



**IK BEN
YENTL DEVAERE**

**Onderzoek
bij PTHS:**

ONDERZOEK

**Pijn, slaap en
autonome
zenuwstelsel**

Inhoud

pagina 2:
Voorwoord

pagina 4:
Interview met Natacha Saubain

pagina 6:
Familiedag 2020 online

pagina 8
Stichting werkt mee aan
onderzoek PTHS

pagina 9:
Onderzoek pijn

pagina 10:
Onderzoek slaap

pagina 12:
De wandeling 2020

pagina 14:
De stichting onder de loep
genomen

pagina 15:
Ontvangen donaties

Voorwoord

Beste lezers

Wat een jaar!

In 2020 is de wereld op z'n kop gezet door het coronavirus. Door de richtlijnen en beperkingen waren de geplande activiteiten zoals we die gewend waren niet mogelijk. Eenmaal het besef dat het nog wel een poosje zou duren eer we het virus de baas zijn kwam er energie los om te zoeken naar wat wél mogelijk was. Met de nodige creativiteit zijn wij er dit jaar dan toch in geslaagd om de geplande en vertrouwde activiteiten te realiseren. Weliswaar aangepast en dus coronaproof hebben we de Pitt Hopkins wandeling en de Familiedag met elkaar beleefd. Hoe het er in 2021 uit gaat zien is nog ongewis. Het liefst zouden wij, zoals vanouds, elkaar weer willen treffen. We hopen van ganser harte dat dit in 2021 ook kan.

Ook zijn er het afgelopen jaar een drietal onderzoeken gestart. Onderzoeken die voor mensen met het Pitt Hopkins syndroom van belang zijn. Graag werken we mee aan deze mogelijkheden om de kennis omtrent het functioneren van mensen met het Pitt Hopkins syndroom te vergroten. Het onderzoek naar pijn bij kinderen met PTHS en het onderzoek naar het slapen bij kinderen met PTHS zijn inmiddels gestart. Het onderzoek naar het autonome zenuwstelsel start spoedig.

Naast het vergroten van de kennis over PTHS vinden we het ook erg van belang dat het netwerk met én tussen deskundigen groeit. Juist de uitwisseling tussen ouders-professionals en professionals onderling zorgen ervoor dat kennis groeit en benut kan worden. Daarom werken we graag samen met het expertisecentrum.

In oktober zijn we door het ministerie van VWS gecheckt en moesten we aantonen dat we aan de subsidie-eisen voldoen. Dat bleek het geval. Het vraagt dat we up-to-date blijven wat betreft de gestelde eisen en nieuwe wet- en regelgeving. Zo hebben we de laatste tijd de AVG wetgeving geïmplementeerd, een gedragscode en klachtenregeling opgenomen. Fijn dat we als stichting zo'n groei doormaken en dat er ook steeds meer kennis omtrent het Pitt Hopkins syndroom komt. 2021 Geeft wat dat betreft weer nieuwe kansen!

Veel leesplezier!

Piet Papavoine
Voorzitter Stichting Pitt Hopkins Syndroom

NIEUWJAARSWENS

*2020 was op zijn zachts gezegd een bijzonder jaar.
Bepaald niet gemakkelijk voor de meeste mensen.
Voor hen met PTHS en hun families bijzonder naar.
Velen hoopten en bleven wensen,
dat er snel een einde kwam aan de maatregelen.
Niet naar huis, naar dagbesteding of werk kunnen.
Zo opgesloten zijn leidde bij hen tot ontregelen.
Meer contacten, activiteiten en vrijheid is wat we ze gunnen.
Nu, in het licht van het nieuwe jaar.
Tijd om stil te staan bij deze en nieuwe wensen,
van warmte, vriendschap, voorspoed en geluk.
En hopelijk mét gezellige familiebijeenkomsten van PTHS volgend jaar!*

Véél gezondheid en geluk in 2021

STUDIEDAG OMGAAN MET PIJN

FORTIOR organiseert in 2021 een studiedag over pijn bij mensen met EMB en ZEVMB. Sylvia Huisman zit de dag voor en is zowel online als fysiek te volgen.

www.fortior.info

DE WANDELING 2021?

Natuurlijk wordt er dit voorjaar een wandeling georganiseerd.

