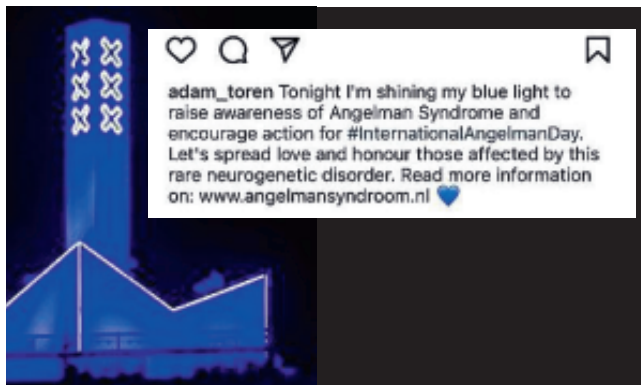


Van de voorzitter

De lente is begonnen. Het coronavirus is op zijn retour. Voor ons redenen om met vol enthousiasme nieuwe activiteiten te organiseren. Als eerste startten we met de workshop 'Neurospeciale kinderen'. Daaraan namen ruim 30 cursisten deel. Na de cursus kreeg ik diverse positieve reacties van deelnemers, zowel van ouders als begeleiders, die daarin aangaven hun kind nu beter te begrijpen. Verderop leest u er meer over.

De internationale Angelmandag op 15 februari kreeg in veel landen aandacht door bijzondere gebouwen blauw te verlichten. De Amsterdamtoren, ook blauw aangestraft, viel die dag bijzonder op. We hopen dat volgend jaar Nederland op 15 februari nog sterker blauw kleurt en we meer aandacht kunnen vestigen op het Angelman syndroom.



Vorig jaar verbaasde Chris Gale ons door zijn heroïsche zwemtocht over het Kanaal om geld in te zamelen voor onderzoek naar het Angelman syndroom. Het leverde ruim € 23.000,- op. Daarvan kwam € 7.000,- ten goede aan het onderzoek van prof. Ype Elgersma. In de bijdrage van het Expertisecentrum in deze nieuwsbrief leest u er meer over.

Dit jaar vond Chris een nieuwe uitdaging: de Marathon des Sables. Dit is een zesdaagse hardlooppwedstrijd over 250 km onder de brandende zon in de woestijn van Marokko! In een bijzonder pak en met een groene vlag met het ASA-logo ging hij enthousiast van start. Helaas werd in die dagen de aandacht volledig opgeëist door de niets en niemand ontziende inval van Rusland in Oekraïne en kreeg zijn actie te weinig aandacht.

Graag nodig ik u alsnog uit een donatie over te maken voor onderzoek en ook ter waardering van zijn bijzondere inzet voor onze Angels op ons bankrekeningnummer:

NL 14 INGB 0004 7366 66 onder vermelding van: **AngelRun**



25-03-2022: start van de *Marathon des Sables* met Chris vooraan



*Gelukkig was medische hulp voor Chris aanwezig.
Opgeven was er niet bij.*



*Na zes spannende dagen eindelijk de fel begeerde
beloning: de marathon des sables medaille!*

Steeds meer landen sluiten zich aan bij de ASA. Oekraïne is recent toegetreden. In Dnipro woont Anna Kyrychenko, een vertegenwoordigster van de Angelman organisatie aldaar. Zij deelde mee dat er een groot tekort ontstond aan allerlei goederen en geneesmiddelen, ook die specifiek voor het Angelman syndroom. Hartverwarmend was de steun die uit verschillende landen kwam om de voorraden aan te vullen, zelfs met communicatiekaarten.



Voor Israël had de actie nog een bijzondere achtergrond omdat de eerste vrouwelijke premier van Israël, mevrouw Golda Meir, in Kiev werd geboren. Onder de naam 'Shining Star' werden goederen gezonden en een veldhospitaal opgericht.

ASA deelnemers brachten maar liefst € 350.000,- bij elkaar om onderzoek te financieren. Onderzoekers uit de gehele wereld werden uitgenodigd voorstellen te doen. Uit de 14 ontvangen aanvragen werden er in februari twee gekozen: één voor onderzoek naar toediening van medicijnen door de bloed-hersenbarrière (Tonazzini, Pisa, Italië) en één voor verder onderzoek naar de reactie van humane Angelman stamcellen op medicijnen (Da Rocha en Bekman, Lissabon, Portugal). Elk kan ongeveer € 175.000 tegemoet zien. We zien uit naar hun resultaten.

