



**FAMILIEDAG  
BEEKSE BERGEN  
oktober 2017**

## Hoe staat het met het World Congress?

Stichting

PiIT Hopkins Syndroom



*2018 World congress for better guidelines*

## Familie van der Weide over het congres

**Ik ben Joost Talma**

## Voet- en loop problematiek

**Fontys paramedische  
hogeschool**



**Interview met  
prof. dr.  
Raoul Hennekam**

**Nikitov speelt op het  
World congres**



## INHOUD

### **pagina 2:**

Voorwoord

### **pagina 4/5**

De Wandeling

### **pagina 6/7:**

Interview Raoul Hennekam

### **pagina 8:**

Joost Talma

### **pagina 9:**

Nikitov speelt op het congres

### **pagina 10/14:**

Onderzoek voet- en loopproblemen

### **Pagina 15:**

Ondersteuner organisatie congres:  
Anke Peters

### **Pagina 16:**

miMakkers

### **pagina 17:**

Familie van der Weide over het congres

### **pagina 18/20:**

Familiedag Beekse Bergen

# Beste lezers

Allereerst de beste wensen voor 2018.

Ik ben blij dat er weer een PTHS nieuwsbrief is! Door wisselingen in de redactie hebben wij even moeten improviseren om toch een nieuwsbrief te kunnen maken. Maar het is gelukt! Het bestuur bestaat uit vrijwilligers die soms ook tijd moeten spenderen aan niet PTHS zaken, daarom zijn vrijwilligers die hun steentje willen bijdragen altijd welkom!

Wij kunnen terugkijken op een gezellige Pitt Hopkins wandeling waarbij wij i.p.v. de gebruikelijke barbecue dit jaar eens gekozen hebben voor een mobiele snackwagen.

De familiedag op z'n Brabants in de Beekse Bergen was ook heel erg geslaagd. Mede namens een sponsor die een groot gedeelte van de kosten geschonken heeft.

Ook afgelopen jaar zijn er weer studenten die onderzoek hebben gedaan naar PTHS. In 2018 verwacht ik dat de resultaten hiervan gepresenteerd worden bij het Congres.

Wij zijn als bestuur al ruim een jaar bezig met de voorbereidingen hiervan. Maar dat geeft niet, het doel is dat er internationale guidelines gaan komen voor personen die het Pitt Hopkins syndroom hebben. Verderop in deze nieuwsbrief meer informatie. Ik doe een oproep aan alle ouders en of verzorgers van personen(kinderen) met het Pitt Hopkins syndroom, laat uw stem horen bij het congres.

Schrijf U in op <https://pthscongress.com>.

Hopelijk tot dan!  
Veel leesplezier.

*Piet Papavoine*

*Voorzitter stichting Pitt Hopkins*

*Reacties: [voorzitter@Pitthopkins.nl](mailto:voorzitter@Pitthopkins.nl)*

## Pitt stop

### Congres

Op 25, 26 en 27 mei vindt het internationale Pitt-Hopkins congres plaats in Sassenheim.

Meld u aan via de website [www.pthscongress.com](http://www.pthscongress.com)

### Familiedag

De familiedag 2018 wordt georganiseerd door Marleen Papavoine en Jeanne, de tante van Cas



Ons bestuur:

Van linksboven naar rechtsonder:  
Sue Routledge, John van Heukelingen, Ingrid Benoist,  
Piet Papavoine, Joke Talma

### Donaties kregen we in 2017 van:

- Familie Talma; 70e verjaardag van Joost
- Ernst Lemm t.b.v. de Familiedag
- Familie Jacobs; Eric was 25 jaar in dienst
- De volgende 2 mensen maken maandelijks een bedrag over en overschrijven hiermee de jaarlijkse contributie, de rest wordt als donatie in de boeken opgenomen.
- A.M.E.J.J. Huijbregts J. Dijkman
- John en Mascha Hagen, ouders van Jens hebben een eigen website [www.stichtingjens.com](http://www.stichtingjens.com). Met de Stichting Jens zamelen ze geld in. Geld om kinderen met het Pitt Hopkins syndroom financieel te ondersteunen om dolfijntherapie te laten volgen.

# De Wandeling

## 2017

Op 17 juni 2017 werd traditiegetrouw De Wandeling gelopen.



We zijn in Delfgauw weer hartelijk ontvangen op de "Lusthof". Het weer zat weer erg mee. Nadat de wandeling door de bossen was volbracht konden we gaan eten. Dit jaar geen barbecue maar je bestelling ophalen bij een "patatkraam". In het zuiden van het land beter bekend als "frietkar"





# Interview

## Raoul Hennekam

### Hoe is het idee om guidelines te maken ontstaan?

Dat heeft een lange voorgeschiedenis. Omstreeks 2012 heeft de Europese Unie aangegeven dat er in alle lidstaten meer aandacht moet komen voor zeldzame ziekten. Onderzoekers gingen dat meer doen, ouders en patiënten zochten met elkaar contact via social media en ook in de media werd er meer aandacht aan besteed. Toen werd duidelijk dat iemand met Pitt-Hopkins met eenzelfde klacht in verschillende landen zoals Duitsland, België of Nederland anders behandeld werd. Ook ouders van patiënten vonden dat vreemd. Dat kon echt niet! Artsen moeten nadenken over wat ze doen, of dat wel gebaseerd is op goede gronden, en als dat zo is, het dan schriftelijk vastleggen en zich daar aan houden. De laatste vijf jaar realiseren we ons als beroepsgroep steeds meer dat we dingen doen zonder bewijs. Vroeger was er een apart spreekuur voor het verwijderen van de amandelen. Nu weten we dat medicijnen net zo goed werken en je de amandelen beter niet kan verwijderen. Dat gebeurt dan ook nog nauwelijks. Een behandeling moet goed onderbouwd zijn en niet gedaan worden vanuit "zo doen we dit altijd". Internationaal zijn artsen het hierover eens en lukt het uitvoeren gemakkelijker doordat we via de elektronische snelweg eenvoudig contact met elkaar kunnen hebben. Ik heb het initiatief genomen om samen met de beste collega's, wereldwijd, te werken aan guidelines voor het Pitt-Hopkins.