Hoe en wanneer volgt later.

Natacha Saubain

Interview met een nieuw lid van de Stichting Pitt Hopkins Syndroom door Joke Talma

Wat fijn om tijdens de familiedag weer vele bekenden te zien en soms ook te horen. Jammer dat je niet even bij elkaar kon gaan zitten voor een praatje. Hopelijk kan het volgend jaar weer wanneer het coronavirus onder controle is.

Voor het eerst aanwezig waren Natacha Saubain en Yentl Devaere uit de Panne in België. Normaal zou ik tijdens de familiedag even bij hun aan tafel komen zitten om kennis te maken. Nu hebben we, ieder vanaf zijn eigen tafel, met elkaar door de telefoon gesproken.

papa, hun zoon komt regelmatig op bezoek. Yentl gaat dagelijks naar school/opvang. Tot begin dit jaar was dit in leper, ongeveer drie kwartier rijden met de bus. Sinds september 2020 gaat hij naar een school/leefgroep dichterbij huis. De school/leefgroep is momenteel terug open en anders blijft hij thuis. Deze dagelijkse structuur is heel belangrijk voor hem. Op school krijgt Yentl fysiotherapie en logopedie.

Yentl verplaatst zich al schuivend op zijn bips en zit graag in kleermakerszit.



Deze kennismaking mag ik met jullie in de nieuwsbrief delen.

Yentl is een pittige jongen van bijna 8 jaar. Hij woont sinds zijn 8 maanden bij zijn grootouders. Papy (opa) die franstalig is maar de basiswoordjes Nederlands kent om Yentl en moeties (oma) aan te spreken. Zijn

Op mijn vraag wat Natacha leuk vindt aan haar kleinzoon moet ze even nadenken want....het is zoveel; het is een charmeur en je krijgt er zoveel liefde van terug. Bij binnenkomst glimlacht hij altijd, en zeker wanneer hij papy ziet want die geeft altijd wat lekkers tussendoor aan Yentl. Moeties

Yentl

moet papy in het oog houden. Hij eet goed en graag. Het knabbelen is minder waardoor ze moeten opletten voor te grote stukken. Is hij ergens enthousiast voor dan klapt hij in z'n handen. Het is een vrolijk mannetje en vaak heeft hij de slappe lach. Maar gaat het niet goed met Yentl, hij heeft b.v. pijn aan z'n darmen, dan kan hij kopstoten geven, knijpen, bijten, haren trekken. Op mijn vraag of de zorg niet zwaar voor papy en moeties is reageert Natacha direct door te zeggen dat ze met veel plezier voor haar kleinzoon zorgt en dat het geen verplichting is. Ze hebben een hoog-laag bed, een traplift en sinds deze week een auto met bodemverlaging wat de zorg voor Yentl haal-

baar maakt, zeker voor moeties die multiple sclerose heeft. Ze hoopt nog enkele jaartjes de zorg van Yentl op haar te nemen. De familiedag vond Natacha leuk om te zien. Yentl heeft van het begin tot het eind aandachtig de familiedag gevolgd. Ook het filmpje in de pauze. Maar Natacha hoopt, net als ik, dat we volgend jaar een ouderwetse familiedag hebben waarbij we weer bij elkaar aan tafel kunnen zitten. Zodat ze de andere leden kan leren kennen.

Uitbreiding van het bestuur gezocht

Inmiddels draaien de huidige bestuursleden al heel wat jaren mee. Om er tijdig bij te zijn zodat we nieuwe bestuursleden goed kunnen inwerken starten we de werving alvast op.

Voor meer informatie zie op de website de verschillende profielen.

Als je interesse hebt is er altijd de mogelijkheid voor een gesprek en/of meemaken van een vergadering.

En wij kunnen uit de grond van ons



hart zeggen.... het is hartstikke leuk om te doen. Anders waren wij niet zolang actief gebleven in het bestuur.

Dus....mogen we je verwelkomen????

familiedag 2020

ONLINE



Zaterdag 14 november was de familiedag.

Dit keer heel anders dan anders. Normaal brengen we gezellig een dag met elkaar door op een leuke locatie. Helaas kon dat dit jaar niet.

Frank en Romy van der Weide hebben een leuk alternatief bedacht. Een digitale familiedag via Zoom met Theater Boven Water.



