

Een
Nieuwsbrief
met

PiIT
Hopkins

Dolfijntherapie op Curaçao

De Wandeling 2021 is een zoektocht



Nieuwe resultaten slaaponderzoek

Jaargang 11
editie 1, juli 2021

Stichting
PiIT Hopkins Syndroom



Inhoud

pagina 2:
Voorwoord

pagina 4:
De Wandeling 2021

pagina 6:
Dolfijntherapie in
Curaçao

pagina 12:
Nieuwe resultaten
slaaponderzoek

pagina 15:
Ontwikkeling Waihonapedia

Voorwoord

Beste lezers

Wat een jaar!

Wie had vorig jaar deze periode gedacht dat we nog steeds met de coronabeperkingen te maken zouden hebben, gelukkig ziet het er nu goed uit. We hebben er geloof in dat we elkaar weer “echt” kunnen ontmoeten in het tweede deel van dit jaar. En wat hebben we daar veel zin in!

In deze nieuwsbrief volop foto's van de PTHS wandeling, ditmaal 'rond um Hause'. Allemaal dezelfde route en toch weer bij ieder uniek. Heerlijk dat we op deze manier toch samen genoten.

Ondanks de reisbeperkingen zijn er meerdere gezinnen naar de dolfijntherapie in Curaçao geweest. In dit nummer vertellen zij hun verhalen.

Verder vertelt onderzoeker Stan Driessen de uitkomsten van het slaaponderzoek. We kunnen trots zijn op het aantal mensen wat via Waihonapedia de vragenlijsten heeft ingevuld. Daarnaast leest u de laatste ontwikkelingen van het online platform Waihonapedia.

Begin van dit jaar bereikte ons het verdrietige nieuws dat Laura en Chloë plotseling zijn overleden. In deze nieuwsbrief een in memoriam.

Per 1 juli is een nieuwe wet (WBTR) in werking getreden. Deze wet moet misbruik van bestuurders bijvoorbeeld door fraude of belangenverstrengeling voorkomen. Achter de schermen hebben we gewerkt om aan de nieuwe eisen te voldoen.

Ben je geïnteresseerd in de taken en werkzaamheden van het bestuur laat het gerust weten! Joost Talma bereikt volgend jaar de pensioengerechtigde leeftijd en heeft te kennen gegeven dan te stoppen als bestuurslid. Heel jammer maar gelukkig hebben we nog tijd om een vervanger te zoeken. Kom jij ons versterken?

Veel leesplezier!

Piet Papavoine
Voorzitter Stichting Pitt Hopkins Syndroom





IN MEMORIAM

In de afgelopen maanden hebben ons 2 droevige berichten bereikt. Eind 2020 zijn Laura (25 jaar) dochter van ons oud bestuurslid Geert Kessels en Chloë (21 jaar) dochter van Gabriëlle en Marco van der Linden onverwacht overleden.

We zijn daar erg van geschrokken en leven intens met hen mee.



LAURA

CHLOË



In memoriam

De moeder van Chloë, Gabriëlle, vertelt over haar overleden dochter

Trots waren we op je, onze dochter Chloë, toen je werd geboren. Toen je vier maanden oud was deed je raar met je ogen. Geen idee wat het was dus namen we contact op met de huisarts. Vervolgens werd je in het ziekenhuis helemaal doorgelicht. Je bleek horizontale en verticale nystagmus te hebben. Ook kregen we te horen dat je niet zo goed zag. Je zat ergens tussen de -3 en -9.

Jij ontwikkelde je anders dan andere kinderen. Of beter gezegd je ontwikkelde je niet. Volgens de huisarts moesten we geduld hebben. Het ene kind gaat nu eenmaal sneller dan de ander. Rond de acht maanden werd je opnieuw uitvoerig onderzocht, maar een diagnose kon niet worden gesteld. Er werd therapie in het ziekenhuis opgestart. Wat was je knap toen je uit een beker leerde drinken. Je melk dikte we in zodat je je niet verslikte. We waren trots op jou en genoten van de kleine dingen die je leerde.

Toen je twee jaar werd ging je naar de kinderopvang de Korf in Megen. Via de Korf kregen we hulpmiddelen voor je zoals een kinderstoel, een rolstoel en een statafel. Als ouder was ik er vaak om te helpen met voetreflexmassage, fysio of zwemmen.

Na een paar jaar op de Korf en de therapie kregen we toch het nieuws dat Chloë waarschijnlijk nooit zou gaan lopen. Dat kwam hard aan. Wij



gingen daar wel van uit. Op dat moment zakt de wereld onder je voeten weg. Twee weken later werd je zusje June geboren. Je was erg trots op je zusje. Je genoot van alle aandacht.

