

Van uw voorzitter

Na een verzengende zomervakantie zijn de verenigingsactiviteiten door het bestuur weer met enthousiasme opgepakt. Erin Sheldon werd bereid gevonden tijdens haar verblijf in Nederland in september voor een gemotiveerd publiek van ouders en begeleiders een cursus te geven. Ze sprak maar liefst meer dan vijf uur over eigenschappen van mensen met AS en over communicatie met hen. Haar presentatie is op video opgenomen en zal worden voorzien van haar dia's uit de cursus en in delen worden opgesplitst. Deze delen worden op onze website en YouTube geplaatst.

Van ons boek over communicatie met AS mensen, gebaseerd op het werk van Erin Sheldon, is een fraaie tweede druk gerealiseerd in een oplage van 400 exemplaren.

Op 12 en 13 oktober vond in Hamburg een congres plaats van de Angelman Syndrome Alliance (ASA). Dit is een alliantie die enkele jaren geleden is opgericht en waarin ongeveer 20 AS-organisaties zijn vertegenwoordigd uit Europa en daarbuiten. Twee AS-organisaties traden er toe: een uit Japan en een uit Israël. Ook onze vereniging is daarvan lid en onze bestuursleden hebben aan het congres deelgenomen.

De kracht van de alliantie ligt in bundeling van kennis, ervaringen en financiële middelen. Dit jaar werd door de deelnemers maar liefst € 305.000,- toegezegd voor onderzoek. Het bestuur van de Nina Foundation heeft de organisatorische en administratieve activiteiten van de alliantie op zich genomen. Researchers zullen binnenkort worden uitgenodigd onderzoeksvoorstellen in te dienen, waarna een wetenschappelijke adviesraad de voorstellen zal becommentariëren. Daarna zullen de AS-organisaties de voorstellen beoordelen en aangeven welke volgens hen uitgevoerd zullen moeten worden. De resultaten ervan zullen worden gerapporteerd op het volgende congres over twee jaar.

Wetenschappers uit Europa, de VS en Japan vertelden op het congres van hun vorderingen op onderzoeksgebied. Verheugend is te zien dat ook vijf farmaceutische bedrijven onderzoek naar geneesmiddelen voor aspecten van AS hebben opgepakt. Op onze informatiedag op 27 oktober zal prof. Ype Elgersma vertellen over onderzoeksresultaten die op het congres aan de orde kwamen.

met vriendelijke groet, namens het bestuur
Rob Heethaar

Uitnodiging 18+ dag op 1 december

Op 1 december organiseert de vASN weer een informatie en ontmoetingsdag voor ouders en verzorgers van Angelman kinderen van 18 jaar en ouder. Natuurlijk zijn ook ouders van jongere kinderen van harte welkom. De uitnodiging en het programma volgen binnenkort. Het thema van de dag zal zijn:

“De vragen rond het ouder worden van kind en ouders”

Uiteraard zal de Angelman 18+ poli van het Erasmus MC aanwezig zijn en de laatste ontwikkelingen presenteren. Daarnaast zal ook aandacht zijn voor de stand van zaken van verschillende onderzoeken: communicatie en slaapproblemen.

Een groot gedeelte van de dag zal worden besteed aan het samen bespreken van de uitdagingen en oplossingen rond het ouder worden, zowel van het Angelman kind als de ouders.

Graag komen we in contact met ouders die bereid zijn zich over dit onderwerp op de dag zelf te laten interviewen. We willen graag een drie- of viertal ouders rond de tafel, waarbij de andere gasten mee kunnen luisteren. Dit zal voldoende gesprekstof opleveren om daarna in kleine groepjes verder te praten.

De vereniging zal zorgen voor enkele deskundigen om dit te begeleiden en in goede banen te leiden.

Wij zijn enthousiast om deze bijeenkomst met u te beleven. Wij hopen op een goede opkomst en respons van u. Opgeven voor de 18+dag kan via een mail naar:

info@angelmansyndroom.nl

Al u aan het interview wilt meewerken, stuurt u dan een mail naar koos.vanderspek@angelmansyndroom.nl. Als u nog vragen heeft, vermeldt u dan ook uw telefoonnummer dan bellen we u.

27 oktober, Informatiedag Algemeen

1 december, Informatiedag 18+

Locatie: Hotel Restaurant Oud London

Woudenbergseweg 52, 3707 HX Zeist

Inschrijving CompAS opnieuw geopend!



Inmiddels zijn we van start gegaan met de eerste groep volwassenen en hun ouders/begeleiders.

In de leeftijdscategorie van 2-20 jaar zoeken we echter nog ouders en hun kinderen die mee willen doen!

In de studie zullen ouders (en evt. begeleiders) intensief geoëcoached worden in het gebruik van Ondersteunde Communicatie naar hun kind toe, zodat zowel ouders als kinderen hier beter mee leren communiceren. We kijken samen met de ouders welke vorm van Ondersteunde Communicatie het beste bij hun kind en de omgeving past, bijvoorbeeld middels taalactiviteitenkaarten, Proloquo2go, PDD, gebaren, Score, foto's etc.

De studie bestaat uit 3 groepsbijeenkomsten met andere ouders waar we veel zullen oefenen met Ondersteunde Communicatie en daarnaast 6 huisbezoeken waarin Cindy ouders zal coachen.

Wilt u meer informatie of zich aanmelden?

Mail naar angelmanlogopedie@erasmusmc.nl

Cindy Navis (logopedist) en Maartje ten Hooven- Radstaake (orthopedagoog), Erasmus MC.

Communicatiepaspoort

Vorig jaar is de Themagroep Communicatie gevormd bestaande uit enkele ouders en medewerkers van het Angelman Expertisecentrum. Deze groep houdt zich bezig met het verbeteren van communicatie met AS personen.

De groepsleden zijn ervan overtuigd dat kinderen en volwassenen met het Angelman syndroom nog veel kunnen leren. Om dit mogelijk te maken is communicatie noodzakelijk om elkaar te kunnen begrijpen.



