

Jaargang 15
editie 1, mei 2025

Stichting
Pitt Hopkins Syndroom



**Familiedag
Duinrell**



**Onderzoek naar
effect Clemastine**



**Themadag
2024**

Zie kleurplaat in deze nieuwsbrief!

Inhoud

pagina 2:

Voorwoord

pagina 3:

Pitt Hopkins wandeling

pagina 4/5:

Het bestuur van de stichting

pagina 6/7:

Onderzoek naar Clemastine

pagina 8/9:

Vooronderzoek
masterstudenten

pagina 10:

Informatiedag 2024

pagina 11:

Chocoladeletter Actie 2024

Pagina 12/13:

Familiedag 2024

Pagina 14/15:

Geef de pen door

Pagina 16:

Uitkomst onderzoek naar
blaas- en darmproblemen

Pagina 17:

Wat een verrassing!

Pagina 18:

Tips voor uitjes

Pagina 19:

Jaarlijkse contributie /
onafhankelijk
cliëntondersteuner

Voorwoord

Beste lezers,

Het is mijn eerste voorwoord als voorzitter van de stichting. Zoals jullie weten, zijn er afgelopen jaar veel wisselingen geweest in het bestuur. Het nieuwe bestuur is inmiddels goed ingewerkt en we kunnen met elkaar concluderen dat we onze draai hebben gevonden en constructief samenwerken om de taken van het bestuur voort te zetten.

We zijn dan ook heel trots om te mogen delen dat er nieuwe onderzoeken naar PTHS komen, waarvoor Leonie Menke een grote subsidie heeft binnengehaald en wij als stichting ook een steentje aan gaan bijdragen. Zij vertelt hier zelf meer over in deze nieuwsbrief. Daarnaast zijn er weer nieuwe masterstudenten die onderzoek doen naar PTHS. We hopen dat er zoveel mogelijk ouders/verzorgers willen meewerken aan deze onderzoeken. Verder kunnen we in de nieuwsbrief de uitkomsten delen van het blaas- en darmonderzoek, waarvoor we in de vorige nieuwsbrief een oproep hebben geplaatst. We zijn als stichting dankbaar voor de betrokken en enthousiaste artsen en studenten die zich inzetten voor onderzoek naar PTHS.

Dit jaar kijken we ernaar uit om elkaar weer te ontmoeten tijdens de jaarlijkse wandeling en familiedag. De familiedag wordt dit jaar gehouden op 20 september bij Wildlands Adventure Zoo in Emmen.

We doen ons best om iedere keer weer leuke activiteiten te bedenken, maar dit blijft een uitdaging. Dus als je een leuk idee hebt voor de familiedag, de wandeling of andere activiteiten, laat het ons weten!

Frank van der Weide, voorzitter

Pitt Hopkins wandeling

Op 2 juni 2024 hadden we weer de traditionele wandeling op landgoed De Lusthof in Delfgauw. Het was een gezellige dag waarop we Joke Talma en Ingrid Benoist in het zonnetje hebben gezet voor hun jarenlange inzet voor de Stichting. Ze hebben hun taken officieel overgedragen, maar gelukkig kan het nieuwe bestuur nog altijd bij hen terecht met vragen. Ook Piet werd bedankt voor zijn inzet als voorzitter de afgelopen jaren. Hij heeft de voorzittersrol overgedragen aan Frank, maar blijft actief als algemeen bestuurslid van de Stichting.



Het bestuur van de Stichting

Vorig jaar heeft er een wisseling plaatsgevonden in ons bestuur. Daarom willen we graag het voltallige nieuwe bestuur aan jullie voorstellen: Frank van der Weide (voorzitter), Joost van der Kolk (penningmeester), Marjel Kruimelaar (ledenadministratie), Ingrid Camardese (secretaris), Piet Papavoine (Algemeen lid) en Ernst Mulders (ICT)

Frank en Joost hebben zich in de vorige nieuwsbrief al voorgesteld. In deze nieuwsbrief zullen Ernst, Ingrid en Marjel zich voorstellen. We kijken ernaar uit om als nieuw bestuur verder te bouwen aan een sterke en betrokken gemeenschap.

Ernst Mulders

In 2019 werd ons eerste kind geboren, Otis. Wij waren in onze vriendenkring de eerste die ouders werden, ik was 28 bij de geboorte, en ook in de familie waren er geen kleintjes. We konden Otis dan ook niet vergelijken met anderen. De eerste twee weken waren wat moeizaam, maar daarna gingen we dan ook vrij zorgeloos de eerste maanden door. Tot de gemiste mijlpalen zich bleven opstapelen, en de onrust toenam.

Negen maanden in het leven van Otis begon de zoektocht naar wat er niet klopte. Uiterlijke kenmerken gaven niet meteen doorslag. En dit is het moment waar er een verschil is tussen de “nieuwe generatie” PTHS “kinderen” en die ons voor gingen.

Ondanks dat we inmiddels midden in de COVID periode zaten, werd er een Whole Genome Sequencing onderzoek opgezet. Otis, Simone en ikzelf stonden bloed af. Een wachtperiode van 8 maanden zou volgen. Hoop je op dat ze iets vinden? In de ijdele hoop dat er toch niks aan de hand blijkt te zijn, en het nog bijtrekt? Of juist een duidelijke diagnose, met het “gemak” van dien. Het werd het laatste. Otis heeft het Pitt Hopkins Syndroom. Een vastgestelde diagnose van PTHS met 1 jaar oud.