Ik wens u veel leeslezier met deze nieuwsbrief.

met vriendelijke groet,

Rob Heethaar

Workshop Neurospeciale Kinderen

Samengevat door Mannin de Wildt

Op zaterdag 5 maart werd er door onze vereniging een workshop georganiseerd, die door Anneke Groot (moeder van een zoon met autisme) werd gegeven. Zij is al jaren ervaringsdeskundige op het gebied van 'neurospeciale kinderen'. Zowel ouders van jonge als oudere Angels verschenen op die dag, evenals logopedisten, fysiotherapeuten, leerkrachten, begeleiders en familieleden. Het was fijn om elkaar te zien en te spreken. Tijdens de workshop was er voldoende tijd om alle vragen uit de zaal te beantwoorden.



“Waarom zwaait mijn kind niet als opa en oma weggaan?” “Waarom bonkt hij of zij met de rug zo hard tegen de bankleuning?” “Waarom blijft hij of zij zo passief in bed liggen” of “Waarom rent hij of zij urenlang als een wervelwind heen en weer door het huis?” Of “Waarom wil mijn kind altijd eten of juist nooit?”

Mensen met het Angelman syndroom zien we soms dingen doen die we niet helemaal direct begrijpen. Er wordt door de omgeving soms of zelfs vaak op gereageerd als onaangepast gedrag. Maar de grondslag voor bijna alles wat we zien is niet gedrag, maar prikkelverwerking, communicatie die moeizaam is en dyspraxie. Woorden die niet in een keer te bevatten zijn, maar waar alle kinderen en volwassenen met Angelman mee te maken hebben. Anneke Groot heeft met kleurrijke voorbeelden, filmpjes en via vrijwilligers in de zaal uitgelegd hoe het voelt om last te hebben van dyspraxie en hoe prikkelverwerking anders verloopt bij onze kinderen.

Prikkels komen binnen via onze zintuigen. We horen, voelen, ruiken, proeven van alles. Bij de meeste mensen worden deze prikkels geordend in de hersenen via een filter.

Dus als er brand is, is dat een alarmprikkel. We reageren direct, als we een appeltaart ruiken of als er een popster komt binnenlopen. Nuttige prikkels zijn dingen als de stem van iemand die iets aan je uitlegt of dat je stopt voor een rood stoplicht. Saaie prikkels komen niet snel door het filter heen, dat is bijvoorbeeld hoe de stof van je kleding voelt op je huid, of het geluid van de snelweg op de achtergrond, de bril op je neus. Wij kunnen dit soort dingen wegfilteren, waardoor je er niet meer bewust van bent. Maar als je het Angelman syndroom hebt, is het heel goed mogelijk dat je de saaie prikkels ervaart als een alarmprikkel. De kleding die kriebelt op je huid trekt heel erg je aandacht of de geluiden in de kamer ernaast halen

je uit je concentratie, omdat je het heel hard hoort. Het onderscheid maken tussen belangrijke en onbelangrijke prikkels is niet goed afgesteld. Dat kan leiden tot gedrag dat erop gericht is om deze prikkels naar de achtergrond te dringen. Hard hummen bijvoorbeeld om de oorverdovende stilte te breken of heel druk bewegen om beter te kunnen luisteren.

Het verschilt per kind hoe de filters staan. Het ene kind is overgevoelig voor geluid of licht, het andere is er ongevoelig voor. Ik vond het heel interessant om de uitleg daarover te horen en terug te lezen in haar boek. Een mooi filmpje was bijvoorbeeld dat een jongen niet naar een feest kan omdat de muziek voor hem te hard staat, maar het lukt hem wel als hij een rugzak met twee kilo rijst om heeft. Door de zware druk op zijn schouders, voelt hij zijn lichaam en kan hij andere prikkels zoals geluid beter verwerken.

Door goed in kaart te brengen waar jouw kind prikkels opzoekt of juist uit de weg gaat, kun je hierin een beetje bijsturen, zodat er meer rust komt in het verwerken van deze prikkels. Anneke benadrukt dat het gedrag dat wij zien als 'onaangepast' vaak de manier is waarop het kind goed voor zichzelf zorgt om de prikkels te reguleren die hij of zij niet goed kan verwerken. Als wij het beter begrijpen en zelfs een beetje kunnen helpen, kan dat opleveren dat iemand beter kan functioneren. Zoals zindelijk worden, rustiger opstaan in de ochtend, door het eerst aanraken van een hand zodat zij oma uitzwaaien of iets intoetsen op hun Ipad om communicatie te starten.