### Hoe is het idee ontstaan voor een internationaal congres?

Het idee om de guidelines voor PTHS op te stellen kwam van mij. Ik had het al eerder gedaan voor andere zeldzame syndromen en deed dat altijd in nauwe samenwerking met de betreffende patiëntenvereniging. John van Heukelingen (bestuurslid) had het idee om een internationaal congres voor Pitt-Hopkins te organiseren en zo was al snel bedacht om beide te combineren. De gegevens uit de guidelines kunnen tijdens het congres voorgelegd worden aan een grote groep families om zo de guidelines betrouwbaarder te maken. De vereniging is al vanaf het begin er bij betrokken. Eerst heb ik Piet Papavoine, de voorzitter van de stichting, gevraagd om zoveel mogelijk PTHS verenigingen wereldwijd te vragen of zij willen meedenken over de onderwerpen voor de guidelines. Hier zijn niet super veel reacties op gekomen maar toch wel aardig wat. Deze heb ik ook allemaal gebruikt. Vervolgens zijn we met collega's in groepen aan de slag gegaan. Van tijd tot tijd vergaderingen we via skype, omdat de mensen die er aan werken verspreid over de hele wereld werken.

### Wat zijn de verwachtingen van het congres?

Ik hoop op aanwezigheid van een flink aantal mensen die nu de guidelines mee schrijven. Op dit moment hebben negen artsen uit zes landen zich aangemeld maar het liefst wil ik dat er nóg tien bijkomen. Ik hoop ook dat, als we de mensen de guidelines per onderwerp voorleggen we héél veel weerwoord krijgen van de ouders. Dat ze zeggen 'prima, dit is precies waar we op zitten te wachten' of iets als 'wat is dit voor flauwekul, dit interesseert ons niet', of 'dit hebben jullie verkeerd'. Het is controle over het werk tot nu toe en waar we de komende maanden nog mee verder kunnen werken. Als het zo gebeurt ben ik helemaal tevreden. We realiseren ons dat we over sommige onderwerpen nog slechts weinig weten. En toch denken we dat het zinnig is om het weinige wat we weten op te schrijven. Stel je voor dat je in Hongarije woont en je krijgt als dokter je eerste patiënt met PTHS met een speciaal probleem. Je hebt nooit eerder iemand met PTHS gezien en weet dus nog helemaal niets. Als wij over dat probleem de gegevens hebben van vijftig PTHS patiënten, of zelfs maar vijftien of vijf, dan weten wij toch al zoveel meer dan die ene dokter. Dus als wij dat opschrijven dan heeft die dokter daar echt wel wat aan. Ervaring met maar een beperkt aantal mensen is beter dan geen ervaring.

Ik denk dat het congres in feite vooral belangrijk is voor iets anders. Bij alle congressen over zeldzame syndro-

men zijn de medische dingen een aanleiding om bij elkaar te komen. Maar het eigenlijke congres gebeurt bij de koffie, de lunch, het diner of bij het glaasje 's avonds tussen de ouders onderling. En het zien van elkaars kinderen. Tijdens al deze momenten worden gegevens, ervaringen en gevoelens uitgewisseld: "kijk, wat zij daar doet, is precies wat mijn kind ook doet. Ik dacht dat dit iets van mijn kind was, maar het hoort bij het syndroom". Dat soort uitwisselingen zijn van onschatbare waarde. Daar kan geen enkele dokter tegenop. Dan zijn guidelines maar bijzaak. Ik realiseer mij heel erg goed: dokters of guidelines zijn een leuke aanleiding maar bepaald niet het doel van het congres. Maar dat geeft helemaal niets, want voor één keer vallen de doelen prachtig samen.

Joke Talma



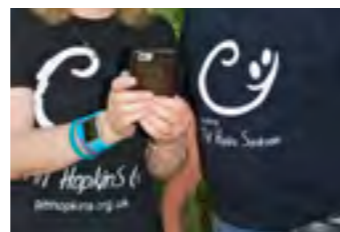
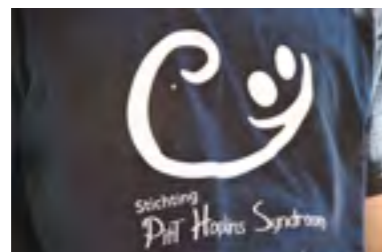
Het PTHS bestuur is blij met de handjes van Joost

# Joost Talma



Mijn naam is Joost Talma, ik ben de opa van Inge, een meisje met het Pitt Hopkins syndroom en kind van mijn dochter Lida. Vorig jaar op de familiedag heb ik aangeboden het bestuur van de Stichting te helpen bij de ondersteuning van haar taken. Er is mij toen gevraagd de ledenadministratie op me te nemen. Dat wilde ik graag doen. Het betekent dat ik het adresbestand van de leden bijhoud, doorgerekte wijzigingen van adres, telefoon, emailadressen etc. doorvoer en de verschillende soorten leden in de juiste categorie plaats. Denk daarbij aan leden met het Pitt Hopkins syndroom, ouders daarvan, overige familieleden, beroepsmatige leden etcetera. Wijzigingen van gegevens kunnen leden aan mij doorgeven via [joost@pitthopkins.nl](mailto:joost@pitthopkins.nl).

Bij deze een oproep om dit ook te doen want een ledenbestand met de juiste gegevens is de basis van de Stichting. Ook houd ik de contributiebetalingen bij en stuur zonodig herinneringen daarvoor aan betrokkenen. Eén van de zaken die ik komend jaar wil invoeren is de automatische incasso. Daar krijg ik regelmatig vragen over van de leden. Als het zover is wordt ieder lid daarover in kennis gesteld en gevraagd of zij/hij hiervoor in aanmerking wil komen.



**Er zijn weer nieuwe shirts van de Stichting Pitt Hopkins Syndroom te bestellen.**

**e-mail: [ingrid@pitthopkins.nl](mailto:ingrid@pitthopkins.nl)**

Stichting

Pitt Hopkins Syndroom



2018 World congress for better guidelines

## Nikitov brengt sfeer tijdens het congres

Tijdens het World congress in mei in van der Valk Hotel in Sassenheim onderhoudt dit ensemble de aanwezigen. Mensen met PTHS worden door hen meegesleurd in hun muziek.

Niki Jacobs is in '99 begonnen. Eerst als ensemble en later als een echte band die haar eigen nummers produceert. De muziek is een verzameling van allerlei genres die haar door de tijd heen hebben gevormd: Jiddische liederen en Gypsy Jazz en pop.

Speciaal voor onze PTHS kinderen en hun ouders verzamelde Niki Jacobs en Pieter Jan Cramer de mooiste wiegeliedjes, slaapliedjes en kinderliedjes uit alle windstreken. Vanuit de intieme, veilige setting van een prachtige bedoeïenentent nemen ze ons mee op reis, naar verre oorden en exotische bestemmingen. Want ook op de meest afgelegen plekken zingen moeders en vaders hun kinderen zachtjes wiegend mooie liedjes toe, recht het hart in.