Een communicatiepaspoort in de vorm van een korte video kan daarbij een goed hulpmiddel zijn. Deze video laat zien welke communicatie-uitingen er te verwachten zijn en hoe interactie kan plaats vinden. Een korte video betekent dat het makkelijk is om de kennis tot je te nemen. Hiermee is ook bij wisseling van begeleiders en ondersteunend personeel een mooi overdrachtsmiddel beschikbaar.

Daarnaast is een papieren versie van zo'n paspoort een mooi hulpmiddel voor toevallige ontmoetingen. Dit opent wellicht ook de communicatie met toevallige voorbijgangers. Dus mensen buiten de kleine eigen cirkel.

Inmiddels heeft de Themagroep twee voorbeelden gerealiseerd. Ook bij de productie hiervan is het Angelman Expertisecentrum nauw betrokken.

De vereniging biedt hulp aan om een video-paspoort te (laten) maken, maar ook voor een basis formaat voor een papieren versie.

Voor informatie kunt u terecht bij Kees van der Hall
tel.: 06-4542 6745

Donaties en projecten

De vereniging ontvangt regelmatig donaties. Over 2016 en 2017 werd er € 15.352,- ontvangen. Soms werd aangegeven waarvoor het bedrag bestemd was; in veel gevallen werd de bestemming aan de vereniging overgelaten.

Een paar maanden geleden is er met het Expertisecentrum overlegd over de besteding van de donaties. Fundamenteel onderzoek is erg duur, wordt uit onderzoeksgelden vanuit de overheid gefinancierd en wordt vaak gesponsord door internationale organisaties zoals ASA.



In overleg met de gulle gevers heeft het bestuur besloten om de besteding van de donaties meer inzichtelijk te maken, door het Expertisecentrum te vragen projecten te definiëren, die voor Angelman patiënten en hun ouders direct relevant zijn. Dit zijn echter projecten die financieel beperkt in omvang zijn maar toch uiterst relevant. Ze vinden plaats naast de grote onderzoeken, zoals het fundamenteel onderzoek door prof. Ype Elgersma en het onlangs gestarte en vanuit Amerika en mede door onze vereniging gefinancierde CompAS communicatieonderzoek door Maartje ten Hooven-Radstaake en Cindy Navis.

Drie projecten kwamen uit het overleg met het Expertisecentrum naar voren en hebben een startbedrag toegekend gekregen uit de donaties 2016 en 2017. Uiteraard is er rekening gehouden met de aangegeven bestemmingen bij de individuele donaties.

Als u een donatie wilt doen, b.v. na een geslaagde sponsoractie of zo maar dan kunt u nu aangeven voor welk project u het geld wilt besteden. We zullen u in iedere nieuwsbrief informeren over de stand van de donaties en regelmatig de projectleiders vragen om iets te vertellen over de voortgang van het project.

De beschrijvingen van deze projecten vindt u hierna. Steeds is het benodigde eindbedrag aangegeven en het geld dat nu al beschikbaar is.

1. Help mee om de kennis rondom communicatie bij kinderen en volwassenen met Angelman syndroom te delen!

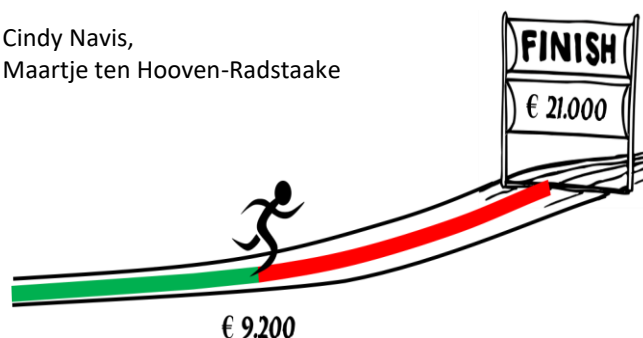
Sinds de start van het Expertisecentrum Angelman Syndroom in 2011 is de logopedie intensief betrokken bij de zorg voor de kinderen. Dit heeft ertoe geleid dat er inmiddels een enorme database aan gegevens is verzameld over de communicatieve mogelijkheden van kinderen en volwassenen met Angelman Syndroom. Dit betreft de voor u waarschijnlijk inmiddels bekende Bayley taalschalen, Communicatie Matrix, observaties rondom ondersteunde communicatie en sinds kort ook de waardevolle aanvulling middels de C-BILLT. Deze gegevens zouden we heel graag omzetten in een wetenschappelijk artikel, om hier (inter)nationale bekendheid aan te geven.

Er is nu nog weinig bekend over de precieze mogelijkheden van kinderen en volwassenen met Angelman Syndroom, omdat de onderzoeksmogelijkheden die er tot nu toe waren vooral gericht waren op spraak. Hierdoor zijn de communicatieve vaardigheden en mogelijkheden van kinderen én volwassenen met Angelman syndroom in het verleden zeer waarschijnlijk onderschat. Nog erger: hierdoor zijn patiënten vaak verstoken van een passend advies t.a.v. ondersteunde communicatie. Wij zien en weten dat patiënten met AS meer te vertellen hebben dan nu in de literatuur bekend is en willen dit graag op een wetenschappelijk verantwoorde wijze aantonen.

Daarnaast is het van groot belang om de huidige advisering, ontwikkeling van voorlichtingsmateriaal en het geven van cursussen (ook mede mogelijk gemaakt door de vASN) te kunnen onderbouwen met wetenschappelijke resultaten. Om zo ouders en begeleiders te kunnen voorzien van het best mogelijke advies. Wij zoeken dan iemand die parttime deze gegevens kan verwerken.

De gewenste ingangsdatum is 1 januari 2019 en de gewenste duur 12 maanden. Die kosten die ermee gemoeid zijn bedragen € 21.000,- Reeds nu beschikbaar € 9.200,-

Cindy Navis,
Maartje ten Hooven-Radstaake



2. Onderzoek epilepsie bij volwassenen met het Angelmansyndroom

Van 2015 tot heden hebben inmiddels bijna 100 volwassenen met het Angelman syndroom en hun families en begeleiders meegedaan aan het onderzoek naar het natuurlijk beloop van het Angelman syndroom op volwassen leeftijd. Tijdens dit onderzoek hebben wij de betrokkenen gevraagd om uitgebreide vragenlijsten in te vullen over de gezondheidsproblemen die voorkwamen. Daarnaast werden huisbezoeken verricht en werd gesproken met de ouders en overige verzorgers.