In eerste instantie hadden wij ons niet opgegeven omdat we andere plannen hadden die dag. Na hele dagen achter mijn computer te zitten voor het werk had ik er eerlijk gezegd ook niet zo'n zin in. Maar omdat we met het hele gezin in thuisisolatie zaten omdat we allemaal positief getest waren, heb ik op de dag zelf toch besloten om samen met Jurre deel te nemen.

Dit kon gelukkig nog.

Om drie uur begon de familiedag en een voor een verschenen de families in beeld. Ik vond het leuk om iedereen weer te zien en op deze manier toch met elkaar in verbinding te staan. Telkens werden andere families gevraagd om iets te vertellen over een bepaald onderwerp. Het theatergezelschap maakte hier ter plekke een soort van parodie op die ze ten uitvoer brachten. Leuk om te zien hoe goed ze onze verhalen konden vertellen in dans en beweging. Tussendoor werden foto's van vakanties van families getoond (was gevraagd om dit te doen). In de pauze was er speciaal voor de kinderen een leuke film gemaakt. Rond vijf uur werd de familiedag afgesloten.

Ik ben blij dat we op het laatste moment nog aangehaakt zijn, want het was een gezellige en relaxte middag. Een welkome afleiding in deze bizarre tijd.

Frank en Romy van der Weide bedankt voor het organiseren en petje af voor Theater Boven Water voor de invulling van onze familiedag! Ondanks dat het een geslaagde middag was, hoop ik dat we elkaar volgend jaar weer gewoon kunnen treffen.

Ingrid Camardese



Onze stichting werkt mee aan onderzoek PTHS

Autonome zenuwstelsel Pijn Slapen

Omdat we de kwaliteit van leven voor mensen met het Pitt Hopkins syndroom én hun omgeving willen verbeteren hechten we veel waarde aan nader onderzoek op thema's die een grote rol spelen bij PTHS. Dat maakt dat we momenteel actief bijdragen aan drie onderzoeken.

Het eerste onderzoek wordt uitgevoerd door dr. M. Smidt. Hierover hebben jullie al meer kunnen lezen in de vorige nieuwsbrief. In deze nieuwsbrief wordt uitgebreider door de onderzoekers ingegaan op de twee onderzoeken die vanuit het PTHS Expertise Centrum onder leiding van dr. Sylvia Huisman en dr. Leonie Menke worden uitgevoerd.

1. *Onderzoek naar het autonome zenuwstelsel van dr. M. Smidt*

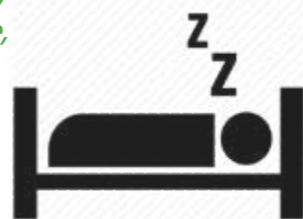
We hebben vanuit de stichting samen met andere patiëntenorganisaties hieraan een financiële bijdrage gedaan. Mensen met PTHS kampen veel met problemen die verband houden met het functioneren/disfunctione-

ren van het autonome zenuwstelsel. Denk daarbij bijvoorbeeld aan de ademhalingsproblemen (hyperventilatie/apneu).

2. *Onderzoek naar pijn door de Vrije Universiteit en het Amsterdams Expertisecentrum van Ontwikkelingsstoornissen onder leiding van Helen Korving (Promovendus project 'EMB Pijn App').*



3. *Onderzoek naar slapen door het Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (AECO): Stan Driessen, student geneeskunde, Sylvia Huisman, AVG en Leonie Menke, kinderarts EAA.*



Vertalen Guidelines

Achter de schermen gaat het vertalen van de Engelse versie naar een lekenversie van de Guidelines in zeven andere talen verder.

Professor Hennekam en professor Alain Verloes hebben gebruik gemaakt van een geavanceerd vertaalprogramma. Vervolgens worden die vertalingen door twee mensen die de desbetreffende taal als moedertaal beheersen vergeleken met de originele Engelse versie. De stand van zaken tot nu toe:

De Nederlandse, Franse, Duitse, Poolse en Portugese versies zijn dubbel gecheckt. De Spaanse en Italiaanse moeten nog worden gecontroleerd.

PTHS Onderzoek

Dit keer een Research Rubriek met info over onderzoeken vanuit het PTHS Expertise Centrum! Want er is veel gebeurd in de laatste maanden van 2020.