In 2006 verhuisden we. Jij kreeg in de aanbouw van het huis een slaapkamer, een badkamer én een speelkamer. We genoten van ons nieuwe huis. Jou verzorgen was zwaar. Wel kregen we thuiszorg. In 2008 werd je jongste zusje geboren, Kallima. Jij genoot van je zusje en je andere zusje June was jaloers. Je had het in Nijmegen op je school prima naar je zin. Vooral paardrijden vond je leuk.



Toen al had je problemen met je darmen. Daardoor zat je vaak tot aan je haren toe onder de ontlasting. 's Morgens in de taxi of op school. We leerden je darmen te spoelen met peristeen. In het begin vonden we dit spannend maar samen lukte het ons. We kregen een nieuw zorgteam toen we over gingen van zorg in natura naar PGB. Dat was wennen, maar o zo fijn. Met hen bespraken we van alles waardoor de zorg verbeterde. Van de Sint Maartensschool in Nijmegen ging je naar de Emiliusschool in Son. Weer een nieuwe school en weer nieuwe leraren. Wat genoot je van Marion en Frans. Je lievelingsjuf en -mees-

Chloë van der Linden

ter. Je had intussen toch leren lopen. Heel trots maakte je een wandeling met Marion. We konden je zelfs een paar pasjes alleen laten lopen. Door vergroeiing in je rug ging het een paar jaar later minder goed met lopen. Je werd zelfs geopereerd aan je rug. Tot twee keer toe omdat de operatie opnieuw moest. Ook kreeg je een gastromibutton om de maag te kunnen ontluchten. De lucht die je doorslikte en in je maag terecht kwam haalden we er via de button weer uit. We kregen er een vrolijke Chloë mee terug.



In 2019 kreeg je een chait katheter. Om je darmen van boven naar beneden te spoelen. Ondanks de zware operatie kon je snel weer naar school, zonder buikpijn. Met je 20ste verjaardag verliet je de Emilius-school. Je moest gaan werken. Maar ja, waar gaan we naar toe? Moet je ook uit huis? Dat wilden we echt nog niet. Jouw nieuwe dagbesteding werd de Hulst in Oss.

En dan is er ineens corona. Samen met haar zusjes mochten ze niet meer naar school. We waren gezellig samen thuis. We maakten er het beste van samen met onze zorgverleners, al vonden we het wel heel spannend. We zaten midden in de Brabantse coronahaard. Het ziekenhuis was overvol. Wat als Chloë het krijgt? We deden er alles aan om niet besmet te raken. De meiden speelden veel met je overdag en 's avonds gingen we gezellig wandelen. De zomervakantie kwam eraan. We genoten van onze seizoen plaats op camping Beekse Bergen. School werd opgestart maar ook weer snel gesloten. Het was de 2^e coronagolf. Jij

mocht toch blijven komen, de rest niet.

's Maandags in de kerstvakantie gebeurde er iets wat niemand verwachtte. Net als altijd spoelden we je darmen, maar er kwam geen reactie. Je huilde, je had pijn en je begon over te geven. De dokter van de huisartsenpost belde voor een ambulance rond elf uur 's avonds. Je bleek ernstig ziek te zijn. Wat schrokken we hiervan. Aangekomen in het ziekenhuis werd je onderzocht. Dan wil de chirurg mij spreken en vertelt dat je darm gescheurd is. Wat nu? Het gaat over leven en dood. Gelukkig mag papa eindelijk komen. We hebben samen een gesprek en ondertussen ging het steeds slechter met je. Doordat we geen reanimeerverklaring hebben konden we er makkelijker en directer over praten. Het vermoeden was dat je een operatie niet zou overleven. We kozen ervoor om met ons gezin samen, afscheid van je te nemen. Met pijn in ons hart stonden we naast je bed en om 4 uur 's nachts blies je je laatste adem uit. We kregen het druk de laatste dagen dat je bij ons was. De uitvaart moest worden geregeld. Wat een werk was dat. Tot het laatste moment hebben we van je mogen genieten.

Een grote stilte overviel ons toen.

We hebben genoten van jou, de 21 jaar dat je bij ons mocht zijn. We hebben samen gelachen en gehuild. Vanaf nu zul je voortleven in de vele herinneringen die we aan je hebben.