Niki's muziek is het beste middel om muzikiefhebbers liefde mee in te blazen.



#### 4 scholieren van de Fontys Paramedische Hogeschool onderzoeken:

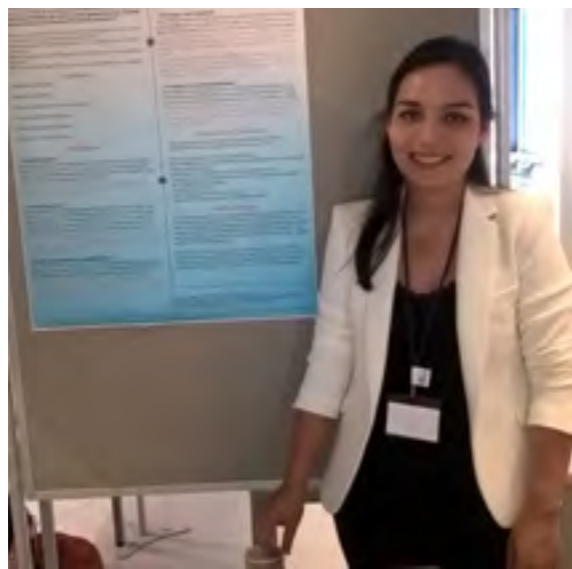
# Voet- en loopproblemen

**Stijn Deckers**  
**Roxanne Linders**  
**Robin Vliegenberg**  
**Lisanne van der Zwet**  
**Anouk Konings-Pijnappels**  
**Farra Cornelis**  
**Yvonne van Zaalen**

In de afgelopen jaren is er meermaals samengewerkt met de Fontys Paramedische Hogeschool. De focus is verruimd naar de motorische ontwikkeling en voet- en loopproblemen. Vanuit de Fontys Paramedische Hogeschool in Eindhoven hebben in het afgelopen jaar vier studenten onderzoek gedaan naar de voet- en loopproblematiek bij Pitt Hopkins Syndroom (PTHS). Dit onderzoek is opgestart omdat ouders graag meer wilden weten over de motorische en loopontwikkeling van mensen met PTHS. We willen de resultaten delen vanuit drie perspectieven. Namelijk vanuit het fysiotherapeutisch, podotherapeutisch en orthopedisch perspectief. Hiervoor zijn de ouders van dertien kinderen, jongeren en (jong-)volwassenen met PTHS geïnterviewd.

#### EEN FYSIOTHERAPEUTISCH PERSPECTIEF

Op het gebied van fysiotherapie bij personen met PTHS is weinig bekend. Door gebrek aan deze kennis en het ontbreken van een specifieke richtlijn gericht op mensen met PTHS kan het opstellen van een optimaal fysiotherapeutisch behandelplan lastig zijn. Ouders hebben vragen hierover. Dit heeft geleid tot de twee volgende vraagstellingen: 1) Welke grove motorische activiteiten worden uitgevoerd door personen met het Pitt Hopkins Syndroom? 2) Wat is de ervaring van ouders omtrent fysiotherapeutische zorg bij personen met het Pitt Hopkins Syndroom.



#### Grof motorische ontwikkeling

Uit verschillende studies was al bekend dat de motorische ontwikkeling vertraagd is bij personen met het Pitt Hopkins Syndroom, met als gevolg dat motorische mijlpalen later bereikt zullen worden (De Winter et al., 2016). Dit wordt bevestigd door deelnemende ouders. Het merendeel van de kinderen heeft omrollen en kruipen overgeslagen, maar is wel gaan lopen. Ook werd aangegeven dat de kinderen een verminderde kwaliteit van lopen lieten zien tijdens en/of na de groeispurt en bij toename in lichaamsgewicht. Normaal gesproken gaat een groeispurt gepaard met een vertraging in de sensomotorische ontwikkeling doordat er een beroep gedaan wordt op het aanpassingsvermogen. Ook geven ouders aan dat de fijne motoriek minimaal ontwikkeld is, bijvoorbeeld het oppakken van kleine voorwerpen. Alle ouders in dit onderzoek gaven aan dat herhalen belangrijk is voor de ontwikkeling van de motoriek. Het is voor het kind belangrijk dat de omgeving bewegingen en/of handelingen voordoet, waar nodig ook samen met het kind, en veelvuldig herhaalt zodat het kind deze vaardigheden vaak ziet, ervaart en op den duur kan overnemen. Uit dit onderzoek komt naar voren dat paardrijden, zwemmen, gymmen, wandelen en fietsen de meest uitgevoerde activiteiten zijn bij personen met PTHS. De activiteiten worden als recreatief, therapeutische interventie en/of als onderwijsactiviteit uitgevoerd. Door diversiteit in de motorische ontwikkeling lukt het slechts de minderheid van de deelnemende mensen met PTHS om hogere functionele motorische activiteiten uit te voeren zoals basketbal, fitness en voetbal. De motorische activiteiten worden als leuk, ontspannen en fijn ervaren en hadden volgens de ouders een positief effect op de motorische ontwikkeling. Paardrijden werd in dit onderzoek genoemd als een veel voorkomende activiteit die zowel zorgt voor een positief innerlijk gevoel als voor een verbetering van de motoriek en het evenwicht. Uit onderzoek van Stergiou et al. (2017) blijkt ook dat therapeutisch paardrijden effectief is ter verbetering van de spieractiviteitsymmetrie, loopsnelheid, fijne motoriek, balans en beweeglijkheid van het bekken. Paardrijden wordt dan ook door veel ouders gezien als waardevol voor personen met PTHS. Naast het paardrijden werd hydrotherapie ook veelal genoemd. Sommige ouders vertelden dat motorische mijlpalen eerder behaald

werden in het water, zoals lopen of loopbewegingen maken, en dat hun kind zich makkelijker in het water kan voortbewegen dan op het land. Het water helpt ook bij het ontspannen door middel van hydrostatische druk en gevoel van gewichtsloosheid.

#### Fysiotherapeutische zorg

Ouders van mensen met PTHS zijn over het algemeen positief over de ontvangen fysiotherapeutische zorg. Fysiotherapie heeft volgens hen bijgedragen aan de motorische ontwikkeling. Echter werd door sommige ouders verteld dat zij meer betrokken willen worden in het fysiotherapeutisch proces. Bijvoorbeeld hoe zij thuis oefeningen kunnen inzetten. Volgens de ouders uit dit huidige onderzoek staat de fysiotherapeutische zorg bij hun kind vooral in het teken van het optimaliseren van de dagelijkse activiteiten en zelfredzaamheid. Het merendeel van de ouders gaf aan dat door het uitvoeren van deze dagelijkse activiteiten de spierkracht is toegenomen. Een specifiek krachttrainingsprogramma werd door een enkele ouder genoemd.