Een primeur: twee onderzoeken via Waihonapedia, met gebruik van een Vraaghet-de-Expert vraag over pijn, via vragenlijsten, maar ook met gebruik van een themakamer. En daarmee is een echte start gemaakt met de kennisontwikkeling door ouders samen met experts. Wat levert het op? Hoe heeft u het beleefd? We willen dat graag na afloop met u evalueren.



Helen Korving werd betrokken voor een uitstapje van haar promotieonderzoek naar Pijnherkenning en -bestrijding bij PTHS en andere genetische syndromen. Stan Driessen verricht voor zijn studie geneeskunde een Slaap vragenlijst onder-

zoek. Het zijn onderwerpen die families na aan het hart liggen. U krijgt de resultaten snel teruggekoppeld. Zij vertellen zelf graag meer over de onderzoeken.

Sylvia Huisman

Pijn

In mei 2020 is een project gestart naar pijn en pijnherkenning bij kinderen en volwassenen met zeldzame aandoeningen. Met dit onderzoek wordt op systematische wijze ervaringskennis verzameld over pijnherkenning en pijnbestrijding bij vier zeldzame genetische aandoeningen: Pitt-Hopkins Syndroom, Rubinstein-Taybi Syndroom, Cornelia de Lange-syndroom en Marshall-Smith Syndroom. De uitkomst van dit onderzoek zal een overzicht worden van pijngedragingen, pijnexpressies, en vormen van pijnbestrijding, die overeenkomen tussen en binnen de aandoeningen, maar ook de unieke en zeld-

zame gedragingen, expressies en vormen van bestrijding zullen worden onderzocht.

Het is een initiatief van onderzoeker Helen Korving werkzaam aan de Academische werkplaats 'Sociale relaties en gehechtheid' Bartimeus - Vrije Universiteit Amsterdam. Het project is een samenwerkingsproject met Sylvia Huisman verbonden aan het Amsterdams Expertisecentrum voor Ontwikkelingsstoornissen, Paula Sterkenburg bijzonder hoogleraar aan de Vrije Universiteit Amsterdam en de patiëntenverenigingen van de vier syndromen.

Binnen de WaihonaPedia omgeving <https://www.waihonapedia.org> zijn er themakamers over pijnherkenning en pijnbestrijding gemaakt voor ouders met een kind met een zeldzame aandoening. De themakamer voor Cornelia de Lange Syndroom was opengesteld van half september tot half oktober. Veertien families hebben ervaringen en vragen bijgedragen. Er zijn vele ervaringsverhalen gedeeld en experts hebben op de ervaringen kunnen reageren en vragen kunnen



Helen Korving

mers over pijnherkenning en pijnbestrijding gemaakt voor ouders met een kind met een zeldzame aandoening. De themakamer voor Cornelia de Lange Syndroom was opengesteld van half september tot half oktober. Veertien families hebben ervaringen en vragen bijgedragen. Er zijn vele ervaringsverhalen gedeeld en experts hebben op de ervaringen kunnen reageren en vragen kunnen

stellen. Er zijn zeer persoonlijke verhalen en er waren mooie gesprekken met de experts. Ouders konden ook een vragenlijst invullen over 'pijn en signalering van pijn' en naar Helen Korving sturen. De themakamer voor Pitt-Hopkins Syndroom, Rubinstein-Taybi Syndroom en Marshall-Smith Syndroom zijn in oktober geopend en eind november gesloten. Ook hier hebben ouders vragenlijsten ingevuld en zijn er bijzondere uitwisselingen geweest tussen ouders en experts.

Als laatste projectonderdeel, heeft Helen Korving ook al verschillende ouders en professionals uitgebreid gesproken over pijn. De uitgeschreven interviews worden weer met de betrokkenen gedeeld en waar nodig aangevuld. We zijn nog op zoek naar ouders en professionals die we zouden kunnen interviewen. Mocht je mee willen doen, mail dan naar h.korving@vu.nl

Wanneer alle vragenlijsten en interviews afgerond zijn, zal alle informatie worden verwerkt en de onderzoeksvragen worden beantwoord. De resultaten zullen worden gedeeld in een onderzoeksrapport.

