



Jaarverslag 2014

Prader-Willi/Angelman Vereniging

Op weg naar een nieuwe koers

Zoals voor veel organisaties op het gebied van de belangenbehartiging was ook voor de Prader-Willi/Angelman Vereniging 2014 een jaar van herbezinning op de koers. Niet omdat we het aantal leden zien afnemen, want dat blijft eigenlijk al heel lang stabiel: er komen ongeveer even veel leden bij als er opzeggen. Wel verandert de behoefte van leden. Terwijl de contactdagen nog altijd voldoen aan de behoefte aan contact en informatie, is er ook de wens om snel en actueel via sociale media met elkaar in contact te staan en geïnformeerd te worden. De huidige werkwijze (personele bezetting en taakopvatting) van de vereniging kan daar niet altijd bij aansluiten. En daarnaast blijkt dat, terwijl enerzijds een bundeling van krachten nodig is, anderzijds ook de behoefte aan een meer syndroom-specifieke benadering toeneemt. Dat heeft te maken bijvoorbeeld met internationale ontwikkelingen rond syndroom-specifieke expertisecentra. Maar ook met het gegeven dat Prader-Willi- en Angelman syndroom weliswaar allebei worden veroorzaakt door een afwijking op het 15^e chromosoom, maar dat de kenmerken zeer verschillen. Daarmee ligt de behoefte aan informatie, zorg en ondersteuning vaak nogal ver uit elkaar. Het bestuur verkende bovengeschetste problematiek in een interne notitie in 2012 met het plan daar in 2015 meer aandacht aan te schenken. Na een discussie tijdens de laatste algemene ledenvergadering besloot het bestuur echter op directe termijn een commissie in het leven te roepen met de opdracht de mogelijkheden en gevolgen van een eventuele splitsing van de vereniging in 2 afzonderlijke organisaties te onderzoeken.

Om op te komen voor de collectieve belangen van alle mensen met een verstandelijke beperking was de Prader-Willi/Angelman Vereniging sinds 2009 aangesloten bij Platform VG, koepelorganisatie van mensen met een verstandelijke beperking. Per 1 januari 2014 is Platform VG gefuseerd met de CG-Raad, de koepelorganisatie voor mensen met of chronisch ziekte of lichamelijke beperking, en als nieuwe organisatie *Ieder(in)* voortgezet. De samenwerkingsovereenkomst die de PWAV altijd heeft gehad met Platform VG en haar voorgangers is in 2014 dan ook voortgezet met *Ieder(in)*.

De Prader-Willi/Angelman Vereniging zelf richt zich daarbij op de specifieke belangen en wensen van kinderen en volwassenen met Prader-Willi- of Angelman syndroom en hun ouders.

In 2014 heeft de vereniging de voornemens uit haar werkplan grotendeels kunnen uitvoeren. In 2015 zal in een speciale Algemene Ledenvergadering besloten worden op welke wijze de vereniging de daaropvolgende jaren zal ingaan en welke samenwerkingsvormen en activiteiten daarbij aansluiten.

Op 5 juli 2014 overleed *Henk Moezelaar*, erelid en medeoprichter in 1985 en later voorzitter van de Prader-Willi Vereniging, de voorloper van de Prader-Willi/Angelman Vereniging. Het eerste internationale Prader-Willi congres in Noordwijkerhout waarvan hij samen met het erelid de heer Pothof initiatiefnemer was, is de aanzet geweest tot internationale samenwerking en onderzoek. De vereniging denkt met warme gevoelens aan de heer Moezelaar terug en is hem veel dank verschuldigd.

De Vereniging

Ledental

In 2014 hebben 13 nieuwe leden zich aangemeld terwijl 15 leden (ouders, donateurs, organisaties) het lidmaatschap hebben opgezegd. Het totaal aantal leden op 31 december 2014 was: 572. Van 232 ouderleden is bekend dat zij een kind hebben met Prader-Willi syndroom, 163 ouders hebben een kind met Angelman syndroom. 12 Leden hebben zelf Prader-Willi syndroom en 3 leden hebben Angelman syndroom (het lidmaatschap staat op naam van de persoon met Angelman syndroom met als doel zijn of haar begeleiders van informatie te voorzien). De overige leden zijn familieleden, of het gaat om personen of instellingen die geïnteresseerd zijn in beide syndromen. Sinds 2014 maakt de PWAV gebruik van het ledenadministratiesysteem 'Banster'.

