.

Dankzij deze actie kon de familie van Staalduinen een gift van 642,50 euro overmaken aan de stichting Pitt Hopkins syndroom.

Namens alle aangesloten families, hartelijk dank,

Het bestuur

Hellupp!!

Na 6 jaren intensieve inzet gaat John van Heukelingen ons bestuur verlaten. We vinden het erg jammer om zijn inbreng en expertise te moeten gaan missen! Maar..... wij zijn slechts een klein bestuur en John verrichte werk voor 2 of misschien wel 3 bestuursleden. U voelt het al... we zijn dringend op zoek naar aanvulling van het bestuur van uw Pitt Hopkinsstichting. Wij willen, net als ongetwijfeld veel andere leden, de stichting laten voortbestaan. Juist het kleinschalige maakt dat we eigenheid kunnen behouden. De ontmoetingsmogelijkheden met lotgenoten, zowel live als via de googlegroup. De korte lijnen met onderzoekers waardoor vragen, nieuwe "ontdekkingen" snel van ons bij hen zijn of andersom. De bekendheid die de stichting weet te geven aan het zeldzame syndroom. Die waardevolle zaken wilt u toch ook niet verloren laten gaan??? Meld u dan aan als bestuurlid! Zonder nieuwe bestuursleden zijn wij echt genoodzaakt om de zelfstandigheid van de stichting op te moeten geven.

We rekenen op jullie hulp om samen met ons vorm te blijven geven aan deze mooie stichting. Voor informatie kunt u contact opnemen met Piet Papavoine (06 22604330) of Ingrid Benoist (06-10704710).

Het bestuur:

Bent u op zoek naar vrolijke, stoere en praktische aangepaste kleding voor gehandicapte kinderen dan bent u bij Pien & Polle spe©ial kidsweat aan het goede adres.
U kunt via de webwinkel : www.pienenpolle.nl gemakkelijk aangepaste kleding bestellen die bij u thuis bezorgd wordt.
Wij verkopen oa:

-Rompers in diverse modellen (ook voor kinderen met een Peg-sonde) en in vrolijke kleuren.
-grote slaapzakken van 1.20 t/m 2.00
-grote waterdichte slabbers
-incontinentie zwemkleding
-stoere echte spijkerbroeken en driekwartbroeken waar de luier in past

-aankleedkussens XL die makkelijk zijn mee te nemen
-waterdichte bandana's om kleding te beschermen tegen kwijlen
-pyjama's met een rits op de rug
-huispakken waar de luier in past en die makkelijk aan te trekken zijn
-rolstoeljassen, -poncho's, -cape's

U bent van harte welkom op onze website en/of na een telefonische afspraak in onze winkel.



Pien & Polle
spe©ial kidsweat
Molenlaan 39
2251CC Voorschoten
Tel: 07157611000
E-mail: info@pienenpolle.nl
Webwinkel: www.pienenpolle.nl



Pien & Polle
spe©ial kidsweat