Tijdens het onderzoek bleek dat epilepsie op volwassen leeftijd minder voor komt dan in de kindertijd. Het is echter bij de volwassenen die nog epilepsie hebben nog steeds een grote zorg. Ook hebben we geleerd dat de volwassenen die epilepsie hebben slechter functioneren dan de volwassenen die dit niet hebben.

Naast deze bevindingen bleek dat er bij een deel van de volwassenen ook andere aanvallen voorkwamen dan in de kindertijd. Deze aanvallen blijken in de pubertijd of op latere leeftijd te ontstaan en ze zien er heel anders uit. Bij deze aanvallen is sprake van hevig trillen, waarbij de patiënt wel bij bewustzijn is. De aanvallen kunnen lang duren, kunnen soms worden uitgelokt door plotselinge veranderingen van houding of hevig schrikken en zijn moeilijk te behandelen. Daarnaast is ook bijzonder aan deze aanvallen dat als er een hersenfilmpje gemaakt wordt (een EEG) deze aanvallen daar helemaal niet op te zien zijn. Ze worden dan ook niet-epileptische myoclonieën genoemd.

Voor het natuurlijk beloop onderzoek wisten wij niet dat deze aanvallen in deze mate voorkwamen bij het Angelman syndroom en we willen dan ook graag meer leren over deze aanvallen en de behandeling ervan.

Wij willen onder andere weten:

- Wanneer zijn deze aanvallen begonnen?
- Hoe vaak komen ze voor?
- Hoe lang duren ze?
- Welke uitlokkers zijn er (prikkel, gebeurtenis, koorts, cyclus, vermoeidheid etc.)?
- Hoe ziet de aanval er precies uit?
- Welke medicatie is geprobeerd en wat was het effect?

Dit is de reden dat wij met een vervolgonderzoek zullen starten om epilepsie beter in kaart te brengen op volwassen leeftijd. Het doel van dit onderzoek is een goed overzicht

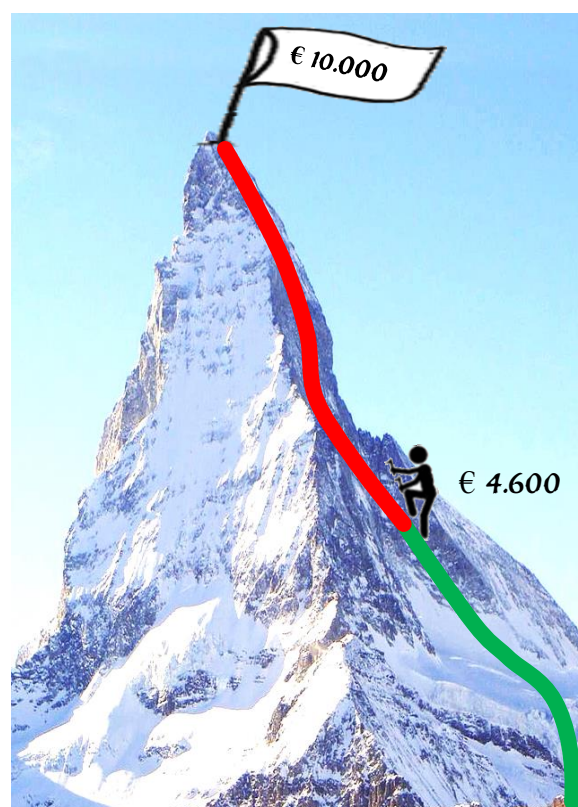
Te krijgen van epilepsie op volwassen leeftijd en de beste manier om daarmee om te gaan. Wij hopen dat we met de kennis die we dan opdoen direct weer de volwassen patiënten kunnen helpen.

Het onderzoek zal bestaan uit allereerst een korte vragenlijst over epilepsie en vervolgens een bezoek van een student-onderzoeker die bij u langs komt op een voor u praktische plek om uitgebreider met u te spreken over de epilepsie. Voor het onderzoek zullen wij alle families van de volwassenen die bekend zijn met epilepsie benaderen.

Daarnaast is het uiteraard ook mogelijk om deel te nemen aan dit onderzoek, wanneer niet aan het natuurlijk beloop onderzoek is deelgenomen. Dan zouden wij graag een mailtje ontvangen, zodat wij contact met u op kunnen nemen.

Voor het onderzoek zullen we part-time iemand aanstellen, waarvoor ongeveer € 10.000,- nodig is. Het onderzoek zal lopen van november 2018 t/m april 2019.

Voor informatie: Marlies Valstar, mvalstar@asvz.nl
AVG Angelman 18+-polikliniek,



3. Hoe ontstaan de slaapproblemen bij AS, en wat kunnen we daar aan doen?

Slaapproblemen worden door ouders van een kind met het Angelman syndroom, aangemerkt als een van de grote problemen. Onderzoek in ons AS Expertisecentrum liet zien dat 85% van de ouders van kinderen met AS van 0-18 jaar slaapproblemen bij hun kind signaleerden. De helft van de ouders gaf aan dat hun kind 's nachts minder dan 8 uur slaapt en 40% dat hun kind meer dan 3 keer per week meer dan 2 keer per nacht wakker is. Deze slaapproblematiek heeft niet alleen een grote weerslag op het kind, maar ook op de ouders. Er is tot op heden geen goede behandeling van de slaapproblemen. Momenteel wordt op het AS Expertisecentrum een onderzoek gedaan om te kijken of gedragsinterventie een verbetering kan geven.

Het laboratoriumonderzoek naar een goede behandeling wordt gefrustreerd doordat de Angelman syndroom muismodellen deze slaapproblemen niet goed laten zien. Muizen onderbreken hun slaap vele malen en slapen ook veel tijdens de actieve fase, dus het meten van activiteit als mate van slaap is niet erg gevoelig. Op moleculair gebied zijn er aanwijzingen dat de interne klok verstoord is, maar voor het testen van veel geneesmiddelen, is dat geen geschikte uitleesparameter ('biomarker').