Het zijn kleine dingen die een groot verschil kunnen maken door er aandacht aan te schenken.

Dyspraxie is een neurologisch motorisch ontwikkelingsprobleem dat leidt tot moeilijkheden bij het plannen en coördineren van bewuste bewegingen. Wat we aan de buiten-



kant zien van dyspraxie is houterige of onhandige bewegingen, een beweging die start maar niet afgemaakt wordt. Daarnaast voelen mensen niet goed waar hun lichaam is. Zij voelen niet hoe lang ze zijn, hoe zwaar, hoe het zich verhoudt in de ruimte. Ook het evenwichtsgevoel is verstoord. Dyspraxie zorgt ervoor dat wanneer je iets moet doen, je niet voelt waar je lijf is, en welk lichaamsdeel je als eerste moet bewegen om iets voor elkaar te krijgen, zoals een drinkbeker oppakken van tafel, of in de auto stappen. Wat kan helpen is een tikje geven tegen de hand of voet die als eerste in beweging moet komen, of door te zeggen: "til je voet op". Vaak komt een kind dan in beweging. Wat we ook zien is dat kinderen wel degelijk een vloeiende beweging kunnen maken, bijvoorbeeld wanneer een kind iets dat hij of zij wil hebben van tafel pakt, terwijl andere bewegingen helemaal niet lukken of nooit beginnen als je daar om vraagt. Hoe kan dat naast elkaar bestaan?

Bedenk dit: wanneer je op straat loopt en ineens besluit een winkel in te lopen, gaat dat heel makkelijk, omdat het een impuls is vanuit jezelf. Maar als je op straat loopt en iemand zegt: je moet over zes meter links af slaan en dan gaan hinkelen, dan gaat dat minder makkelijk. Het is een opdracht van iemand anders en je moet de informatie verwerken. Dat is voor mensen met Angelman altijd zo. Alle informatie wordt trager verwerkt. En als het te lang

duurt, strand een beweging. Zij hebben hulp nodig om te weten wat hun arm of been moet doen om een beweging goed af te maken. Meer geduld hebben of helpen om ledematen of spieren te stimuleren voordat ze iets moeten gaan doen, zoals kaken masseren voordat je gaat eten, helpt enorm.

Anneke vertelde ook over attitude. Zelf vind ik dat een heel belangrijk onderdeel in het stimuleren van ontwikkeling van een kind met Angelman. Het vertrouwen hebben dat hij of zij iets kan leren. Tijd nemen om ze zelf iets te laten zeggen met hun Ipad, met een gebaar of geluid. Niet invullen voor de ander wat zij willen. Niet reageren op het gedrag dat je denkt te zien, maar er vanuit gaan dat als iemand met een hoofd aan het bonken is, dat dit een onderliggende reden heeft en samen uitzoeken wat je kunt doen om deze prikkel op een andere manier te reguleren in plaats van te roepen: doe dat niet! Het kind is bezig zichzelf te reguleren, alleen niet op een manier die wij prettig vinden. Het houdt ook vaak niet op door te zeggen dat je het niet goed vindt. Omdat de prikkel het wint van wat wij als ouders willen.

Al met al een heel verhelderende en leerzame dag. Dit is slechts een heel kort verslag van wat we er geleerd hebben.

Voor wie deze workshop heeft gemist of meer wil lezen over dit onderwerp kan via de vereniging met korting het boek aanschaffen. In de winkel kost het boek € 28,50, maar via de vereniging € 20,- Stuur een email als je hierin interesse hebt naar: info@angelmansyndroom.nl





Brussen

Jevano

Interview afgenomen door Esther Roth

"Hoi Jévano, wat leuk dat je samen met je papa of mama antwoord wilt geven op een paar vraagjes. We willen graag weten wie jij bent." (Jévano heeft deze vragen samen met mama beantwoord.)

"Mijn naam is Jévano en ik ben bijna 2 jaar."

"Kun je ons vertellen wie je papa en mama zijn en of je broertjes of zusjes hebt?"

"Mijn mama heet Alia en papa heet Chris. Ik heb een grote broer Djairo. Wij wonen in Utrecht."



