

Van uw voorzitter

Met veel enthousiasme is het bestuur het nieuwe jaar begonnen met het organiseren van activiteiten en bijeenkomsten. We hoopten weer op een mooi jaar met veel interessante bijeenkomsten. Informatiedagen en een familiedag werden vastgelegd. Plannen voor communicatiecursussen werden gesmeed.

Maar in toenemende mate werden we verontrust door berichten over een uitbraak van een onbekend virus in China. Op TV zagen we aangrijpende beelden van patiënten en hoe in nog geen twee weken een ziekenhuis voor hen werd gebouwd. Ondanks het feit dat China ver weg is kon verwacht worden dat door het toegenomen reisgedrag van de mens het virus ook buiten China zou komen. Land na land werd dan ook getroffen en ook ons land raakte in de greep van het virus.

De getroffen maatregelen om verspreiding te voorkomen hadden zware gevolgen voor mensen met ernstige beperkingen en hun familie en dus ook voor onze leden.

Kinderen in een zorginstelling konden plotseling van het ene moment op het andere hun ouders en andere familieleden niet meer stevig omarmen of knuffelen. Ouders konden niet meer op bezoek komen. Ze bleven voor een raam staan zwaaien of probeerden via beeldbellen contact te leggen. Voor deze kinderen was de situatie nauwelijks uit te leggen en het moet hen en hun ouders een bijzonder onbehaaglijk gevoel hebben gegeven.

Voor AS-kinderen die niet in een zorginstelling waren opgenomen maar thuis moesten blijven was er in veel gevallen plotseling geen opvang meer en moesten hun ouders de zorgintensieve taak de gehele dag op zich nemen, naast de werkzaamheden die van hen verwacht werden i.v.m. hun baan. Wie zou hun kind kunnen opvan-

gen als de ouders het coronavirus zouden krijgen? Ook waren er grote zorgen over de situatie dat een kind het coronavirus zou krijgen. Wie zou dan de verzorging op zich kunnen nemen?

Helaas heeft onze minister president geen enkele keer mensen met beperkingen in zijn toespraken genoemd. Gelukkig zijn er koepelorganisaties, o.a. Kansplus, VSOP en IederIn, die politici benaderd hebben om ook aandacht op deze groep kwetsbare mensen te vestigen. Ook wij hebben deze activiteiten ondersteund. Geleidelijk aan zullen specifiek voor deze groep maatregelen worden getroffen en bezoekersregelingen worden versoepeld.

De crisis heeft er ook toe geleid dat we de Informatiedag Algemeen op 16 mei en de familiedag op 20 juni hebben moeten uitstellen. De nieuwe data voor de informatiedagen treft u hieronder aan.

In ons bestuur heeft Koos van der Spek zijn functie van penningmeester per 1 april overgedragen aan Kees van der Hall. Koos blijft lid van ons bestuur. We zijn Koos dankbaar voor de vele werkzaamheden die hij als penningmeester heeft verricht. Wij hopen dat we in zijn nieuwe functie als lid van het bestuur nog lang van zijn ideeën kunnen profiteren.

Belangrijk om te vermelden is dat wereldwijd klinische testen voor het Angelman syndroom zijn begonnen. In de bijdrage van het Expertisecentrum op pg. 6 leest u er meer over.

Wij wensen u en uw naasten veel sterkte en gezondheid toe in deze moeilijke dagen,

met vriendelijke groet, namens het bestuur

[Rob Heethaar](#)

	Informatiedag Algemeen:	10 oktober
Nieuwe data:	Informatie dag 18 +:	28 november
	Familiedag:	nog niet vastgesteld

Van de (vorige) penningmeester

U heeft al kunnen lezen dat ons nieuwe bestuurslid Kees van der Hall per 1 april 2020 de functie van penningmeester van mij heeft overgenomen. De afgelopen vier jaar heb ik in die functie geprobeerd structuur en eenvoud aan te brengen in onze financiële- en ledenadministratie. Dat is geslaagd. Het meeste is nu gedigitaliseerd. Het is daardoor eenvoudiger geworden om onze leden snel te bereiken en de nieuwsbrief te sturen. Daarnaast hebben we nu het hele jaar door zicht op onze financiële situatie.

Als penningmeester van het afgelopen jaar heb ik samen met de nieuwe penningmeester het financiële verslag over 2019 afgerond.

