

Fen
Nieuwsbrief met
Pitt
Hopkins



**Het Pitt-Hopkins
Expertisecentrum**



**Betrokkenheid arts
geeft ouders rust**

Stichting
Pitt Hopkins Syndroom



**Congres Dallas
'Onderschat je kind niet'**



**Congres Dallas
'Celeste zat in de
hardloopwagen die ik voortduwde'**

**De Pitt-hopkins
familiedag**

INHOUD

pagina 3:

Voorwoord

pagina 4/5:

Communicatie van kleins af aan

pagina 6/7:

Pitt-hopkins familiedag

pagina 8/9:

Pitt-Hopkins Expertisecentrum

pagina 10/11:

Pitt-Hopkins Expertisecentrum;
Geen vragen maar antwoorden

pagina 12/13:

Betrokkenheid arts geeft ouders rust

pagina 14/15:

Congres Dallas;
'Celeste zat in de hardloopwagen die ik voortduwde'

pagina 16/17:

Congres Dallas;
'Onderschat je kind niet'

pagina 18/19:

Congres Dallas;
Onderzoeken tijdens het congres

pagina 20:

Sfeerbeeen Pitt-Hopkins familiedag

Beste lezers

Met deze nieuwe nieuwsbrief krijgen we weer wat continuïteit in onze uitgaven, daar ben ik blij mee. In de vorige uitgave misten leden artikelen. Terecht (!), maar helaas een beetje te verwachten met een compleet nieuwe redactie. Wij proberen hier onze lessen uit te trekken, en in deze editie completer te zijn.

Op het moment dat deze editie uitkomt is het nieuwe jaar alweer even begonnen. Wij hopen in 2017 te kunnen voortzetten waar wij dit jaar mee gestart zijn. We zijn mede zorgstandaarden voor het Pitt Hopkins syndroom aan het ontwikkelen en zijn wij bezig met het ontwikkelen van een kenniswebsite (Waihonapedia, een 'Wikipedia' voor onder andere. Pitt Hopkins).

Omdat dit de Nederlandse landgrenzen overschrijdt proberen wij dit samen met ons expertisecentrum in het AMC in Europees verband aan te pakken. In 2018 wil-



len wij een Europees congres organiseren waar de resultaten van de zorgstandaarden, en tevens Waihonapedia, gepresenteerd gaan worden.

Daarnaast blijven wij de focus houden op communicatie met kinderen met het Pitt Hopkins syndroom en proberen wij trainingen en informatieoverdracht te organiseren voor onze leden.

Veel leesplezier:

Piet Papavoine

Voorzitter stichting Pitt Hopkins

Reacties: voorzitter@Pitthopkins.nl

Pitt stop

Communicatieweekend

In 2017 worden er weer Communicatieweekenden georganiseerd door Yvonne van Zaalen en Stijn Deckers, Info volgt!

Cathelijne Thomas organiseert ook een communicatieweekend op 21 en 22 mei 2017 in haarlem taalontwikkeling en beginnende geletterdheid. Voor meer info zie PTHS website of de google groep

Familiedag

Ferdy Benoist en Pascal Koster gaan de Familiedag 2017 organiseren.

Donaties kregen we in 2016 van:

- J. Kammer-Veldheer en R. Kammer
- Ferdy Benoist (in verband met zijn 25-jarig werkjubileum)
- Mevrouw Bleeker
- Donateurs tijdens de opening van Brilpoint
- Herman (hij werd vijftig!)
- De volgende 2 mensen maken maandelijks een bedrag over en overschrijden hiermee de jaarlijkse contributie, de rest wordt als donatie in de boeken opgenomen. A.M.E.J.J. Huijbregts J. Dijkman
- Verder heeft Jeanne Papavoine als cadeau voor haar 50e verjaardag donaties gevraagd voor de stichting Pitt Hopkins syndroom.
- John en Mascha Hagen, ouders van Jens hebben een

eigen website 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.

Communicatie van kleins af aan...

Tijdens de Pitt Hopkins Familiedag was er veel animo voor communicatiemiddelen. Zeker gezien door de eerder succesvolle Pitt-Hopkins run waarbij een mooi bedrag opgehaald werd om een communicatiesysteem met instructiebegeleiding aan te kunnen schaffen voor Celeste.

Aangezien wij al enige tijd bezig zijn op dit vlak, hebben wij Marijn's communicatietablet meegenomen naar de familiedag. De kennis en wegen die wij hebben doorlopen wilden wij graag delen op deze dag en in dit nieuwsbrief-artikel. Omdat wij aardig wat te vertellen hebben (en de redactie deze interessante informatie niet wil inkorten, red.) wordt het vervolg van het artikel op de website geplaatst, tegelijk met de verzending van deze nieuwsbrief.

Het begin. Marijn zat vorig jaar nog op de SO (Speciaal Onderwijs) en daar werd nog gewerkt met fotoverwijzers en fotomatchen voor activiteiten. Logopedie gaf aan dat Marijn nog niet klaar was voor pictosystemen, dit terwijl wij Marijn thuis anders ervaren.

Marijn werkt thuis al geruime tijd achter een i-Pad. Wij kunnen deze dan ook iedereen aanbevelen als eerste ontdekking met een interactief apparaat voor de jongeren. Een Android-tablet is wat minder geschikt omdat het minder gesloten is en je verzuimd kunt raken in de vele submenu's. Simplicity is wel het sleutelwoord in deze.

Het aanraken van het scherm en de reactie op de aanraking is al een eerste goede oefening en ervaring voor hen. Er zijn op de iPad leuke apps beschikbaar voor actie-reactie trainingen en oefeningen voor woordenschatverbetering. Een mooie woordenschat App is bijvoorbeeld 'Sound Touch 1 en 2'. Deze is Nederlandstalig, biedt meerdere verschillende foto's met geluid per zelfde item zodat er niet 1 beeld aan een betekenis wordt gekoppeld, de spraak is duidelijk en heeft een eenvoudige bediening.

Een gratis Lite variant is beschikbaar ter test. Deze maker heeft ook video-touch en color-touch gemaakt. Probeer Apps te nemen waarin geen reclame zit. Android tablets zoals de Samsung hebben hier een handje van wat voor veel verwarring kan verzorgen. De betaalde Apps zijn vaak in bundel te koop of kosten per stuk 3 euro. Speelgoed is vaak duurder en het voordeel van Apps zijn dat ze na aanschaf op meerdere Apple iOS apparaten zijn te gebruiken en daarna altijd gratis van updates worden voorzien.