"Wat vind jij het allerleukste om te doen, wie is jouw beste vriend(in) en waar word jij héél erg blij van?"

"Torens bouwen vind ik heel erg leuk om te doen. Mijn beste vriend is Djairo. Ik word heel blij als ik mama mag helpen in de keuken."

"Je hebt dus een broer met het Angelman syndroom. Hij

heet Djairo vertelde je zojuist. Wat kan Djairo heel goed en vind jij héél erg knap van hem?"

"Ik vind het doorzettingsvermogen van Djairo echt super knap! Wat Djairo heel goed kan nu is zichzelf optrekken en staan. Wij staan vaak samen voor de televisie."

"Wat vinden jij en Djairo het allerleukste om samen te doen?"

"Djairo en ik vinden het leuk om samen tanden te poetsen en in bad te gaan. Vaak poets ik zijn tanden. Als Djairo gaat slapen, dan ga ik naar zijn kamer en zeg ik: "welterusten".

Zappelin samen kijken en met elkaar lachen als er iets grappigs voorbijkomt.

Samen koekjes eten vind ik ook heel gezellig."

"Zijn er ook dingen die je moeilijk vindt aan het hebben van een broer met Angelman? Zo ja, wát vind je dan moeilijk?"

"Nee, ik bescherm Djairo altijd. Als ik zie dat hij moeite heeft met zijn balans dan pak ik altijd zijn helmpje en doe ik deze op zijn hoofd. Als Djairo van het KDC komt, leg ik altijd speelgoed op de bank, zodat hij kan oefenen met staan."

"Wat is jouw állergrootste wens voor jezelf en voor de rest van jouw gezin?"

"Dat Djairo gaat lopen. Dan kunnen wij allemaal lopen naar de speeltuin."





Interview met Leontien van der Sandt

Afgenomen door Mannin de Wildt

boekentip: Haar stille stem, (€ 25,05)

Auteurs: Arthur & Carly Fleischmann

Deze keer komt onze boekentip binnen via logopedist Leontien van der Sandt. Het boek beschrijft een waar gebeurd verhaal, geschreven vanuit het perspectief van een non-verbaal autistisch meisje met motorische beperkingen en haar vader.

"Wat sprak jou aan in dit boek?"

"Ik vond het een mooi boek om te lezen los van mijn vak als logopedist. Het eerste deel wordt geschreven door de vader. Hij neemt je als lezer mee hoe het is om een dochter als Carly te hebben. En hoe hij de begeleiding en opvoeding als zwaar ervaart.

Als ouder van drie kinderen hebben zij normale problemen, zoals in ieder gezin, maar je voelt heel goed het verschil met hoe het is om daarnaast ook nog de extra zorg te hebben voor een heel speciaal kind. Een situatie waar je van te voren nooit over na hebt gedacht. Het raakte me om te lezen hoeveel veerkracht je als ouder moet hebben. En dat er ook momenten zijn waarin je die veerkracht even niet hebt.

Naast vader komt ook Carly aan het woord. Zij beschrijft hoe prikkels bij haar binnenkomen. Hoeveel moeite zij heeft om deze te reguleren en hoe gek zij daar soms zelf van wordt. Ze vraagt zelfs aan haar ouders: "kunnen jullie ervoor zorgen dat dit stopt?" Je krijgt hierdoor een kijkje in het brein van iemand die niet kan spreken, motorische uitdagingen heeft en moeite heeft met de prikkelverwerking. Dat communicatie veel extra moeite kost en er makkelijk miscommunicatie ontstaat.

In dit boek word je meegenomen in de zoek- en ontdekkingsstocht van ouders en begeleiders naar de wensen, ongemakken en het (cognitieve) kunnen van hun non-verbale kind. Door te gissen en te missen, door vol te hou-

den, dicht bij je kind te blijven en vooral het communiceren met je kind in welke vorm dan ook niet op te geven worden zij uiteindelijk topdeskundigen. En nog belangrijker na vele jaren van hard werken communiceert Carly via schrijven terug. Ze heeft een echte stem gekregen.

Waar ik mij als logopedist tijdens het werken met non-verbale kinderen continu bewust van moet zijn is dat de taalontwikkeling zich volledig intern afspeelt. Van het leren van nieuwe woordjes op jonge leeftijd naar het leggen van verbanden en het gaan toepassen van de verschillende begrippen op latere leeftijd. En dat voor het slagen van het lees- en spellingsonderwijs in de basis een goede taalontwikkeling nodig is. Maar ook bij het rekenen, het maken van plannen en het logisch denken en redeneren is (interne) taal nodig."