Het was een jaar waarin we heel veel 'geproduceerd' hebben. Naast de subsidie van PGO hebben we ook deels eigen middelen aangesproken om de Informatiedagen, cursussen, boeken, nieuwsbrieven en films te realiseren. U kunt alles nalezen in het totale jaarverslag 2019, dat na goedkeuring van de ledenvergadering, gepubliceerd zal worden. Hier wil ik vast een in het oog springend detail over het voetlicht brengen: de alsmaar stijgende donaties, waarvoor we ook in 2019 weer ondersteuning aan het Expertisecentrum Angelman Syndroom van het Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam konden geven.

In 2018 ontvingen we € 9.767 aan donaties. In 2019 steeg dit naar € 11.186. Een prachtig resultaat, waarvoor we de gevers van harte bedanken!

Een mooi moment om het stokje over te dragen. Ik blijf aan als lid van het bestuur en zal naast andere activiteiten waar nodig de nieuwe penningmeester ondersteunen.

Met dank voor uw vertrouwen,

Koos van der Spek,
ex-penningmeester, bestuurslid vASN



Als uw zoon of dochter 18 jaar wordt

Het leek mij goed om de vele veranderingen nog eens op een rijtje te zetten als uw Angelman kind 18 jaar wordt. De aanleiding daarvoor was de onduidelijkheid die wij (vader en moeder) ervaren vanuit de communicatie van het CAK.

Enige tijd geleden hadden we overwogen om onze zoon in een instelling te laten wonen. Dit was voordat hij 18 jaar werd. We hadden gehoord dat het verstandig was om voor zijn 18e jaar e.e.a. te regelen, vooral om te voorkomen dat hij een risico loopt op financieel gebied. Om iemand te beschermen voor onbedoelde aankopen kunnen zijn/haar naam en geboortedatum in het 'Centraal curatele- en bewindregister' worden opgenomen. Daarmee kan voorkomen worden dat leveranciers kunnen claimen dat er iets door hen gekocht is.

Gaandeweg bleek echter dat we veel meer zaken rekening moesten houden, zoals:

- een zorgverzekering (eventueel een aanvullende verzekering) afsluiten,
- een zorgtoeslag aanvragen bij de belastingdienst. Daarvoor is een DIGID is nodig, die aangevraagd moet worden,
- een bankrekening openen. Dit is een aparte procedure omdat de rekeninghouder zelf niets kan,
- de kinderbijslag stopt,
- een reis- en WA-verzekering afsluiten,
- een uitvaartverzekering afsluiten, als je hier geen geld voor beschikbaar hebt,
- let op bij afgesloten abonnementen!
- uw kind mag stemmen!
- uw zoon krijgt een brief van defensie. Er bestaat nog dienstplicht.
- de participatiewet en aanvraag beoordeling arbeidsvermogen -> Wajong - UWV,
- Wajong-uitkering is 75% van het minimum (jeugd)loon,
- Wajong jaaropgaaf. Deze wordt zichtbaar op 1 maart op mijn UWV.
- op de Wajonguitkering wordt loonheffingskorting toegepast.
- Gaat het minimumloon omhoog dan stijgen de uitkeringen ook. Meestal gebeurt dit op 1 januari of 1 juli
- Het CIZ beoordeelt of uw kind in aanmerking komt voor zorg vanuit de Wet Langdurige Zorg.



Veel vragen en problemen komen op je af als je kind 18 jaar wordt

Er zijn twee soorten eigenbijdragen in de langdurige zorg: een lage en een hoge eigenbijdrage. De hoge eigenbijdrage betaalt u wanneer u langer dan vier maanden opgenomen bent in een instelling.

Het CAK berekent hoeveel er moet worden betaald. Het bedrag is een schatting. Het eerste jaar is het zeer onduidelijk welke bedragen er aan het CAK betaald moeten worden. Dit kan nog wel eens variëren. Dit komt omdat het CAK normaal uitgaat van de opgave van de Belastingdienst. Die is er het eerste jaar nog niet. Ook het tweede jaar wordt een schatting gebruikt. De eigenbijdrage kan € 200,- per maand zijn. Wanneer het derde jaar start, zijn de gegevens van de belastingdienst over het eerste jaar beschikbaar. Een herziene berekening kan het gevolg zijn. Dat kan aanleiding geven om alsnog een aardig bedrag over de eerste twee jaren terug te moeten betalen.

De gegevens die het CAK nodig heeft van de belastingdienst komen beschikbaar zodra er aangifte is gedaan. Dit betekent dat je onverwacht op veel dingen moet gaan letten en behandelen.