Het bestuur

De algemene ledenvergadering werd gehouden op 24 mei 2014 . De heer *C.L.W. van Slobbe* werd herkozen als penningmeester en de heren *J. Meulen* en *K. van der Spek* werden gekozen als nieuwe bestuursleden. Beiden zijn ouder van een dochter, resp. zoon met Angelman syndroom. Mevrouw *J. Hooijer*, die zich als ouder van een zoon met PWS kandidaat had gesteld heeft zich helaas moeten terugtrekken wegens persoonlijke omstandigheden. Het bestuur vergaderde in 2014 drie keer.

De Prader-Willi werkgroep

Voorzitter van de Prader-Willi werkgroep was ook in 2014 de heer *G. Meijwaard*. Vanuit de Prader-Willi werkgroep was de heer Meijwaard tevens afgevaardigd (als auditor) naar de Internationale Prader-Willi Syndroom Organisatie (IPWSO). De heer *H. de Korte* was ook in 2014 weer verantwoordelijk voor het beheer van de website De werkgroep heeft de landelijke contactdag georganiseerd en onderhoudt een nauwe samenwerking met wetenschappers en de Prader-Willi Facebook-groep. Een belangrijke activiteit van de werkgroep in 2014 was ook de NFU toetsing van de expertisecentra.. Een themamiddag op 14 juni over de impact op relaties en gezin van het hebben van een kind met een beperking tenslotte moest helaas worden afgezegd wegens een te laag aantal deelnemers.

De Angelman werkgroep

Ook de Angelman werkgroep, onder voorzitterschap van de heer *J. Meulen*, hield zich in 2014 bezig met de NFU toetsing van de expertisecentra. In Europees verband is samenwerking gestart met de ASA (Angelman Syndrome Alliance). De ASA is de Europese opvolger van de IASO die al sinds enkele jaren wegens financiële problemen niet meer bestaat. In november organiseerde de werkgroep weer een geslaagde contactdag. De heer *J. van der Spek*, mevrouw *V. Giurgi* en mevrouw *M. ten Hooven-Radstaake* zijn in 2014 deel gaan uitmaken van de werkgroep. Het beheer van de website was in handen van de heer *J. Verdonk*. Mevrouw *C. van Aken van der Laan* heeft vanwege drukke werkzaamheden de werkgroep in 2014 verlaten.

Raad van Advies

De deskundigen uit de Raad van Advies vormen al vele jaren, zo ook in 2014, een belangrijke bron van kennis voor de (leden van) de vereniging. Zij helpen met advies en begeleiding. Leden van de Raad van Advies zijn als promotoren betrokken bij de verschillende onderzoeken die plaatsvinden met cofinanciering vanuit de 3 bij de Vereniging betrokken fondsen, zijn betrokken bij de contactdagen en hebben zich daarnaast weer direct ingezet bij complexe individuele problematiek. De Raad van Advies staat onder voorzitterschap van prof. dr. *L.M.G. Curfs*.

De Onderzoeksadviesraad

Lopend onderzoek en onderzoek dat in 2014 in overleg met de Onderzoeksadviesraad en met medewerking van de Raad van Advies werd gestart, voortgezet of afgerond betreft:

Prader-Willi syndroom

- een landelijke studie naar de hormoonhuishouding en wenselijkheid van groeihormoonbehandeling bij volwassenen
- onderzoek naar verouderingsprocessen
- onderzoek naar psychiatrische stoornissen bij volwassenen
- onderzoek naar de oorzaken van het (soms plotseling) overlijden
- onderzoek naar motorische training
- onderzoek naar gehechtheid

Angelman syndroom

- onderzoek naar probleemgedrag en communicatie
- onderzoek naar het CaMkinase eiwit bij muizen met AS

Landelijke activiteiten

Algemene ledenvergadering

Op 24 mei vond in Utrecht de algemene ledenvergadering plaats. Het jaarverslag van de secretaris en dat van de penningmeester zijn goedgekeurd. Naar aanleiding van een brief van enkele leden van Prader-Willi zijde vond een discussie plaats over de toekomst van de vereniging.