Hoewel ons laboratorium geen direct onderzoek doet naar slaap, zijn we onlangs toevallig op een mogelijke biomarker van verstoorde slaap gestuit. Bij het testen van anti-epileptica werd een week lang een EEG opgenomen. Deze EEG opnamen liepen 24 uur per dag door, dus ook tijdens de slaaperiodes.

Uit een eerste analyse van deze data bleek dat er in AS muizen verminderde REM slaap was vergeleken met controle muizen.

De REM slaap is de periode waarin we dromen en snelle oogbewegingen maken, en een juiste balans en timing van de REM en non-REM slaap is belangrijk voor een goede nachtrust.

We hebben €10.000 euro nodig voor personele middelen om meer data te vergaren zodat we meer inzicht krijgen in deze afwijkende EEG-metingen tijdens de slaaperiode. Als we onze bevinding kunnen bevestigen en uitbreiden hebben we eindelijk de lang-gewilde biomarker, en kunnen we additioneel geld gaan werven om potentiële geneesmiddelen te screenen, en ons onderzoek extrapoleren naar de patiënt.

Prof.dr. Y. Elgersma



Op de Angelman-TomTom door Italië

Pieter Hoogenraad

Elk jaar gaan wij, Pieter en Maxy Hoogenraad, een weekje met onze dochter Elsa (32 jaar en Angelman) met vakantie: onze Elsa-vakantie. Niet naar het strand of naar de natuur. Daar moet Elsa niets van hebben. Een boswandeling, probeer dat niet met haar want het wordt zonder uitzondering een drama. En zodra Elsa de zee ziet, draait onze dochter zich om en draaft resoluut de andere kant op. Nee, Elsa doe je het meeste plezier met een wandeling door een drukke stad, met veel mensen, auto's, bussen, trams en wat er zo allemaal hoort bij een metropool. Wij wonen in Hilversum en vaak neem ik met haar de trein naar Amsterdam, Utrecht of Amersfoort om daar een stadswandeling te maken. Maar dat is het gewone werk.

In de vakantie wil Elsa wel wat anders en het liefst: vliegen. Althans dat maken wij op uit haar body language, want als Angelman praat Elsa niet. Dit jaar vlogen we naar Bari in Zuid-Italië en namen vandaar de trein naar het zuidelijker gelegen Lecce. Het is een prachtige barokstad die nog veel van zijn authenticiteit heeft behouden. In het middel-eeuwse centrum worden de auto's maar mondjesmaat toegelaten, zodat je er relaxed kunt rondlopen. Het is een wirwar van straatjes en stegen waar je onherroepelijk verdwaalt.

De toeristen (vooral Italianen maar jaarlijks meer buitenlanders) zie je daarom steevast met een plattegrond in de hand rondlopen. Veel jongeren hebben die papieren kaart inmiddels verruild voor Google Maps en lopen turend op hun smartphone door de eeuwenoude straten. Maar ook zij ontdekten er niet aan om in de wirwar van stradas en vicolos zo nu en dan de weg kwijt te raken. Je ziet ze dan op een straathoek in verwarring druk naar rechts en links wijzen.

Zo niet ons gezin. Wij hebben immers onze Angelman-TomTom en die wijst ons beter dan welke kaart of smartphone dan ook de weg. Ouders van Angelman kinderen weten het: hun kind heeft een ingebouwde TomTom. En dat geldt ook voor Elsa. Tijdens onze stadswandeling houdt zij mij vast bij de hand. Ik doe dat om te zorgen dat ze niet onverwacht struikelt over de Italiaanse straatstenen, die na zo veel eeuwen niet meer allemaal zo strak naast elkaar liggen.

Althans, Elsa geeft mij de indruk dat ik haar daarmee voorvallen behoed. Maar ik verdenk haar ervan dat er - zoals vaker bij Angelmannen - iets heel anders achter zit. Namelijk dat het Elsa is die zo met haar Angelman-TomTom nadrukkelijk onze route bepaalt. Wil Elsa naar rechts die gezellige winkelstraat in dan duwt ze haar vader die kant op. Zegt haar TomTom twintig meter verderop dat we links de steeg in moeten, dan gaan we die kant op.



Al wandelend met Elsa zien we zo de hele stad. Hoewel, wandelen is niet het goede woord. Elsa houdt er een straf tempo op na. Ze houdt er niet van als sjokkende toeristen of ouden-van-dagen haar de weg versperren en ze zou ze het liefst opzij duwen. Gelukkig zijn haar ouders nog kwiek en goed ter been, maar later als tachtigplusser zal dat niet zo gemakkelijk meer gaan. Net als de TomTom in de auto heeft de Angelman-TomTom ook zo zijn kuren. Dan weet het apparaat het ook niet meer. Dan draait Elsa zich plotseling om en nog eens om en is zij het spoor bijster. Maar waag het niet dan in te grijpen en een andere weg in te slaan dan de Angelman-TomTom aangeeft. Als Elsa rechtsaf wil en haar ouders rechtdoor is het bonje. Dan zet zij zich schrap als de oud-testamentische ezel van Bileam en is het vrijwel onbegonnen werk om haar mee te krijgen. Een duw- en trekpartij met Elsa op de Piazza Garibaldi is niet iets waar je naar uitkijkt. Maxy roept dan naar mij: 'Jij bent de baas.'

Maar na veertig jaar huwelijk heb ik dat wel afgeleerd. Gewoon toegeven, met Elsa rechtsaf slaan en dan via een omweggetje toch op onze ouderlijke weg terecht komen.