Let op dat alle bedragen en regelgeving aan verandering onderhevig zijn. Raadpleeg altijd de betreffende instanties (website) voor de meest actuele gegevens.

De Wajong-uitkering is een bron van inkomen, die aangevraagd kan worden, als je kind niet in staat is om zijn eigen inkomen te verwerven. Ik ga er persoonlijk van uit dat dit bij Angelman kinderen altijd het geval zal zijn. Vooraf aan de beoordeling, die bij het UWV zal plaats vinden, is het verstandig om informatie over het syndroom aan te leveren.

De Wajonguitkering bedraagt op dit moment, bruto per maand, bij:

- 18 jaar ongeveer € 620,-,
- 19 jaar € 744,-,
- 20 jaar € 991,-,
- 21 jaar € 1.226,-.

Dat betekent dat de eerste jaren het te besteden bedrag laag is en het budgetbeheer lastig is. Van deze inkomsten zullen alle kosten betaald moeten worden. Denk weer aan de eigenbijdrage voor de langdurige zorg, ziektekosten, WA, Reisverzekering, (nacht)kleding, toiletartikelen, beddengoed, vakantie, zwemmen, laptop enz. wassen, labelen van eigendommen en eventuele extra begeleidingsuren die buiten de standaarduren vallen.

Ook is het goed om te kijken naar de mogelijkheid van het nemen van (financiële) beslissingen. Wanneer je van mening bent dat je kind dit niet kan, dan zullen op juridisch gebied stappen gezet moeten worden. Doe dit voor het 18e jaar, omdat het dan het eenvoudigste verloopt. Er zijn verschillende mogelijkheden: curatele, bewind en mentorschap. Op onderstaande website vindt u er meer informatie over.:

<https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap>

Mocht u nog vragen of opmerkingen hebben over dit onderwerp, neem dan contact op met:

Kees van der Hall
kvdhall@ziggo.nl

Een digitaal hart onder de riem

Dr. Jorien Luijckx

Dit artikel is eerder verschenen op de site:



<https://pickourbrain.nl/blog/is-er-wel-aandacht-voor-gezinnen-met-zorgintensieve-kinderen/>

We maken ons zorgen. Allemaal. Ook ik maak me zorgen. Niet alleen maak ik me zorgen over hoe het coronavirus zich verder zal verspreiden over Nederland en of de intensive care units groot genoeg zijn voor alle mensen die ziek zullen worden. En of het iedereen het nu eindelijk lukt om thuis te blijven in plaats van ergens te genieten van de eerste zonnestralen.

Ik maak me ook niet alleen druk over hoe ik mijn eigen gezin lekker laat draaien, terwijl we allemaal continu thuis zijn, er schoolwerkjes en spelletjes gedaan moeten worden, terwijl wij beiden werken en ik zelf ook nog (enigszins) vriendelijk blijf. We doen dit natuurlijk om het virus af te laten remmen, maar ik ben er niet voor gemaakt (wie wel?). Ik wil niet hamsteren, of het gevoel hebben opgesloten te zitten, of thuis werken terwijl ik voor twee kinderen zorg. Een voorbeeld: toen ik mijn dochter hielp met haar schoolwerkje, heeft mijn zoontje een kunstwerk op de muur gemaakt, terwijl het de bedoeling was dat ik thuis werkte. Kortom, geen groot succes!

Grootste zorg

En dat brengt me precies bij mijn grootste zorg. Jullie: gezinnen met zorgintensieve kinderen. Jullie wisten allang dat het ingewikkeld is om beiden te kunnen werken, goed voor jezelf te zorgen, jezelf te kunnen ontplooiën en een kind te hebben dat continu extra zorg nodig heeft. Kinderen die wellicht niet naar het regulier onderwijs kunnen, waar een buurmeisje niet even op kan passen en waar je je als ouder ook zonder het coronavirus zorgen over maakt. Gezinnen waar het veel vaker voorkomt dat een of beide ouders niet of minder werkt dan ze zouden willen omdat het zorgen op nummer één staat. Waarbij het gevoel van sociale isolatie misschien ook bij het gewone leven hoort.



Hoe gaat het?