Om van te
houden
♥
Voor
altijd



Chloë

VOORRANGSBORD

2



7 Zoek een PostNL brievenbus en verstuur een kaartje

8 Tijd om even te helpen bij werk aan de weg

9 We lopen naar het grootste dier in de buurt

1 Wandel naar een huis of tuin waar nog een terras staat

2 Ga naar d

Start Finish

De Wandelring

Spiegelrij:
Vindt thuis maken met een wandeling van ongeveer een uur. Jullie proberen zo goed als mogelijk de aan-
Elke keer als je een opdracht gedaan hebt plak je op dat nummer een sticker. En je maakt een foto van de



3



EEN MOOIE BANK



De wandeling die we jaarlijks gezamenlijk doen in Delfgauw werd voor de tweede keer geannuleerd. Door corona. Maar de leden van onze stichting laten het er niet zomaar bij zitten. Evenals vorig jaar heeft ieder gezin een alternatieve route gewandeld. Vorig jaar werd er een leuke video compilatie gemonteerd van alle individuele wandelingen, dit jaar hadden we

EEN KAPOTTE AUTO



4



EEN APARTE STRAATNAAM



5



een "foto speurtocht" in ieders eigen buurt. Aan de hand van een route kaart met opdrachten kon ieder zijn eigen route bepalen. Er moest worden gezocht naar bijvoorbeeld een "kapotte auto", een "bijzondere straatnaam" en een "groot dier".





EEN BRIEVENBUS

7



8

WEGWERKZAAMHEDEN



7 Zoek een PostNL brievenbus en verstuur een kaartje

8 Tijd om even te helpen bij werk aan de weg

9 We lopen naar het grootste dier in de buurt

1

2

Start

Finish

De Wandelring

Speelregels:
Vindt huis makert met een wandeling van ongeveer een uur. Jullie proberen zo goed als mogelijk de afstand te lopen.
Elke keer als je een opdracht gedaan hebt plak je op dat nummer een sticker. En je maakt een foto van de...

Ga naar d...



6
Wandel naar een tuin met water erin

3
Na naar een bijzondere bank in de buurt, zoals deze 'Schaats'

4
Weten jullie de weg naar een auto die kapot is?

5
Ga naar een straat met een bijzondere naam

Strengsm
Verhulde taal

EEN KAPOTTE
Weten jullie de weg naar een auto die kapot is?

Verkeerbord
Gingen op de routekaart te volgen.
locatie. De foto zet je in de APP groep "Wandeling 2021"

Piet Heeren Systemen



9

EEN GROOT DIER



DE VERDIENDE MEDAILLE



Dolfijntherapie

John Hage vertelt over Stichting Jens

Stichting Jens hebben Marcha en ik opgericht in 2016 omdat we met onze zoon Jens graag dolfijntherapie wilden volgen in Curacao. Daar deze therapie een flink financieel plaatje met zich meebracht begrepen wij dat we "hulp" nodig hadden.

Via kennissen kwam het idee om een stichting op te richten en door middel van activiteiten en sponsorwerving het benodigde bedrag te verwerven.

De hulp was overweldigend. Er werden geen notariskosten gerekend voor de oprichting. Ondernemers uit de regio zorgden voor een startkapitaal. Drie vrienden hebben we bereid gevonden zich te committeren aan een bestuursfunctie.



Zelf ben ik ook in het bestuur gegaan om de trein rijdende te houden. Voor een goed doel, in dit geval Stichting Jens, wil iedereen graag wat doneren. Maar zorg er voor

dat je de mensen er iets voor teruggeeft. Dat het niet enkel geld storten is en "dank je wel en tot ziens" zeggen. We begonnen met pubquizen waar we de deelnemers om een bijdrage vroegen en wij hen een gezellige zondagmiddag bezorgden. We hebben de "Jens sponsorloop" gehouden. Dat is het paradepaardje. De deelnemers en toeschouwers worden van alle gemakken voorzien tijdens een geweldige middag. Dan hebben we de verkoop via onze webshop en de donaties van serviceclubs in de regio die graag eens een "andere" wending gaven aan hun jaarlijkse donaties. Overall zijn we als Stichting Jens bezig iets terug te doen. In een vorm die het best past. En dat wordt erg gewaardeerd!

Met Jens zijn we in februari 2018 uiteindelijk bijna 3 weken naar Curacao geweest met twee weken dolfijntherapie voor Jens. De therapie heeft ons zo'n enorme boost gegeven dat we

dit met iedereen wilden delen. Zeker met de mensen van de Stichting Pitt Hopkins Syndroom. Ook nadat het streefbedrag van Jens was gehaald bleven er positieve reacties komen van de donateurs en serviceclubs. Om maar vooral

Stichting Jens verzamelt geld in wat ten goede komt aan kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom die dolfijntherapie in Curaçao willen doen

door te gaan met Stichting Jens. We hebben besloten om voor de andere kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom geld in te zamelen. Het vervolg is bekend. Na Jens zijn Twan, Celeste, Isabel en Niels naar Curaçao geweest. Stichting Jens heeft hen een financiële bijdrage van €4500,- per kind kunnen geven. Sanne komt in 2021 nog aan de beurt. Door corona is het niet mogelijk geweest haar te sponsoren.