"Wat bedoel je met interne taal?"

"Dat als je 's morgens je dag gaat plannen denkt: "oh ja, ik moet vandaag boodschappen doen want morgen heb ik daar geen tijd voor, of ik moet niet vergeten om de was te doen want de wasmand stroomt over". Dat doe je niet hardop, dat doe je in je hoofd, dat versta ik onder interne taal.

Wat ik uit dit boek haal, maar ook uit andere boeken die over non-verbale kinderen gaan is: dat de interne taal (vaak) gevormd is, de antwoorden klaar liggen (in het hoofd) maar dat de output niet of zeer moeizaam tot stand komt. De omgeving wacht vaak niet op een antwoord. Dat kan verschillende redenen hebben: omdat we allemaal vlot door willen met ons gesprek, en we gewend zijn aan een bepaald ritme en tempo binnen de communicatie. Wanneer het antwoord niet direct komt dan denken we vaak: ze zal het wel niet snappen. Ik zeg of vraag het dan nog eens of maak het wat makkelijker of laat het maar zitten. Terwijl deze kinderen dan nog juist bezig zijn en hun stinkende best aan het doen zijn om in welke vorm dan ook te reageren. Wanneer je dagelijks merkt dat er toch niet op je gewacht wordt en je inspanningen niet worden beloont kun je passief worden of denken dat jouw antwoord er kennelijk niet toe doet.

Het is mijn overtuiging dat je niet kunt vertellen wat wel of niet wordt begrepen op het moment dat je met een non-verbale kind te maken hebt. Daarom vind ik dat je ervan uit moet gaan dat hij of zij je begrijpt, dat het taalbegrip ver voorloopt op de taalproductie. De begeleiding stopt niet bij het "ja" en "nee" kunnen zeggen en het kunnen

kiezen uit twee plaatjes. Neem aan dat ze de meest gangbare begrippen op jonge leeftijd kennen zoals de woorden uit de categorieën: eten/drinken, kleding, verzorging, speelgoed, kleuren, dieren, vormen, getallen. Het is de kunst om op een moment van goede concentratie op niveau nieuwe leerstof aan te bieden waarbij het taaldenken wordt gestimuleerd (het toepassen van de begrippen). Het is jammer als de energie en inspanning op is gegaan aan het antwoord geven op een vraag die te makkelijk is. Als het kind intern bijvoorbeeld de kleuren al kent en er wordt tijdens een werkmoment gevraagd of het kind "wil je rood aanwijzen". Dan ben je misschien 5 minuten verder, het kind heeft motorisch eindelijk voor elkaar gekregen de juiste kleur aan te wijzen, de begeleider is blij want er wordt een goed antwoord gegeven maar de focus is op en het kind heeft er niets van geleerd en ervaart geen voldoening. De kunst is om meteen op dat moment van concentratie op het juiste niveau in te steken. Met wat moeilijkere denkvragen. Ik weet niet precies waar een kind zit, maar ga af op wat er bij de logopedist in het Expertisecentrum is gemeten, en wat ik zie dat er op school wordt gedaan en wat kinderen van dezelfde leeftijd interessant zouden vinden. Dat is een uitdaging, maar als er in zo'n moment een goed antwoord komt, geeft dat grote voldoening. Niet alleen bij mij of de ouders, maar vooral bij het kind.

Dat is ook wat mij aansprak in dit boek: Carly groeit op in een omgeving waar men blijft zorgen voor goede input (logopedie, fysiotherapie, school, sociale vaardigheden) zonder dat zij daar direct iets van terug verwachten. Haar ouders, therapeuten en mensen van school blijven haar stimuleren omdat ze er vanuit gaan dat Carly er op een dag iets mee gaat doen.

Het lukt Carly lang niet om terug te communiceren in de jaren dat zij opgroeit, omdat zij lange tijd geen toegang heeft tot een communicatie hulpmiddel.

Wanneer een communicatie hulpmiddel wordt aangeschaft duurt het ook lang voordat zij er daadwerkelijk gebruik van maakt totdat de nood hoog is en zij ineens: "tanden pijn" intoetst op het toetsenbord.