Slaap

Sommige mensen met het Pitt-Hopkins syndroom hebben slaapproblemen, maar anderen weer niet. Hoeveel mensen met het Pitt-Hopkins syndroom slapen goed en hoeveel mensen hebben last van slaapproblemen? Welke slaapproblemen (zoals in- en doorslaapproblemen, slaapapneu) komen voor en kunnen de slaapproblemen verholpen worden?

Al deze vragen zijn nog erg weinig onderzocht bij het Pitt-Hopkins syndroom, terwijl

wel bekend is dat slaapproblemen vaker voorkomen bij mensen met een zeldzaam genetisch syndroom. Ook is bekend dat slaapproblemen een grote impact kunnen hebben op een kind, maar ook op het leven van zijn of haar ouders of verzorgers. Om slaapproblemen echter goed te kunnen behandelen, moet eerst bekend zijn of ze voorkomen, welke problemen op de voorgrond staan en het liefst ook welke omgevingsfactoren een rol spelen.

Sinds 10 november zijn wij begonnen met een onderzoek om dit alles, samen met ouders, beter in kaart te brengen. In de eerste ronde hebben 42 families meegedaan, wat natuurlijk fantastisch is!

Hoe slapen PTHS kinderen en waarom weten we niet waardoor?

Wat hopen we te bereiken?

Door dit onderzoek hopen we niet alleen bij te dragen aan het ontwikkelen van kennis over slaap bij het Pitt-Hopkins syndroom, maar ook bij vier andere syndromen. Namelijk het Cornelia de Lange syndroom, het Rubinstein-Taybi Syndroom, het Malan syndroom en het Marshall-Smith syndroom. Door bij vijf syndromen tegelijk onderzoek te doen, slaan we niet alleen vijf vliegen in één klap, maar hopen we ook om overeenkomsten en verschillen in slaappgedrag te vinden tussen de syndromen. Deze inzichten zouden erg waardevol kunnen zijn voor het herkennen en de behandeling van slaapproblemen. Daarbij hopen we een basis te kunnen leggen voor toekomstig onderzoek, waar onderzoekers, zowel in Nederland als internationaal, verder mee kunnen werken.

'Dokter, het duurt soms uren voordat mijn zoon in slaap valt, is dan onrustig en wordt vaak wakker in de nacht. En dat zullen we weten.'

Bijna alle resultaten zijn intussen binnen en we zijn hard bezig om alle gegevens te analyseren, om vervolgens hopelijk waardevolle conclusies te kunnen trekken.

Wat direct opviel is dat 80% van alle deelnemers aangaven dat hun kind problemen heeft met ofwel in slaap vallen ofwel goed doorslapen, wat zou kunnen suggereren dat slaapproblemen inderdaad vaak voorkomen bij PTHS kinderen. Om hier meer over te kunnen zeggen moeten we echter nog beter naar de resultaten gaan kijken de komende

tijd.

Verder was het erg interessant om te zien dat 40% van alle kinderen soms slaapt met het hoofd op hun knieën, iets wat nog niet eerder zo beschreven is in de literatuur! Wat dit allemaal zou kunnen betekenen? Dat hoort u later van ons.

Namens het Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (AECO), Stan Driessen, master student Geneeskunde Sylvia Huisman, AVG Leonie Menke, kinderarts EAA

Dit onderzoek is onderdeel van een wetenschappelijke stage binnen de onderzoekslijn Genen, Gezondheid en Gedrag van het AECO, Amsterdam UMC.



Stan Driessen

**WIE VINDT HET LEUK OM
MEE TE HELPEN BIJ HET TOT
STAND
KOMEN VAN DE
NIEUWSBRIEF?**

In het voorjaar van 2020 hebben we elkaar niet kunnen ontmoeten tijdens de WANDELING. Samenzijn was ons dit jaar niet gegeven, terwijl dat het doel ervan is. Toch heeft het coronavirus ons niet van het wandelen kunnen weerhouden. Alle gezinnen hebben tegelijkertijd, in hun eigen woonplaats een wandeling georganiseerd. Er is een compilatie van alle gefilmde wandelingen te zien op de website, www.pittshopkins.nl. Hieronder nog een aantal leuke 'snapshots'.