De waardering en de medewerking die we van de gezinnen krijgen en de mensen die ideeën ontplooiën zijn voor ons de drijfveren om verder te gaan met Stichting Jens. We blijven ons inzetten dolfijntherapie financieel te ondersteunen voor de kinderen met het Pitt-Hopkins syndroom. Daar kan corona ons niet van weerhouden.



Niels



Celeste



Dolfijn

De familie Kruielaar op Curaçao

In april 2020 stond aanvankelijk onze reis naar Curaçao gepland, maar door corona ging de wereld op slot. Aangezien niemand wist hoelang deze situatie zou duren hebben we in overleg met het therapiecentrum in Curaçao alles verschoven naar januari 2021.

Achteraf zijn we blij dat we de therapie verschoven hadden, want in april kreeg Isabel flink last van haar rug door een val. Daar zijn we de rest van het jaar zoet mee geweest. Na onderzoek bleek in november 2020 dat Isabel een dubbele hernia onder in haar rug had. Door het plat leggen van 2 zenuwen, fysiotherapie en zware pijnstilling is Isabel beter geworden voordat we naar Curaçao gingen.

Eind december kregen we een telefoontje van het logeershuis of we Isabel op wilden halen omdat er een medewerker besmet bleek te zijn met corona. Bam! Die kwam binnen. Want op oudjaarsdag werd Isabel ook ziek. De coronatest was gelukkig negatief. Wat een opluchting, want dan kon onze reis naar Curaçao gelukkig doorgaan in januari.



Helaas werd onze hoop 2 dagen later alsnog de bodem ingeslagen. Isabel moest opnieuw getest worden omdat een groepsgeenootje positief getest bleek. Dus

weer testen en ja hoor, onze dame bleek ook positief te zijn. Gelijk werd de rest van het gezin getest. Twee anderen van ons gezin hadden ook corona en we moesten onze reis noodgedwongen weer verplaatsen. Isabel en Marjel zijn een week flink ziek geweest en Thom had milde



klachten. Wouter ontspong de dans. Gelukkig voor ons bleek er in februari nog plaats te zijn voor Isabel en konden we bijna kosteloos omboeken.

We moesten ons 3 dagen voor de reis laten testen. Spannend, want volgens de GGD is het virus nog 6 tot 8 weken aanwezig in je lichaam. Op dinsdag kregen we allemaal een negatieve uitslag en dus konden we naar Curaçao vliegen. Door het dolle heen pakten we onze spullen in en op donderdag zaten we in het vliegtuig.

Voordat de therapie begon hebben we een paar dagen kunnen acclimatiseren. Wennen aan de omgeving en de hoge temperatuur van 29 á 30°C. De therapie begon om half acht. Bij aan-

komst werd ons verteld dat de therapeute van Isabel ziek was en dat Isabel die dag een andere therapeut zou krijgen. Balen, maar gelukkig hebben ze alles in het werk gesteld om Isabel toch therapie te laten volgen. Door corona waren er maar een paar plaatsen en therapeuten beschik-

baar en hebben ze het therapie schema aan moeten passen. De eerste dagen heeft Isabel therapie gehad van half vier tot half zes. Dat was te laat op de dag voor Isabel. Haar energie was al op. Daarna was de therapie één tot drie. Daardoor konden we de therapie optimaal benutten, wat ons doel was. De workshops voor ouders werden ook aangepast. Van sommige workshops kregen we de informatie via mail. Erg jammer, omdat je weinig kunt sparren over de verkregen informatie. Vaak spraken we de andere ouders ook niet omdat de therapie van de kinderen allemaal na elkaar was ingepland. Een groot nadeel als gevolg van corona. Door corona was het erg rustig op het eiland. Van bewoners

Therapie

hoorden we dat er zeer weinig toeristen waren. Wel was alles gewoon open en konden we uit eten als we dit wilden. Ook hier gold een mondkapjes plicht binnen en hanteerden ze een afstand van twee meter. Net als in Nederland was er een avondklok van tien uur 's avonds tot half vijf 's morgens. Daar hadden we eigenlijk geen last van aangezien wij meestal bijtijds in bed lagen door de vroege tijden dat Isabel 's morgens wakker werd. Uiteindelijk heeft Isabel wel veel aan de therapie gehad. We hebben de afgelopen 3 maanden dat we thuis zijn veel ontwikkeling gezien. Met name op het gebied van prikkelverwerking. We kunnen vaststellen dat Isabel daadwerkelijk baat heeft gehad bij de therapie, zelfs in deze roerige tijd.