Wat ik opvallend en schrijnend vind is dat iemand als Carly van jongs af aan afhankelijk is van haar omgeving, maar ook dat ouders op hun beurt weer afhankelijk zijn van hun omgeving en de deskundigheid die zij naast zich kunnen vergaren. Deskundigen die meedenken en buiten de lijntje durven te kleuren, die durven af te wijken van gangbare

paden om zo tot goed afgestemde zorg op het kind te komen. Je moet als ouder mondig en volhardend zijn om de juiste zorg te krijgen voor je kind. En met die vergaarde deskundigen een team te vormen die zich jarenlang inzet en het vertrouwen heeft in de ontwikkeling van jouw kind."

"Wat voor gevoel gaf dit boek je?"

"Hoop en vertrouwen dat non-verbale mensen uiteindelijk een manier vinden om te communiceren en dat je het lef moet hebben om te wachten. Niet alleen wachten in het moment tijdens spreken met ondersteunde communicatie, maar ook jaren wachten om uiteindelijk output te krijgen en te zien dat ze hun eigen stem hebben gekregen en gevonden."

"Heb je in jouw opleiding als logopedist te maken gehad met ondersteunde communicatie?"

"Nee, je weet dat het er is, je hoort er kort iets over tijdens de opleiding, maar pas daarna ben ik me daar verder in gaan verdiepen op het moment dat ik met die doelgroep te maken kreeg. Ik behandelde toen een jongen van 16 met het Angelman syndroom. Zijn ouders zijn met hem op late leeftijd gestart met een PDD-boek. Ouders zagen tot grote ontevredenheid, dat zijn PDD-boek op de dagbesteding, nauwelijks werd gebruikt omdat men niet gewend is om daarmee te werken. Hij krijgt hierdoor geen stem. Dat is een hele grote teleurstelling. Daar valt nog veel te verbeteren.

Ik behandel vooral kinderen en het is mijn ervaring (bij alle kinderen, ook reguliere kinderen) dat er te snel wordt gezegd: dit is het plafond en hier moet je het maar mee doen. En daar wordt ik heel naar van, want dat geloof ik niet. Er zit altijd veel meer in een kind dan je denkt. En het is aan de omgeving om dat eruit te halen."



Iefke

Ans Roth

Even een uitleg vooraf: Iefke is onze kleindochter over wie ik al 2x in een brief aan de vereniging heb geschreven.

We leven in een wereld met een nieuw, gevaarlijk virus, Corona. Dat heeft tot gevolg gehad dat we ons hebben moeten aanpassen in de zorg voor Iefke. In gewone tijden pas ik drie dagen per week op haar. Hoe doen we dat nu?

Op 10 maart 2020 haalde ik Iefke uit school. Iefke stond al met haar begeleidster te wachten op het schoolplein. Het is donderdag, mijn laatste oppasdag van de week. De begeleidster neemt een soort afscheid van mij. Vanwege het besmettingsgevaar van de Corona gaan volgende week alle scholen dicht, zegt de begeleidster. "Het ga jullie goed". Geschrokken en ongelovig vraag ik waarom. Die avond horen we de sluiting van de scholen op TV van de premier. Ik ben boos op dat moment. Ik wil gewoon op Iefke blijven passen!!!!

Met Esther en Eelco besluiten we, dat de kinderen voorlopig drie dagen per week bij ons logeren, terwijl Esther en Eelco thuis werken. Tijdens vakanties logeren de kinderen ook al drie dagen per week bij ons, terwijl Esther en Eelco dan nog werken voor ze op vakantie gaan. Zij brengen de kinderen op maandag en halen ze op woensdag. We eten met elkaar en maken er zo een 'feestje' van. Iefke ervaart dat zo. De andere dagen zijn de papa- en mamadagen. Ruut en ik hebben een camping, waar ze heerlijk buiten kunnen spelen: fietsen, zandbak, klimrek en schommel, trampoline, kanovaren enz.



Iefke kan bij ons spontaan naar buiten en dat doet ze ook. Ineens zie je haar voorbij rijden op b.v. een skelter. We beseffen heel goed dat we in een bevoorrechte positie verkeren, omdat we veel ruimte om ons heen hebben, hier op het platteland.