Sommige ouders gaven aan dat een fysiotherapeutische interventie niet meer noodzakelijk is, omdat hun kind met PTHS momenteel een stabiele ontwikkeling vertoont en ouders of fysiotherapeuten geen verdere motorische ontwikkeling meer verwachten. Er bestaat geen gouden standaard om de motorische ontwikkeling te beoordelen, zeker niet bij mensen met een verstandelijke en/of lichamelijke beperking, en de variatie binnen het motorisch ontwikkelen bij personen met PTHS is divers. Duidelijk is wel dat er veel mogelijk is in de motorische ontwikkeling van mensen met PTHS. Door met name ouders van wat oudere jongeren en (jong-)volwassenen werd aangegeven dat ze wel zien dat sommige motorische vaardigheden afnemen naarmate hun kind ouder werd. Het lichaam kan door het ouder worden meer moeite krijgen met het in stand houden van de motorische vaardigheden, wat kan resulteren in een afname van de kwaliteit van de motoriek. Fysiotherapie kan dan helpen bij het onderhouden van de motorische vaardigheden en vermindering of verlies van vaardigheden kan dan tegengegaan worden en in sommige gevallen zien we ook dat op latere leeftijd nog vaardigheden opnieuw kunnen ontwikkelen.

#### EEN PODOTHERAPEUTISCH PERSPECTIEF

In dit deelonderzoek is dieper ingegaan welke ervaringen de ouders hadden met voet- en loopproblemen. Tevens is gekeken naar ervaringen met specialisten, therapie en aanpassingen. In totaal hebben dertien gezinnen deelgenomen aan dit onderzoek. De ouders zijn geïnterviewd, waarna al deze interviews volledig uitgeschreven zijn en de belangrijkste bevindingen geclusterd zijn. Hieruit komen zes thema's voort, waarmee we deze onderzoeksvraag proberen te beantwoorden.

#### Thema 1: Voetproblematiek

De meerderheid van de ouders gaf aan dat de voeten van hun kind er anders uit zien dan normaal. Opval-

lend zijn de vaak smalle, kleine voeten waarbij een of beide voeten er doorgesakt uitziet, wat tijdens het lopen ook tot uiting komt.

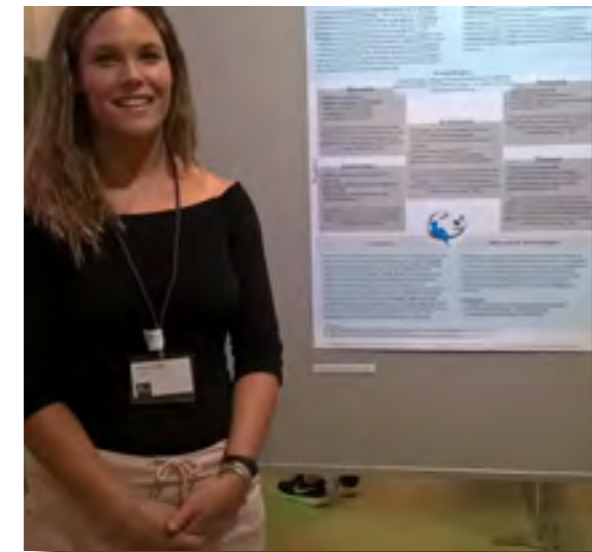
“Zijn voet is eigenlijk over de lengte doorgesakt, dus hij loopt eigenlijk op de bal van zijn voet zeg maar.”

#### Thema 2: Loopproblematiek

De meerderheid van de geïnterviewde ouders geeft aan dat hun kind (stukjes) kan lopen, al dan niet begeleid. Het lopen ziet er over het algemeen houderig uit, en de meeste kinderen lopen met hun voeten naar buiten ('outtoeing'). Het verschilt sterk tussen de personen met PTHS welke afstand zij kunnen lopen. Sommigen kunnen slechts een klein stukje door de woonkamer lopen en zijn verder rolstoelafhankelijk. Anderen kunnen tot wel drie kilometer lopen. Hierbij speelt zeker ook de verstandelijke beperking een grote rol, geven ouders aan, zoals het niet kunnen inschatten van afstanden of doelgericht ergens heen lopen.

De meerderheid van de deelnemers geeft aan dat hun kind hypermobiel is en gemakkelijk omzwikt. Visusbeperkingen worden ook genoemd als een belemmering voor de loopontwikkeling. Hierdoor is de kans op stoten en vallen groter.

De meeste ouders geven aan dat er niet tot nauwelijks sprake is van pijnklachten aan de voeten of tijdens het lopen, al is dit heel lastig in te schatten. Het kan ook zijn dat ze onvoldoende aan kunnen geven of er sprake is van pijn of klachten. Eén ouder geeft aan dat er pijn wordt ervaren met lopen, vanwege artrose in de heupen. Sommige ouders geven aan bang te zijn voor pijn in de voeten of met het lopen in de toekomst, vanwege de voetstand.



#### Thema 3: Ervaringen met specialisten

Geen van de kinderen is bij een podotherapeut geweest omdat zij vaak meteen zijn doorverwezen voor een orthopedisch hulpmiddel. Alle kinderen zijn in het verleden onder behandeling bij een fysiotherapeut geweest, de meerderheid heeft nog steeds fysiotherapie. De meerderheid van de ouders geeft aan dat fysiotherapie heeft bijgedragen aan het kunnen lopen. Ook hebben veel kinderen ergotherapie op school,

waarvan sommige ouders hoopten dat er op dat gebied meer bereikt zou worden. Vaak wordt de fysiotherapie op school gegeven, sommige ouders geven aan dit niet prettig te vinden omdat zij weinig contact hebben met de fysiotherapeut en eigenlijk niet weten wat er gebeurt. Sommige ouders zijn zelf erg gemotiveerd om zoveel mogelijk te oefenen met het lopen. Dit botst weleens met de specialisten.