Van deze bijzondere reis en de therapie hebben we een verslag bijgehouden. Die staat op de website van Isabel. We hebben die gemaakt om ons verhaal te delen met anderen, maar ook voor ons zelf, zodat we altijd kunnen nalezen. Ook vinden wij het leuk om iedereen op de hoogte te houden hoe het Isabel daarna is vergaan. We zullen ook in de toekomst blijven schrijven in onze [blog](#).

Dikke knuffel van Isabel en hartelijke groeten van de familie Kruimelaar die ó zo trots zijn!

Dolfijn

Twan ontwikkelt zich door dolfijntherapie

Dolfijntherapie in Curaçao stond al heel lang op ons verlanglijstje, alleen komt er nogal wat bij kijken om dit voor elkaar te krijgen. Allerlei formulieren die nodig zijn om Twan in te schrijven bij het CDTC (Curaçao Dolphin Therapy & Research Center), een aardig centje om de therapie en de reis te bekostigen en een heleboel te regelen voor de vliegreis en het verblijf. Omdat het moeilijk uit te leggen is wat de therapie precies inhoudt en wat het doet voor Twan, wilden wij graag dat de drie zussen en zwager van Twan ook meegingen. Dankzij Stichting Jans en vele andere donateurs was het mogelijk om al in augustus 2018 de dolfijntherapie voor Twan werkelijkheid te laten worden. De opa's en oma's waren inmiddels zo enthousiast geworden, dat zij ook met ons gezin op reis gingen om te ervaren wat de dolfijntherapie voor Twan inhield. Wij hoopten met de therapie een betere motoriek en balans met lopen te bereiken.



Waarom met dolfijntherapie zoveel resultaat bereikt kan worden met kinderen zoals Twan komt doordat ze werken in het heerlijke warme zee-water met een opwaartse druk wat een relaxed gevoel geeft. De dolfijnen werken op ooghoogte van het kind waardoor ze makkelijk contact met elkaar maken. De dolfijnen maken hetzelfde geluid als kinderen die niet kunnen praten. En om niet te vergeten, veel spel en plezier maken met elkaar! De dolfijnen geven de kinderen veel

zelfvertrouwen waardoor de therapieoefeningen een beter resultaat geven.



Hieronder een stukje uit Twan z'n blog van oktober 2018.

Alweer twee maanden geleden genoot Twan nog van zijn laatste dagen dolfijntherapie. Tijdens het eindgesprek liet Matthias, de CDTC therapeut, ons weten dat zijn verwachting was dat Twan met ongeveer 4 maanden zijn rolstoel niet echt meer nodig zou hebben. Dat klonk ons als muziek in de oren en was maar moeilijk voor te stellen! Twan zonder rolstoel?

Vandaag, twee maanden na de dolfijntherapie, is het onvoorstelbare dan toch een feit geworden! Twan is voor het eerst van zijn leven zonder rolstoel naar school gegaan!!

Wat is Twan enorm vooruit gegaan de afgelopen maanden! Sinds een paar weken loopt hij binnen in huis en op school steeds vaker en beter los. Met het buiten los lopen is hij nog wat onzeker, maar dat gaat ook zeker goed komen. Het zelfstandig opstaan en dan gaan lopen doet hij steeds vaker en hij begint mij overal achterna te lopen. Soms ben ik hem ineens kwijt en heeft hij een andere afslag genomen. Om nieuwe ervaringen op te doen.

Niet alleen het lopen gaat beter, maar ook de spraak gaat met sprongen vooruit. Om een mooi voorbeeld te geven....

Therapie

Vorige week waren wij bij de pubquiz van Stichting Jens en tijdens de muziekvragen kwam het deuntje van 'Buurman en Buurman' voorbij. En Twan zei gelijk 'Buurmah'. Wat waren wij verbaasd en ó zo trots!



Omdat Twan veel meer had laten zien in zijn ontwikkeling dan wij verwacht hadden, zijn wij al vrij snel weer gaan sparen voor een tweede keer dolfijntherapie. Half februari 2021 is ook deze droom werkelijkheid geworden. Het was anders dan de eerste keer vanwege corona en omdat wij de zussen thuis lieten. Deze keer hadden we het doel de communicatie van Twan te verbeteren. Omdat wij het idee hebben dat Twan meer begrijpt dan

dat hij laat merken. Tijdens de therapieweken met Thalina (de therapeut) heeft Twan veel dingen laten zien die hij eerder niet heeft laten merken. Hij weet hoe letters er uit zien, hoe ze klinken en in welke woorden de klank hoort.

