

Nieuwsbrief met

PitT
Hopkins

**Congres foto's
op de website**



FAMILIEDAG 2018

**DIERENTUIN
BUGERS'S ZOO IN
ARNHEM**

Stichting

PitT Hopkins Syndroom



2018 World congress for better guidelines

**VRIJWILLIGERS
EN PROFESSIONALS**



**NIEUWS:
BESTUURSWISSELING;
INTERNATIONALE CONFERENTIE IN
SCHOTLAND;
DREAMNIGHT AT THE MUSEUM IN
ROTTERDAM.**

**Opening Amsterdam
Expertisecentrum voor
Ontwikkelingsstoornissen**



Jaargang 8
editie 2, juli 2018

Stichting

PitT Hopkins Syndroom



Inhoud

pagina 2:
Voorwoord

pagina 4:
Bestuurswisseling

pagina 5:
PTHS World Congress artikelen

pagina 6:
Ervaringen bezoekers en professionals op het PTHS World Congress

pagina 16:
Familiedag 2018

pagina 17:
Amsterdam Expertisecentrum voor ontwikkelingsstoornissen

pagina 22:
Dreamnight at the museum

pagina 23:
Internationale conferentie in Glasgow, Schotland

Beste lezers

Op het moment dat u deze nieuwsbrief leest, is het World Congress for Better Guidelines alweer een poos voorbij. Wij hebben er als bestuur samen met de medici en overige betrokkenen gedurende 1,5 jaar hard aan gewerkt, maar dat was het dubbel en dwars waard. Wat kunnen wij terug kijken op een goed georganiseerd en geslaagd congres. Eén van onze bestuursleden is gevraagd om het congres van een ander syndroom mee te organiseren!

Ik kijk uit naar het officieel medisch artikel over Pitt Hopkins wat geschreven gaat worden en hopelijk ook gepubliceerd en daarmee is er een begin van de officiële guidelines. Maar daar kan nog wel een jaartje over heen gaan voordat het zo ver is.

Inmiddels is er op www.pitthopkins.nl een filmpje te zien met een impressie van het congres. Er staan ook al foto's van het congres op de website!

Op Waihonapedia, onze kennis en ervaringen website, staan de eerste ervaringsverhalen en werden er vragen over Pitt Hopkins gesteld. Genoeg nu over het congres.

Op 3 juli is het Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (AECO) geopend. Het AECO is een landelijk expertisecentrum voor mensen met Cornelia de Lange syndroom, Marshall-Smith syndroom, Pitt-Hopkins syndroom en Rubinstein-Taybi syndroom. In dit centrum werken een kinderarts, klinisch geneticus en arts verstandelijk gehandicapten samen met

gedragsdeskundigen en familieverenigingen. Met vertegenwoordigers van deze syndromen is het expertise centrum officieel geopend.

23 September is de jaarlijkse familiedag in Burgers' Zoo. Verder in deze nieuwsbrief vindt u hier meer informatie over en hoe u zich kan aanmelden.

Ook hebben wij sinds kort een heuse webwinkel waar merchandise gekocht kan worden. De opbrengst komt ten goede van de stichting. Ook willen wij in de toekomst themadagen gaan organiseren.

Heeft u vragen of worstelt u met bepaalde thema's, dan heeft u nu de mogelijkheid om dat naar voren te brengen en dan kijken wij of wij er een themadag van kunnen maken.

Hopelijk tot dan!
Veel leesplezier.

Piet Papavoine
Voorzitter stichting Pitt Hopkins
Reacties: voorzitter@Pitthopkins.nl

Ons bestuur:

Van linksboven naar rechtsonder
Joost Talma, Joke Talma, Ingrid Benoist,
Piet Papavoine, Sue Routledge.

Pitt stop

Sinds mei 2018 is de privacywet, AVG, aangescherpt. Iedere organisatie is verplicht een duidelijk privacy beleid te hebben dat inzichtelijk is voor iedereen.
Op onze website kunt u dit vinden onder <https://pitthopkins.nl/stichting/privacy-verklaring/>

Ook voor het gebruik van beeldmateriaal is toestemming nodig. De Stichting maakt graag gebruik van beeldmateriaal voor de nieuwsbrief maar ook voor PR activiteiten. Hiervoor is een formulier gemaakt waarmee men kan aangeven of men wel of geen toestemming geeft voor het gebruik van beeldmateriaal en zo ja voor welke activiteiten het gebruikt mag worden. de ingevulde formulieren worden retourneerd aan joost@pitthopkins.nl of per post naar J. Talma, Groene Zoom 41, 3291 TD Strijen
Wij zullen dit opnemen in onze ledenadministratie zodat we niet bij iedere activiteit opnieuw om toestemming hoeven vragen.
Wilt u de toestemming wijzigen dan kan dat natuurlijk altijd.

De Wandeling

Dit jaar is er geen Wandeling in Delfgauw vanwege het congres.