Hoe gaat het met deze gezinnen? Want om mensen met een beperking en hun gezinnen maak ik me veel zorgen. De wetenschap dat je kind, broer of zus tot de 'kwetsbare doelgroep' behoort lijkt me angstaanjagend. Hoe bescherm je je kind en gezin tegen een virus dat je niet kunt zien? Wat gebeurt er als de IC vol raakt en jouw kind of broer/zus met een kwetsbare gezondheid zorg nodig heeft? Daar wil je toch niet over nadenken. Laten we hopen dat het in Nederland niet zover komt. Ik weet dat er daarom gezinnen met een zorgintensief kind zijn, die in zelf-quarantaine zijn gegaan om te voorkomen dat het virus hun gezin bereikt.

Verstandig en noodzakelijk, maar ook enorm ingrijpend voor het dagelijks leven van jezelf en je kind. De gebruikelijke dagelijkse routine verdwijnt, wat zijn weerslag heeft op je kind, als ouder lever je meer zorg omdat de gebruikelijke dagelijkse zorg en activiteiten niet door gaan, en een einde hiervan is voorlopig niet in zicht.

Hoe moeilijk is het dan om te zien dat er afgelopen weekend door veel mensen geen gehoor werd gegeven aan de oproep om echt afstand te houden en elkaar niet op te zoeken?

Veel impact

Wanneer je kind, broer of zus niet thuis woont, maar met anderen op een groep zijn de zorgen (mogelijk) niet minder. Mag of wil je nog wel langs komen als ouder, broer of zus? Wat doet de familie van andere bewoners?

Want als zij nog wel langskomen, kunnen ze alsnog besmet raken met het virus en brengt dat jouw kind mogelijk nog steeds in gevaar. Op veel plekken wordt er geen dagbesteding aangeboden, terwijl vaste bezoeken van familie ook ontbreken. Wat gebeurt er met mensen met een beperking als hun leefwereld zo verandert, de dagelijkse structuur drastisch verandert en zij dit niet goed kunnen duiden of begrijpen. Dat heeft zonder twijfel impact op het welzijn van mensen met een beperking en het voorkomen van probleemgedrag. En dan heb ik het nog niet eens gehad over voldoende beschermingsmiddelen voor begeleiding en of er wel voldoende wordt getest op het coronavirus bij deze kwetsbare mensen met een beperking en hun begeleiders.

Hart onder de riem

In de media is veel aandacht voor de kwetsbare ouderen in Nederland, we worden opgeroepen hen kaartjes sturen, en er stond bijvoorbeeld een draaiorgel voor een verzorgingshuis te spelen in Groningen om hen te steunen, ook mogen ze extra vroeg boodschappen doen om contact te vermijden.

Hopelijk komt die aandacht er ook voor jullie (kwetsbare) kinderen en gezinnen, want dat is nodig! Hierbij in ieder geval mijn digitale hart onder de riem voor jullie allemaal!! Ik wens jullie sterkte!

Jorien woont samen met Jaap en is moeder van dochter Kris (5 jaar) en zoon Ravi (2 jaar). Ze werkt als universitair docent orthopedagogiek aan de Rijksuniversiteit Groningen en maakt deel uit van de Academische Werkplaats EMB, gericht op het ondersteunen van kinderen met een (zeer) ernstige verstandelijke en meervoudige beperking en hun gezin.

Maatregelen in tijden van Corona

Marian Geling

Stichting Netwerk Randon heeft een document opgesteld voor ouders die in de huidige Corona crisis bang zijn opgenomen te worden, en dan tijdelijk niet voor hun zoon of dochter kunnen zorgen. Dit document is een aangepaste, verkorte versie van het Zorgtestament.

Het document helpt mensen in de omgeving van uw kind als u zelf tijdelijk niet in staat bent de zorg voor uw kind op u te nemen. Natuurlijk vult iedereen op zijn eigen manier



de zorg in. Maar het is fijn als degenen die de zorg overnemen zo veel mogelijk achtergrondinformatie hebben. Van u en van uw kind.

Het is in deze bijzondere tijden belangrijk allerlei zaken bespreekbaar te maken, ook met andere familieleden en mensen uit uw eigen netwerk, PGB'ers en begeleiders.