Het begrip van taal

Wij hebben Marijn altijd beschouwd als volwaardig familielid en proberen altijd alles vanaf jongs af aan, uit te leggen en te vertellen, in de hoop dat hij e.e.a. oppikt en begrijpt. Na vele jaren zagen wij hier ook vooruitgang in, en we zagen dat hij intelligenter was op zijn niveau, maar dat hij dat alleen moeilijk kon tonen. Hij begreep de dingen die wij aan hem vroegen. Wij konden simpele taken vragen aan Marijn, zoals bijvoorbeeld zijn bord op het aanrecht te zetten.

Deze bevestiging was voor mij de aanzet om verder te gaan met het uitbreiden van zijn vocabulaire en te zoeken naar verdere mogelijkheden. Een van de ontwikkelingen was de vertaling van begrip naar picto's. Wij bestelden via Visitaal de vijfhoek pictogrammen en tevens de software om deze te kunnen printen. (www.visitaal.nl) Dit omdat zowel de school als de organisatie van de naschoolse hiermee werken. Er zijn immers diverse picto-systemen, elk met hun vertaling van tekst naar beeld. Belangrijk in het aanleren van picto's, is te kiezen voor één systeem. Veelal wordt gekozen in Nederland voor zwart/wit picto's (minder prikkels voor de ogen) en een enkele keer voor de Amerikaanse PCS-symbolen. Van de zwart/wit-picto's zijn twee veelgebruikte picto-systemen die het meest voorkomen: Sclera (gratis te downloaden op www.sclera.be) en Vijfhoek van Visitaal (Aanschaf en informatie op www.visitaal.nl). Het is wel belangrijk gede-



gen te kiezen met welk picto-systeem je gaat werken, zowel thuis als bij alle zorginstellingen waarmee je samenwerkt.

Na aanschaf begonnen we met een tiental picto's, zoals verschonon, eten, drinken, de schoolbus, etc. Door hem het kaartje steeds te laten zien voor een activiteit kon de match met de activiteit gemaakt worden. Door daarna simpelweg kleine structurele zaken, als een reeks, aan te bieden zag je de duidelijkheid voor hem groeien. Een voorbeeld van een reeks is 'badkamer, tandenpoetsen, spoelen met beker, pyjama aantrekken'.

Ook de keuze in wat hij op zijn boterham mocht, werd met picto's aangeboden, zodat hij de picto kon matchen met de smaak en begrip. De stap daarna was dat Marijn de keuze zelf ging maken vanuit de getoonde picto's. Eerst keuze uit twee, daarna drie en dat bouwden we op. De groei hierin en de rust die je hiermee creëert is enorm. Je haalt de frustratie weg bij iemand die eerst niet kon communiceren en nu duidelijk kan maken wat hij bijvoorbeeld op zijn boterham wilt.

Je zag ook dat als de picto's niet bij de hand waren of als deze er niet tussen zat, hij zelf terugviel op

gebaren of met wijzen. Door te roepen wat hij bedoelt, zie je aan zijn mimiek dat hij het fijn vindt om begrepen te worden. Dat laatste is dan ook heel belangrijk om te blijven doen, zodat hij de rust heeft dat wij hem begrepen hebben. Je merkt duidelijk dat hij daarna vrolijker is en er geen frustratie meer is vanuit onbegrip. Hij kijkt je vriendelijk aan, maakt een lach, klapte in zijn handen of gaf zelfs een knuffel. Dit gaf ons ook een heerlijk gevoel.

Door Pascal Koster



Pitt-Hopkins familiedag

Zaterdag 24 september 2016 was het zover de Pitt Hopkins familiedag!

Er waren 17 Pitt Hopkins kinderen met hun vaders, moeders, broertjes en zusjes aanwezig en met ons ook een paar opa's en oma's. In totaal waren we met ongeveer 60 personen.

Voor de locatie was deze keer gekozen voor Landhoeve Zwieseborg in Loosen nabij Hardenberg in Twente. Na de ontvangst met koffie of thee met Twentse krentenwegge werden we in groepen verdeeld voor de verschillende activiteiten, te weten huifkarrijden, vaartocht, de rolstoeltoegankelijke uitkijktoren in het natuurgebied naast de Zwieseborg en de Kinderboerderij bezoeken. Het was een mooie zonnige dag die de Zwieseborg goed tot haar recht deed komen. Er is een kinderboerderij met een mooi toegankelijk erf waar van alles te doen was voor de kinderen zoals een springkussen, bliken omgooien met een bal, skelteren en er was een ruimte waar de kinderen cavia's en konijnen kunnen aaien en

vasthouden. Voor de volwassenen de gelegenheid om naast het genieten met en van onze kinderen ook met elkaar in gesprek te gaan. Het verbaast ons steeds weer hoe fijn maar ook hoe gemakkelijk dit gaat. Het voelt echt als een familie.

Na een heerlijke lunch stond voor onze groep de huifkar getrokken door een traktor, op ons te wachten. Nadat iedereen zijn plekje had ingenomen vertrokken we voor een tocht door de omgeving. Twente is mooi! Na een lange en mooie tocht kwamen we aan bij een aanlegplaats van een rondvaartboot. De groep van de rondvaartboot stapte over in de huifkar en onze groep stapte over in de rondvaartboot. Die voer ons over de Overijsselse Vecht terug naar de Zwieseborg.

Daar aangekomen was het tijd voor een drankje op het terras en konden de kinderen daar naar hartelust spelen en de volwassenen weer met elkaar praten en ervaringen uitwisselen. Wij, als opa en oma van een Pitt Hopkins-kleindochter ervaren dat als zeer waardevol.

Om vijf uur was het tijd voor het avondeten en dus werd er gesmuld van de patat met een frikandel en/of kroket. De vermoeidheid van de dag sloeg bij sommige kinderen



begrijpelijkwijs toe dus werd er langzamerhand afscheid genomen.

Al met al voor ons een geweldige dag met buitengewoon mooi weer op een erg mooie locatie en een erg goede organisatie. Marjel Kruijmelaar en Marleen Papavoine en het personeel van de Zwieseborg willen wij daarvoor hartelijk danken.

Joke en Joost Talma, opa en oma van Inge



Pitt-Hopkins Expertisecentrum



Prof. Raoul Hennekam



Dr. Leonie Menke

Doel van het expertisecentrum

Het Pitt-Hopkins expertisecentrum is er voor alle kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom. Als expertisecentrum bundelen wij de kennis over het syndroom en ondersteunen en adviseren wij de patiënten, hun families en hun behandelend artsen. Wij hopen vanaf begin 2017 ook volwassen patiënten te kunnen ontvangen.