Familiedag

Op 23 september 2018 staat de jaarlijkse Familiedag op het programma.

Zet deze datum met grote letters in uw agenda.
Verderop nadere info over de Familiedag.



Bestuurswisseling

John van Heukelingen is van af het begin van de Stichting (2009) betrokken geweest als bestuurslid van de Stichting, eerst als voorzitter en de laatste jaren als gewoon bestuurslid. Aan alles komt een einde en zo heeft John gemeend dat de tijd is gekomen om wat afstand te nemen en het bestuur te verlaten. Hij gaat zijn aandacht richten op een permanent onderkomen buitenshuis voor zijn dochter. Het bestuur is hem zeer erkentelijk voor alle inzet en bewezen diensten ten bate van de Stichting. Omdat Joost Talma al enige tijd het bestuur ondersteunt was de vraag snel gesteld of hij plaats wilde nemen in het bestuur. Na enige aarzeling heeft hij daarin toegestemd en daarmee is hopelijk de komende jaren de open plaats die John met zijn vertrek achterliet voorzien.



Liever automatische overboeking lidmaatschapsgeld dan automatische incasso



In de vorige nieuwsbrief is er aangegeven dat Joost Talma zich zou richten op het invoeren van automatische incasso van het lidmaatschapsgeld. Gebleken is dat dit toch heel wat administratieve last met zich meebrengt en de moeite die dat kost niet opweegt tegen het relatief geringe aantal leden dat er gebruik van zal maken. Het bestuur heeft besloten af te zien van deze mogelijkheid. **Daarom worden alle leden verzocht om voor de betaling van het lidmaatschapsgeld een automatische overboeking te maken bij hun bank.** Dit is makkelijk in te voeren en ook weer makkelijk op te heffen bij beëindiging van het lidmaatschap. U voorkomt hiermee dat het betalen van het lidmaatschapsgeld wordt vergeten.

Overigens worden de leden die in september nog geen lidmaatschapsgeld hebben betaald voor dit jaar er in oktober aan herinnerd door Joost dit alsnog te doen.

Leuke "PTHS" artikelen om te hebben of weg te geven



Ter gelegenheid van het congres in 2018 heeft de stichting "Pitt Hopkins Syndroom" een speciale selectie producten samengesteld. De opbrengst komt uiteraard ten goede van stichting "Pitt Hopkins Syndroom".



Kaartenbox €15 per stuk

Een special samengestelde box voor Pitt Hopkins syndroom met hierin 10 ansichtkaarten, enveloppen en sluitzegels



Soup to go €10 per stuk

Een handige soepbeker (720ml) om soep in mee te nemen en in de magnetron te verwarmen



Salad shaker €10 per stuk

Een makkelijke beker voor een gezonde maaltijd. Inclusief vork en apart dressingbakje in de dop



Infuser €12,50 per stuk

Altijd water bij de hand met een fruitfiller om je water een heerlijke twist te geven



T-shirt €12,50 per stuk

Maten S t/m XXL

Hoe te bestellen?

Via de website www.pitthopkins.nl tabblad "Winkel"

Om verzendkosten te voorkomen kun u uw bestelling ook afhalen bij één van de Pitt Hopkins activiteiten.

PTHS World Congress Reacties

Ervaringen van Jenn Banna uit U.S.A.

How did you experience the congress?

The congress was an amazing experience. The combination of relevant research, experts and family involvement was unlike any other congress I have attended. The opportunity to meet families from around the world with the same diagnosis as mine was a unique experience. It was exciting to have experts willing to listen and answer questions.

Was it worth to travel to Holland for it?

It was worth the travel to Holland – due to this being the first congress of this type, I wanted to be involved in the creation of the guidelines and meet the doctors from around the world who are interested in Pitt Hopkins Syndrome. I was fortunate enough to have the support from two groups in Montana, USA to help pay for a portion of my ticket in exchange for me presenting the information I learned at the congress to other groups.

Has it given to you what you expected on forehand with regard to information from doctors, parents, contact with parents a.s.o. I received more information about Pitt Hopkins Syndrome than I expected. I also enjoyed meeting the families more than I had anticipated. I met a family whose daughter's deletion is very close to my daughters. I got to see how kids handled eating, walking, talking and playing. I adored watching and playing with the kids, especially the ones closest to my daughter in age. I made new friends in different countries!

Did it give new views and insights to you.

I got new insights into how other countries are supporting or not supporting people with disabilities. It gave me information about what percent of kids do things like walk and have seizures.

If yes, can you use this with your own child and with your doctors.

My child is a young adult so much of the information wasn't new to me personally. I did come back excited to look over the recommendations once they are published.



Further, besides the congress, how long did you stay in Holland: did you only attend the congress or did you have time to visit some interesting places (tourism)?

I came to Holland one day before the congress and stayed three days after. I was able to spend one day in Amsterdam, another in Leiden, and a day in Delft. I went to the van Gough museum, visited the Delft factory, went on two canal rides and ate pancakes.