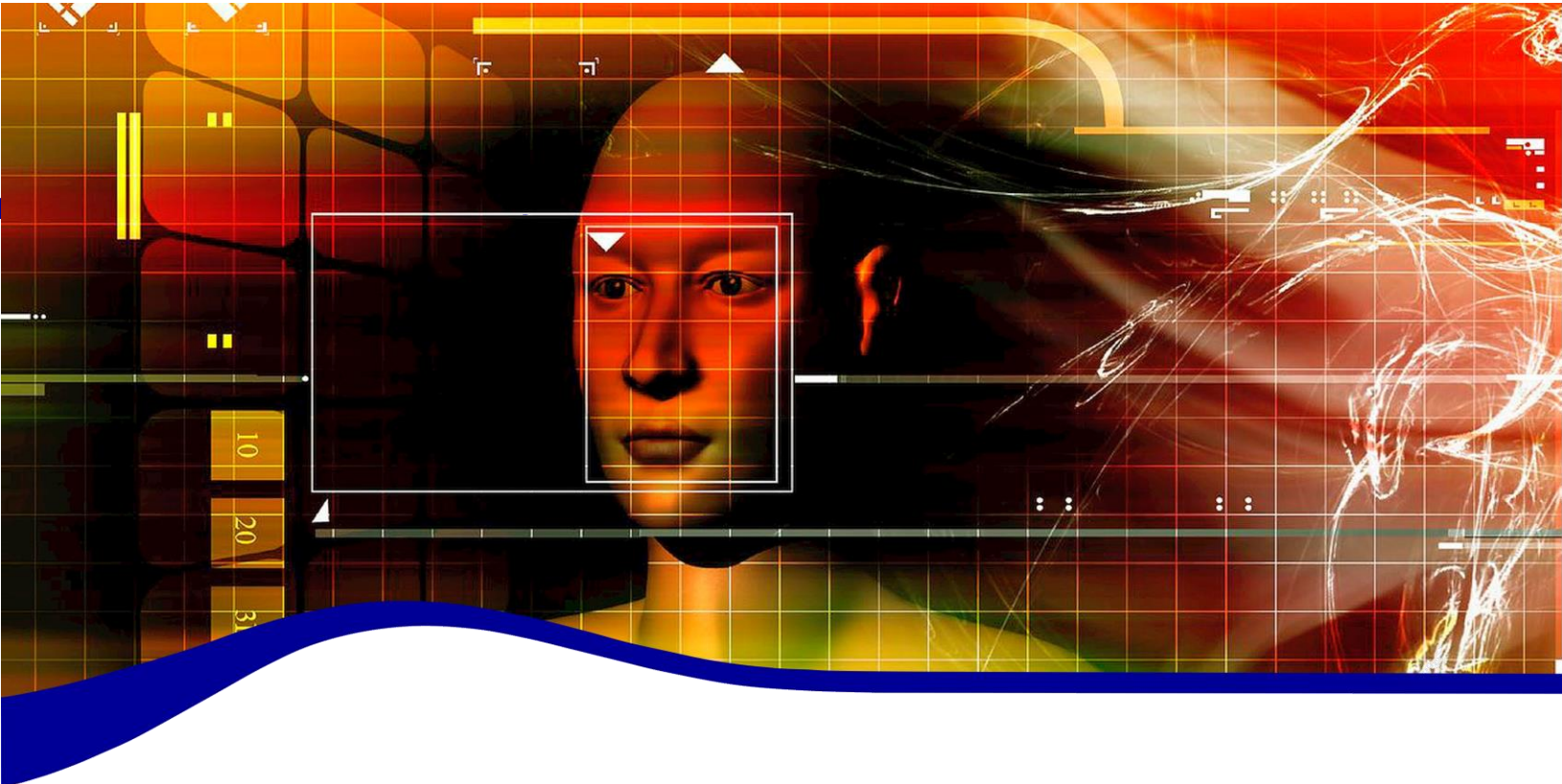
Dat werkt het handigst met Elsa (en in het huwelijk).

Wij genoten van onze vakantie in Lecce met Elsa. Niet alleen dankzij de Angelman-TomTom maar ook door de prachtige stad waarvandaan we met de bus of met de trein uitstapjes konden maken in de omgeving.

Italië heeft een uitstekend openbaar vervoer, dat bovendien goed betaalbaar is. Dat wij daar met Elsa waren was voor veel Italianen niet vanzelfsprekend. We zagen er niet of nauwelijks mensen met een beperking. In dat zuidelijke land worden mensen met een verstandelijke handicap opgevangen in instituten waar ze zelden uitkomen.

De film *La meglio gioventù* uit 2003 geeft daarvan een beklemmend beeld. Wellicht dat veel Italianen daarom zo vriendelijk en behulpzaam voor Elsa waren. Voeg daarbij de stralende zon, ons gerieflijke hotel en de heerlijke Italiaanse keuken en je begrijpt dat wij al plannen maken om volgend jaar onze Angelman-TomTom weer af te stemmen op Lecce.





Nieuws uit het Expertisecentrum

Marlies Valstar, mede namens
Inge den Besten, Luc Bastiaanse en Amber Haages

Vanuit de 18+ polikliniek

Alweer enige tijd geleden, op 25 november 2017 hielden wij gezamenlijk de eerste 18+ contactdag. Dit was een fijne bijeenkomst met een grote opkomst. De dag werd geopend door Koos van der Spek. Vervolgens waren er verschillende presentaties en werden er in groepen ervaringen uitgewisseld over verschillende onderwerpen als wonen, epilepsie, mobiliteit en de Angelman 18+-polikliniek. Het was een goede dag waar we op een prettige manier heel veel van elkaar hebben kunnen leren. Op 1 december zullen we weer een 18+ contactdag hebben. Wij hopen u daar weer te ontmoeten. Hieronder vind u een kort overzicht van wat wij die dag vertelden.

Natuurlijk beloop van het Angelman syndroom bij volwassenen in Nederland

Introductie

Over het beloop van het Angelman syndroom op volwassen leeftijd is nog weinig bekend. Tot voor kort was er in Nederland geen specifieke zorg voor volwassenen met het Angelman syndroom beschikbaar. In september 2014 is het Expertisecentrum Angelman syndroom aan het Erasmus MC in Rotterdam gestart met een 18+ poli voor volwassenen met het Angelman syndroom. Om meer duidelijkheid over het beloop van het Angelman syndroom op volwassen leeftijd te krijgen en de zorg voor deze groep te verbeteren werd de natuurlijk beloop studie uitgevoerd.