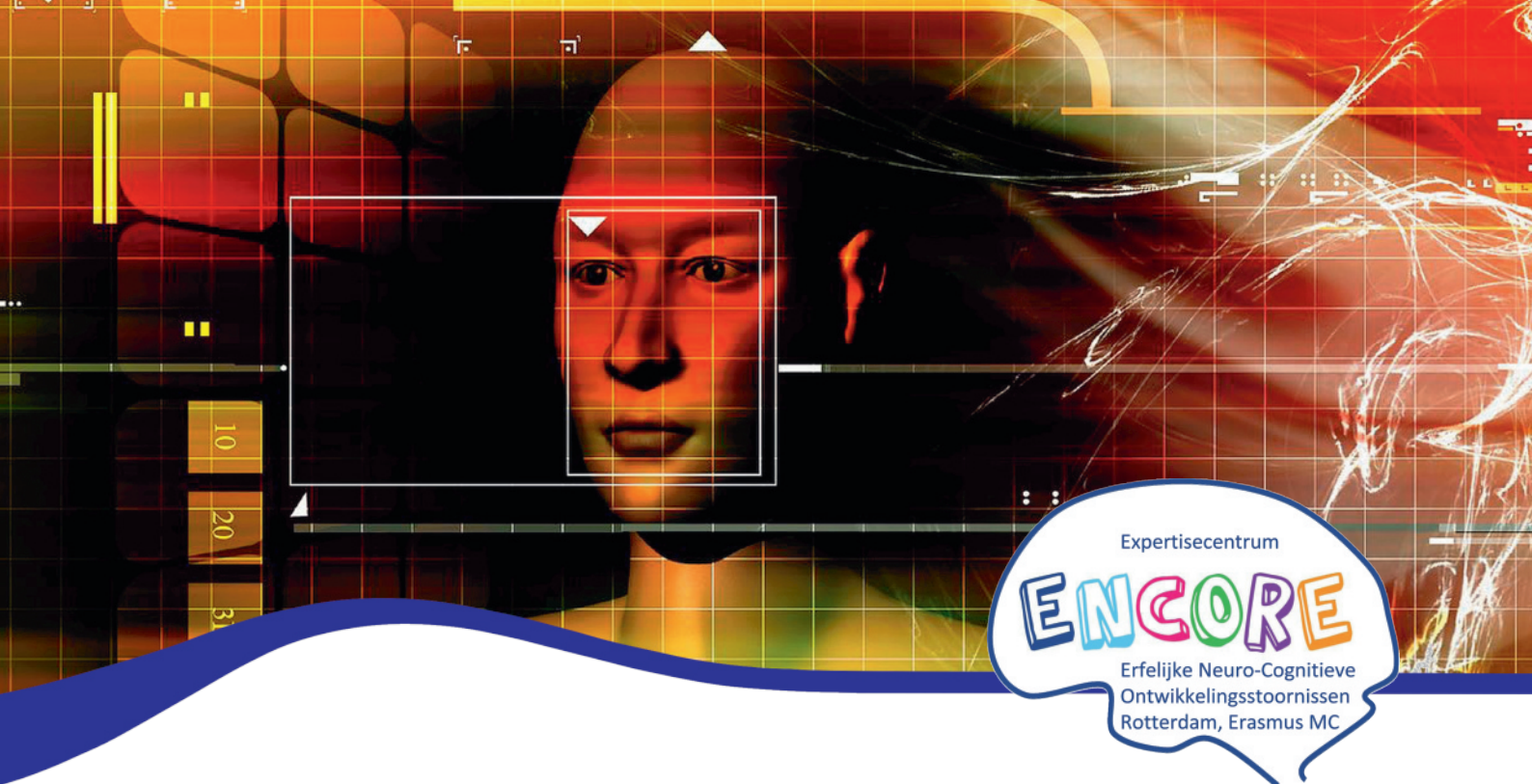
Het werk dat u nu in dit document steekt, kan later van pas komen als u het hele zorgtestament zou willen door nemen. Daarbij is het handig dat u er wat tijd voor neemt om met familie en vrienden bij elkaar te komen en goed te overleggen. U kunt het gehele zorgtestament vinden op: Stichting Netwerk Randon - www.netwerkrandon.nl

Het ZorgTestament:

- helpt overzicht te krijgen en zaken bespreekbaar te maken;
- helpt het sociaal netwerk rondom uzelf en uw kind te vergroten;
- vergroot de eigen regie van uw kind;
- helpt zaken te regelen voor nu en voor later.
Bijvoorbeeld "moet de kamer van Jan persoonlijk zijn ingericht?" Moeder: "Ja natuurlijk". Dochter: "wat bedoel je daar dan mee?";
- is een persoonlijk document met informatie van uzelf over uw kind en is bestemd voor mensen uit het netwerk van uw kind. Voor mensen die delen van uw taak overnemen;
- bevat twaalf verschillende domeinen. U bepaalt zelf wie er toegang tot de verschillende domeinen heeft.