PTHS World Congress Reacties

Ervaringen van Tante Marloes: professionele kinderopvang op locatie

Het was een bijzonder congres waarbij openheid en gelijkheid centraal stonden. Ouders van over de hele wereld zochten contact met elkaar om meer te weten te komen over de laatste vorderingen met betrekking tot PTHS. Ook ondersteunden ze elkaar door naar elkaar te luisteren en mee te denken over problemen waar een ander tegenaan liep. Deze open sfeer was ook op een prettige manier voelbaar binnen de kinderopvang die ik samen met mijn collega's mocht verzorgen. Ouders hadden vertrouwen in ons handelen en sommige legden de zorg voor hun kind voor de eerste keer in de handen van een ander. Dit was voor hen een grote en moeilijke beslissing, waardoor ze regelmatig nog even langs kwamen om te kijken hoe het ging. En als ouders op deze momenten hun waardering laten blijken door een positief woord, een opgestoken duim of een schouderklopje weet je dat het goed zit!



Kimberly Egberts medewerker van Zuyd Vertalingen

Als medewerker bij Zuyd Vertalingen had ik het geluk aanwezig te mogen zijn bij het PTHS-congres. Hoewel ik vooraf het een en ander over PTHS had gelezen, wist ik niet goed wat ik kon verwachten. Wat voor gezinnen zou ik tegenkomen en hoe zouden de kinderen zijn?

Achteraf ben ik blij dat ik blanco naar het congres ben gekomen. Ik wilde zo veel mogelijk horen en leren van de gezinnen zelf; in mijn ogen de beste ervaringsdeskundigen. Ik heb inderdaad veel gehoord, en nog meer geleerd. Hoewel kinderen met PTHS een duidelijke handicap hebben, heb ik de indruk dat ze op hun eigen manier zeker van het leven kunnen genieten. Hier had ik voor aanvang van het congres mijn twijfels over en het was dan ook fijn om zo veel lachende, vrolijke kinderen te zien. Dit heeft me gerustgesteld. Ook mét dit syndroom kun je genieten van het strand of een ijsje, en kun je liefdevol contact maken met je omgeving.

Het congres was voor mij een herinnering aan hoe belangrijk de kleine dingen zijn, ook al is dat een cliché. Als je kind, de persoon waar je zo veel van houdt, misschien nooit goed zal kunnen lopen of praten, moet je je wel op andere dingen focussen. Een lach, dat ene woordje, of toch die paar stappen... Het congres heeft me ook geleerd dat iedereen in het leven zijn eigen doelen heeft en dat het helemaal juist is om op je op je eigen niveau te ontwikkelen. Wie bepaalt immers wat iemands nut of doel is in het leven? Weer een cliché, maar het heeft geen zin om je met anderen te vergelijken. Ik ben blij dat ik een paar dagen mee heb mogen kijken en zo een idee heb kunnen krijgen van PTHS. Ik heb geluk gehad, want ik heb veel mooie momenten gezien. Ik realiseer me goed dat er ook een groot gevecht tegenover staat, zowel voor de gezinsleden als voor de kinderen zelf. Ik heb respect voor alle kracht die de PTHS-families steeds weer vinden om verder te gaan. De trots, liefde en warmte zullen me lang bijblijven.

PTHS World Congress Reacties

Ervaringen van Jessica Davis Koster, Chris Davis, Geertje Koster en natuurlijk Djaino

Een bijzonder weekend met bijzondere kinderen. Ik durf wel te stellen dat het Pitt Hopkins Congres een groot succes is geweest. Mede door de fijne locatie en de perfecte organisatie. Aan echt alles was gedacht, de bedden voor de kinderen aangepast, rondom de congreszaal voldoende ruimtes om je even met kind terug te trekken, kortom TOP.

Nu kan ik een verhandeling gaan houden over alle onderwerpen die de revue zijn gepasseerd, maar laat ik mij beperken tot wat mij heeft ontroerd. 50 Gezinnen met bijna evenveel kinderen van overal vandaan en bij al die ouders zie je de liefde voor hun kind er van af spatten. Zorgzaam, geduldig, liefdevol en nog zo veel meer. En wat ging het goed zo met elkaar eten, zet 200 pubers bij elkaar en ik denk dat die meer lawaai maken, van 200 voetbalsupporters weet ik het in ieder geval zeker.

Die zorgzaamheid zag ik ook bij de verschillende broers en zussen en de begeleiders die mee waren. Samen spelen met het tafelvoetbalspel of gewoon heerlijk relaxen in de snoezelruimte, of taartjes uitzoeken aan het buffet.

Ook heb ik erg genoten van de Mimakkers, zoals zij non verbaal met de kinderen communiceren is in een woord geweldig. Het initiatief volledig bij de kinderen leggen en er gewoon zijn.