#### Thema 4: Ervaringen met therapieën

De meeste kinderen dragen (semi-)orthopedisch schoeisel. De meeste ouders hebben hier goede ervaringen aan over gehouden en zien een groot verschil tussen het lopen met en zonder orthopedisch schoeisel. Sommige kinderen maken ook gebruik van andere hulpmiddelen zoals kokers of spalken. Hier zijn de meningen over verdeeld; sommige ouders raden andere ouders aan meteen met spalken te beginnen terwijl andere ouders spalken geen goede therapie vinden. Zoals bij het eerder beschreven fysiotherapeutische perspectief, hebben die behandelingen volgens bijna alle deelnemers bijgedragen aan de ontwikkeling en het kunnen lopen van het kind. De meerheid heeft in het verleden fysiotherapie gehad, de meerderheid heeft nu nog steeds fysiotherapie. Er zijn drie kinderen die een operatie hebben gehad voor het verbeteren van het lopen. Sommige ouders hebben wel geïnformeerd naar een operatie maar stellen dit liever uit.

#### Thema 5: Ervaringen met confectieschoeisel

Er is slechts een kind wat confectieschoeisel draagt zonder andere hulpmiddelen, dit kind heeft verder maar in hele kleine mate hinder van voetproblemen. Andere kinderen dragen nooit confectieschoeisel of alleen in de zomer als het niet anders kan. De meeste kinderen hebben de fixatie en steun van een (semi-)orthopedische schoen/hulpmiddel wel nodig. De ouders die wel confectieschoeisel aanschaffen voor hun kind letten er vooral op dat de schoen makkelijk aan kan; dus bijvoorbeeld met klittenband. Er is een ouder die geen aandachtspunten heeft bij de aanschaf van schoeisel, dit omdat er toch een koker overheen gaat.

Er kan geconcludeerd worden dat voet- en loopproblemen bij alle deelnemers met PTHS voorkomen. Deze voet- en loopproblemen zijn standsafwijkingen van de voeten, hypermobiliteit, een moeilijk, houterig looppatroon en moeite met (lange) afstanden lopen. Er is wel een groot verschil te zien in de mate van de voet- en loopproblematiek en de ervaringen van ouders op het gebied van specialisten, therapieën en schoeisel zijn erg uiteenlopend. Wel raadt de meerderheid van de ouders fysiotherapie op vroege leeftijd aan omdat zij dit als zinvol ervaren bij het kunnen lopen van het kind. Ook ziet de meerderheid van de ouders dat de (semi-)orthopedische schoenen bijdragen aan de kwaliteit van het lopen bij het kind. Slechts een paar deelnemers geven aan dat hun kind (soms) op confectieschoeisel loopt. Bij deze kinderen zijn de voet- en loopproblemen niet zo ernstig en zijn (semi-)orthopedische schoenen niet nodig. Bij de aanschaf van confectieschoeisel wordt er vooral gekeken

naar het makkelijk aan kunnen doen van de schoenen.

Omdat de meeste ouders weinig tot geen ervaring hadden met een podotherapeut, beschrijven wij hier graag waarvoor een podotherapeut zou kunnen worden ingezet: (a) Aanpassen van drukverdelingen in de voet, om bijvoorbeeld pijn- en drukplekken te verminderen, (b) corrigeren van afwijkende gewrichtstanden, bijvoorbeeld in de enkel als de draaiing van de voet niet goed verloopt, (c) optimaliseren van het looppatroon en bevorderen van de mobiliteit, (d) het geven van advies, over bijvoorbeeld voethygiëne en schoenadvies, en behandeling van kalknagels, ingegroeide teennagels etc.

#### EEN ORTHOPEDISCH PERSPECTIEF

In dit deelonderzoek is dieper ingegaan welke ervaringen de ouders hadden met orthopedische hulpmiddelen en is er gekeken naar welke verbeteringen gewenst zijn. Er is specifiek gekeken naar orthopedische hulpmiddelen voor de benen, ofwel de onderste extremiteit, ten behoeve van de mobiliteit. Om deze vraag te kunnen beantwoorden zijn er dertien gezinnen geïnterviewd waarbij vragen zijn gesteld over het gebruik van de hulpmiddelen en hoe ze deze (hebben) ervaren. Daarnaast zijn er ook vragen gesteld over het proces van het verkrijgen van deze hulpmiddelen. Uit deze interviews zijn de belangrijkste passages gehaald waarna er zes thema's zijn ontstaan. Deze thema's kunnen antwoord geven op de hoofdvraag.



#### Thema 1: Lopen

Alle kinderen uit dit onderzoek zijn in meer of mindere mate, in staat om te lopen. Dit gaat echter wel in een aangepast looppatroon dat meerdere malen is beschreven als een pinguïnlomp. Hierbij wordt het looppatroon als erg waggelend en onvast ervaren. Hoewel veel kinderen genoeg kracht in hun benen hebben, ervaren de ouders het lopen als stijf en houterig en moet er vaak naar evenwicht gezocht worden.

Gemiddeld kunnen de kinderen lopen rond een

jaar of zes. Dit gebeurt in veel gevallen na jaren van oefenen en in een aantal gevallen dankzij het gebruik van hulpmiddelen. Hoewel veel van de kinderen van de deelnemers kunnen lopen zonder hulpmiddelen, wordt het lopen met hulpmiddelen wel beschouwd als een verbetering. De kwaliteit van de loopbeweging is beter, de duur is langer en ouders benoemen ook dat ze het veiliger vinden en dat er minder wordt gevallen. Ouders hebben het gevoel dat het lopen met orthopedische hulpmiddelen leidt tot een verbetering in het looppatroon.

Tijdens het lopen (zonder hulpmiddelen) worden veel problemen ondervonden. Het meest gehoorde probleem dat het lopen bemoeilijkt, is de instabiliteit. Dit zorgt er ook voor dat traplopen vaak te gevaarlijk wordt gevonden om te doen. De hulpmiddelen moeten daarom vooral de instabiliteit verbeteren om het looppatroon bij te schaven. Naast de grote motorische problemen zijn er ook nog een aantal veel voorkomende anatomische afwijkingen. De meest gehoorde standsafwijkingen zijn het naar buiten draaien van de voeten, het naar binnen zakken van de enkel, een spitsstand van de voet en overstrekking van de knie. Verder worden de voeten een aantal keer beschreven als 'zakjes met botten' erin. Naast de standsafwijkingen hebben de kinderen vaak ook last van een wisselende spierspanning en zijn ze vaak hypermobiel, snel stijf (waaronder ochtendstijfheid), zwikken de enkels vaak en is er een algemene instabiliteit van de enkels.