Afspraak maken

De spreekuren van het expertisecentrum vinden plaats op elke 2e en 4e dinsdagmiddag van de maand. Als u een afspraak wilt maken voor het spreekuur, kunt u een mail sturen naar Nel Wajon, doktersassistente van het expertisecentrum, via PittHopkins@amc.uva.nl. In deze mail kunt u de naam en geboortedatum van uw kind, uw adres, telefoonnummer en emailadres vermelden. U kunt ook vermelden welke arts u verwezen heeft naar het expertisecentrum en de verwijsbrief met de mail meesturen als u deze heeft. U kunt ook aangeven op welke dinsdagen u de komende maanden de polikliniek zou kunnen bezoeken. Wij houden bij het plannen van uw afspraak dan zoveel mogelijk rekening met uw dag(en) van voorkeur.

Voorafgaand aan de afspraak

Wij vragen alle ouders/verzorgers van de patiënten die onze poli zullen bezoeken, om een uitgebreide vragenlijst (deze lijst wordt "Waihonapedia vragenlijst" genoemd) in te vullen vóór zij de polikliniek bezoeken. U zult van de doktersassistente, Nel Wajon, een email ontvangen met het adres van de site en een password, zodat u toegang hebt. Als u klaar bent met het invullen kunt u de vragenlijst naar ons door sturen. Wij bekijken uw antwoorden en weten zo tevoren al of er speciale problemen bij uw kind bestaan. Hierdoor hebben we tijdens het bezoek meer tijd om hierover te praten. Daarnaast kunnen wij met deze informatie kijken of het goed is dat er nog andere dokters bij het spreekuur aanwezig moeten zijn die van een probleem bij uw kind bijzonder veel weten. De vragenlijst is heel uitgebreid, het kost u ongeveer 1,5 uur (!) om deze in te vullen. De uitgebreide vragenlijst hoeft u alleen de eerste keer in te vullen. Bij vervolgspraken vragen we u ook om een vragenlijst in te vullen, maar dan gaat het alleen om problemen van de laatste tijd, en kost het invullen van deze lijst u slechts een paar minuten.

Meenemen

Meenemen

We vragen u het volgende mee te nemen bij het bezoek aan de polikliniek:

- Afspraakbevestiging.
- AMC patiëntenpas en afsprakenkaart, als u deze al heeft.
- Geldige verzekeringspas van uw kind.
- Legitimatiebewijs van uw kind en van uzelf (paspoort, rijbewijs, identiteits- of toeristenkaart).
- Groeiboekje van het consultatiebureau (als u dat nog hebt).
- Lijst van medicijnen (actueel medicatie overzicht) en eventuele speciaal aangepaste hulpmiddelen.
- Vertrouwd speelgoed voor uw kind.
- Brieven over uw kind geschreven door andere artsen, als u deze heeft.

Kosten

Het bezoek aan een expertisecentrum wordt bijna altijd vergoed door uw zorgverzekeraar. Mocht u dit zeker willen weten, dan adviseren wij u om contact op te nemen met uw verzekeraar voordat u naar onze polikliniek komt. Als er hierover problemen bestaan, kunt u ons hierover het beste e-mailen of bellen (mevr. Nel Wajon, tel 020-5668000), PittHopkins@amc.uva.nl).

Het spreekuur zelf

Uw kind wordt eerst gewogen en gemeten door Nel Wajon en vervolgens gezien door de kinderarts (Dr Leonie Menke) en de klinisch geneticus (Prof Raoul Hennekam) van het expertisecentrum. Als dat nodig is zullen ook andere specialisten gevraagd worden uw kind op dezelfde dag te zien. De kinderarts en geneticus zullen u vragen hoe het gaat en uw kind nakijken. Hieruit volgt een advies, mogelijk ook tot het doen van meer onderzoek zoals een röntgenfoto of een bloedafname. We proberen om dit onderzoek zoveel mogelijk door uw eigen arts te laten verrichten. Verder vragen we u foto's te laten maken bij de medisch fotograaf in het AMC; zo kunnen we ook het gezichtje en de handen en voeten van uw kind vastleggen, en zien hoe dat verandert in de loop van de jaren. Het bezoek aan de poli zal waarschijnlijk een uur in beslag nemen. Daarna schrijven we een brief waarin we alles wat we zagen en bespraken beschrijven. Deze brief wordt verstuurd naar de huisarts, alle andere behandelaars en natuurlijk ook naar u.

Wetenschappelijk onderzoek

Hoe meer we meer over Pitt-Hopkins syndroom weten, hoe beter de zorg is die we kunnen geven. Daarom doen we ook wetenschappelijk onderzoek naar het Pitt-Hopkins syndroom. We vragen altijd aan u of u het goed vindt dat uw kind hieraan meedoet. Dat mag maar dat moet niet: ook als u liever niet mee doet blijven we onze uiterste best doen voor u en uw kind.

Vragen?

Als u nog vragen hebt, dan kunt u ons mailen via PittHopkins@amc.uva.nl.

Contactgegevens

Expertisecentrum Pitt-Hopkins (onderdeel van het Expertisecentrum voor zeldzame genetische syndromen "Cornelia de Lange")
Polikliniek Kindergeneeskunde, bouwdeel A0, wachtkamer 2
Meibergdreef 9
Postbus 22660
1100 DD Amsterdam
Telefoon 020 - 566 8000

Bereikbaarheid

Op de site van het AMC kunt u goed vinden hoe u per auto of bus/trein naar het AMC kunt komen: <https://www.amc.nl/web/Het-AMC/Adres-en-route/Adres-en-Route.htm>. Binnen het AMC wordt de weg aangegeven met grijs-gele bordjes. Om naar de kinderopklimiek te gaan neemt u de ingang 'Poliklinieken'. Bij binnenkomst meteen rechts bevindt zich de inschrijfbalie. Hier kunt u een AMC patiëntenpas laten maken voor uw kind indien u deze nog niet heeft. De wachtkamers van de kinderopklimiek vindt u net na de inschrijfbalie aan de rechterkant. Het expertisecentrum vindt u in wachtkamer 2.

Nuttige link

Uitgebreide informatie over het Pitt-Hopkins syndroom vindt u op de website van de patiëntenvereniging Stichting Pitt-Hopkins syndroom: www.pitthopkins.nl

Geen vragen maar antwoorden!

Sinds enige maanden is er een expertisecentrum in het AMC voor alle kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom. Inge is hier samen met haar moeder Lida geweest en die wil haar ervaring delen.

Aanleiding voor een bezoek, was een 24-uurs opname van Inge vanwege ademstops. De kinderarts van Inge, dr. Doornbos van het Albert Schweitzerziekenhuis in Dordrecht, constateerde geen heftige problemen bij Inge maar zij wilde graag collegiaal consult van professor dr. Hennekam, de Pitt-Hopkins expert van Nederland in het AMC.