Is er meer te vermelden? Ja heel veel meer, maar ik hoop dat anderen dat beter kunnen beschrijven dan dat ik dat kan. Wel wil ik graag benadrukken dat wij blij zijn met de kennis die er is in Nederland over dit syndroom. En de artsen die openstaan voor alle input van de ouders verdienen ook zeker een compliment, we boffen maar met zoveel betrokkenheid.



Jessica Davis-Koster, Chris Davis, Geertje Koster en natuurlijk Djaino



PTHS World Congress Reacties

Ervaringen van Marijke en Nieck die meehielpen op het congres



Door mijn moeder werden wij, Marijke en Nieck, gevraagd of we een dagje mee wilde helpen bij het Pitt Hopkins Syndroom Congress in Sassenheim. Direct zeiden we ja! Zijdelings hoorden we wel eens iets vallen over deze dag en dat zij zich goed aan het voorbereiden waren. Als wij dan ons steentje kunnen bijdragen, graag!

Op een mooie warme zaterdag zijn wij naar Sassenheim afgereisd en bij aankomst kregen wij onze opdracht: Of wij ons wilden bekommeren over de knutselkamer. Allereerst moesten we meteen lachen, omdat wij beide niet echt creatief zijn en we ook al jaren niet meer geknutseld hadden. Maar natuurlijk, dat gaan we doen!

In de ruimte lagen ontzettend veel knutselpullen. De organisatie had van alles bij elkaar verzameld. Het zag er goed uit. Je kon tekenen, klompen schilderen, sleutelhangers en medailles maken. Genoeg te doen! We hebben alles ruim opgesteld zodat er veel ruimte was voor de kinderen om lekker creatief aan de slag te gaan. Over de gehele dag zijn er verschillende kinderen bij ons geweest om te knutselen. Voornamelijk de broers en zussen van de kinderen met PTHS. Ontzettend leuk en gezellig om met deze kinderen te knutselen en in gesprek te gaan. Wat het nog extra leuk maakte was dat de kinderen niet alleen uit Nederland kwamen, maar ook uit Engeland, België en Scandinavië. Wat ons direct opviel was hoe lief de broers en zussen over hun gehandicapte familie praatten. En hoe behulpzaam ze zijn als ze samen knutselen.

Ik ben altijd heel trots als ik zie hoe mijn neefje Koen met zijn zus omgaat. Prachtig om te zien dat dit voor al deze kinderen geldt.

Voor onze 'weekendbegrippen' waren we vroeg aanwezig en zou het een lange dag worden. Maar de dag is voorbij gevlogen! Het gehele weekend is een groot succes geweest en wij zijn blij dat we hier een klein onderdeel van hebben mogen mee doen.

We hebben genoten van het knutselen, van de kinderen en verhalen om ons heen!

PTHS World Congress Reacties

PTHS World Congress Reacties

Ervaringen van het gezin van der Weide met Collin op het congres

Met ons gezin, bestaande uit Frank, Romy, Collin (13, PTHS), Veerle (9) en Casper (5), zijn wij het gehele weekend naar het Internationale Pitt Hopkins Congres geweest. Het was een enerverend en indrukwekkend weekend.

Het congres vond plaats in het Van der Valk Hotel Sassenheim - Leiden. Mooi om te horen was dat het personeel van het hotel een briefing had gehad over het Pitt Hopkins Syndroom. De service en de vriendelijkheid van het personeel van het hotel verdient wat ons betreft alle lof!

Op 25 mei kwamen we om 15.30 uur aan in het hotel. We kregen twee kamers die door een tussendeur met elkaar in verbinding stonden. Casper en Veerle vonden het erg interessant dat zij zo hun eigen kamer konden hebben. Onze oudste zoon Collin moest even wennen, maar na even op het bed gespeeld te hebben, was ook hij "geland". Na even gerelaxed te hebben op de kamer, zochten we de congresruimtes op. De ontvangst door het bestuur en organisatiebureau de Congresbalie met Anke Peters en Dedy Collette was allerhartelijkst. Collin was meteen niet meer weg te slaan uit de snoezelruimte en zijn broer en zus gingen op ontdekkingstocht. Dit gaf ons ouders de gelegenheid om kennis te maken met andere ouders en begeleiders.

Uiteindelijk zijn we gaan eten met iedereen die al binnen was. We hebben heerlijk gegeten van het buffet en hebben met andere families bijgepraat. Collin's PGB-er kwam na het diner en terwijl zij de kinderen naar bed bracht konden wij de opening door Raoul en het bestuur meemaken. Hierna hebben we een drankje gedronken met een paar andere gezinnen en hebben we uitgewisseld over wat ons als gezinnen nu bezig houdt en waar we tegen aan lopen.



Wat een lange en interessante dag is dit geworden.

In het begin moesten we wennen aan het Engels. Gelukkig kwamen we er al snel beter in en konden we het grotendeels volgen. Al valt de medische taal niet mee hoor.