Met name de vraag of de vereniging gesplitst zou moeten worden in een aparte Prader-Willi- en Angelman organisatie stond hierin centraal. Besloten werd (zoals hiervoor al vermeld) een commissie te benoemen onder een onafhankelijk voorzitter, die zich zou buigen over de wenselijkheid, de mogelijkheid en de eventuele (financiële) gevolgen van zo'n splitsing. Dit advies kon eind 2014 aan het bestuur worden voorgelegd.

Contactdag Prader-Willi syndroom

In de Binckhorst in Rosmalen vond op 22 november de jaarlijkse contactdag plaats. Een viertal onderwerpen passeerden de revue. Dr. *L. Reus* gaf een toelichting op haar promotieonderzoek naar de motorische ontwikkeling bij PWS. Een belangrijk onderzoek omdat naar aanleiding hiervan de landelijke richtlijnen voor diagnostiek en behandeling van PWS zijn aangepast. Mevrouw *D. Kloosterman*, beleidsmedewerker bij Leder(in), ging in op de veranderingen in de zorg en ondersteuning aan mensen met een chronische ziekte of beperking. Wat er voor wie verandert hangt af van veel factoren en aanwezigen konden met individuele vragen bij haar terecht. Mevrouw *J. Veen* vertelde over de nieuwe mogelijkheden van de digitale versie van het stippenplan. Die geeft meer mogelijkheden voor aanpassingen aan de individuele situatie en het invoeren van nieuwe producten. Tenslotte vertelden de heer *F. Nicolai* en mevrouw *S. Osinga* over het succes van het Prader-Willi huis in Friesland. De meeste bewoners zijn er flink afgevallen en hebben het er uitstekend naar hun zin. Er wordt een goede balans gevonden tussen actief bezig zijn, rust en gezond eten.

Contactdag Angelman syndroom

Op 8 november, ook in de Binckhorst in Rosmalen kwamen ouders van kinderen met AS, hun kinderen en belangstellenden bij elkaar voor de jaarlijkse AS contactdag. Als eerste vertelde mevrouw drs. *K. Bindels-de Heus* over de stand van zaken bij het Expertisecentrum AS. Ruim 80 kinderen zijn onderzocht en bekend bij het EAS en er is veel deskundigheid opgebouwd die weer kan worden ingezet bij de behandeling en begeleiding. Het EAS bestaat in 2015 5 jaar en daar wil het centrum, in overleg met de PWAV speciale aandacht aan geven. Maar de kinderen worden groot en er is ook veel behoefte

aan aandacht voor volwassenen. Sinds kort is er daarom de mogelijkheid, via een samenwerking tussen het EAS en de ASVZ, om ook volwassenen aan te melden. De AVG artsen mevrouw dr. *M. Valstar* en dr. *L. Bastiaanse* zijn degenen die deze poli bemensen. Drs. *A. Rietman* ging vervolgens in op de betekenis van een verstoorde sensorische informatieverwerking bij mensen met AS en de gevolgen voor hun gedrag. Het veelvuldig zoeken naar prikkels komt voort uit een hoge drempel voor tactiele- en bewegingsprikkels. Om ongewenst gedrag te voorkomen kunnen hulpmiddelen en spelletjes worden ingezet. Mevrouw *C. Navis*, pre-verbaal logopedist en mevrouw *E. Elings* (moeder van een zoon met AS) tenslotte gingen in op het PODD systeem (Pragmatic Organisation Dynamic Display). Beiden zijn enthousiast over de mogelijkheden van deze non-verbale communicatie methode omdat je er meer mee kunt doen dan keuzes maken: de gebruikers ervan kunnen ook hun stemming aangeven en een verhaal vertellen door middel van de plaatjes uit het boek. Mevrouw Elings heeft een stichting opgericht die cursussen en begeleiding aanbiedt.