Hij vertelde dat er, wanneer de financiën rond zijn, in Amsterdam een poli/expertisecentrum wordt gestart. De kinderarts heeft Lida geadviseerd om Inge dan direct aan te melden, zodat de Pitt-Hopkins-expert de ontwikkeling van Inge kan monitoren en mee kan kijken bij eventuele behandeling. Inge is voor dr. Doornbos het eerste patiëntje met PTHS. Voor de kinder-

arts is het van belang dat zij ruggespraak kan houden met een PTHS-expert wanneer zij dit noodzakelijk vindt. In september is Inge bij dr. Menke en dr. Hennekam geweest.

Als voorbereiding op het eerste bezoek wordt normaal gesproken ouders gevraagd een uitgebreide vragenlijst in te vullen. Een jaar eerder, tijdens een bijeenkomst van de stichting was gesproken over deze wiki-lijst en het belang van data verzameling voor onderzoek. Een jaar eerder heeft Lida deze vragenlijst op meerdere momenten ingevuld. Zeker wanneer je kindje al enige jaren oud is wanneer de diagnose gesteld wordt, moet je veel data opzoeken omdat je deze vaak niet meer paraat hebt. Het bezoek aan het AMC was een aardige reis maar zeker de moeite waard. Inge was bij binnenkomst wat gespannen, alle medische afspraken zorgen voor een zekere mate van spanning, maar dat verdween snel. Tijdens het gehele bezoek was zij vol aandacht voor de artsen, en deze ook voor haar.

Tijdens het polibezoek werd het gewicht, de lengte en hoofdomvang van Inge gemeten door de verpleegkundige. Met de artsen, dr. Hennekam en dr. Menke, werd de anamnese doorgesproken. Zoals al bij vele artsen en therapeuten eerder het geval was, vertelde Lida chronologisch het levensverhaal van Inge. Maar nu met het verschil dat zij niets over Pitt Hopkins hoefde uit te leggen of toe te lichten. Er werd dieper ingegaan op de materie en Lida kreeg naar aanleiding van het verhaal en haar vragen geen vraagtekens in ogen te zien maar antwoorden, een verademing!

Afsluitend aan het bezoek zijn er medische en 3D foto's van Inge gemaakt. Deze zijn voornamelijk bedoeld voor wereldwijd Pitt Hopkins onderzoek. Al met al duurde het anderhalf uur en de fotosessie een half uur. Inge heeft aan dr. Doornbos een geweldige kinderarts. Maar deze weet natuurlijk ook niet alles over het Pitt-Hopkins syndroom. Het is prettig dat er een directe lijn is tussen de behandelend kinderarts en de experts op het gebied van Pitt Hopkins. Als moeder is het fijn om te weten dat je kind de best mogelijke zorg krijgt. Daarnaast vindt Lida het belangrijk dat er onderzoek plaatsvindt naar het relatief re-

cent ontdekte Pitt-Hopkins syndroom. Er is nog zo veel onbekend. Haar deelname aan het onderzoek kan mogelijk toekomstige kindjes/ouders helpen.

Door Joke Talma



In het Pitt Hopkins-Expertisecentrum in Amsterdam:

Betrokkenheid arts geeft ouders rust

In september is onze dochter Lida, op advies van de kinderarts, met Inge naar het Expertisecentrum voor zeldzame genetische aandoeningen 'Cornelia de Lange' in het Academisch Medisch Centrum in Amsterdam geweest. Nieuwsgierig naar de ervaring van Lida en naar wat het Expertisecentrum beoogt hebben wij, opa en oma van Inge, met dokter Leonie Menke gesproken over wat het expertisecentrum wil betekenen voor kinderen, ouders en wetenschap.

Wie is dokter Leonie Menke?

Leonie Menke is een kinderarts die zich graag inzet voor kinderen met erfelijke en aangeboren aandoeningen. Ze vindt het bijzonder om deze kinderen te leren kennen en de wereld vanuit hun ogen te zien. "Elk kind leert ons iets nieuws hetgeen ook weer waardevol kan zijn voor andere kinderen en hun families". In 2003 las ze als medisch student in een blad voor alle AMC-medewerkers een interview met Raoul Hennekam, die als kinderarts en klinisch geneticus destijds benoemd werd tot professor. Leonie: "Bij het lezen van zijn interesses en bevlogenheid dacht ik: op dat spoor wil ik ook komen. Ik heb vervolgens altijd geprobeerd het pad tussen de kindergeneeskunde en de genetica te bewandelen". Zo heeft ze onder andere promotieonderzoek gedaan naar het Turner Syndroom en liep ze tijdens haar opleiding tot kinderarts stages bij de klinische genetica. Na het afronden van haar opleiding vroeg Raoul Hennekam haar om coördinator te worden van het Expertisecentrum dat opgezet zou gaan worden. "Ik had me geen mooiere baan kunnen voorstellen." aldus Leonie. Daarnaast doet ze samen met Raoul onderzoek naar CRISPR-cas, een nieuwe methode om genen te kunnen repareren, en werkt ze ook als algemeen kinderarts op de poli en de kinderafdelingen van het AMC. Leonie hoopt een brug te kunnen slaan tussen de kinderartsen en de genetici, en de zorg voor kinderen met syndromen te verbeteren.

"En die van de AMC-Expertisecentra natuurlijk in het bijzonder." Op dit moment zijn dat naast Pitt-Hopkins, Cornelia de Lange-, Marshall Smith- en Rubinstein Taybi syndroom, en Marfan syndroom, waarvoor het AMC ook een Expertisecentrum heeft.

Wat is het Expertisecentrum en hoe kan ik mijn kind aanmelden?

Elke tweede en vierde dinsdagmiddag van de maand ontvangen Raoul en Leonie kinderen op de Expertisepoli. Voorafgaand aan het eerste bezoek aan het Expertisecentrum wordt binnenkort gevraagd een uitgebreide vragenlijst (Waihonapedia) in te vullen. De antwoorden gaan gebruikt worden bij het voorbereiden van de poli, waardoor er tijd bespaard kan worden op het uitvragen van de medische gegevens, en er meer tijd over blijft voor de vragen van ouders. Daarnaast weten Raoul en Leonie met behulp van de antwoorden of er andere artsen nodig zullen zijn bij het consult. Mochten ouders interesse hebben om de poli te bezoeken, dan kunnen ze dat zeggen tegen de arts van hun kind (bijvoorbeeld de kinderarts, klinisch geneticus, revalidatiearts of huisarts), zodat deze een verwijsbrief kan schrijven. Deze brief kan per post of per mail (pithopkins@amc.nl) opgestuurd worden, waarna poliassistente Nel Wajon een afspraak zal maken. Op de polidag zelf zal Nel eerst wegen en meten. Daarna kijken Raoul en Leonie het kind na, spreken ze ouders uitgebreid, beantwoorden ze hun vragen en geven ze adviezen. Soms overleggen ze daarvoor nog met andere artsen, zoals met Sylvia Huisman, de AVG (Arts voor Verstandelijk Gehandicapt) die ook intensief betrokken is bij de Expertisepoli. Daarna worden er soms nog foto's gemaakt. Na afloop ontvangen alle betrokken artsen en de ouders de brief die ze over het bezoek schrijven. Na de polidag blijven ze voor vragen bereikbaar via het mailadres pithopkins@amc.nl. Binnenkort hopen ze ook de Expertisepoli voor volwassenen te openen; zodra het zover is, zullen ze jullie dit zeker laten weten.