Het congres stond in het teken van het verder ontwikkelen van guidelines voor PTHS. Het werd ons (nog meer) duidelijk dat het een syndroom is waarvan artsen doorgaans niets af weten. Voor een ouder betekent het dat je op bepaalde momenten eigenlijk zelf moet optreden als deskundige in relatie tot het syndroom. Daarom is het zo belangrijk dat deze guidelines ontwikkeld worden!

Op zaterdag werd er gesproken over de diagnostische criteria, genetische kenmerken, over zorg aan volwassenen en kinderen en darmproblemen.

Aan het einde van de zaterdag werden we nog geïnformeerd over de ademhaling, zintuigen en neurologie.

Voor ons zelf betekende deze informatie dat we voor Collin de afgelopen tijd bepaalde artsen opnieuw hebben benaderd. We hadden in het verleden ook al contact met de oogarts, kinderarts en revalidatie arts. Door het congres hebben we nu een zetje gekregen om opnieuw oogonderzoek te laten doen en te kijken wat de kinderarts voor Collin zijn darmproblemen kan gaan betekenen. Binnenkort gaan we ook langs de revalidatiearts.

Onze kinderen hebben deze dag erg leuk en gezellig doorgebracht, samen met de oppas.

Door de mooie ruimte op de gehele eerste verdieping kon de organisatie het ook echt goed regelen voor de kinderen. Zo was er bijvoorbeeld een aparte ruimte waar ze lekker film konden kijken. En er was een andere ruimte waar er door onze andere twee kids heerlijk geknutseld kon worden met een enthousiaste vrijwilliger. Ze hebben heel veel leuke klompen gemaakt waar ze ook opa en oma blij mee gemaakt hebben.

Collin heeft ook nog een uur met de Professionals van Tante Marloes door gebracht. Tevens heeft Collin genoten van de Clowns Mimakkers. Wat een knappe clowns zijn dit. We hebben een filmpje terug gezien en Collin zien genieten!

PTHS World Congress Reacties

Ervaringen van Lida, de moeder van Inge

Vooraf gaande aan het congres krijg je uiteraard een programma met informatie over de inhoud. Ik keek er naar uit maar het is toch spannend hoe je zo'n congres gaat ervaren. Over de kinderen maakte ik mij niet zoveel zorgen. Het was mij wel duidelijk dat er allerlei leuke activiteiten voor hen zouden zijn. Vooral het gesprek tussen de brusjes was iets waar Koen (6) erg naar uitkeek "lekker vertellen hoe stom mijn zus kan zijn!" Het ontmoeten van andere ouders was ook iets waar ik erg naar uit keek. Maar hoe zou het zijn in de congreszaal?

Tijdens het congres was ik vooral onder de indruk van het gehele proces waarin we samen gewerkt hebben aan de guidelines. Als ouder vond ik het indrukwekkend en bemoedigend dat er zoveel medische specialisten uit verschillende landen gepassioneerd bezig zijn met onderzoek naar onze kinderen. De manier waarop de medische kant werd uitgelegd was goed te volgen. De artsen hebben goed hun best gedaan om een begrijpelijk verhaal te vertellen. Daarbij was het laagdrempelig om met deze mensen te spreken, vragen te stellen en in discussie te gaan. Zij zijn de medische specialisten maar wij als ouders werden serieus genomen in onze rol als ervarings-deskundigen. Het was confronterend hoe weinig er eigenlijk bekend is over volwassenen met PTHS. Onze kinderen zijn de generatie waaruit informatie gewonnen zal worden voor de toekomstige PTHS generaties. Het samenwerken aan het verzamelen van nieuwe onderzoeksvragen en informatie was heel bijzonder. Meerdere malen werd er een vraag gesteld door een arts die de ouders konden beantwoorden. Maar ook uit opmerkingen van ouders kwamen nieuw onderzoeksvragen naar boven. Ik zal 1 voorbeeld geven; De Scandinavische ouders gaven aan dat zij in hun community hebben gesproken over het gezichtsveld van onze kinderen. opeens was dit zo herkenbaar voor mij. En na een peiling bleek voor veel meer ouders. Het is toch mooi dat op zo'n manier een geheel nieuwe onderzoeksvraag kan ontstaan; Heeft een kind met PTHS een ruimer gezichtsveld dan gemiddeld?

Ik ben weggegaan van het congres met een lijst van onderwerpen en nieuwe informatie die ik met Inge's behandelend kinderarts wil bespreken. En een voldaan gevoel dat we samen aan een betere PTHS toekomst hebben gewerkt, door middel van de guidelines en Waihonapedia.

Het congres was een zeer intensieve ervaring. Het volgen van het congres volledig in het Engels was pittig, en de onderwerpen raakten vaak een emotionele snaar. Maar het was ook zeer inspirerend om samen te zijn met zoveel betrokken medische specialisten en ouders.