Na de diagnose vonden we al snel aansluiting bij de stichting. Eerst nog wat onwennig. We moesten immers nog veel verwerken. Maar inmiddels steeds meer thuis dankzij alle warmte die we hebben mogen ervaren tijdens alle samenkomsten, en contactmomenten.

In 2023 kreeg ik vanuit het bestuur de vraag of ik eventueel zou willen aansluiten. Het was niet iets waar ik meteen volmondig ja op zei. Inmiddels bestaat ons gezin, naast Otis, ook nog uit Cleo (3 jaar) en Rosa (net 1 jaar). Een druk bestaan dus. Maar in mijn dagelijks werk ben ik, overigens net zoals Simone, website (en app) bouwer. En dit soort ICT-kennis was juist welkom in het bestuur.

Toen Joke me een maand na ons eerste belletje terugbelde of ik eruit was kon ik dan ook niet anders dan alsnog volmondig ja zeggen. Inmiddels ben ik bijna 1,5 jaar aangesloten, en draag ik met veel plezier mijn steentje bij!



Ingrid Camardese

Samen met mijn man Nicolino hebben we twee zonen: Milo en Jurre. Milo is 21 en studeert in Amsterdam. Jurre, onze jongste van 19, heeft Pitt Hopkins Syndroom en zit in zijn laatste jaar op de VSO en loopt momenteel twee dagen per week stage; één dag bij de tennisvereniging waar hij helpt in het clubhuis en het park onderhoudt (en tussendoor mag padellen), de andere dag bij theatergroep Mooi. Na afloop van dit schooljaar gaat hij vijf dagen dagbesteding volgen.

Jurre kreeg de diagnose toen hij 8 jaar oud was. Inmiddels zijn wij alweer 11 jaar bij de stichting aangesloten. Ondanks dat alle kinderen met PTHS heel verschillend zijn, zijn er ook veel overeenkomsten wat ons veel steun en herkenning heeft gegeven. Sinds 2024 vervul ik de rol van secretaris waarbij ik verantwoordelijk ben voor o.a. de voorbereiding van onze vergaderingen, de notulen maak, monitoring acties en de correspondentie. Daarnaast ben ik sinds kort de achtervang voor de ledenadministratie.

In het dagelijks leven werk ik als contract- en leveranciersmanager voor de Wmo bij de gemeente Almere. Als schakel tussen de gemeente en zorgaanbieders monitor ik of de overeenkomsten goed worden uitgevoerd en draag ik bij aan het optimaliseren van de samenwerking (zowel aan de zijde van de gemeente als de zorgaanbieder) met als doel de dienstverlening aan onze inwoners te verbeteren.

In mijn vrije tijd ben ik graag op de tennisbaan te vinden, geniet ik van etentjes met vriendinnen, ga ik graag erop uit en houd ik van winkelen. Ook ben ik druk met vinden/opzetten van een fijne woonplek voor Jurre. Een tip voor alle jonge ouders: bouw vriendschappen op met ouders van kinderen met een beperking die in een vergelijkbare situatie zitten. Zelf heb ik altijd in de ouderraad gezeten en daar waardevolle vriendschappen aan overgehouden omdat het zo fijn is dat je zonder al te veel woorden elkaar zo goed begrijpt. Ook de Pitt Hopkins Stichting is voor mij waardevol, omdat je hier zoveel herkenning vindt en weet dat je niet alleen staat.



Als je tips of ideeën hebt voor het bestuur, laat het ons weten! Ik ben bereikbaar via ingrid-camardese@pithopkins.nl of telefonisch 06-54 902 909.

Marjel Kruimelaar

stelt zich voor via het artikel: Geef de pen door.

Onderzoek naar Clemastine

Onderzoek naar een oud anti-allergie middel dat mogelijk verschillende klachten van PTHS kan verminderen.

Hier goed nieuws vanuit het expertisecentrum in Amsterdam: er is veel geld (rond de 475.000 euro!) opgehaald bij de overheid voor onderzoek naar een geneesmiddel voor mensen met PTHS. Graag willen wij jullie alvast informeren over deze studie, die waarschijnlijk dit najaar/komend jaar zal starten.

Hoe het begon..

Zoals jullie misschien al weten, zien de hersenen van muizen met PTHS er net een beetje anders uit dan die van gezonde muizen. Wat opvalt is dat een laagje rondom de zenuwcellen in het brein grotendeels ontbreekt. Dit laagje heet “myeline” (of witte stof) en dit beschermt de zenuwcellen en zorgt er voor dat elektrische signalen tot wel 70-100 keer sneller voortgeleid worden door de zenuwcellen. Zoals gezegd ontbreekt het myeline bij muizen met PTHS grotendeels, waardoor zenuwcellen minder goed en minder snel signalen aan elkaar over kunnen brengen. Een recent onderzoek, wederom bij muizen, liet zien dat behandeling met een al heel lang bekend anti-allergiemiddel (Clemastine) het myeline in het brein herstelde en het angstige gedrag van de muizen verminderde.

Zou het dan ook bij mensen met PTHS werken...?