Wat betekent het Expertisecentrum voor de kinderen?

Leonie geeft aan dat de meerwaarde van het Expertisecentrum voor het kind vooral zit in de extra kennis: "Denk bijvoorbeeld aan het lucht happen, waardoor kinderen met PTHS ernstige buikpijn kunnen krijgen en er ook voedingsproblemen kunnen ontstaan. We bouwen ervaring op door de verhalen van andere ouders over wat in zo'n periode heeft geholpen, waar we andere kinderen en hun artsen weer mee verder kunnen helpen. Omdat we als Expertisecentrum ook alle wetenschappelijke ontwikkelingen in de gaten houden, zijn de kinderen ook verzekerd van de best mogelijke zorg. We vonden afgelopen jaar bijvoorbeeld cysten in de nieren van muizen met Marshall-Smith syndroom, en we hebben daarna de nierfunctie bij de kinderen die we kennen met dit syndroom nagekeken. Het is goed dat kennis over zeldzame aandoeningen gebundeld en uitgedragen wordt door een expertisecentrum, want andere artsen kunnen onmogelijk alle ontwikkelingen van deze zeldzame aandoeningen in de gaten houden."

Wat betekent het Expertisecentrum voor de ouders?

Leonie Menke vertelt: "We merken dat ouders het fijn vinden om dokters te zien die goed bekend zijn met de aandoening van hun kind, en die daardoor goed mee kunnen denken. Het is daarbij belangrijk om te vertellen dat we niet de zorg van de kinderarts bij ouders in de buurt overnemen. Onze kracht zit juist in meedenken met de patiënt, ouders en de andere artsen. Een arts die meerdere kinderen ziet met dezelfde aandoening kan antwoorden geven op vragen als: 'hoort dit bij het syndroom of niet?', 'wat werkt wel

en niet bij deze kinderen?' en 'wat is er te verwachten in de toekomst?'. Raoul heeft een enorme ervaring en ik zie vaak dat ouders dit rust geeft; ik noem dit met een knipoog soms het 'Hennekam-effect'. Een arts die zo betrokken is bij de kinderen en hart heeft voor de zaak, geeft ouders het gevoel er niet alleen voor te staan. Zo hoop ik dat ook voor kinderen en hun families te zullen doen."

Wat betekent het Expertisecentrum voor de wetenschap?

Een ander doel van het Expertisecentrum is het uitbreiden van de kennis over Pitt Hopkins syndroom. Wanneer alle kinderen verspreid over het land alleen hun eigen kinderarts zien, hebben slechts enkele kinderartsen maximaal één Pitt Hopkins patiëntje onder hun hoede. Nu veel kinderen ook gezien worden op het Expertisecentrum, is het veel makkelijker om dingen na te kijken die nog niet bekend zijn over het Pitt Hopkins syndroom. Leonie Menke: "Zo willen we bijvoorbeeld een betere groeicurve voor PTHS kinderen maken en een wereldwijde PTHS richtlijn gaan schrijven. Verder zal de verbeterde Waihonapedia vragenlijst ook wetenschappelijk erg waardevol gaan zijn. Daarnaast vindt er wetenschappelijk onderzoek plaats in het laboratorium, en is er een aanvraag geschreven om met behulp van speciaal daarvoor gemaakte hesjes de bijzondere ademhaling en eventuele gevolgen daarvan bij kinderen met PTHS beter te bestuderen. Al met al gaan we de komende jaren dus veel extra kennis verzamelen, waarvan ik jullie zeker op de hoogte zal houden!"

Door Joke Talma

Celeste

zat in de
hardloopwagen
die ik voortduwde

Het tweejarige dochtertje van Cathelijne Thomas uit Beverwijk, Celeste, heeft het Pitt Hopkins syndroom. Cathelijne kwam op het idee een sponsorloop te organiseren om op die manier iets extra's voor haar te doen.

Dat werd een groot succes; met deze loop op 10 september heeft zij 25.000 euro op weten te halen voor de Pitt Hopkins Stichting. Afgelopen 3 november bezocht Cathelijne samen met haar man Joost de Pitt Hopkins Research Foundation Scientific Symposium & Family Conference in Dallas. Wanneer ontdekten jullie dat er iets aan de hand was met Celeste? „Toen Celeste 5 maanden oud was, merkten we dat ze zich wat traag ontwikkelde, voornamelijk in de motoriek. 'Niets aan de hand', zeiden de artsen; 'ieder kind ontwikkelt zich op een andere manier'. Toch hielden we vol en we kwamen bij de kinderarts terecht in het VU medisch centrum. We gingen de mallemol in en toen Celeste 11 maanden oud was werd de chromosoomafwijking ontdekt.”

“Zoiets kan ik ook organiseren, om geld in te zamelen”

Hoe reageerde je hierop?

„Je weet natuurlijk dat er iets niet klopt, dus deels ben je blij dat er een diagnose wordt gesteld. Om mijn hoofd leeg te maken ben ik begonnen met hardlopen. Na afloop van een hardloopwedstrijd dacht ik: 'Zoiets kan ik ook organiseren, om geld in te zamelen!' Toen is het idee van de sponsorloop ontstaan.”

Hoe ging dat in z'n werk?

„Het ging heel snel. Mijn vriendin, die overigens a-sportief is, vond het een top-idee. We hebben een projectgroep in het leven geroepen van vijf personen uit mijn omgeving, maar allen uit een andere hoek, achtergrond, bedrijfstak of vriendenkring. Zo mooi hoe dat werkt. Ieder brengt zijn eigen netwerk, ervaring en expertise mee.” Best een praktische en logistieke operatie, zo'n organisatie?

„Er komt inderdaad meer bij kijken dan je denkt. Van vergunningen bij de gemeente (Beverwijk, red.) tot verlichting - de loop vond plaats in de avond - t-shirts voor de deelne-



mers, het drukken van toegangskaarten, bouwen van de website, sponsoring. Veel bedrijven sponsorden niet met geld, maar leverden bijvoorbeeld gratis diensten, zoals de fotograaf. Maar ook de tijdsregistratie en de hekken langs de route zijn gesponsord, een snack voor iedere deelnemer, een flesje water door lokale horeca. Noem maar op.”