Methode

Deelnemende ouders/wettelijk vertegenwoordigers ontvingen per post een drietal vragenlijsten. Deze gaven inzicht in het verloop van de zwangerschap, de eerste symptomen, de ontwikkeling, gedragsproblemen, slaapproblemen, epilepsie, zicht en gehoor, voeding en vertering en de medische voorgeschiedenis. Vervolgens werden de ouders/wettelijk vertegenwoordigers door een van de twee student-onderzoekers thuis of op de woning van hun kind bezocht. Tijdens het bezoek werd nog een vierde vragenlijst, de Vineland, ingevuld welke inzicht geeft in het ontwikkelingsniveau. Tot slot werd een lichamelijk onderzoek uitgevoerd waarbij aandacht was voor algehele lichamelijke conditie, hart, longen, buik, rug, armen, benen, voeten en gewrichten. Er werden tevens foto's en filmopnames gemaakt om de uiterlijke kenmerken en het looppatroon goed in kaart te brengen.

In totaal namen 88 volwassenen met Angelman syndroom en hun ouders/verzorgers deel aan het onderzoek. De gemiddelde leeftijd binnen deze groep was 33 jaar en varieerde van 18 tot 83 jaar. Er waren 43 mannen en 45 vrouwen.

Resultaten

Zwangerschap

In het beloop van de zwangerschappen en bevallingen werden geen grote bijzonderheden aangetroffen. Uit de eerste resultaten (na het zien van de eerste 35 mensen) bleek een opvallend hoog percentage tweelingzwangerschappen. Dit waren er namelijk 5 per 34 bevallingen. Dit komt neer op 9 maal zoveel als in de algemene Nederlandse bevolking. Nu de onderzoeksgroep groter is, moeten we dit getal iets naar beneden bijstellen.

Er is namelijk maar een tweelingzwangerschap bij gekomen. Dat maakt 6 tweelingzwangerschappen per 87 bevallingen. Dat komt echter nog steeds neer op een aantal dat 4 maal zo groot is als in de algemene Nederlandse bevolking. Het blijft de vraag of dit getal verder naar beneden zou moeten worden bijgesteld wanneer de groep groter zou zijn.¹

Gedrag

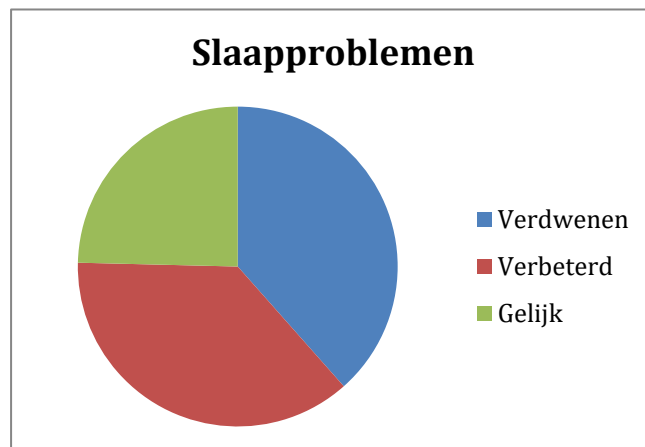
Zo'n tweederde van de volwassenen is rustiger geworden. Dit was vaak het eerste dat ouders benoemden als grote verandering in de tijd. Toch werd in het grootste deel van de gevallen (80%) aangegeven dat er wel sprake was van gedragsproblemen. Voorbeelden zijn haren trekken, gillen, slaan, nagels pulken etc. In de ruime meerderheid (70%) van de gevallen werd dit probleemgedrag wel als verklaarbaar uitgelegd. Veel genoemde oorzaken voor probleemgedrag zijn o.a. frustratie vanuit het onvermogen zich goed te kunnen uiten, grote veranderingen en nieuw personeel.

Slaap

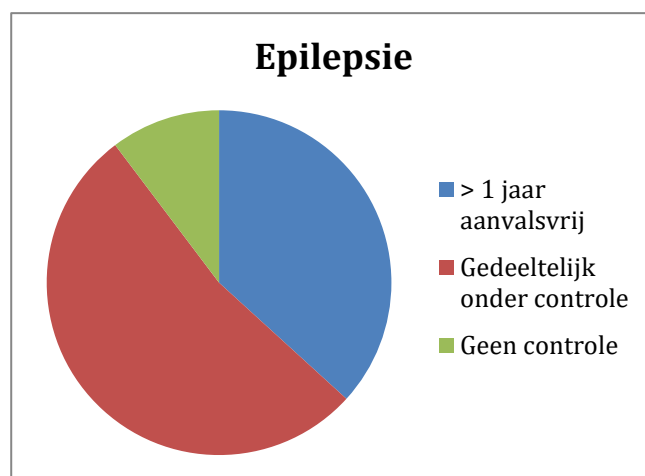
Het overgrote deel (83%) van de ondervraagden geeft aan dat hun kind te maken heeft met slaapproblemen of hier problemen mee heeft gehad. 35% van deze volwassenen met Angelman syndroom gebruikt slaapmedicatie. Bij deze volwassenen met slaapproblemen zijn de slaapproblemen bij iets meer dan een derde verdwenen, iets meer dan een derde verbeterd en bij ongeveer een kwart gelijk gebleven ten opzichte van de kinderleeftijd. (Zie figuur 1.) In de literatuur wordt een verband genoemd tussen de ernst van epilepsie en de mate van slaapproblemen. Met de door ons verzamelde data kunnen we dat verband niet bevestigen. Het gebruik van slaapmedicatie is geen hele duidelijke voorspeller voor het blijven bestaan, verbeteren of verdwijnen van slaapproblemen. Het gebruik van slaapmedicatie binnen deze groepen verschilt namelijk niet erg veel. Bij de groep waarin de slaapproblemen gelijk gebleven zijn gaat dit om 44%. De groep waarin de klachten verbeterd zijn gebruikt in 54% van de gevallen slaapmedicatie. En bij de groep waar geen slaapproblemen meer bestaan gaat dit om 28%.

Epilepsie

Een groot deel (85%) van de volwassenen met Angelman hebben epilepsie of epilepsie gehad. Bij ruim de helft was de epilepsie deels onder controle, een groep van 37% was minimaal 1 jaar aanvalsvrij en de overige 11% had nog last van oncontroleerbare epilepsie. (Zie figuur 2.) Opvallend was dat we op volwassen leeftijd een ander type epilepsie zagen dan op de kinderleeftijd. Een deel van de volwassenen met Angelman heeft aanvallen van hevig trillen, waarbij ze wel bij bewustzijn blijven. Dit zijn aanvallen die lastig te behandelen zijn.