Toen dat ongeveer een jaar geleden bekend werd, bedachten we dat het fantastisch zou zijn als dit geneesmiddel ook bij mensen met PTHS gunstige effecten zou hebben. De uitgebreide voorbereidingen begonnen, ook met hulp van een aantal bekenden vanuit Stichting Pitt-Hopkins syndroom (Ernst Mulders, Ingrid Camardese, Joost van der Kolk en Piet Papavoine). Het plan werd ingediend bij Zon-MW, de beursverstrekker voor medisch wetenschappelijk onderzoek vanuit de Nederlandse overheid. Na drie rondes van steeds maandenlang durende beoordelingen van anonieme experts uit binnen- en buitenland, waarbij er telkens weer aanvragen (van anderen gelukkig!) afvielen, was onze studie één van de vier gelukkigen die in de prijzen viel.

Het bestuur van de Pitt Hopkins Stichting heeft toegezegd een bijdrage van € 25.000 te leveren aan het onderzoek, waarmee zij het initiatief krachtig ondersteunen.

Hoe gaat de studie er ongeveer uitzien?

Het doel van de studie is om het effect van het anti-allergiemiddel te bestuderen op het welbevinden, gedrag, en de lichamelijke verschijnselen bij mensen (kinderen en volwassenen) met PTHS. We hopen dat er minimaal 30 patiënten mee zullen doen aan de studie. Naar verwachting zullen zij 6 maanden behandeld worden met ofwel placebo (een nepmiddel dat er hetzelfde uit ziet maar niet de werkzame stof bevat) ofwel het middel. Nadat alle deelnemers de studie hebben afgerond, zullen de mensen uit de placebo groep worden uitgenodigd om nog iets langer met de studie mee te doen, maar dan terwijl ze het geneesmiddel gebruiken. Tijdens het onderzoek zal gekeken worden naar welbevinden, gedrag en lichamelijk functioneren (epilepsie, het bewegen, darm- en ademhalingsproblemen) en mogelijke bijwerkingen, zoals vermoeidheid. Er wordt daarbij gebruik gemaakt van vragenlijsten, interviews en uitgebreid onderzoek door een fysiotherapeut. Naar verwachting wordt er slechts éénmaal bloed afgenomen aan het einde van de studie, om te onderzoeken hoe snel het geneesmiddel in het lichaam weer afgebroken wordt.

En hoe nu verder?

Nadat het onderzoeksteam even heeft kunnen genieten van deze mooie uitkomst, is er nu volop werk aan de winkel! Het plan zoals het gemaakt is, wordt binnenkort voorgelegd aan een ethische commissie die uitgebreid mee gaat denken. Verder zijn we ons team aan het uitbreiden: binnenkort zal een arts-onderzoeker 4 jaar ons team komen versterken. Zodra helemaal zeker is wie dat wordt, zal hij zich in de nieuwsbrief zeker aan jullie voor stellen!

In de tussentijd...

In de tussentijd zullen we sommigen van jullie al benaderen omdat:

1) We natuurlijk iedereen met PTHS in Nederland de kans willen geven om mee te doen aan de studie. Hoe meer mensen meedoen aan de studie, hoe betrouwbaarder de uitkomsten zullen zijn. Maar los daarvan verwachten we dat het een bijzondere en mooie ervaring zal zijn om ons met z'n allen in te zetten voor PTHS! Mochten jullie dus nog mensen met PTHS kennen die nog niet bekend zijn bij ons expertisecentrum, laat hen weten dat ze contact met ons op kunnen nemen, ofwel zelf, ofwel via een verwijzing van een arts uit de eigen regio (bijvoorbeeld huisarts, kinderarts, arts VG, geneticus, etc)

2) We graag de MRI-scans van de hersenen willen analyseren die bij sommige van de mensen met PTHS al eerder gemaakt zijn. Op deze MRI's hopen we de hoeveelheid myeline ook te kunnen meten. Als dat mogelijk is, zou dat bij toekomstige studies gebruikt kunnen worden om te meten of een geneesmiddel het myeline doet toenemen. We hebben de meeste MRI-scans al eerder uit de andere ziekenhuizen opgevraagd, maar om ze te kunnen gebruiken voor wetenschappelijk onderzoek is nu een uitgebreidere toestemming nodig. We zullen deze formulieren per post versturen.

We zullen in toekomstige nieuwsbrieven steeds een update geven van de voortgang van de studie.

Hartelijke groet vanuit Amsterdam,

Mede namens:

dr Simone Mesman en dr Sylvia Huisman,
Leonie Menke, Kinderarts Erfelijke en Aangeboren
Aandoeningen, Amsterdam UMC expertisecentrum
voor Pitt-Hopkins syndroom

Vooronderzoek masterstudenten

Onderzoek MRI-beelden en naar oudere volwassenen met PTHS (50+)

Wij zijn Gianna Perez en Anissa Leening, beiden tweedejaars masterstudenten (Personalized Medicine) aan de Vrije universiteit in Amsterdam. In het kader van onze masterscriptie en stage doen wij onderzoek bij het Pitt-Hopkins expertisecentrum in het Amsterdam UMC.

Onderzoek naar de verschillende genetische veranderingen en de MRI-beelden bij kinderen en volwassenen met PTHS (Anissa Leening)

In de toekomst zal er een onderzoek worden uitgevoerd naar het effect van een al bestaand medicijn, dat bij muizen de aanmaak van witte stof (myeline) in de hersenen stimuleert. Voordat dit onderzoek kan starten, moet worden vastgesteld welke kinderen en volwassenen mee kunnen doen aan deze studie. Bij de meeste mensen is het overduidelijk: de genetische verandering en de uiterlijke en lichamelijke kenmerken passen precies. Maar sommige kinderen hebben een minder duidelijk beeld en ook laboratoriumuitslagen die niet volledig duidelijk zijn.