#### Thema 2: Externe en interne invloeden

De voorkeur die de orthopedisch instrumentmaker of de specialist die bezocht wordt heeft, is van grote invloed op de keuze van het hulpmiddel. Als een arts goede ervaringen heeft met aangepast schoeisel en minder goede ervaringen met orthoses, zal deze eerder kiezen voor orthopedische schoenen, omdat dit in het verleden voor hem goed heeft uitgepakt. Hetzelfde geldt voor een specialist die graag samenwerkt met een bepaalde orthopedische schoenmaker en daardoor minder snel een instrumentmaker in zal schakelen voor orthoses.

Een nieuw orthopedisch hulpmiddel krijgen kost wel vrij veel tijd, geven ouders aan. Het proces van aanmeten en aanpassen wordt als een hoop werk beschouwd. Er moet vaak teruggegaan worden naar de orthopedisch instrumentmaker voor aanpassingen of het repareren van spalken en schoenen en de zoektocht naar de juiste oplossingsrichting wordt als een flinke klus gezien. We willen hierbij benoemen dat het van belang is om uit te zoeken bij uw verzekering wanneer uw kind weer recht heeft op nieuw aangepast schoeisel. Dit kan namelijk verschillen. We zien over het algemeen dat je minimaal 15 maanden moet kunnen doen met een nieuw paar schoenen, wat natuurlijk lastig kan zijn bij een kind in de groei of als je een zomer én winterpaar nodig hebt. Wij adviseren dan ook om dit goed bij uw verzekering en orthopedisch instrumentmaker na te vragen. Ouders geven aan dat voor het aanmeten van een orthopedisch hulpmiddel ze te horen krijgen dat de voet nog corrigeerbaar moet zijn en dat de spierspanning en de spierkracht voldoende moet zijn. De

ouders hebben het idee dat deze aspecten leiden tot een voorsprong bij het gebruik van orthopedische hulpmiddelen. Deze moeten het kind vooral stimuleren om te lopen en een goede afwikkeling van de voet te geven.



#### Thema 3: Hulpmiddelen

Er zijn verschillende hulpmiddelen naar voren gekomen binnen dit onderzoek, die gebruikt worden door mensen met PTHS. Orthoses worden in een aantal gevallen al gebruikt voordat het kind kon lopen. In deze gevallen werden spalken gebruikt voor het oprekken van de spieren en de verkorte achillespezen, die bij meerdere kinderen met PTHS aanwezig zijn. Deze spalken werden dan vooral 's nachts gedragen door de kinderen.

De orthoses voor overdag worden vaak gecombineerd met orthopedische schoenen. Vooral de kinderen met grote kokers die de gehele voet en het onderbeen omvatten, hebben dit nodig wegens het niet passen van confectieschoeisel om de spalken heen. Confectieschoenen worden hierbij als een last beschouwd, omdat ze vaak niet ver genoeg open kunnen om de spalken in de schoenen te krijgen.

Het merendeel van de ouders geeft aan dat hun kind loopt of heeft gelopen op orthopedische schoenen. Wegens de smalle leest die de kinderen hebben en de stevigheid die gezocht wordt met orthopedische schoenen, wordt er vaak gekozen voor semi-orthopedische schoenen. Echter voor een aantal kinderen was dit onvoldoende om de voeten te ondersteunen, waardoor er gekozen is voor volledig orthopedische schoenen.

#### Thema 4: Functie van orthopedische hulpmiddelen

Orthopedische hulpmiddelen worden om verschillende redenen gebruikt. De orthoses en orthopedische schoenen bij de deelnemers met PTHS zijn veelal gekozen voor het creëren van stevigheid, om de voeten te corrigeren, vergroeiingen tegen te gaan, zwakke spieren te ondersteunen en om achillespeesverkortingen op te vangen. In de meeste gevallen worden ze gebruikt om de enkels te ondersteunen, waarbij het

naar buiten draaien van de voeten tegen wordt gedaan en het naar binnen zakken van de enkels wordt gecorrigeerd. Daarnaast is een aantal keer gehoord dat de spalken en/of hoge orthopedische schoenen ervoor zorgen dat de knieën minder overstrekken.

Over het algemeen worden de orthopedische hulpmiddelen de hele dag gedragen. Bij de kinderen die kunnen lopen zonder hulpmiddelen worden deze thuis soms niet gedragen, maar veel ouders zien de correctie die geleverd wordt door de hulpmiddelen aan de voeten van hun kinderen wel als een voordeel en laten ze daarom (bijna) altijd aan. De hulpmiddelen worden gebruikt gedurende allerlei activiteiten. Hierbij is het belangrijk dat deze de kinderen niet belemmeren bij het fietsen, wandelen en andere fysieke activiteiten. De ouders vinden het belangrijk dat de schoenen goed slijtvast zijn en dat ze makkelijk aan te doen zijn.



### Thema 5: Complicaties bij het gebruik van orthopedische hulpmiddelen

Hoewel de orthopedische hulpmiddelen veel afwijkingen kunnen corrigeren, kunnen ze soms ook problemen veroorzaken. De ouders weten dat er altijd goed opgelet moet worden op blaren en eelt- en drukplekken. Dit kan namelijk wijzen op slecht passende schoenen en/of spalken. Daarnaast ervaren de ouders problemen met zolen die verschuiven, kinderen die hun voeten wegtrekken bij het aantrekken en de mogelijkheid tot het draaien van de voeten in de schoen.

### Thema 6: Delen van ervaringen

Het laatste thema is voortgekomen uit de adviezen en ervaringen van de deelnemers. De ervaringen die zij hebben gehad zijn belangrijk om te delen om het mogelijk makkelijker te maken voor andere ouders van kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom om het meest effectieve pad te volgen. De ouders laten weten dat door het gebruik van orthopedische hulpmiddelen de stabiliteit en het staan is verbeterd. De hulpmiddelen dwongen hun kinderen om te gaan staan en te gaan lopen, wat een grote vooruitgang heeft betekend. Een voorkeur voor schoenen of orthoses is niet te maken, dit blijkt te persoonlijk te zijn, waarbij ook niet elke deelnemer ervaringen heeft gehad met beiden bij hun kind. Wel worden door een aantal deelnemers spalken als een grotere stap gezien dan schoenen, hoewel dit ook weer wordt tegengesproken door enkele andere ouders. Ook de orthopedische schoenen worden een aantal keer zwaar en groot genoemd. Confectieschoeisel wordt in bijna alle gevallen als niet sterk genoeg genoemd. Daarnaast is het aantrekken van confectieschoeisel lastig.