Op welke manier konden mensen doneren?

„Het inschrijfgeld bedroeg 30 euro, dat rechtstreeks naar de stichting ging. Vanwege allerlei regelgeving in verband met veiligheid en evenementgrootte mocht het aantal bezoekers, inclusief deelnemers 500 zijn. We hebben toen het aantal deelnemers gesteld op 300, het overige deel supporters en organisatie. 300 maal 30 is natuurlijk 9.000 euro, maar in totaal hebben we tijdens de loop 25.000 euro opgehaald. De overige 7.000 euro, want in totaal was het 32.000 euro, kwam van spontane giften naderhand. En bijvoorbeeld van mensen die niet meeliepen, maar wel hun toegangsbewijs wilden betalen.

Hoe verliep de avond zelf?

„Het was geweldig. De route startte in de sporthal van Heliomare, waar Celeste therapie krijgt in de therapeutische peuter-groep. Onder andere dankzij Niels Kokmeijer, ex-profvoetballer en ambassadeur van Heliomare, stelde de organisatie al haar faciliteiten ter beschikking. Verder langs het zwembad en uiteindelijk naar ons huis. De hele route verlicht en veel supporters langs de kant. Voorop gingen Celeste, Anna en Twan, twee andere kindjes met Pitt Hopkins. Celeste zat in de hardloopwagen die ik voortduwde, Anna en Twan met een van hun ouders op de fiets. Een bonte stoet.”

Door Jolanda Pronk

Het congres Pitt Hopkins Research Foundation (PHRF) conferentie (Dallas, 4 november)

'Onderschat je kind niet'

“Hoopvol begonnen we aan dag twee van het PHRF congres. Toch wel het gedeelte waar vooral ik (Cathelijne) voor gekomen ben. Zou er een manier zijn waarop we op een alternatieve manier leren communiceren met ons kleine meisje?”

Op internet lees je indrukwekkende verhalen met spectaculaire resultaten. Er komt een presentatie van een typisch Amerikaanse moeder die zich fulltime op het onderwijs van haar kind (Angelman syndroom) gestort heeft. Persoonlijk heb ik niet veel op met dit soort hallelujah-verhalen die in mijn echte wereld niet haalbaar zijn. Ik snap de strekking maar denk niet dat dit in ons Nederlandse systeem werkbaar is. Ben je in het verhaal geïnteresseerd? Je kunt het vinden op internet (Rylee Tipton).

Hierna komt Jessica: zij is een Pitt Hopkins-moeder; die nu een jaar met AAC werkt. Ze spreekt recht vanuit haar hart met alle struggles die ze ondervindt in de communicatie met haar elfjarige zoon. Ze ondersteunt haar verhaal met prachtige filmpjes over de communicatie. De aannames die wij hebben omdat we op een voor ons gebruikelijke manier communiceren, werden confronterend in beeld gebracht. Zo herkenbaar dat de tranen over mijn wangen stroomden.

De meest gehoorde opmerking van Pitt Hopkins ouders is: 'Ik denk dat mijn kind veel meer begrijpt dan wij denken of dat ze kunnen laten zien.' De communicatie gaat dan ook hiervan uit. Onderschat je kind niet! Dat je kind niet kan praten en dat je kind geen gebarentaal beheerst, betekent niet dat je niet snappen!

We vergeten in onze omgang nog weleens dat onze kinderen tijd nodig hebben om onze verbale opdracht om te zetten in een reactie. En dan ook nog eens in een motorische actie. Daar is tijd voor nodig, heel veel tijd. Bijvoorbeeld het wegstijgen van onze kinderen. De aanname die wij hebben om dan te denken dat ze niet geïnteresseerd zijn of niet willen. Dit blijken ze nodig te hebben om te programmeren wat ze moeten doen.

Vervolgens komt er een presentatie van Lucas Steuber over AAC. Op dit moment is er zoveel te vinden op dit gebied van AAC maar het loopt ook ontzettend uiteen in onnoemelijk veel termen dat ik zelf soms door de bomen het bos niet meer zie.

Wat is AAC?

AAC staat voor 'augmentative and alternative communication'. Augmentative: vergroot de biologische capaciteit die al bestaat. Alternative: vervangt de biologische capaciteit. Dus AAC behelst alle vormen van communicatie anders dan het gesproken woord dat gebruikt wordt om onze gevoelens, behoeftes en ideeën kenbaar te maken. We gebruiken allemaal AAC als we onze lichaamstaal, mimiek, verwijzers, pictogrammen of het geschreven woord inzetten. AAC is niets anders dan een systeem dat de communicatie ondersteunt met hulpmiddelen en training zodat we onze kinderen hel

pen succesvol te communiceren. AAC is in wezen taal of 'the child's voice'.