Toen wij thuis kwamen ging het niet zo goed met Twan. Hij at slecht, leek misselijk te zijn, viel af en zat hierdoor erg laag in zijn energie. Volgens de

We moeten nu oppassen wat we zeggen want Twan herhaalt heel veel. Hij noemde de poes een 'kut kat'.

kinderarts had Twan waarschijnlijk een virus of iets van een ontsteking opgelopen. De onderzoeken hopen we deze maand in beeld te hebben. Na een maandje ging het beter met Twan en ging hij weer meer eten. Maar toen was daar corona. Daarom weer een jasje uitgedaan, maar een paar maanden later kunnen we zeggen dat Twan met sprongen vooruit is gegaan. Zelfs op school merken ze dat Twan op vele gebieden vooruit gaat, vooral zijn spraak. Hij vertelt veel meer en praat iedereen na. We moeten nu oppassen wat we zeggen. Laatst was onze kat er vandoor gegaan door aan de deurkruk te gaan hangen. Onze reactie hierop was dat wij hem 'kut kat' noemden. Een dag later liep de kat langs Twan en tijdens het aaien zei Twan 'kut kat'. Oeps, opletten dus!

Wil je nog meer lezen over de Dolfijntherapie van Twan, dan kan je dit vinden op zijn [blog](#).



Slaaponderzoek

Slaapvragenlijst onderzoek in zeldzame genetische syndromen: ouders melden veel slaapproblemen en een bijzondere slaaphouding!

Door: Stan Driessen, arts, in het kader van zijn wetenschapsstage bij het Amsterdam UMC Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (AECO), en Dr. Sylvia Huisman, AVG bij AECO. Met dank aan Dr. Leonie Menke, kinderarts EAA bij AECO voor haar commentaar.

Inleiding

Het is bekend dat bij veel mensen met een verstandelijke beperking slaapproblemen voorkomen. Dit kan erg vervelend zijn voor de persoon zelf, maar ook voor familie en verzorgers. Uit onderzoek is al eerder gebleken dat het de kwaliteit van leven erg kan verminderen. Ondanks dat het bekend is dat slaapproblemen



Stan Driessen

veel voorkomen bij mensen met een verstandelijke beperking, is er nog weinig onderzoek gedaan naar slaapproblemen bij verschillende

syndromen afzonderlijk.

Om slaapproblemen goed te kunnen behandelen is het nodig om slaapproblemen eerst beter te begrijpen en dan het liefst in te zoomen op de problemen die er bij een specifiek syndroom optreden.

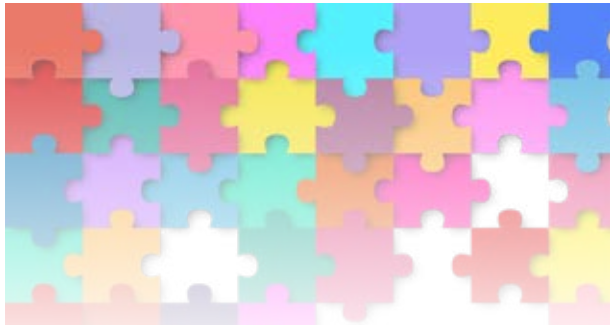
De afgelopen maanden hebben wij onderzoek gedaan naar slaapproblemen bij de volgende 5 syndromen: Cornelia de Lange syndroom, Pitt-Hopkins syndroom, Rubinstein-Taybi syndroom, Marshall-Smith syndroom en Malan syndroom.

Onderzoek opzet

Het onderzoek hebben wij uitgevoerd met behulp van vragenlijsten. Deze vragenlijsten stellen niet vast of iemand slaapproblemen heeft, maar testen of mensen aanwijzingen voor slaapproblemen hebben.

We hebben mogelijke deelnemers op verschillende manieren benaderd. Via de verenigingen van de verschillende syndromen, maar ook via patiënten lijsten die bij het Amsterdam UMC Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen bekend zijn.

Er zijn veel verschillende slaapproblemen die je kan onderzoeken. Wij hebben gekeken naar de meest voorkomende. Dit zijn slaapproblemen die bijvoorbeeld zorgen dat iemand erg weinig slaapt, ook wel slapeloosheid genoemd (slecht in slaap vallen, slecht doorslapen of moe zijn overdag), maar ook stoornissen die zorgen dat je ongewoon gedrag laat zien tijdens slaap



(huilend wakker worden), of veel bijzondere bewegingen maakt (hoofdbonken, tandenknarsen). Al die problemen kunnen namelijk vervelend zijn, doordat ze de kwaliteit van de slaap verminderen.

Resultaten

In totaal hebben 72 mensen meegedaan met het onderzoek. Dit is natuurlijk fantastisch veel! Het aantal deelnemers was als volgt verdeeld:

- Marshall-Smith: 1
- Malan: 2
- Cornelia de Lange: 4
- Rubinstein-Taybi: 16
- Pitt-Hopkins: 49

Er hebben zowel kinderen als volwassenen met het onderzoek meegedaan. De leeftijd varieerde tussen de 0 en 58 jaar.