De ouders willen aan toekomstige ouders graag meegeven dat ze op tijd moeten beginnen met orthopedische hulpmiddelen. Hiermee kunnen veel standsafwijkingen voorkomen worden en is het misschien mogelijk om eerder te beginnen met lopen. Daarnaast wordt er genoemd dat er geïnvesteerd moet worden in goed schoeisel en dat wanneer er iets niet goed is, dat er dan meteen iets aangepast moet worden om erger te voorkomen. Als belangrijkste advies willen de ouders meegeven dat goede ondersteuning de sleutel is tot een veilig looppatroon.

*\*Wij willen Stichting Pitt Hopkins Syndroom Nederland en alle deelnemende gezinnen van harte bedanken voor hun inzet, bijdrage, enthousiasme en vooral de kans die ze ons hebben gegeven om dit onderzoek uit te voeren. Wij hopen hiermee een positieve bijdrage te kunnen leveren aan de beeldvorming over en ontwikkeling van mensen met Pitt Hopkins Syndroom.\**

## Ondersteuner bij de organisatie van het congres:

# Anke Peters

Het zien en ontmoeten van gezinnen met een PTHS kind staat centraal op het PTHS World Congress 2018. De doelstelling is om "Better guidelines" voor mensen die te maken hebben met het syndroom op te stellen. Het congres vindt plaats op vrijdag 25 mei tot en met zondag 27 mei 2018. Anke Peters helpt onze stichting om dit congres te organiseren.

Bedrijven, verenigingen en andere organisaties worstelen vaak met het op poten zetten van een congres. Zo ook het bestuur van de Pitt Hopkins stichting. Wat moet er toch allemaal geregeld worden om een internationaal congres te organiseren? Kunnen we dat wel met zo'n kleine stichting zoals de onze? Wat komt er allemaal bij kijken? Veel makkelijker zou het zijn om iemand in de arm te nemen die je helpt een congres te bewerkstelligen. Wat wil het toeval nu: Ingrid Benoist, bestuurslid, heeft een vriendin uit dezelfde buurt die een eigen bedrijf runt dat de Congresbalie heet. Hoeveel mooier wil je het hebben? De Congresbalie is de eenmanszaak van Anke Peters, en gevestigd in Oosterhout. Anke runt haar bedrijf al sinds 1997. Ze organiseert allerlei congressen. Voornamelijk voor overheid- en non-profitorganisaties.

Vaak heeft ze te maken met opdrachtgevers die weten wat ze willen en bekend zijn met het organiseren van een congres. De samenwerking met het PTHS-bestuur verloopt anders: "Normaal werk ik overdag. En regel ik zaken dan ook overdag. Soms moeten zaken erg snel. En dat kan tegenwoordig ook met de huidige communicatiemiddelen. Als ik voor de Stichting werk is dat vaak op dinsdagavond. Dan hebben de bestuursleden van de

Stichting tijd voor een vergadering. Overdag moeten die mensen ook gewoon werken. Ook duurt het in de regel wat langer voordat zaken geregeld zijn. Juist omdat het allemaal vrijwilligerswerk is en er vaak niet meteen tijd voor is. Gelukkig is er op tijd begonnen met de organisatie van het congres en verloopt de samenwerking met het bestuur gewoonweg goed."

Voor onze bestuursleden is de organisatie van een congres een grote uitdaging. Binnen het bestuur is er nog weinig ervaring met het organiseren van een congres. Gelukkig weten we wel wat we willen. Het bestuur heeft de doelstellingen en de wensen van het PTHS-congres aan Anke voorgelegd en haar gevraagd om tezamen het congres op poten te zetten. Het zien en ontmoeten van gezinnen met een PTHS kind staat centraal. Kennis verzamelen over mensen met het Pitt Hopkins syndroom van over de hele wereld is ook een belangrijke doelstelling. De Nederlandse professor doctor Raoul Hennekam leidt dit onderzoek/project. Dit congres moet een grote bijdrage leveren aan deze doelstellingen. Via de PTHS-Stichting in Nederland is er veel kennis over het PTHS-syndroom verzameld. In het buitenland is dat in veel landen niet georganiseerd. Juist die mensen in die landen wil men ook bereiken. Anke heeft met het bestuur de website van het congres gebouwd. In het Nederlands én Engels, zodat veel mensen hier kennis van kunnen nemen. Raoul Hennekam heeft zijn professionele netwerk gebruikt om samen met artsen in het buitenland kennis te benutten, te delen en zo bij te dragen aan de guidelines en het congres.

Stichting  
Pitt Hopkins Syndroom |   
2018 World congress for better guidelines



Een groot deel van het werk voor het congres is inmiddels voltrokken. Mensen die een rol hebben op het congres weten wat er van hen verwacht wordt. Anke is de schakel tussen deze actors en de faciliteiten die deze mensen nodig hebben op de congresdag. Anke: "Een belangrijk aspect van een congres is de locatie. De locatie moet erop ingericht zijn dat de doelstellingen en de wensen van de opdrachtgever er kunnen worden verwezenlijkt. Voor het PTHS-congres heb ik voorgesteld om het congres te houden in het Van der Valk Hotel in Sassenheim. Deze locatie is goed bereikbaar vanaf Schiphol. Het heeft diverse ruimten waar de verschillende activiteiten van het congres kunnen plaatsvinden. Bovendien is er op de locatie in veel voorzien: de catering, de zaalinrichting en veel audiovisuele middelen. Bovendien beschikt de accommodatie over genoeg, mooie en ruime kamers voor de deelnemers."

In mei is het dan zover. Anke is dan de hele dag aanwezig. Anke: "Ik zorg er voor dat alles vlekkeloos verloopt. Ik ben aanspreekpunt voor de Stichting, de gasten en de hotelhouder om er voor te zorgen dat zaken op elkaar afgestemd worden. Ook voor klachten en wensen kan iedereen bij mij terecht. Ik ben er van overtuigd dat we een inspirerend en succesvol congres tegemoet gaan.

Tot dan!"



## De miMakkers zijn beide dagen van het congres aanwezig.

Een miMakker legt met subtiele clowneske middelen non-verbaal contact met mensen met een verstandelijke beperking. Op deze manier weten ze toch deze mensen te bereiken. Hun stille aanwezigheid, hun expressie en liefdevolle bejegening, maakt dat elk kind op zijn/haar gemak zal zijn. Kijk ook eens op hun website <http://demimakkers.nl/> !



## Bezoek de website van het congres! DOEN ! [www.pthscongress.com](http://www.pthscongress.com)



## De gehele familie van der Weide komt naar het PTHS World congress in Sassenheim. Ter voorbereiding op het congres zijn we bij Romy en Frank op bezoek geweest.