Figuur 1. Verdeling slaapproblemen



Figuur 2. Verdeling epilepsie

Er wordt gedacht dat de ernst van de epilepsie samenhangt met het niveau van functioneren. Om hier een inschatting van de te maken op basis van onze onderzoeksgroep hebben we de uitslagen van de Vineland vragenlijst (die een inschatting maakt van de ontwikkelingsleeftijd) vergeleken met de ernst van de epilepsie. Hieruit volgt geen duidelijk verband tussen de ernst van de epilepsie en de hoogte van het ontwikkelingsniveau. Wel is het zo dat de mensen bij wie geen sprake is van epilepsie gemiddeld een hoger ontwikkelingsniveau wordt gevonden. (Zie tabel 1)

Epilepsie status	Ontwikkelingsleeftijd
Geen epilepsie	2 jr en 4 mnd
Meer dan 1 jaar aanvalsvrij	1 jr en 4 mnd
Gedeeltelijk onder controle	1 jr en 5 mnd
Geen controle	1 jr en 5 mnd
Gehele onderzoeksgroep	1 jr en 6 mnd

Tabel 1. Ontwikkelingsleeftijd t.o.v. epilepsie

Mobiliteit

Van de totale groep is ruim de helft (58%) in staat om zelfstandig meer dan 100 m te lopen. Twee mensen zijn nooit in staat geweest om te lopen. Daartussenin zit een grote groep mensen die kortere afstanden zelfstandig of langere afstanden met steun kunnen lopen. Over de gehele groep was de mobiliteit bij de helft van de mensen stabiel. Bij de andere helft was er sprake van milde tot ernstige achteruitgang. Bij 2 van de 88 mensen was er sprake van vooruitgang van de mobiliteit. Er is in verhouding meer achteruitgang in de mobiliteit in de hogere leeftijdscategorieën. (zie Tabel 1.) Opvallend is dat al vanaf jong volwassen leeftijd bij bijna de helft van de mensen sprake is van achteruitgang. In de categorie 40-49 jaar gaat het zelfs om 83% dat achteruit gaat in mobiliteit. Dit is dus een belangrijk aandachtspunt in de zorg voor volwassen mensen met het Angelman syndroom.

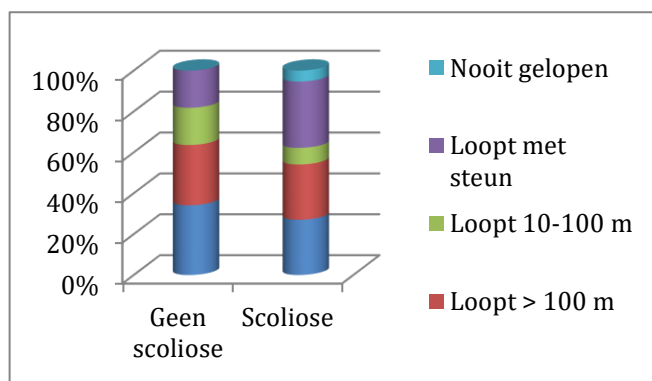
duidelijke verklaring voor de achteruitgang in mobiliteit. Bij iets minder dan de helft was er in milde tot ernstige mate van scoliose. Binnen de groep mensen die geen scoliose had, was er een groter percentage dat zelfstandig meer dan 100 m kon lopen. (Zie figuur 3.) Scoliose heeft dus wel invloed op de mate van mobiliteit.

Gezichtsvermogen

Er is tijdens het onderzoek geen gericht onderzoek verricht naar het gezichtsvermogen van de volwassenen met Angelman. Uit de vragenlijst komt naar voren dat ruim twee derde van de groep goed kan zien. Dit is in sommige gevallen echter lastig in te schatten. Opvallend is dat veel ouders hebben aangegeven dat er wel duidelijk moeite is met het zien van diepte.

Leeftijdscategorie	Stabiel	Achteruitgang	Vooruitgang	Totaal
18-29 jr	24	13	1	38
30-39 jr	12	12	1	25
40-49 jr	2	10	0	12
50-59 jr	1	1	0	2
60 jr en ouder	2	2	0	4
Totaal	41	38	2	81

Tabel 2. Verandering in mobiliteit per leeftijdscategorie



Figuur 3. Loopafstand t.o.v. scoliose

In de literatuur worden gewichtstoename en scoliose genoemd als mogelijke oorzaken van verminderde mobiliteit. Over de gehele groep is echter sprake van een opvallend gezond gewicht. In de studiegroep is er bij 35% van de mensen sprake van overgewicht (BMI > 25). Bij 11% is ook sprake van obesitas (BMI > 30). In de algemene Nederlandse bevolking bedraagt het percentage van mensen met overgewicht 60% en met obesitas 13%.² Ondanks de bekende grote eetbehoefte van het overgrote deel van de mensen met het Angelman syndroom, doen zij het dus beter dan de algemene Nederlandse bevolking. Gewichtstoename lijkt dus geen

Dit komt met name naar voren bij het stappen over drempels, maar ook bij een verandering van de ondergrond zonder hoogteverschil.

We hebben nog geen duidelijke verklaring voor dit probleem met diepte zien. Mogelijk speelt mee dat bij ruim een kwart van de mensen sprake is van scheelzien. We zouden in de toekomst meer onderzoek willen doen naar het gezichtsvermogen van mensen met het Angelman syndroom en daarbij ook de ogen zelf graag willen onderzoeken.

Obstipatie

86% van de mensen had last van obstipatie. Dit is een opvallend hoog percentage. Chronische obstipatie is een klacht die veel voorkomt bij mensen met een verstandelijke beperking. Maar bij het Angelman syndroom lijkt dit nog meer voor te komen. Het is dus belangrijk dat er voldoende aandacht is voor het voedings- en ontlastingspatroon. Twee derde van de groep met deze klachten gebruikt hiervoor medicatie.