Hieronder zijn deze domeinen weergegeven:

1. Wie ben ik?
2. Zorgveld – Wonen
3. Zorgveld – Zorg (ondersteuning/begeleiding)
4. Zorgveld – Medische Zorg
5. Ethiek en levensbeschouwing
6. Toekomstplanning
7. Zorgveld – Hobby en vrije tijd
8. Zorgveld – Wettelijke Vertegenwoordiging
9. Zorgveld – Werk / Dagbesteding
10. Erven en schenken
11. Inkomen en uitgaven
12. Sociale netwerken – Wie ken ik?



Expertisecentrum
ENCORE
Erfelijke Neuro-Cognitieve
Ontwikkelingsstoornissen
Rotterdam, Erasmus MC

Nieuws uit het Expertisecentrum

Update over aankomende medicijnstudies

Zoals velen van u gehoord zullen hebben, zullen er op korte termijn verschillende wetenschappelijke studies starten waaraan kinderen met het Angelman syndroom kunnen deelnemen. In deze studies (in het Engels 'clinical trials') wordt het effect van nieuwe medicatie onderzocht. Graag willen we u hierbij een update geven over deze spannende ontwikkelingen.

NEPTUNE studie

Dit is een wereldwijde studie van OVID naar het effect van het medicijn gabaxadol (OVID101) bij kinderen met Angelman syndroom tussen de 4 en 12 jaar. Dit medicijn werkt op het GABA systeem in de hersenen. Dit zou een positief effect kunnen hebben op het algemeen functioneren. Het medicijn is op een muismodel van AS getest in het lab van ENCORE (Elgersma) en de resultaten zagen er bemoedigend uit. Daarom hebben we besloten mee te doen met deze studie.

Er kunnen kinderen van het AS Expertisecentrum meedoen totdat de studie vol is, de verwachting is dat dat in de eerste helft van 2020 zo zal zijn. Uw kind wordt door loting ingedeeld in de behandel- of controlegroep. Deze studie duurt 12 weken waarin een aantal bezoeken aan het Expertisecentrum nodig zijn. Als het medicijn een positief effect heeft, kan de deelnemer ook daarna nog doorgaan met het medicijn.

Als u meer informatie wilt ontvangen over de NEPTUNE studie, kun u mailen naar: angelman@erasmusmc.nl

Zie ook: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04106557?term=neptune&draw=2&rank=7>

NEUREN studie

Neuren Pharmaceuticals heeft een medicijn (NNZ-2591) ontwikkeld dat mogelijk zou kunnen helpen bij een aantal syndromen die gepaard gaan met autisme. Dit medicijn is ook getest op een muismodel met het Angelman syndroom. Het bedrijf zegt positieve resultaten verkregen te hebben in deze muizen, maar deze data zijn (nog) niet gepubliceerd. Het bedrijf wilde het medicijn niet laten testen in het laboratorium van ENCORE. Omdat we in het verleden gezien hebben dat het testen van medicijnen in andere labs niet altijd voldoet aan onze eigen maatstaven, hebben we besloten niet te participeren in klinische trials met NNZ-2591, en wachten we de eerste resultaten af.

Genetische studies met anti-sense oligonucleotiden (ASO's)

Zeer veelbelovend zijn de komende studies met ASO's (ook wel AONs genoemd). Dit zijn zeer kleine stukjes DNA waarmee genen 'aan' of 'uit' kunnen worden gezet. Dit is dus weliswaar een genetische therapie, maar niet een klassieke 'gentherapie' omdat het DNA van de patiënt niet veranderd wordt. Dus als de behandeling gestaakt wordt zullen de effecten weer verdwijnen. Zoals u zult begrijpen,

moet een ASO altijd specifiek ontwikkeld worden voor een specifieke aandoening. Bij kinderen met Angelman zijn ASO's gericht op het aanzetten van het UBE3A gen op het vaderlijke chromosoom 15. Dit gen is normaal gesproken niet actief, maar zou na activatie door de ASO het genetische defect bij het Angelman syndroom grotendeels kunnen compenseren (zie de figuren) hieronder).