Wat opviel is dat er bij alle syndromen veel aanwijzingen waren voor slaapproblemen. Hieronder staat een overzicht van de belangrijkste resultaten.

Bij verschillende syndromen is het aantal deelnemers te laag voor betrouwbare uitkomsten.



Het is interessant om te lezen wat de resultaten waren, maar deze zeggen met onvoldoende zekerheid of slaapproblemen daadwerkelijk veel voorkomen.

Wat verder zeer bijzonder was, was dat 39% van alle mensen met Pitt-Hopkins syndroom in dezelfde bijzondere slaaphouding sliepen. Namelijk voorover gebogen met het hoofd op de knieën of benen. Dit is nog niet eerder door wetenschappers beschreven. We weten nog niet precies waarom zij dit doen of waar het mee te maken zou kunnen hebben. Het lijkt er in ieder geval niet op dat ze er slechter van slapen dan de mensen die dit niet doen. Toekomstig onderzoek zal dit hopelijk uitwijzen!

Conclusie

Wat betekenen al die getallen nu eigenlijk? Wat is nu de conclusie van dit onderzoek en wat betekent deze conclusie voor de toekomst? Met dit onderzoek hebben we laten zien dat er sterke aanwijzingen zijn dat bij Rubinstein-Taybi syndroom en Pitt-Hopkins syndroom veel slaapproblemen voorkomen. Ouders, artsen en andere hulpverleners moeten zich bewust zijn

Slapeloosheid:

Percentage van deelnemers dat aanwijzingen heeft voor een stoornis met een te kort aan slaapuren:

- Marshall-Smith: 100%
- Malan: 50%
- Cornelia de Lange: 100%
- Rubinstein-Taybi: 62%
- Pitt-Hopkins: 79%

Slaapbewegingsstoornis:

Percentage van deelnemers dat aanwijzingen heeft voor een slaapbewegingsstoornis:

- Marshall-Smith: 0%
- Malan: 0%
- Cornelia de Lange: 67%
- Rubinstein-Taybi: 15%
- Pitt-Hopkins: 33%

Ongewoon gedrag tijdens slaap:

Percentage van deelnemers dat aanwijzingen heeft voor ongewoon gedrag tijdens slaap:

- Marshall-Smith: 0%
- Malan: 0%
- Cornelia de Lange: 33%
- Rubinstein-Taybi: 31%
- Pitt-Hopkins: 14%

hiervan en in geval van slaapproblemen, samen kijken of deze verminderd of verholpen kunnen worden volgens bestaande richtlijnen.

We zijn van plan onze resultaten te publiceren in een wetenschappelijk tijdschrift, zodat ook andere artsen en wetenschappers aangezet worden om verder onderzoek naar syndroom-specifieke slaapproblemen te doen. Op die manier hopen we dat in de toekomst slaapproblemen nog beter behandeld of voorkomen kunnen worden.

Dankwoord:

Hierbij willen we graag alle ouders, deelnemers en verenigingen hartelijk bedanken voor hun medewerking!



Informatie brochure over slapen die ontwikkeld is door Prof. Chris Oliver, psycholoog, en zijn team bij CEREBRA



'Een jaar vol beperkingen' hoor ik overal om me heen,
Of mensen die zeggen 'ik voel me zo alleen'.

Leuke uitjes lijken alweer zo lang geleden,
En ik hoor praten over andere moeilijkheden.

Over collega's en vrienden die ze nu moeten missen,
En over andere ergernissen.

Maar al deze beperkingen duren voor hen maar even,
Ik heb ze al mijn hele leven.

Want hoe voelt het eigenlijk om zelfstandig op te kunnen
staan,
En daarna direct naar je werk te kunnen gaan?

Hoe voelt het om te kunnen funshoppen in de stad,
Of om gewoon te gaan zwemmen in het zwembad?

Hoe voelt het om spontaan uit eten te kunnen gaan,
Met je allermooiste kleren aan?

Hoe voelt het überhaupt om vrienden te kunnen maken,
En je de hele dag met hen te vermaken?

Hoe voelt het om niet afhankelijk te hoeven zijn,
En hoe voelt een leven zonder pijn?

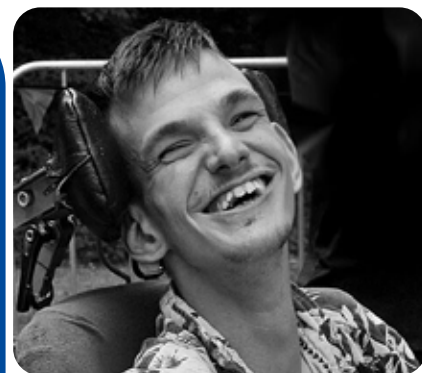
'Houd vol', dat heeft nog nooit iemand tegen mij gezegd.
Maar daar heb ik me bij neergelegd.