PTHS World Congress Reacties

De MiMakkers: Miriam, Elma en Jolanda leggen met subtiële clowneske middelen non-verbaal contact met mensen met een verstandelijke beperking



Wat een ervaring voor ons. miMakkeren op een internationaal groot congres!! Moeilijk voor ons om in te schatten wat we konden verwachten. Maar het weekend is omgevlogen omdat we zoveel mooie contact momenten hebben beleefd die ons de tijd liet vergeten. We zijn heel warm ontvangen en bijna in de watten gelegd terwijl we moesten werken. Maar ja, wat is werken? Als je zoveel warmte ontvangt door bijzonder mooie kinderen en hun ouders en hun familie dan is dat geen werk te noemen maar dan is het meer een cadeautje!!!! We hebben gelachen, gecommuniceerd in allerlei talen en een waterval van emoties beleefd. Dankzij hun openheid, vrolijkheid en hun eigenheid hebben wij een super mooi weekend gehad. Wij willen iedereen daarom bedanken voor deze gelegenheid en vertrouwen in ons.



PTHS World Congress Reacties

Ervaringen van vrijwilligster Britt Reurings

Op zaterdag 26 mei mocht ik als vrijwilliger meehelpen op het congres van het Pitt Hopkins syndroom. Mijn taak was om zowel de kinderen met het Pitt Hopkins syndroom als hun broertjes en zusjes te begeleiden. Het afgelopen half jaar heb ik mijn scriptie geschreven over het Pitt Hopkins syndroom, gericht op de eet- en slikproblemen, de fijne (hand) motoriek en de mogelijke samenhang hiertussen. Om kennis te maken met het Pitt Hopkins syndroom hebben medestudenten en ik ons aangemeld voor de Familiedag 2017. Een hele bijzondere dag voor ons met veel indrukken, maar hierdoor hebben we een beeld kunnen scheppen over het Pitt Hopkins syndroom. Hierdoor werd het veel leuker om aan onze scriptie te werken! Toen ik het berichtje van de stichting op Facebook zag staan over het congres, voelde ik me meteen geroepen om als vrijwilliger aan te melden.

Ik heb de hele dag meegeholpen in de 'knutselruimte'. Er was genoeg te doen voor de kinderen. Verven, schilderen, tekenen, noem het maar op! Mijn eerste indruk in de ochtend was al zeer positief.

Ik kreeg een rondleiding van Joke. Er waren veel activiteiten in verschillende ruimten gedurende de dag gepland voor de PTHS kinderen. De ruimtes waren heel ruim en alles was mooi aangekleed en verzorgd. Heel chique!

Gedurende de dag heb ik samen met de andere vrijwilligers de kinderen geholpen met het knutselen. Er zijn mooie tekeningen gemaakt maar vooral veel (Hollandse) klompjes geverfd en versierd. Heel erg leuk! Ook heb ik bij andere activiteiten gekeken zoals de voorstelling van de MiMakkers en zangeres Niki. Ik was onder de indruk hoe de MiMakkers op een speciale wijze toch contact kregen met de kinderen met het Pitt Hopkins syndroom, heel bijzonder!

Ik vond het een hele bijzondere dag om mee te maken en heb me erg vermaakt. Bedankt voor alle goede zorgen!



PTHS World Congress Reacties

Hier werken!



Hier spelen!



PTHS World Congress En wat nu?

Raoul Hennekam: “De discussie spitst zich op dit moment vooral toe op de definitie van PTHS wat een erg ingewikkeld probleem blijft. Maar we komen er uit, dat weet ik zeker.”

Wat heeft het congres veel opgeleverd!

Er zijn onderlinge contacten gelegd en er is informatie uitgewisseld. Informatie vanuit de artsen met de families, families onderling en vanuit de families is er veel respons gekomen op de vragenlijsten. Deze schat aan informatie wordt meegenomen bij de verdere aanscherping van de Guidelines. De artsen zijn nu bezig alle informatie uit de vragenlijsten én de informatie vanuit hun onderlinge bespreking, die ze vrijdag 25 mei hebben gehad te verwerken in hetgeen ze al beschreven hadden.

Dat gaat dan naar iedereen toe die als specialist meeschrijft aan de richtlijnen, dus ook naar hen die er niet waren. Dan volgt ongetwijfeld nog een flinke discussie over een aantal punten. Professor Raoul Hennekam verwacht dat het zeker nog een maand of 3 duurt voor we een versie hebben waar zij allemaal tevreden over zijn. Hij verwacht dat er ook nog vragen naar boven komen waar zij input van de families voor willen. Dat gaan ze via Waihonapedia vragen. Al met al mogen we blij zijn als er eind 2018 een versie ligt die goed genoeg is om te publiceren en welke ook opgestuurd kan worden naar een tijdschrift. Tussen opsturen naar een tijdschrift en horen of ze het wel of niet publiceren liggen veelal 4 tpt 6 maanden. Daarna moet met de redactie van het tijdschrift precies bepaald worden hoe het er uit komt zien; duurt gemiddeld 2 maanden.

Dus als alles goed gaat (....!) duurt het nog 9-10 maanden voor er guidelines zijn. Echt!