Los van dit onderzoek zullen de reeds gemaakte MRI-scans van kinderen en volwassenen met PTHS systematisch worden geanalyseerd om:

- Kenmerken van PTHS in de hersenen te ontdekken en deze te koppelen aan de genetische veranderingen
 - Te bepalen hoe de witte stof in de hersenen van mensen met PTHS het best beoordeeld kan worden op een MRI-scan van de hersenen.
- Deze inzichten zijn belangrijk om bij het toekomstige onderzoek MRI-scans te kunnen gebruiken om het effect van het medicijn te kunnen meten.

Onderzoek naar oudere volwassenen met PTHS (50+) (Gianna Perez)

‘Dokter, kent u ook oude(re) mensen met PTHS? Hoe is hun gezondheid en verloopt hun leven?’ Dit is een regelmatige vraag van ouders en begeleiders. Er is vooral onderzoek gedaan naar kinderen met PTHS, maar er is nog weinig bekend over volwassenen, met name oudere volwassenen (50+). Om meer te weten te komen, doe ik daarom een



onderzoek naar juist de oudere volwassenen met PTHS. Zo wil ik de precieze genetische verandering en het beloop van gezondheid en functioneren beschrijven. Dat helpt om vragen van ouders en begeleiders te beantwoorden en om zorg op maat te ontwikkelen. Voor mensen die al bekend zijn bij het Amsterdam UMC, analyseren wij hun medische dossiers om relevante gegevens te verzamelen, maar we weten dat er ook volwassenen met PTHS zijn die nog niet bij ons centrum bekend zijn.

Dossieronderzoek

Voor beide onderzoeken maken wij gebruik van informatie, zoals de genetische diagnose, gezondheid en MRI-beelden, uit het medisch dossier. Door deze informatie bij zo veel mogelijk mensen met PTHS te verzamelen, kunnen we -samen met jullie- bijdragen aan de best mogelijke zorg en ondersteuning voor mensen met PTHS.

Privacy

De onderzoeksgegevens worden vertrouwelijk behandeld en alleen gebruikt voor onderzoek. Namen en andere herkenbare informatie worden niet gedeeld.

Meedoen?

Voor deze onderzoeken vragen wij om toegang tot het medisch dossier, het opgeslagen DNA en de eventueel gemaakte MRI-beelden van de hersenen waarvoor u een toestemmingsformulier toegestuurd krijgt.

In de zomer proberen wij het onderzoek af te ronden en de onderzoeksresultaten bekend te maken.

Daarom doen we een oproep:

Is uw kind nog niet bekend bij Dr. Leonie Menke of Dr. Sylvia Huisman (van het Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Pitt-Hopkins syndroom) dan komen we graag in contact met u. U kunt contact opnemen via g.n.perez@amsterdamumc.nl en a.c.leening@amsterdamumc.nl

De mensen die al bekend zijn bij het expertisecentrum zullen binnenkort per post meer informatie

krijgen. Met deze onderzoeken hopen wij een belangrijke bijdrage te kunnen leveren aan een betere zorg en behandeling voor mensen met PTHS. Mocht u vragen hebben of meer willen weten, aarzel dan niet om contact met ons op te nemen.

Met vriendelijke groet,

Gianna Perez & Anissa Leening
Masterstudenten Personalized Medicine

Mede namens:

Dr. Leonie Menke, Kinderarts erfelijke en aangeboren aandoeningen

Dr. Sylvia Huisman, arts VG

Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Ontwikkelingsstoornissen (AECO)

Informatiedag Zorg en Leven in Balans

Op 2 november 2024 werd door Waihonapedia in samenwerking met verschillende stichtingen en verenigingen de eerste gezamenlijke informatiedag georganiseerd op landgoed de Horst in Driebergen-Rijsenburg. Er waren 108 deelnemers. De dag was verdeeld in gezamenlijke sessies en workshops.

Balans tussen Gezin, Werk en Zorgtaken

De eerste sessie werd verzorgd door Machteld Louwaard van De Andere Zaak. Zij gaf inzichten in het vinden van balans in het drukke leven van ouders met zorgintensieve kinderen. Er werd aandacht besteed aan het belang van realistische doelen stellen en het gebruik van de “Eisenhower-matrix” om prioriteiten te stellen en tijd te creëren. Door te werken met een plan, een netwerk en passie, kunnen ouders beter voor zichzelf zorgen en hun zorgtaken volhouden.

Levend Verlies

Esther van Dinteren verzorgde twee workshops over “levend verlies” – een proces van rouw dat veel ouders van zorgintensieve kinderen ervaren. Ze leerden dat dit verlies niet gaat om het kind zelf, maar om de verwachtingen en dromen die je voor je kind had. Esther moedigde ouders aan om emoties te zien als een kompas en deze te delen met anderen, zodat ze meer plezier en voldoening in het leven kunnen vinden.

Zorgwetten

Erika van de Bilt gaf twee informatieve sessies over zorgwetten. We kregen informatie over wetgevingen en wat je moeten regelen voor je kind. De eerste sessie ging over zaken voor jongere kinderen, en de tweede sessie richtte zich op voorbereidingen voor de volwassenheid.

Ondersteunde Communicatie

Tijdens de informatiedag gaf Mannin de Wildt een presentatie over het belang van ondersteunde communicatie (OC) voor onze kinderen. Mannin werkt aan een boek over OC, dat komend voorjaar verschijnt via de Angelman Vereniging.