Studies met ASO's hebben op meerdere fronten een aantal bijzonderheden:

1. Om de ASO in de hersenen te krijgen moet het gegeven worden via een ruggeprik. Bij kinderen gebeurt dat vanzelfsprekend onder narcose. We hebben hier bij andere aandoeningen goede ervaring mee.
2. Een ASO werkt voor een bepaalde periode, wat betekent dat de behandeling na bepaalde tijd herhaald moet worden.
3. Omdat het activeren van het UBE3A gen in gezonde vrijwilligers ongewenst is, zijn de ASO's alleen getest op proefdieren. Daarom wordt er in de aankomende studies met AS patiënten eerst naar veiligheid gekeken. Als de

ASO's veilig blijken te zijn, zullen vervolgstudies zich richten op (de mate van) het klinische effect.

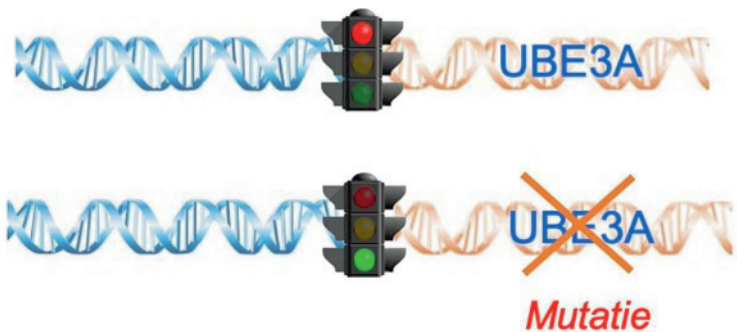
Er zijn nu 3 bedrijven die een ASO voor het Angelman syndroom op de markt willen brengen. Dit zijn Roche, Ionis en GeneTx. De eerste twee bedrijven zijn bekende farmaceutische bedrijven met veel ervaring op dit gebied. Het laatste bedrijf is een nieuw bedrijf, deels gesubsidieerd door FAST. Zij maken allemaal een eigen ASO, die enigszins van elkaar verschillen. Het is waarschijnlijk dat deze verschillen ook verschillen kunnen geven in de effectiviteit en bijwerkingen van de ASO. Dit zal duidelijk gaan worden in de klinische studies.

Vanuit het Expertisecentrum zijn we nauw betrokken geweest bij de ontwikkeling van de ASO van Roche. We zijn nu met hen in gesprek over een trial in het AS Expertisecentrum van ENCORE. Ook gaan we in gesprek met Ionis. Details kunnen en mogen we nu nog niet geven, maar we houden u vanzelfsprekend op de hoogte van deze spannende ontwikkelingen.

Mocht u hier vragen over hebben, dan kunt u mailen naar: angelman@erasmusmc.nl

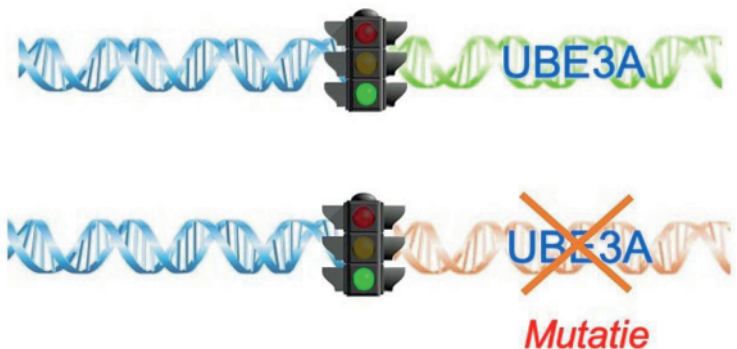
Angelman patiënt voor behandeling

Het UBE3A gen dat geërfd is via de vader is niet actief. Het UBE3A gen dat geërfd is via de moeder is actief maar werkt niet vanwege de mutatie (of deletie)



Angelman patiënt na ASO behandeling

Het UBE3A gen dat geërfd is via de vader is geactiveerd, en neemt de functie over van het gemuteerde UBE3A gen van de moeder.