PTHS World Congress

Het bestuur van de Stichting Pitt Hopkins Syndroom bedankt iedereen die bijgedragen heeft aan het eerste “PTHS World Congres” enorm!!!





KONINKLIJKE BURGERS' ZOO

FAMILIEDAG 2018

De jaarlijkse familiedag komt steeds dichterbij en om goed in de stemming te komen hebben wij onderaan een dag overzicht neergezet. Aanmeldingen kunnen worden gedaan via het inschrijfformulier op de website. We hopen jullie allemaal te zien op 23 September!

Jullie worden verwacht tussen 10:00 uur en 10:30 uur in het Safari Meeting Centre. Op het park staat aangegeven waar dit is. We openen gezamenlijk de dag met gebak en koffie/thee of ranja. Vanaf 11:00 uur kunnen wij op eigen gelegenheid het park verkennen, tot de gezamenlijke lunch die zal plaatsvinden om 13:00. Na de lunch kunnen we het park weer verkennen en is er mogelijkheid tot een rondleiding door een gids. Als u hierin geïnteresseerd bent kunt u dat aangeven op het inschrijfformulier. Let op, er is maar een beperkt aantal plaatsen. We sluiten de dag gezamenlijk af rond 17:00 uur met een uitgebreid Oosters buffet.

Heeft u nog vragen? Deze kunt u stellen via malou.p@hotmail.com

Met vriendelijke groeten van de organisatie,

Jeanne, Malou en Marleen Papavoine (familie van Cas)



AMSTERDAM EXPERTISECENTRUM VOOR ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN



Op 3 juli jongstleden is de officiële en feestelijke opening geweest van het Amsterdam Expertisecentrum voor ontwikkelingsstoornissen. (AECO)

Het AECO is een landelijk expertisecentrum voor mensen met Cornelia de Lange syndroom, Marshal-Smith syndroom, Pitt Hopkins syndroom en Rubinstein-Tayby syndroom.

In dit centrum werken kinderarts, klinisch geneticus en arts verstandelijk gehandicapten samen met gedragsdeskundigen en familieverenigingen.

Door de zorg aan patiënten te bundelen en gezamenlijk wetenschappelijk onderzoek te verrichten, kan de best mogelijke zorg worden geboden.

GROET VAN DR. HOPKINS UIT AUSTRALIË



Informatie via het AMC in Amsterdam:

www.amc.nl

Pitthopkins@amc.nl

Polikliniek Kindereneeskunde,
bouwdeel A0,
wachtkamer 2, Meibergdreef 9. 1105 AZ
Amsterdam.

Telefoon 020-5668000

Informatie via Waihonapedia:

www.waihonapedia.org

My very best wishes to all of you who are attending this first World Conference on Pitt Hopkins syndrome. My thoughts are especially with the families who support each other. Congratulations also to all of you who support or are involved in the research which works toward treatment, cure and eventually elimination of this syndrome.

DREAMNIGHT AT THE MUSEUM

Na de succesvolle, druk bezochte en gezellige editie van 2017, organiseert het Maritiem Museum Rotterdam op zaterdag 13 oktober voor de zevende keer de "Dreamnight at the Museum". De kinderen worden op deze vrolijke avond als echte VIMK's (Very Important Museum Kids) ontvangen in het museum. Er zijn ook dit jaar weer tal van activiteiten te doen en verschillende tentoonstellingen te bezoeken. Zo gaan de kinderen ondermeer op avontuur in de wonderlijke haven van Professor Plons en bezoeken ze een boorplatform in de "Offshore Experience".

De doelstelling van de avond is, net als bij de "Dreamnight at the Zoo", om een avond per jaar de deuren gratis te openen voor chronisch zieke en gehandicapte kinderen en hun familieleden, zodat ze hun zorgen even opzij kunnen zetten. De Pitt Hopkins Stichting mag dit jaar 15 kinderen samen met hun gezin uitnodigen om hieraan deel te nemen.



MARITIEM
MUSEUM

BELANGRIJKE INFORMATIE

Datum: **Zaterdag 13 oktober 2018**

Tijd: 19.00 uur tot 21.30 uur

Parkeer gelegenheid bij het museum is beperkt en alleen wanneer er medische redenen zijn kan hiervan gebruik gemaakt worden. Dit moet vooraf gemeld worden. In de Hartmanstraat 35 is een APCOA parkeergarage.

Aanmelden kan alleen via de PTH Stichting bij: joketalma@kpnmail.nl voor 15 september 2018.

Aanmelden geschiedt op volgorde van binnenkomst. Zijn er meer aanmeldingen dan komt er een wachtlijst.