Theatervoorstelling ‘Zus van Broer’

Aan het eind van de dag was er de theatervoorstelling ‘Zus van Broer.’ De voorstelling gaat erover dat Zus een besluit neemt: zo kan het niet langer! Haar moeder staat er alleen voor en heeft veel te veel hooi op haar vork. Daarom zet ze haar broer in de bakfiets en begint aan een tocht van huis. Haar moeder is natuurlijk in alle staten. Ze schakelt de politie in en alarmeert de pers. Het hele land is in rep en roer. En dat is nou precies waar zus op hoopte! Waarom doet het altijd zo verstandige en lieve meisje dit? De verrassende waarheid komt boven water na een spannende zoektocht.



Deze voorstelling was voor veel aanwezigen herkenbaar, raakte diep en bracht ons aan het lachen.

Chocoladeletter Actie 2024

Voor het zesde jaar is er de chocoladeletter-actie georganiseerd door Marijke en Joost Talma. Ondanks het wegvallen van de grootste afnemer van de afgelopen jaren nl. de werkgever van Marijke, is ook nu weer de actie een succes geworden. Dankzij het initiatief van verschillende leden om in hun directe omgeving of in hun werkkring reclame te maken voor onze actie, is er toch nog een fraai resultaat behaald. Er is in totaal € 2.374 verdiend met de verkoop.

Extra vermelding verdient de inspanning van ons lid Severine Visser. Naast de verkoop van een mooi aantal letters ontving zij nog van uit haar netwerk een aanzienlijk bedrag aan donaties: € 2.164. Een fantastisch bedrag en een fantastisch gebaar.

Beide bedragen zullen worden aangewend voor onderzoek naar het Pitt Hopkins Syndroom door het AMC Amsterdam.



familiedag Pitt Hopkins Stichting 2024

Ieder jaar wordt er een familiedag georganiseerd voor de Pitt Hopkins kinderen en hun ouders, broertjes en zusjes. Afgelopen jaar werd deze dag georganiseerd door Cathelijne Thomas, moeder van Celeste, een kind met Pitt Hopkins. De familiedag vond plaats in pretpark Duinrell, op zaterdag 7 september 2024. Net als de voorgaande jaren hadden we prachtig en zonnig weer. Het lijkt wel voorbestemd voor de Pitt Hopkins familiedag!

Rond half elf 's ochtends verzamelden de aangemelde families (ongeveer 60 personen) zich in het 'La Place' restaurant van het park. De dag begon met koffie, thee, limonade en wat lekkers, zodat we in een ontspannen sfeer konden bijpraten. Daarna was iedereen vrij om op eigen gelegenheid het park in gaan met het eigen gezin of in kleine groepen. Duinrell is een overzichtelijk park met leuke attracties, waarvan de meeste rolstoeltoegankelijk zijn. Het leuke was dat je elkaar gedurende de dag op verschillende plekken kon treffen. Het duurde nooit lang voordat je weer een andere familie tegenkwam. Dit kon overigens ook gebeuren bij de lunch, die op eigen gelegenheid per familie, maar ook in een grotere groep met andere families, genuttigd kon worden.

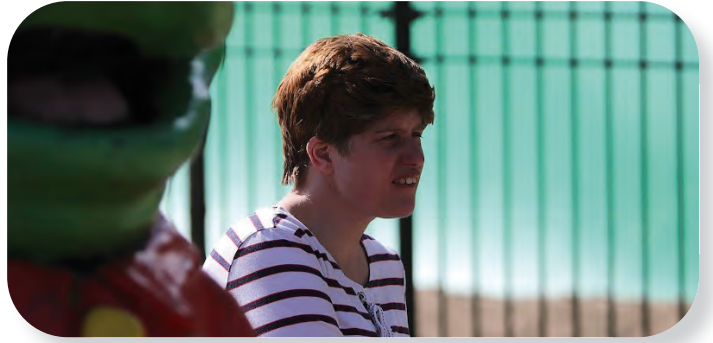
Meerdere attracties vielen in de smaak bij onze Pitt Hopkins kinderen, maar de grote zweefmolen leek toch wel favoriet (ook bij de ouders). Doordat ook de mogelijkheid werd geboden om te gaan zwemmen in het Tikibad, waren er dit jaar relatief veel broertjes en zusjes op de familiedag. Dat is niet zo gek, want dit is het grootste waterpark van de Benelux, met bijvoorbeeld 21 verschillende glijbanen.

Rond half zes 's avonds kwamen we weer met zijn allen samen in het eerdergenoemde restaurant. Hier konden we tijdens het ongedwongen buffetdiner nog even de dag doornemen en nakletsen. Rond zeven uur kwam de familiedag ten einde, en na het maken van de groepsfoto konden we allemaal met een voldaan gevoel naar huis vertrekken.

Het was zeker een geslaagde dag. Dank aan Pascal Koster voor de prachtige foto's. En tot de volgende familiedag die op 20 september zal plaatsvinden in Wildlands Adventure Zoo Emmen.

Joost van der Kolk





Nieuw: Geef de pen door

Hallo Allemaal,

Om elkaar als verwanten (dus ouders, broers, zussen en verzorgers) beter te leren kennen, hebben wij een nieuwe rubriek in de nieuwsbrief bedacht:



Hiervoor hebben wij een aantal vragen bedacht. Voor deze editie hebben wij Marjel Kruimelaar bereid gevonden om de aftrap voor deze nieuwe rubriek te doen.