Mijn werk op de Poli

Maartje ten Hooven – Radstaake

Orthopedagoog Expertisecentrum Angelman syndroom

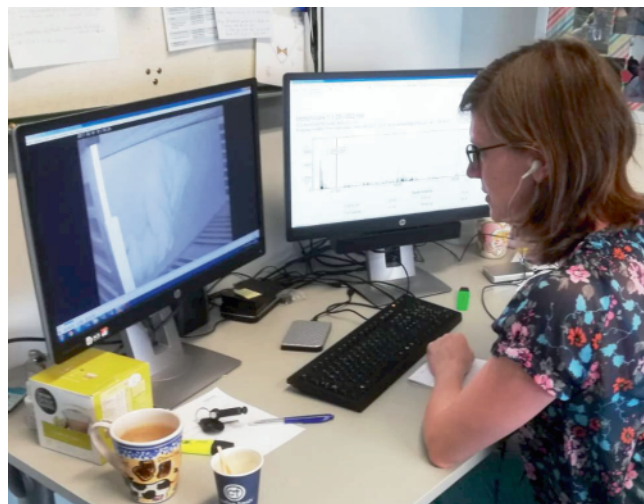
Sinds begin 2019 sluit ik aan bij de kinder- en volwassen poli (18+) van het Expertisecentrum Angelman syndroom. Beide poli's zijn maandelijks en per poli zie ik tussen de 2 en 5 (volwassen) kinderen en hun ouders en/of begeleiders. Op dit moment zijn dit deels telefonische consulten. Bij de kinderpoli's sta ik op de uitdraai bij binnenkomst als 'psycholoog' aangemerkt. We gaan in de consulten vooral in op zaken als opvoeding, (ondersteunde) communicatie, slapen, zindelijkheid en het stimuleren van de ontwikkeling in het algemeen. Het is heel prettig deze dingen met ouders te kunnen bespreken en hierbij ook het kind te zien, zodat de adviezen meteen op het kind kunnen worden aangepast. Hoewel iedereen te maken heeft met de kenmerken en gevolgen van het Angelman syndroom, zijn de vragen die er komen toch divers en is een standaard antwoord vaak niet aanwezig. Door de vele contacten met ouders kunnen wij als team ook ideeën en oplossingen van ouders uitwisselen, zeker bij opvoedingskwesties is dit heel handig! Zo hebben we geleerd over koelmatjes die je onder een matras kan leggen en een wake-up-light dat ook langzaam uit kan gaan; beide kunnen helpen bij het slapen.

Qua onderzoek zijn we meerdere projecten aan het afronden. Zowel het slaaponderzoek als het onderzoek naar de Bayley Infant Scales of Development (BSID) zijn in een afrondende fase. Alle data is binnen en grotendeels geanalyseerd. We verwachten beide dit jaar te publiceren, hopelijk in de tweede helft van 2020. Als het zover is, zullen we een Nederlandse samenvatting schrijven en deze publiceren in deze nieuwsbrief, met hierbij een nadruk op de praktische implicaties van de studies. Ons CompAS onderzoek naar de inzet van ondersteunde communicatie is in volle gang, we zijn inmiddels met de tweede groep begonnen en starten de derde groep later dit jaar. Door de huidige Coronamaatregelen heeft de studie een andere vorm gekregen, die we nu verder aan het uitwerken zijn. We hebben verlenging voor dit project aangevraagd bij de Angelman Syndrome Foundation, maar deze is helaas afgewezen. We hopen het onderzoek alsnog dit jaar af te kunnen ronden.

De impact van de diagnose is groot, maar op de poli en in onze onderzoeken zien we mogelijkheden voor ontwik-

keling op elke leeftijd. Volwassenen met het Angelman syndroom hebben vaak niet de ontwikkelmogelijkheden gekregen die kinderen van nu wel krijgen. Ik denk mede daarom ook actief mee met de instellingen en scholen waar jullie kinderen zitten en bel vrijwel wekelijks met logopedisten en orthopedagogen over de begeleiding aan jullie (volwassen) kinderen. Zeker op het gebied van ondersteunde communicatie is het nodig de daadwerkelijke behandelaren van jullie (volwassen) kinderen mee te nemen in de laatste kennis op dit gebied, zij weten ons gelukkig steeds beter te vinden voor informatie en sparring.

We zijn de vASN en de Nina Foundation zeer dankbaar voor het mogelijk maken van bovenstaande activiteiten. In 2020 gaan deze activiteiten door, dus hopelijk tot ziens op de poli!



Maartje analyseert beelden van het slaaponderzoek

Colofon

ISSN 2468-7421

IBAN: NL14 INGB 0004 7366 66

Eindredactie: prof.dr. R.M. Heethaar

Redactieadres: rob.heethaar@angelmansyndroom.nl

www.angelmansyndroom.nl

© Artikelen uit deze nieuwsbrief mogen worden overgenomen, uitsluitend met bronvermelding