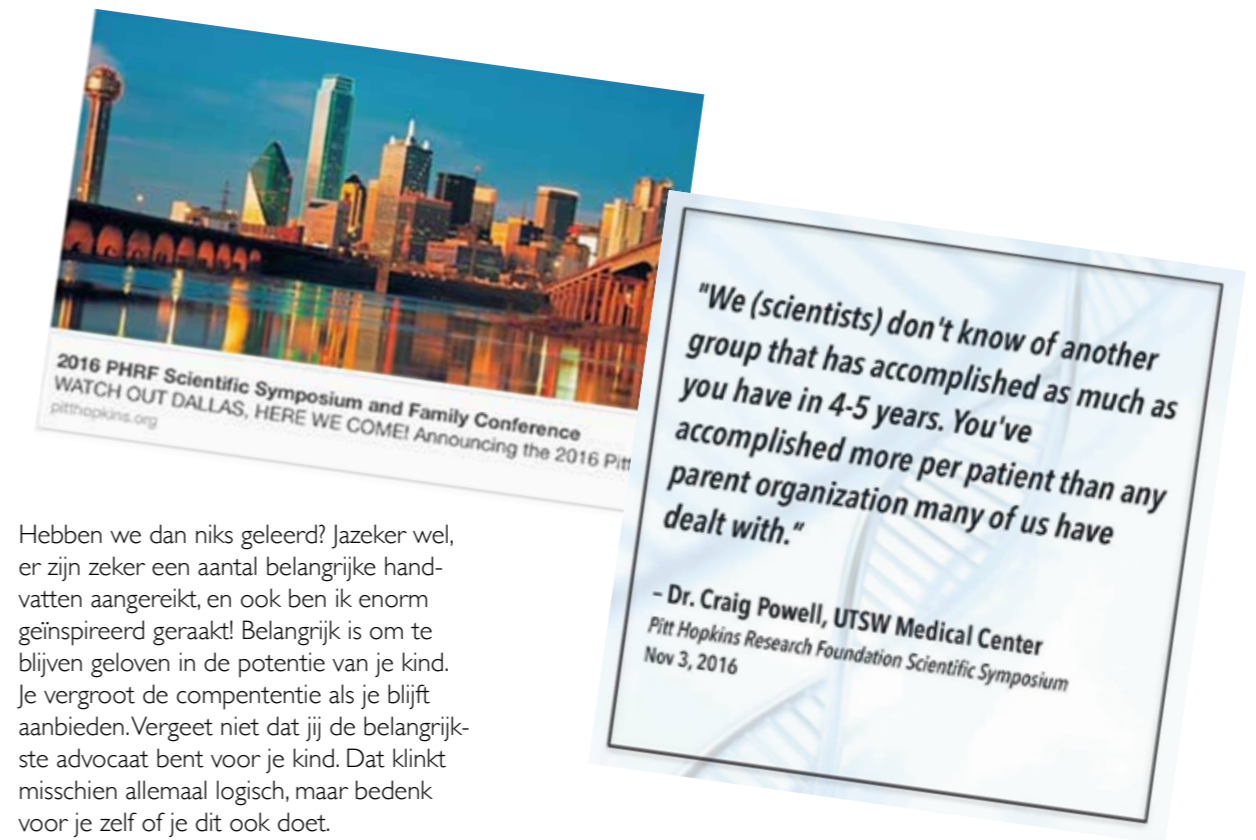
Probeer je voor te stellen dat mensen met een spraak/taal probleem afhankelijk zijn van AAC om hun communicatie te ondersteunen of te vervangen. Je hebt een heleboel soorten ondersteuning zoals pictogrammen, communicatieborden, elektronische apparatuur. Dit alles om het sociale contact, de schoolresultaten, gevoelens en behoeftes te verbeteren en kenbaar te maken. Je moet als ouder/verzorger nooit stoppen met praten tegen het kind, ook al praten AAC-gebruikers niet terug. De AAC-hulpmiddelen en apparatuur vergroten de communicatie maar zijn geen substitutie voor het praten (met je kind).

Er wordt op diverse manieren onderscheid gemaakt tussen AAC-systemen. Bij 'unaided' en 'aided' gaat het om met respectievelijk zonder hulpmiddelen. Unaided zijn communicatievormen die niet iedereen begrijpt en waar je geen hulpmiddelen bij begrijpt. Hieronder valt lichaamstaal en gebarentaal. Aided zijn communicatievormen die je gebruikt met hulpmiddelen: van pen en papier tot en met communicatieboeken of spraakcomputers.

Verschillende systemen

Ik hoopte uiteraard op een gouden tip qua systeem of apparatuur. Ik help je uit de droom (vooral mijn eigen droom): deze is er niet. Veel gebruikte systemen/apps op de iPad zijn:

- Proloquo2go
- Podd
- Go talk now
- Verbal Victor



Hebben we dan niks geleerd? Jazeker wel, er zijn zeker een aantal belangrijke handvatten aangereikt, en ook ben ik enorm geïnspireerd geraakt! Belangrijk is om te blijven geloven in de potentie van je kind. Je vergroot de competentie als je blijft aanbieden. Vergeet niet dat jij de belangrijkste advocaat bent voor je kind. Dat klinkt misschien allemaal logisch, maar bedenk voor je zelf of je dit ook doet.

Nuttige regels/tips vanuit de ouders die met AAC gestart zijn:

1. Ga ervan uit dat je kind alles oppikt, alleen hun motoriek zit hen in de weg. Dus het gemak waarmee wij bewegen en dus ook reageren dat lukt niet zo snel bij de kinderen.
2. Geef tijd!!! Wel 20-30 seconden. Onze kinderen hebben tijd nodig om te vertalen en tijd nodig om daarna hun lichaam aan te sturen.
3. Laat je kind het op haar manier doen. Niet alles doen ze op dezelfde manier zoals wij het gewend zijn.
4. Heb geduld. Soms duurt het een lange periode voordat ze iets oppikken, dan lijkt er dus heel lang geen progressie te zijn, maar die is er wel. Je moet dan door blijven gaan met aanbieden.
5. Motiveer ze, geef succeservaringen.

Vanuit de professionals geven ze de volgende richtlijnen:

1. Begin klein.
2. Beloon elke vorm en actie tot communicatie.
3. Doe voor, doe voor, doe voor.
4. Vraag om toestemming als je het communicatie middel van je kind gebruikt.

5. Zorg dat het communicatiemiddel altijd beschikbaar(en opgeladen) is.
6. Vraag niet iets te doen dat je zelf ook niet doet.
7. Neem zoveel mogelijk mensen in je omgeving mee; grootouders, zorgverleners en school.
8. Gebruik de communicatie consequent.
9. Oefen in de natuurlijke omgeving.
10. Label alles in huis en de omgeving.
11. Creëer een stukje eigenaarschap.
12. Hang niet alles op aan een hulpmiddel maar blijf alles voordoen.

Kortom:

“It doesn't matter what church you go to, just that you go all together!”

In de nabije toekomst zullen we in Nederland ook een lezing en training op dit gebied organiseren en beschikbaar maken voor alle Pitt Hopkins kinderen en hun Netwerk.

Door Cathelijne

Onderzoeken tijdens het congres

De drie meest interessante wetenschappelijke onderzoeken die op 4 november ('s ochtends) aan de orde kwamen, waren volgens ons (Joost en Cathelijne):

1. Remming van HDAC (Kennedy; University of Alabama at Birmingham)
2. Blokkering van SCN10a (Maher; Lieber Institute of Brain Development – LIBD)
3. Getherapie (Gray; University of North Carolina at Chapel Hill) Hiernaast wordt in een aantal andere andere labs nog meer interessant onderzoek gedaan naar het Pitt Hopkins syndroom. Voorbeelden daarvan zijn onderzoek naar het metabolische profiel bij PTHS (Elsea c.s) en onderzoek naar de therapeutische voordelen van NMDAR-blokkers voor personen met PTHS (Philpot). De uitkomsten van alle onderzoeken die in de VS plaatsvinden, kunnen worden gevolgd via de website pithopkins.org.

Ad 1. Remming van HDAC

Men doet onderzoek met behulp van een 'mouse model': muizen met deleties of mutaties van het TCF4-gen, oftewel 'Pitt Hopkins muizen'. Deze muizen hebben bepaalde kenmerken die overeenkomen met mensen met PTHS, waaronder beperkingen in sociale interactie, communicatie/ geluiden, leervermogen en geheugen. Een resultaat van Kennedy c.s. is dat TCF4 niet werkt maar dat HDAC2 (enzym) 'te veel' werkt in de hippocampus van het brein van 'PTHS-muizen'. Het blijkt dat deze muizen het beter doen als HDAC2 gedempt wordt. Men onderzoekt dit m.b.v. de 'Morris Water test', waarbij het leer- en aanpassingsvermogen van PTHS-muizen en 'wilde' muizen wordt geëvalueerd. Het blijkt dat remming van HDAC leidt tot een verbetering van de cognitieve vermogens van PTHS-muizen.