Stel je zelf voor:

Hallo allen, mijn naam is *Marjel Kruimelaar*, getrouwd met Wouter en samen hebben we 2 kinderen. Thom is 22 jaar en Isabel is 20 jaar en geboren met PTHS.

Wij wonen met ons gezin in Den Ham. Een pittoresk dorpje in Overijssel. Isabel woont sinds april 2021 binnen een woning van zorginstelling Zozijn in Raalte.

Naast het ouderschap ben ik in het dagelijks leven werkzaam als front-office medewerker (part-time) bij een groothandel in tuinbeslag en ijzerwaren. Daarnaast heb ik verschillende hobby's waaronder paardrijden en linedance. Ook ben ik als vrijwilliger actief tijdens verschillende evenementen bij ons in de buurt. En sinds vorig jaar ben ik als algemeen lid actief binnen het bestuur van de PTHS Stichting. Tevens verzorg ik de ledenadministratie bij de stichting.

Ondanks dat Isabel elders woont blijft er altijd een stuk zorg bestaan en neem ik dat samen met Wouter en Thom voor onze rekening zoals bijv. bezoek aan artsen, paardrijles e.d.

Kan je ons iets vertellen over jullie kind met zijn/haar diagnose met PTHS?

Isabel is in 2005 geboren met een normale apgarscore. Vlak voor haar 1e verjaardag kwamen we met haar bij de huisarts i.v.m. oorontsteking en

verstopping van haar darmen. Nadat de huisarts haar onderzocht had en Isabel medicatie voor haar klachten kreeg, gaf ze aan dat ze Isabel slapjes vond t.o.v. haar leeftijd. Naar aanleiding hiervan werden we eerst doorgestuurd naar de kinderfysio voor oefeningen. Een aantal weken later werden we doorgestuurd naar een kinderarts en toen begon de medische molen.

In de zomer van 2006 werden we uiteindelijk doorgestuurd naar het Radboud Ziekenhuis in Nijmegen. Daar begon een lange reeks van (bloed) onderzoeken en uiteindelijk kregen wij in december 2011 te horen dat Isabel het PTHS-syndroom had. Daaropvolgend hebben wij ons gelijk aangesloten bij de oudervereniging en kwamen wij al gauw tot de ontdekking dat er veel overeenkomsten, maar ook verschillen waren in de kenmerken en ontwikkeling van kinderen met PTHS.

Welke impact heeft de diagnose op jullie als gezin gehad en welke ervaring hebben jullie hiermee opgedaan?

De eerste jaren waren vooral "tropenjaren" waarin we moesten zoeken en ontdekken wat Isabel nodig had en waar haar prioriteiten lagen. Eten en drinken gingen prima. En wat betreft medische klachten, waarmee de meeste van onze kinderen wel bekend zijn, deze vielen bij Isabel gelukkig erg mee. Hierdoor konden we als gezin redelijk "normaal" leven.

Toen Isabel al rond haar 5e jaar ging logeren, vernamen wij als gezin welk impact de zorg van Isabel met zich meebracht. Je staat immers 24 uur per dag “aan”.

Leren tijd voor elkaar te maken, te praten over hoe je je voelt, je gevoelens laten zien en leren om ook “nee” te zeggen. Je eigen grenzen aangeven wanneer het niet meer gaat, en vooral om hulp vragen, waren dingen die wij als gezin hebben geleerd de afgelopen jaren. Dat was lang niet altijd makkelijk, voor ons als ouders en broer. Maar inmiddels heeft iedereen in ons gezin zijn/haar plek daarin gevonden.

Hoe betrek je je kind bij dagelijkse activiteiten en sociale interacties? En welke adviezen zou je aan de andere ouders van PTHS-kinderen mee willen geven?

Wij hebben Isabel vanaf het begin geprobeerd zoveel mogelijk te betrekken in de dagelijkse activiteiten en namen haar, waar mogelijk was, overal mee naar toe. Dit in de hoop dat haar ontwikkeling zover mogelijk zou kunnen komen.

De eerste 6 jaren heeft ze intensieve kinderfysio gehad, om haar mobiliteit en motoriek zoveel mogelijk te kunnen stimuleren. Dit zien we goed terug in haar dagelijkse handelingen. Ze kan zelfstandig (onder toezicht) eten en drinken. Ze loopt goed en kan zich redelijk vrij bewegen. Haar grove en fijne motoriek ontwikkelen zich nog steeds door haar zoveel mogelijk zelf te laten doen.

Ook heeft ze al 2 keer dolfijntherapie kunnen volgen, waardoor haar prikkelverwerking en communicatie verbeterd zijn. Zo kan ze zich verstaanbaar maken dmv gebaren, picto's en een spraakcomputer.

Doordat de prikkelverwerking ook verbeterd is, kan ze duidelijker haar grenzen aangeven, waardoor ze beter in haar vel zit en zich daardoor ook op andere gebieden kan ontwikkelen. Haar begrip is duidelijk verbeterd. Ook kunnen we haar nog steeds dingen, die belangrijk zijn in het dagelijkse leven, zo goed mogelijk proberen aan te leren.

Mijn tip aan andere ouders is: onderschat je kind niet, wanneer ze niet voor zichzelf kunnen spreken. Ondanks hun beperkingen, krijgen ze heel goed mee wat er in hun omgeving gebeurt. Ze voelen bijvoorbeeld feilloos aan wanneer over hen gesproken wordt, als ze er zelf bij zijn.