### JULLIE KOMEN MET HET GEHELE GEZIN NAAR HET PTHS WORLD CONGRESS. WAT IS HIER DE REDEN VAN?

Voor ons is het contact met andere ouders met een PTHS-kind erg belangrijk. Zo ook het contact dat de broertjes en zusjes van PTHS- kinderen met elkaar hebben. Vriendjes en vriendinnetjes begrijpen soms niet hoe het is om een zorgintensief broertje te hebben. Onze kinderen moeten dan veel uitleggen. Wij ervaren bv tijdens de familiedag dat ze dat bij kinderen met een PTHS-broertje of -zusje niet hoeven. Zij begrijpen elkaar en kunnen onderling ervaringen uitwisselen. We denken dat er ook voor hen voldoende activiteiten zijn en dat Collin tijdens de presentaties bezig gehouden wordt. Voor Collin willen we de PGB- er meenemen, omdat zij hem goed kent en dat geeft hem en ons rust.

voldoende ondersteuning bij bv de aanvraag voor een PGB? En hoe is dit in het buitenland georganiseerd? Misschien kunnen we van elkaar leren.

Op de tweede plaats zijn we ook erg benieuwd naar de guidelines. Wat zijn de laatste ontwikkelingen in wetenschappelijk onderzoek. Wij zijn vooral benieuwd naar:

- Wat er bekend is over de prikkelverwerking bij PTHS-kinderen.
- Welke inzichten er zijn met betrekking tot darmproblemen. Collin heeft hier veel last van. Wij zijn dan ook op zoek naar een PTHS-darmspecialist!
- Hoeveel raakvlak er is met andere kinderen over de gehele wereld.
- Informatie over de wisselwerking tussen ADHD medicatie en anti-epileptica. Het zijn kenmerken bij PTHS maar de medicatie heeft ook invloed. Hoe is dit bij andere kinderen? Zijn er ontwikkelingen op dit gebied?

kelingen zijn er.

### WAT VINDEN JULLIE NOG MEER BELANGRIJK?

Dat naast wetenschappelijke informatie er ook aandacht is voor de uitwerking in de praktijk. Wij hebben daarom als tip om de leverancier van Collin zijn spraakcomputer (KMD) samen met de logopediste Carla Oostendorp van de Tytyl-school Rotterdam uit te nodigen voor de informatiemarkt. De logopedist kan dan samen met de leverancier informatie geven aan de hand van een demonstratie. Ook voor de buitenlandse gasten kan dit interessant zijn.

### DE PRESENTATIES WORDEN IN HET ENGELS GEHOUDEN. HEBBEN JULLIE SUGGESTIES HOE WE DE TAALBARRIÈRE ZO LAAG MOGELIJK KUNNEN MAKEN?

Ja zeker! Voorafgaand aan het congres de speech op hoofdlijnen al in het Nederlands geven, zodat we kunnen voorbereiden. Daarnaast is het belangrijk dat de presentaties niet te veel medisch jargon bevatten. Want dan haak je snel af, vooral omdat het in het Engels is. Het gebruik maken van filmpjes met praktijkvoorbeelden van hetgeen in de presentatie besproken wordt geeft herkenning. Volgens ons helpt het ook om tijdens de presentatie rustmomenten in te bouwen waarin een korte samenvatting gegeven wordt van hetgeen gezegd is en er ruimte is voor vragen. Tot slot willen we benadrukken dat het voor de organisatie van het congres een grote uitdaging is om het iedereen naar de zin te maken.



### WAT VERWACHTEN JULLIE VAN HET CONGRES?

Op de eerste plaats dat we als ouders onderling contact kunnen hebben en de kinderen ook met elkaar. Wij willen graag sparren met ouders over hoe zij de organisatie van het huishouden en gezin hebben georganiseerd. Hebben zij

- Gedrag. Collin loopt goed. Maar wanneer hij geen zin heeft laat hij zich vallen. Doen andere kinderen dit ook?
- Wat ervaringen zijn op het gebied van communicatie zoals bv de spraakcomputer. Welke ontwik-

## SAFARIPARK BEEKSE BERGEN

# familiedag



Op 16 september jl. vond de jaarlijkse familiedag van de Pitt Hopkins Stichting plaats. Deze vond plaats in Safaripark de Beekse Bergen in Hilvarenbeek. Wijzelf vertrokken 's ochtends vanuit Beverwijk met noodweer en hoopten dat het weer in Hilvarenbeek enigszins mee zou vallen. Gelukkig was dat het geval, waardoor het programma van de familiedag geen problemen ondervond van het weer.

De organisatie lag dit jaar in de kundige handen van Ferdy Benoist en Pascal Koster. Het ontbrak de hele dag aan niets en de heren hadden een mooi dagprogramma samengesteld. Ik denk dat ik niets te veel zeg als ik zeg dat het voor de families een gezellige en geslaagde dag was. Een fijne dag waarin er meer dan voldoende ruimte was om met elkaar bij te praten, en waarin, net als in andere jaren, bijvoorbeeld ook oma's en opa's in de gelegenheid werden gesteld om kennis te maken met andere Pitt-Hopkinskinderen en families. Er waren overigens maar liefst 66 inschrijvingen voor deze dag.

Na de ontvangst met koffie in het Event Center konden we, na een korte busrit, het Safaripark ongeveer een uur te voet ontdekken. Hierna was het tijd voor de lunch in het Safarirestaurant, alwaar in een gezellige ambiance heerlijke broodjes werden geserveerd. Vervolgens ging een deel van de groep met Bootsafari en het andere deel met Bussafari. Aansluitend hierop werd de groep weer gesplitst voor een Wandel- of Bussafari. De groepen werden bij de safari's vergezeld van Rangers die van alles over de dieren vertelden. We maakten gedurende de dag onder andere kennis met olifanten, neushoorns, apen, zebra's, leeuwen, giraffes en buffels.

Rond een uur of vier gingen we weer terug naar het Event Center voor een heerlijke barbecue. Een gezellige afsluiting van een mooie dag!

Joost van der Kolk





## KALENDER

25, 26 en 27 mei  
World congress PTHS,  
Sassenheim

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: Ferdie Benoist;  
Website: [www.pitthopkins.nl](http://www.pitthopkins.nl), Twitter: StPTHs;  
Facebook: PTHS (Pitt-Hopkins Syndroom);  
Drukkerwerk: Total-Print, Oosterhout

Stichting  
Pitt Hopkins Syndroom