De Pitt Hopkins Stichting krijgt op basis van het aantal aanmeldingen, max. 15!! gezinnen, voor ieder gezin een unieke code. Met deze code kunnen de gezinnen zelf via de website van het Maritiem Museum; www.maritiemmuseum.nl, hun tickets bestellen

De definitieve programmering van de avond volgt op een later moment.2

INTERNATIONALE CONFERENTIE IN GLASGOW, SCHOTLAND SUE EN BRIAN ROUTLEDGE WAREN ER BIJ

Chromosome 18 European Registry European Conference, Glasgow, 23-25 juni 2018

Elke twee jaar komen gezinnen, artsen, therapeuten en pedagogen samen om ervaringen uit te wisselen en de nieuwste ontwikkelingen te delen. De conferentie is voor alle gezinnen met een kind met afwijkingen op chromosoom 18, dat wil zeggen 18q-, 18p-, Ring 18, Tetrasomy 18p en Trisomy 18.

Tcf4, het gen dat verantwoordelijk is voor Pitt-Hopkins ligt op 18q- en sommige kinderen zullen het gen missen en anderen niet. Het was een geweldige kans om andere ouders te ontmoeten en met de vele specialisten op verschillende vakgebieden te praten, waaronder Janine Cody. Janine Cody maakt deel uit van het team van deskundigen die de richtlijnen voor het Pitt-Hopkins-syndroom heeft opgesteld.

De conferentie behandelde een breed scala aan onderwerpen, zoals voedingsstoornissen en welke hulp beschikbaar is voor kleine goede doelen om middelen te delen en evenementen en / of campagnes te plannen. Fondsenwerving was een speciaal onderwerp, net zoals bij alle goede doelen, is het moeilijk om dergelijke evenementen zoals de conferentie te financieren. Specifieke zaken die te maken hebben met het voorbereiden van ouders op overgangen (school naar werk / zorg voor volwassenen) en problemen die ontstaan wanneer kinderen door de puberteit gaan, zijn ook besproken. De specialisten kon om een individueel advies en ondersteuning gevraagd worden. Verder was er een introductie van het Concept Emotionele Intelligentie (het herkennen en om kunnen gaan

met eigen emoties en de emoties van anderen), wat een uitdaging is voor ouders en kinderen. Het nieuwste onderzoek werd gepresenteerd door Dr Janine Cody van het Chromosome 18 Research Centre in Texas.

Er werden op het congres paneldiscussies gehouden waardoor het mogelijk was om rechtstreeks ervaringen te horen van volwassenen met een chromosoom 18-syndroom, ervaringen van ouders van kinderen en broers en zussen.

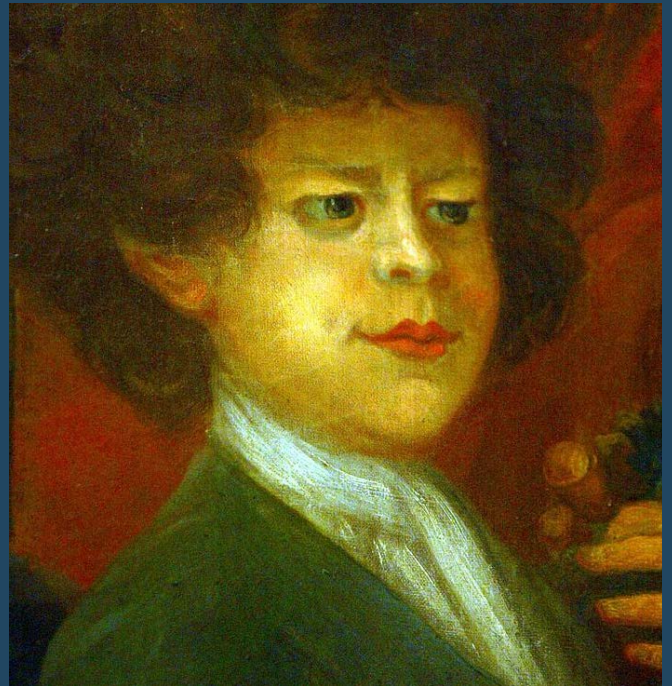
Het was geweldig om oude vrienden weer te zien en nieuwe gezinnen te ontmoeten, hoewel we dit jaar de enige Pitt-Hopkins-syndroomfamilie waren. In Rome waren vorige keer ongeveer 10 gezinnen.



Brian en Sue, ouders van Christofher

“Peter the Wild boy”

Peter the Wild Boy (geboren omstreeks 1713, overleden op 22 februari 1785) was een jongen uit Hannover in Noord-Duitsland, die in 1725 in de bossen leefde. De jongen, van onbekende afkomst, leefde al heel lang een volledig wild bestaan, overlevende door het eten van bosflora; hij liep op handen en voeten, toonde onbeschaafd gedrag en kon niet spreken. Nu wordt verondersteld dat hij het Pitt-Hopkins-syndroom had. Daarmee is hij de eerste persoon in de geschiedenis waarbij PTHS is beschreven.



Wist u dit?

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;
Website: www.pitthopkins.nl, Twitter: StPTHS;
Facebook: PTHS (Pitt-Hopkins Syndroom);
Drukker: Total-Print, Oosterhout



Stichting
Pitt Hopkins Syndroom