DE WANDELING 2020



Onze stichting onder de loep genomen

Ministerie controleert hoe wij met subsidiegeld omgaan

Ieder jaar vragen we subsidie aan bij het ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport. Hiervoor moeten we voldoen aan een scala van eisen. We moeten bijvoorbeeld minimaal 100 betalende leden hebben. Daarnaast dient er een gedragscode en een klachtenregeling te zijn. Tot op heden hebben we jaarlijks de aangevraagde subsidie ontvangen. Het subsidiegeld is geormerkt.

Zo mogen we het bijvoorbeeld alleen besteden aan informatieverstrekking en lotgenotencontact. Uiteraard moeten we verantwoorden hoe we met dat geld zijn omgegaan. Dat gebeurt jaarlijks na afloop van het subsidiejaar. Afhankelijk van de hoogte van de subsidie wordt die verantwoording structureel of steekproefsgewijs gecontroleerd. Voor ons geldt dat het steekproefsgewijs

gecheckt wordt. Dit jaar zijn wij uitgekozen. We werden in oktober nader bevestigd over de subsidie van 2019. Hiervoor hebben we bewijsstukken ingediend. 23 November heeft VWS schriftelijk bevestigd dat we de toets goed hebben doorstaan en het volledige subsidiebedrag ambtshalve is vastgesteld, zoals dat netjes heet.

Nieuw op onze website

Klachtenregeling

Vooropgesteld hopen we dat indien je ergens tegenaan loopt, je dit snel en goed bespreekbaar kan maken. En dat we er ook samen uitkomen. Maar mocht dat toch eens niet het geval zijn dan hebben we een klachtenregeling waarin staat welke stappen je dan kunt zetten. In onze stichting hebben we ook twee klachtenfunctionarissen, namelijk John van Heukelingen en Romy van der Weide.

Meerjarenbeleidsplan

Het plan loopt van 2016 tot en met 2021. Komend jaar besteden we aan de voorbereiding voor het plan 2022-2027. We hebben een enquête uitstaan om te polsen wat er bij de leden leeft zodat we dat mee kunnen nemen in de uitwerking van het komende meerjarenbeleidsplan.

Gedragscode

Ook deze staat op de website. Het geeft weer hoe we in onze stichting met elkaar en anderen omgaan.

WWW.PITTHOPKINS.NL

ONTVANGEN DONATIES



De oma van Sanne Jacobs is helaas overleden. Vanuit het bestuur condoleances voor de familie. Mevr. Jacobs heeft de helft van de opbrengst van de collecte tijdens haar uitvaart aan Stichting Pitt Hopkins Syndroom geschonken. Ontzettend bedankt! In overleg met de familie is besloten het geld ter beschikking te stellen aan het onderzoek naar het autonome zenuwstelsel.



Wij danken de Diaconie Gereformeerde Kerk Sleeuwijk - Woudrichem hartelijk voor hun financiële bijdrage.

Wat een prachtige opbrengst heeft de chocoladeletter actie opgeleverd voor onze stichting.

Maar liefst 1310,- euro heeft het opgeleverd. Ongekend! En dat in deze rare tijd van corona. Hiervoor zijn 2157 letters verkocht door de tante van Inge, Marijke. 1788 letters door de werkgever van Marijke waarvan voor iedere letter 0,50 ct naar onze stichting is gegaan. De overige letters zijn door particulieren gekocht en daarvan is 1 euro per letter ten goede gekomen aan onze stichting.

Wederom heel veel dank aan Marijke!!!



Via de doneerwebsite Geef.nl hebben we een mooi bedrag opgehaald (245,- euro). Dit bedrag wordt ook besteed aan het onderzoek naar het autonome zenuwstelsel.

Stichting Pitt Hopkins Syndroom
kvk nr. 27344250

De stichting heeft de ANBI status
Lidmaatschap van de stichting bedraagt 25 euro per kalenderjaar
Bankrekening IBAN NL93ABNA0622511130

Wijzigingen voor de ledenadministratie sturen naar joost@pitthopkins.nl

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.

COLOFON

Eindredactie en layout: Ferdy Benoist. Kopij naar ferdy@pitthopkins.nl
Website: www.pitthopkins.nl, Twitter: StPHTS;
Facebook: PTHS (Pitt-Hopkins Syndroom);
Drukker: Total-Print, Oosterhout



Stichting
Pitt Hopkins Syndroom