En heel belangrijk : Wanneer je iets niet probeert, weet je ook niet of iets werkt !

Ik hoop dat jullie hiermee een indruk hebben gekregen van ons als gezin en natuurlijk van Isabel. Bij deze geef ik de volgende pen door aan : **Sylvia Strik**

Groetjes Marjol



Uitkomst onderzoek blaas- en darmproblemen

Blaas- en darmproblemen bij Pitt-Hopkinssyndroom: wat we geleerd hebben uit de oudervragenlijst?

Vorig jaar is er onderzoek gedaan naar de blaas- en darmfunctie bij mensen met het Pitt-Hopkinssyndroom. Via de Stichting Pitt Hopkins Syndroom, hebben we waardevolle inzichten kunnen verzamelen. Hiervoor willen wij jullie hartelijk bedanken!

In totaal vulden 35 ouders de vragenlijst in. De resultaten bevestigen wat veel ouders al lange tijd ervaren: problemen met plassen en ontlasting komen vaak voor bij PTHS, en kunnen een flinke impact hebben op het dagelijks leven — zowel voor het kind als voor het gezin.

Urine-incontinentie werd het meest gemeld. Overdag plast 77% van de deelnemers regelmatig in de broek, en 's nachts 97%. Toch bleek ook dat zindelijkheid wel degelijk mogelijk is: ongeveer de helft van de kinderen en volwassenen in dit onderzoek was (deels) zindelijk voor plassen, in veel gevallen met wat ondersteuning (mondelinge aansturing, hulp bij aan- en uitkleden). Een belangrijke bevinding is dat de meeste mensen met PTHS die zindelijk zijn voor plassen, ouder dan 18 jaar waren toen dit lukte. Een derde van de groep is zindelijk voor ontlasting, en meer dan de helft van deze individuen was dit al voor hun tiende jaar. Dit laat zien dat zindelijkheid bij PTHS mogelijk is — het vraagt alleen meer tijd, begeleiding en volhouden. Blaasontstekingen komen minder vaak voor: 11% is daar ooit voor behandeld.

Ook maagdarmproblemen kwamen veel voor. Denk aan ontlastingsverlies (71%), een opgeblazen buik (57%), braken (2.9%), zuurbranden (14.3%), of juist moeite met poepen. Ongeveer de helft volgt een darmregime, zoals laxeermiddelen, een klysma of andere medicatie. Hoewel verstopping vaak een rol speelt, bleek uit dit onderzoek dat deze meestal goed onder controle is. In deze groep voldeed niemand aan de criteria voor verstopping, al vraagt dat in sommige gevallen intensieve begeleiding en bij een aantal zelfs een operatie.

In het verleden is gebleken dat buikklachten plots kunnen verergeren met mogelijk levensbedreigende situaties tot gevolg. Signalen van ongemak of pijn zijn niet altijd duidelijk. Door spraakproblemen of een beperkte communicatie is het voor ouders vaak zoeken naar wat er aan de hand is. Veel ouders noemden subtiele gedragsveranderingen als enige aanwijzing: sneller boos worden, zich terugtrekken of plots huilen. Hierom is het belangrijk om alert te blijven, kleine veranderingen kunnen wijzen op grotere problemen.

Als laatste zagen we dat de maagdarmklachten in deze groep een licht tot matige invloed hebben op de kwaliteit van leven. Met name buikpijn, opgeblazenheid en verstopping zorgen regelmatig voor ongemak. Gelukkig zijn ouders vaak goed in staat om hun kind hierin te ondersteunen, bijvoorbeeld met voeding, beweging en extra zorg bij de ontlasting.

Dit onderzoek is hopelijk een eerste stap naar meer kennis, betere zorg en meer erkenning voor wat jullie als ouders dagelijks meemaken. Dank jullie wel voor het vertrouwen, de tijd en de waardevolle inzichten die jullie hebben gedeeld. Zonder jullie was dit nooit mogelijk geweest. Laten we samen blijven bouwen aan betere ondersteuning voor iedereen met Pitt-Hopkinssyndroom.

Door de informatie die we verkregen hebben van ouders/zorgverleners, hebben we meer geleerd over de blaas- en darmfunctie bij PTHS. Jullie kennis als ouders is ontzettend waardevol. We hopen dat deze inzichten bijdragen aan betere zorg en meer aandacht voor de dagelijkse realiteit van individuen met PTHS.

Nogmaals dank voor jullie deelname. Het onderzoek is tevens samengevat in de vorm van een Powerpoint presentatie. Bij interesse kan deze opgevraagd worden bij de stichting.

C. Boudhan, chaymaeboudhan@gmail.com
Mede namens Sylvia A. Huisman en Ilan J. N. Koppen

Wat een verrassing!

Op 26 september 2024 had ik mijn laatste werkdag op basisschool De Kring in Haarlem, waar ik de afgelopen jaren met veel plezier als directeur heb gewerkt. Voor die dag kreeg ik het verzoek om in sportkleding te komen — zonder te weten wat me te wachten stond. Tot mijn grote verrassing werd ik uitgedaagd voor een heuse “challenge”: ik moest het sportief opnemen tegen de leerlingen van alle 25 groepen! Zo fanatiek als ik ben, heb ik alles gegeven, maar helaas verloor ik met 17-8.