Voorlichting

Nieuwsbrief

De 'Nieuwsbrief' verscheen in 2014 weer vier maal. De inhoud van de Nieuwsbrieven is een mix van ervaringsverhalen van ouders, praktische tips en informatie over wetenschappelijke ontwikkelingen.

Redactie

De samenstelling van de redactie bleef in 2014 gelijk aan die in 2013. Eind 2014 moest mw. *M. van Rongen* afscheid nemen van de redactie vanwege persoonlijke omstandigheden.

Brochures

In 2014 is een hernieuwde brochure over Prader-Willi syndroom verschenen.

Internet

Beide websites www.praderwillisyndroom.nl en www.angelmansyndroom.nl zijn in 2014 bijgehouden en voorzien van nieuwe inhoudelijke bijdragen. Aanmelden als lid en inschrijven voor contactdagen kunnen online worden geregeld. Wel zet de verschuiving van het uitwisselen van ervaringen naar syndroom-specifieke Facebook groepen door. Voor snelle reacties op vragen aan en uitwisseling van informatie met lotgenoten wordt steeds meer gebruik gemaakt van deze weg.

Externe contacten

Fonds PGO

De PWAV heeft als patiëntenorganisatie in 2014 voor haar basisactiviteiten een instellingssubsidie van € 35.000,- van het fonds PGO toegekend gekregen.

Ieder(in)

De ondersteuning van de PWAV werd in 2014 uitgevoerd door de vereniging Ieder(in), de opvolger van Platform VG en CG-Raad. Voor 10 uur per week kon daarvoor een beroep worden gedaan op mw. drs. *T. Stranderson*, in dienst bij Ieder(in).

De werkzaamheden omvatten o.a.: het onderhouden van contacten met ouders en derden, het ondersteunen en notuleren van de bestuursvergaderingen, organiseren van bijeenkomsten en het voeren van het redactiesecretariaat ten behoeve van de nieuwsbrief en brochures.

Prader-Willi poli volwassenen

Het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam is in samenwerking met de Stichting Kind en Groei, in 2014 gestart met het opzetten van een polikliniek voor volwassenen met PWS. Deze kliniek zal in januari 2015 van start gaan en zich, naast de directe zorgverlening, ook toeleggen op wetenschappelijk onderzoek.

Prader-Willi Fonds

Het Prader-Willi Fonds (PWF) is opgericht in 2003 met als doel het werven van financiële middelen ten behoeve van onderzoek en projecten die de kwaliteit van leven van kinderen en volwassenen met PWS bevorderen. Het Prader-Willi Fonds financiert onder andere het onderzoek naar psychiatrische stoornissen bij mensen met PWS van prof. dr. *A.C.S. Hokken-Koelega* en mw. drs. *S. Lo*. Dit onderzoek wordt gecoördineerd vanuit de Stichting Kind en Groei. Ook is het PWF initiatiefnemer en medefinancier van het Expertisecentrum Prader-Willi syndroom. De heer *G. Meijwaard* is namens de PWAV betrokken bij dit laatste initiatief.

International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO)

Namens de PWAV is prof. dr. *L.M.G. Curfs* als professional vertegenwoordigd in de IPWSO. Hij is tevens lid van de Clinical and Scientific Advisory Board van de IPWSO (www.ipwso.org). De heer *G. Meijwaard* is als ouder vertegenwoordigd in de IPWSO.

Expertisecentrum Angelman Syndroom

Bestuur en redactie van de PWAV onderhouden goede contacten met het Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS) aan het Erasmus MC Rotterdam. Medewerkers van het centrum leveren regelmatig een bijdrage aan de Nieuwsbrieven en contactdagen. Inmiddels zijn er meer dan 80 kinderen met AS bekend bij het EAS. Vanaf 2014 is gestart met de poli voor volwassenen met AS.

Nina Foundation en Angelman Foundation

Beide stichtingen zetten zich in voor het werven van gelden ten behoeve van kinderen en volwassenen met Angelman syndroom. Een kenniscentrum, het (financieel) steunen van fundamenteel wetenschappelijk onderzoek en het praktisch steunen van projecten die de kwaliteit van leven van personen met Angelman syndroom bevorderen zijn hun doelstellingen.