De beperkingen werden dus 'genormaliseerd' toen de muizen medicijnen kregen die HDAC-remmers worden genoemd. Deze medicijnen worden

al lang gebruikt in de psychologie en neurologie als 'mood stabilizer' en om epilepsieaanvallen te voorkomen, en worden meer recent onderzocht als mogelijke behandeling voor kanker, Alzheimer en depressie. In de toekomst zal worden onderzocht of reeds beschikbare, door de Amerikaanse FDA (Food & Drug Administration) goedgekeurde HDAC-remmers kunnen worden getest op de PTHS-muizen. Als hier positieve resultaten mee zijn, zal de volgende stap waarschijnlijk een klinische trial zijn met PTHS-'patiënten' en een control group. In het geval van bestaande medicijnen kan het FDA-traject, dat moet worden doorlopen om een medicijn goedgekeurd te krijgen voor de Amerikaanse markt, versneld worden afgelegd. Het normale traject duurt ongeveer 16 jaar, maar bij een bestaande drug kan het traject in ongeveer 3 jaar worden doorlopen.

Ad 2. Blokkering van SCN10a

De research die in het LIBD wordt gedaan naar PTHS is ook zeer interes-

sant. In genetisch gemodificeerde ratten hebben Maher c.s. afwijkingen in de functie van hersencellen geïdentificeerd die mogelijk verantwoordelijk zijn voor de cognitieve en sociale afwijkingen die verbonden zijn met PTHS. In het bijzonder hebben zij een ionkanaal eiwit gevonden, dat normaal niet aanwezig is in het brein. Dit 'ion channel protein' is overactief bij PTHS, waardoor de functie van zenuwcellen wordt verstoord. Normaal wordt dit SCN10a-kanaal gecontroleerd door TCF4, het gen dat gemuteerd is bij Pitt Hopkins. Toen medicijnen werden toegediend gericht op dit kanaal, of toen genetic editing werd toegepast om dit kanaal minder actief te maken, werden de hersencellen weer 'normaal'.

Het onderzoek is nu gericht op het geïdentificeerde SCN10a-kanaal. Dit overactieve kanaal draagt bij aan een verminderde netwerkactiviteit in de prefrontale cortex van de hersenen bij PTHS, hetgeen kan leiden tot een atypische en vertraagde reactie op prikkels. Er bestaan al middelen die zich richten op SCN10a voor de behandeling van pijn, en één van deze medicijnen heeft de eerste fase (geen nadelige bijwerkingen) van het FDA-traject reeds doorlopen, maar faalde in de tweede fase, omdat het middel geen effect had op het gevoel van pijn. Dit middel heeft reeds positieve resultaten opgeleverd bij het muismodel van PTHS. Bij LIBD wil men dit medicijn nu herbesteden voor behandeling bij PTHS.

LIBD heeft zich gecommitteerd om een klinische trial uit te voeren voor

de behandeling van PTHS met een SCN10a-blokker. Ze hebben hiervoor nog veel data nodig van PTHS-patiënten, en zijn bezig met het opzetten van twee 'experimenten' om data te krijgen. Ten eerste wil men middels EEG-onderzoek data verkrijgen van de reactie op geluidsprikkels bij PTHS-patiënten. Als de EEG-golfvormen ontwricht zijn bij PTHS-patiënten, hebben ze een 'biomarker' die gebruikt kan worden om te bepalen of de SCN10a-blokker effect heeft op mensen. Ten tweede wil men gebruikmaken van 'activity monitoring watches' (horloges) waarmee de autonome zenuwstelselfunctie van PTHS-patiënten (en hun 'gezonde' broers en/of zussen) gemonitord kunnen worden, waaronder hartslag, transpiratie, temperatuur en beweging. Deze data kunnen gebruikt worden om het effect te bepalen van de SCN10a-blokker op bijvoorbeeld het overmatige bewegen van kinderen met PTHS, overdag en 's nachts (slapen). LIBD is bezig om dit onderzoek op te zetten en is ook actief op zoek naar funding voor het opzetten van de trial.

Ad 3. Getherapie

We leerden dat er twee manieren zijn om genen te verbeteren: getherapie en 'gene editing'. Bij getherapie gaat het om het introduceren in het lichaam van een nieuwe kopie van het gen. Bij gene editing gaat het om herstellen van een fout van een gen. Eind augustus jl. heeft de PHRF een getherapie grant toegekend aan Gray en Philpot. Zij gaan in een vooronderzoek de haalbaarheid van getherapie

voor Pitt Hopkins evalueren. Hoe werkt getherapie? Eerst wordt het defecte gen geïdentificeerd. Vervolgens wordt een werkende kopie van het gen verpakt in een (gemanipuleerd) virus. Dit virus (AAV) wordt gebruikt om de werkende kopie van het gen terug te brengen in de patiënt. Het gaat om een eenmalige injectie. Men moet hierbij zeer voorzichtig zijn, want als er bijwerkingen zijn, kan het niet meer terug worden gedraaid. De levering van het virus kan op drie manieren plaatsvinden: directe injectie in het brein, injectie in de aderen of injectie in het ruggenmergkanaal. Gray gaf aan dat getherapie niet tot genezing leidt maar dat het een grote positieve impact kan hebben op het leven van personen met een ziekte of syndroom. Het lab van Gray heeft al preklinische studies (op muizen) gedaan voor getherapie bij een aantal ziekten en syndromen zoals GAN, Batten, Krabbe en Rett. Op basis van positieve preklinische data is bij patiënten met GAN reeds een klinische trial van start gegaan waarbij de levering van het gen geschiedt via het ruggenmergkanaal. De patiënten lijken hier positief op te reageren. Tot nu toe zijn er nog geen positieve resultaten behaald bij 'Rett-muizen'. Zoals gezegd wordt er een vooronderzoek voor Pitt Hopkins gestart.

Door Cathelijne en Joost



Pitt-Hopkins familiedag 2016



KALENDER

17 juni
wandeling in Delfgauw

16 september
familiedag

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

Redactie: Tessa Oomens, Annelies Wijnen
Website: www.pitthopkins.nl, Twitter: StPHTS,
Facebook: PTHS (Pitt-Hopkins Syndroom)
Drukkerwerk: Multicopy Forepark, Den Haag

Stichting
Pitt Hopkins Syndroom