Voedingsstatus

Zoals eerder genoemd valt het met het overgewicht binnen de groep volwassenen met het Angelman syndroom erg mee.

Ongeveer de helft van de ouders geeft wel aan dat hun kind zelfstandig moeilijk maat kan houden met eten. Dit eten zonder rem of moeilijk verzadigd raken, uit zich dus niet in een hoog percentage overgewicht. Hieruit blijkt dat er vanuit ouders en verzorgers voldoende aandacht is voor dit probleem.

Gezichtskenmerken

Er zijn kenmerken die in de literatuur vaak beschreven worden als typische uiterlijke kenmerken van het Angelman syndroom. Wij hebben gekeken hoe vaak deze kenmerken ook daadwerkelijk terugkwamen bij de volwassenen die we gezien hebben. (Zie tabel 3.)

Gezichtskenmerk	Percentage aanwezig
Kleine schedelomvang	31%
Afgeplat achterhoofd	72%
Scheelzien	28%
Breda mond	48%
Gebit met veel ruimte tussen de tanden	17%
Smalle bovenlip en prominente onderlip	58%
Kwijlen	54%
Uitstekende kin	49%
Blauwe ogen	75%
Blonde haren	39%

Tabel 3. Gezichtskenmerken

Opvallend is dat een groot deel van de meest genoemde kenmerken van het Angelman syndroom maar in minder dan de helft van de gevallen wordt gezien in onze onderzoeksgroep. Dit is belangrijke informatie voor het diagnosticeren van ouderen patiënten. Het uiterlijk van iemand met het Angelman syndroom is een stuk gevarieerder dan de literatuur zou doen vermoeden. Een belangrijke boodschap is dus dat iemand aan lang niet alle bekende veelvoorkomende kenmerken hoeft te voldoen om toch het syndroom te hebben.

Levensverwachting

Over de levensverwachting van mensen met het Angelman syndroom is weinig bekend. Er heeft nog geen gericht onderzoek plaatsgevonden dat hier duidelijkheid over geeft. Er wordt in de literatuur verondersteld dat mensen met het Angelman syndroom een zo goed als normale levensverwachting hebben. Dit wordt aangenomen op basis van het bestaan van enkele beschrijvingen van mensen met het Angelman syndroom ouder dan 50 jaar. Ook in onze onderzoeksgroep worden oudere mensen gezien. De oudste 5 patiënten binnen onze groep zijn 55, 63, 65, 69 en 83 jaar. Wij kunnen dus bevestigen dat het mogelijk is oud te worden met het Angelman syndroom. Harde conclusies over de le-

vensverwachting over de gehele groep kunnen we niet trekken. We zouden onze gehele onderzoeksgroep graag over een jaar of 10-15 nog eens bekijken. Dit geeft ons dan nog veel meer informatie over het beloop van het syndroom, maar mogelijk ook over de levensverwachting.

De toekomst

Wij hebben van het natuurlijk beloop onderzoek veel geleerd en leren steeds meer volwassenen met Angelman syndroom kennen, zodat we steeds meer kennis opdoen en meer leren van het beloop op volwassen leeftijd. Er zijn een aantal onderwerpen waar we ons nu allereerst op willen focussen, om op deze punten de zorg voor de volwassenen met Angelman te verbeteren. Dit zijn communicatie, mobiliteit, epilepsie en niet-epileptische myoclonieën en visus.

Hier zijn wij momenteel mee bezig:

1. Communicatie

Inmiddels is de CompAS studie in volle gang. Deze studie wordt verricht door Cindy Navis, logopediste in samenwerking met Maartje ten Hooven Radstaake. Het is een grote Nederlandse studie naar een intensieve training op het gebied van ondersteunde communicatie. Aan deze studie nemen kinderen EN volwassenen deel.

2. Epilepsie en niet-epileptische myoclonieën

In de natuurlijk beloopstudie leerden wij meer over epilepsie en bijzondere vormen van epilepsie, zoals niet-epileptische myoclonieën. Voor de volwassenen met Angelman die hier last van hebben zijn de aanvallen heel vervelend en beperkend.

Wij zijn daarom momenteel bezig met de voorbereidingen voor een beschrijvend onderzoek om nog meer te leren over de epilepsie en aanvallen die niet-epileptisch zijn op volwassen leeftijd. Inmiddels is er een enthousiaste student-onderzoeker gevonden, die dit onderzoek onder onze begeleiding zal uitvoeren. Zij zal in november 2018 starten met het uitvoeren van het onderzoek en momenteel zijn we de voorbereidingen hiervoor aan het doen. Het onderzoek wordt mede mogelijk gemaakt door de Vereniging Angelman Syndroom Nederland. Het onderzoek zal bestaan uit een korte vragenlijst en een bezoek aan een door u te kiezen locatie om in een interview alles rond de epilepsie en niet-epileptische aanvallen te bespreken. Rond oktober zullen wij degenen die betrokken zijn bij een volwassenen met Angelman en epilepsie informeren en benaderen.

3. Motoriek

Motorische vaardigheden op volwassen leeftijd volledig behouden is soms moeilijk. Wij willen beter leren hoe dit het beste mogelijk is en ook leren waarom sommige volwasse-

nen met Angelman op relatief jong volwassen leeftijd meer problemen krijgen met bijvoorbeeld lopen. Om de motoriek beter in kaart te brengen zijn we momenteel bezig met het ontwikkelen van een scorelijst om van alle volwassenen die wij zien de motorische vaardigheden goed te vervolgen. Op de polikliniek zullen we zo de motorische vaardigheden van de volwassenen goed in beeld brengen.

Bronnen:

1. CBS: Gemiddeld worden in West-Europa op iedere 1000 bevallingen 13 à 14 tweelingen geboren. In Nederland is dat iets hoger: 18 à 19 tweelingen per 1000 geboorten, 2014
2. Rapport RIVM: Nederland de Maat Genomen, 2011

Colofon

ISSN 2468-7421

IBAN: NL14 INGB 0004 7366 66

Eindredactie: prof.dr. R.M. Heethaar

Reacties: rob.heethaar@angelmansyndroom.nl

www.angelmansyndroom.nl