In 2014 konden 2 onderzoeken worden voortgezet: het vervolgonderzoek naar het CaM-kinase eiwit door prof. dr. *Y. Elgersma* en mw. drs. *C. Bruinsma* en het onderzoek naar probleemgedrag en communicatie training bij Angelman syndroom door prof. dr. *R. Didden*, prof. dr. *L.M.G. Curfs* en mw. drs. *M. ten Hooven-Radstaake*.

Het eerstgenoemde onderzoek is de afgelopen vijf jaar mede mogelijk gemaakt dankzij de periodieke schenkingen van een groep leden van de Vereniging en ook afgerond in 2014.

Angelman Syndrome Alliance (ASA)

Op Europees niveau (aangevuld met een belangstellende delegatie uit Japan) is, ter vervanging van de Internationale IASO, sinds enkele jaren onder de paraplu van ASA samenwerking tussen wetenschappers en ouderverenigingen (waaronder onze vereniging) op gang gekomen. In oktober 2014 werd in Parijs de derde jaarlijkse ASA bijeenkomst georganiseerd voor topwetenschappers en aangesloten ouderverenigingen. Vanuit de PWAV namen de heren *G. Bonke* en *J. Meulen* aan deze bijeenkomst deel. Belangrijkste doel van ASA is het financieren van wetenschappelijk onderzoek rond AS.

Gerard Meijwaard,
secretaris

Samenstelling bestuur en andere colleges op 31 december 2014

Bestuur

G.H.J. Bonke, Wassenaar	voorzitter
G. Meijwaard, Maastricht	secretaris
C.L.W. van Slobbe, Rijswijk	penningmeester
Prof. dr. L.M.G. Curfs, Maastricht	leden
Mw. J. de Groot-Gravee, Eygelshoven	
Hr. J.M.M.T. Meulen, Weert	
Hr. J. van der Spek, Gouda	

Ereleden

H.F.M. Pothof, Diepenheim

Raad van Advies

Prof. dr. L.M.G. Curfs, hoogleraar verstandelijke handicap, Maastricht	voorzitter
Dr. P.J.L. Collin, Kinder- en jeugdpsychiater, Urmond	leden
Prof. dr. R. Didden, orthopedagoog, Nijmegen	
Prof. dr. Y. Elgersma, moleculair neurobioloog, Rotterdam	
Mw. drs. S. Rasenberg, orthopedagoog, Oisterwijk	
Mw. dr. M. Sinnema, klinisch geneticus i.o., Maastricht	
Mw. dr. M. Tonino, AVG arts, Voorburg	
Mw. J. Veen-Roelofs, diëtiste, Kerkdriel	

Onderzoeksadviesraad

Prof. dr. L.M.G. Curfs, hoogleraar verstandelijke handicap, Maastricht	voorzitter
Mw. prof. dr. C.T.R.M. Stumpel, klinisch geneticus, Maastricht	
Prof. dr. J.P. Fryns, klinisch geneticus, Leuven	

Prader-Willi werkgroep

G. Meijwaard, Maastricht	voorzitter
T. Gorter, Waalre	leden
Mw. J. de Groot, Eygelshoven	
H. Gütlich, Zoetermeer	
C. Klerk, Arnhem	
H. de Korte, Spijkenisse	webmaster
Mw. W. Mooren, Tilburg	

Angelman werkgroep

J. Meulen, Weert	voorzitter
Mw. V. Giorgi, Herveld	leden
Mw. drs. M. ten Hooven-Radstaake, Wageningen	
Mw. N. Jansen, Maarheeze	
Hr. J. van der Spek, Gouda	
J.C.J. Verdonk, Eersel	webmaster

Redactie

G.H.J. Bonke, Wassenaar

eindredacteur

Mw. M. Grimmelikhuijsen, 's Gravenhage

Mw. K. Jaspers, Nootdorp

Mw. E. van Ojen, Zoetermeer

Mw. B. Rudel, 's Gravenhage

Mw. M. van Slobbe, Delft

Mw. T. Stranders, Utrecht

redactiesecretariaat