Maar dat was niet de grootste verrassing van de dag. In het geheim hadden alle leerlingen tijdens de gymlessen een sponsorloop georganiseerd om geld in te zamelen voor de Pitt Hopkins Stichting. Ze liepen een speciaal parcours, en op mijn afscheid kreeg ik — naast flinke spierpijn — een cheque van maar liefst €4.900,- overhandigd.

Ik heb nog nooit zo’n mooi en hartverwarmend cadeau gekregen. Als dank hebben Celeste en ik namens alle kinderen met Pitt Hopkins aan alle groepen een persoonlijke kaart gestuurd om ze te bedanken.

Hartelijke groet, Cathelijne Thomas



Tips voor uitjes

Uitjes en vakanties met kinderen zijn altijd een avontuur, vooral wanneer je kind een beperking heeft. Het is vaak een uitdaging om activiteiten te vinden die voor onze kinderen toegankelijk, leuk en ook nog betaalbaar zijn. Daarom hebben we een aantal leuke tips verzameld. Heb jij ook nog leuke ideeën? Deel ze dan met ons!

Het Jeugdspeelpark

Dit speelpark in Hendrik Ido Ambacht (Zuid-Holland) is een aanrader voor kinderen om lekker te kunnen spelen. Ook voor kinderen met een beperking is het een fijne plek met o.a. een speeltuin, kinderboerderij en een educatiecentrum. Ook is er een ontmoetingsplek met een restaurant.

Het is rolstoeltoegankelijk doordat veel paden verhard zijn en het gebied is groots opgezet, waardoor kinderen die moeite hebben met prikkels toch hun rust kunnen vinden. Voor kinderen die juist op zoek zijn naar prikkels, is er het blotevoeten pad met verschillende ondergronden en bloemen.

Het park is geopend op dinsdag t/m zaterdag van 9.00 tot 17.00 uur. De toegang is gratis en naast het park is een grote parkeerplaats. Voor meer informatie zie de website: www.jeugdspeelpark.nl

Nijntje museum Utrecht

Voor de jongere kinderen onder ons is het Nijntje museum erg leuk. Tijdens het bezoek aan het Nijntje museum kun je een actieve ontdekkingstocht maken die je nooit meer vergeet. Kijken, ruiken en onderzoeken: Ontdek jouw wereld met Nijntje en haar vriendjes. Voor meer informatie: <https://nijntjemuseum.nl>

De Kleine Bron in Elst

Een mooie aanrader voor een prikkelarm uitje is De Kleine Bron in Elst (Utrecht). Dit is een dagbesteding en wellness voor kinderen die door hun ziekte of beperking, pijn en onrust ervaren.

Van een diepe ontspanning in een warm (chloorvrij) bad tot een massage op het waterbed in een snoezelruimte. Dat wil toch iedereen? Kijk snel op hun website voor meer informatie: <https://dekleinebron.nl/>



Het Jeugdspeelpark



Nijntje museum Utrecht



De Kleine Bron in Elst

Saarljkse contributie

Zoals jullie weten, stuurt de stichting geen facturen voor de jaarlijkse contributie. Daarom willen we jullie vragen om er zelf aan te denken om de contributie van €25,00 jaarlijks over te maken naar de rekening van de Pitt Hopkins Stichting.

Door de contributie zelf over te maken, helpen jullie ons om aanmaningen aan het einde van het jaar te voorkomen. Het rekeningnummer van de Pitt Hopkins Stichting is NL93 ABNA 0622 5111 30 t.n.v. Stichting Pitt Hopkins Syndroom o.v.v. de naam van het lid.

Alvast hartelijk dank voor jullie begrip en medewerking!

Onafhankelijk Cliëntondersteuner

Wist je dat je gratis gebruik kunt maken van een onafhankelijk cliëntondersteuner? Deze ondersteuning kan superhandig zijn bij het aanvragen van hulp via de gemeente of bij een aanvraag voor de Wet langdurige zorg (WLZ).

Iedere gemeente moet onafhankelijke cliëntondersteuning (OCO) beschikbaar stellen voor haar inwoners. Dit wordt meestal door één of meer organisaties uitgevoerd. Een onafhankelijk cliëntondersteuner biedt deskundig advies en begeleiding, helemaal kosteloos. Ze kunnen je helpen bij het invullen van formulieren, het voorbereiden van gesprekken en het maken van keuzes die het beste passen bij jouw situatie. Daarnaast kunnen ze je ook bijstaan tijdens gesprekken, zoals bij de gemeente of zorgorganisaties, zodat je zeker weet dat je goed voorbereid bent en niets over het hoofd ziet.

De cliëntondersteuner kent de wetten en regels en weet welke voorzieningen er in jouw buurt zijn. Ze helpen je om duidelijk te maken wat je nodig hebt en vertellen je welke mogelijkheden er zijn. Heb je vragen of wil je meer informatie over hoe je een onafhankelijk cliëntondersteuner kunt inschakelen? Neem dan contact op met je gemeente of kijk op de website van MEE (<https://www.mee.nl>).



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 marjel@pitthopkins.nl

Een Nieuwsbrief met Pitt verschijnt minimaal 1 maal per jaar.
Het magazine wordt toegezonden aan de aangesloten ouders en leden van de stichting.

COLOFON

Eindredactie en layout: Marjel Kruimelaar. Kopij naar secretaris@pitthopkins.nl
Website: www.pitthopkins.nl, Twitter: StPTHS;
Facebook: PTHS (Pitt-Hopkins Syndroom);
Drukwerk: Total-Print, Oosterhout

Stichting
Pitt Hopkins Syndroom