Ik heb geleerd om te genieten van de kleine dingen om me
heen,
Want zo sla ik me overal doorheen.

Je ziet mij altijd met een glimlach van oor tot oor,
En ik ga gewoon elke dag weer door.

Dit is mijn lot en ik maak er het beste van,
Wat zou het fijn zijn als iedereen dat kan.

Wees dankbaar voor elke dag,
Die je zonder echte beperking beleven mag.



Wendy Leenburg, Stichting Shamajo.
Wensstichting Shamajo komt op voor de
belangen van (meervoudig) gehandicapten in
Nederland.

ontwikkeling WaihonaPedia

WaihonaPedia is voor onze stichting belangrijk. Ouders van een kind met het Pitt-Hopkins syndroom en hun hulpverleners hebben veel vragen over het syndroom. Maar ze zijn zelf ook de beste informatiebron. Met WaihonaPedia worden vragen van ouders en hulpverleners gekoppeld aan ervaringen van ouders en aan informatie die door zorgprofessionals is ingebracht.

In onze nieuwsbrief nr. 2 van 2019 heeft Chequita Ketelaar- Damen in de rol van community manager ons verteld over de ontwikkelingen van WaihonaPedia tot dan toe. Helaas is Chequita niet meer werkzaam voor de organisatie van WaihonaPedia. In de afgelopen jaren hebben we als Stichting Pitt Hopkins Syndroom een warme band met haar opgebouwd en heeft zij aangeboden onze stichting op vrijwillige basis te blijven ondersteunen met betrekking tot WaihonaPedia. Daar zijn we natuurlijk heel blij mee!

Chequita:

In 2018 is er op basis van gesprekken met de toen aangesloten patiëntenorganisaties een projectplan opgesteld. Belangrijke punten daarin waren:

- Bestendigen van de organisatie;
- Meer financiële zekerheid;
- Vergroten van de gebruiksvriendelijkheid van het platform.

Met hulp van een projectsubsidie vanuit het programma 'Voor elkaar!' van ZonMw¹ is er vanuit de organisatie van WaihonaPedia doorgewerkt aan uitbreiding en kwaliteitsverbeteringen. Concreet zijn de volgende vier doelstellingen gerealiseerd:

Door een toename van het aantal deelnemende patiëntenorganisaties en toename van actieve gebruikers hebben meer mensen ervaringen gedeeld met anderen, zowel internationaal als nationaal;

Meer mensen hebben inzicht verkregen in het verloop van de aandoening;

Kennis over een aandoening is vergroot;

Meer mensen zijn geholpen om de regie over hun leven en dat van hun kind zo veel mogelijk in eigen hand te nemen.

Deze resultaten zijn door ZonMw gewaardeerd getuige de citaten uit de projectbeoordeling.

"Graag geef ik mijn goedkeuring aan het eindverslag van uw project. ZonMw heeft het verslag met interesse gelezen en is van oordeel dat u een goede invulling heeft gegeven aan de doelen van het Programma Voor Elkaar".

"U heeft op deze manier adequaat ingespeeld op het behoefte vraagstuk van ouders, familieleden en begeleiders van mensen met zeldzame aandoeningen. Het zogenaamde 'twee richtingen verkeer' tussen deze groep en experts (zorgprofessionals, behandelaars) is een sterk aspect, wat dit project ook uniek maakt."

Ook heeft ZonMw tips aangereikt zoals een andere naam omdat 'WaihonaPedia' toch moeilijk blijft hangen. Verder benoemt zij dat de resultaten van het project naast toepassing in de praktijk ook een rol kunnen spelen bij het maken van beleid, onderzoek of een ander project.



"ZonMw prijst dat ondanks de corona pandemie u uw project succesvol heeft kunnen uitvoeren. Dit komt mede door uw flexibiliteit in de uitvoering van bepaalde activiteiten."

1 ZonMw: Nederlandse organisatie voor gezondheidsonderzoek en zorginnovatie.

Stichting Pitt Hopkins Syndroom
kvk nr. 27344250

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

Wijzigingen voor de ledenadministratie sturen naar joost@pitthopkins.nl

Een Nieuwsbrief met Pitt is een halfjaarlijkse uitgave van de Stichting Pitt Hopkins Syndroom.
Het magazine wordt toegezonden aan de aangesloten ouders en leden van de stichting.

COLOFON

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



Stichting
Pitt Hopkins Syndroom