De maandag na de bekendmaking brengen Esther en Eelco de kinderen. Ze leggen uit wat Stijn, Iefke en Koen voor school moeten doen. De camping draait op een 'laag pitje'. Dus kunnen Ruut en ik ons inzetten voor de kinderen. Tot zover voor Iefke niets vreemds.

We maken een dagprogramma: schoolwerk, fietsen in de omgeving naar interessante plekken in weer en wind om fietsen in het verkeer niet te verleren en vrij spelen op de camping. De jongens maken samen met opa een ramp voor hun skateboards. Ik oefen 'sporten' en buiten spelletjes met Iefke, zodat ze op een ander moment met kinderen buiten en op school kan meespelen. Want meestal zorgt Iefke voor 'chaos'. Ze geeft kinderen aanwijzingen wat zij volgens Iefke moeten doen. Steeds wisselende aanwijzingen, zodat niemand meer weet wat ze moeten doen. De kindjes respecteren Iefke, ze gaan niet plagen, maar gaan dan vervolgens hun eigen gang. Daarop staat Iefke beteuterd te kijken. Daarom werken we aan onderdelen van spelletjes. Iefke kan dan meedoen aan dat onderdeel en de kinderen kunnen hun spel spelen. Iefke houdt zo contact met hen.



We spelen met ballen, verschillend in grootte en gewicht. We gaan eerst naar elkaar gooien en vangen. Iefke heeft een korte concentratie om zo te spelen. Ze raakt snel afgeleid. We gaan over op schoppen en dat gaat al beter. Later gaan we 'hockeyen'. We slaan over en weer met verschillende ballen. Dat slaan gaat goed. Ze houdt het steeds langer vol. Ineens ontdekt ze dat ze de bal op de ramp kan slaan, zodat ie terugrolt. Daarmee vervalt ze in haar oude vertrouwde spelletje: iets van een glijbaan laten rollen. Maar zodra we naar buiten gaan, wil ze met de bal en hockeystick. Op deze manier proberen we aan haar conditie te werken. Verder speelt Iefke buiten met haar step, op haar driewieler. Ze gaat alleen naar de trampoline. Doet haar schoenen uit en gaat springen of 'chillen' met andere kinderen. Met buitenspelletjes spelen we met elastiek,

erop en er overspringen. Iefke kan helpen met het elastiek om haar benen te doen. Ze vindt het prachtig als kinderen achterelkaar springen in een bepaald ritme. Als Iefke aan de beurt is stapt ze of over of op het elastiek. Dat springen vindt ze ook interessant met touwtjespringen. Iefke kan al aardig het touw draaien, als de anderen springen. I.p.v. springen stapt Iefke over het touw en maakt dan een hupje. Verstopper spelen doet ze heel graag, maar dan moet er iemand helemaal met haar meedoen. Het liefst 'verraadt' ze de anderen. Ze spiekt ook met tellen. Ze weet precies waar iedereen zit!!!

Schoolwerk: We gebruiken altijd haar PODD-boek erbij. We proberen Iefke te laten vertellen wat ze gedaan heeft. Met een videocall kan ze dat aan papa en mama vertellen. Het lukt nog niet zo vaak. Tegenwoordig staat ook haar praatcomputer op tafel. Daar weet ze aardig mee om te gaan.

Elke week leren we een nieuwe letter. Daarvoor krijgt Iefke werkbladen met plaatjes van woorden die met de nieuwe letter beginnen. We knippen van een kopieblad die plaatjes los, zodat Iefke de plaatjes op het werkblad kan neerleggen en wij het woordje uitspreken. Vervolgens schrijven we het woordje en leggen die op het plaatje. Met een extra setje woordjes moet Iefke de woordjes op de juiste plaats leggen. Dat gaat aardig. Ze kan 4 woordjes op een rij, dus niet meteen het hele blad. Soms knippen we ook een letter los, die ze op dezelfde letter moet leggen. Daarna mag Iefke alle woordjes knippen. Ze knipt dwars door de letters en legt de snippers overal neer.



Samen een prentenboek lezen: Dikkie Dik, Muis of Kleine Beer. Iefke wijst en ik lees hardop. Dan gaan we bv Muis tekenen, Iefke in haar schetsboek en ik teken mee op een stukje papier. Meedoen is belangrijk voor Iefke. Aan Iefke vraag ik waar ze muis getekend heeft. Ze wijst iets aan en ik schrijf 'muis' op. Dan is ze heel trots. Vraag ik: "Wat doet muis"? We zoeken een zin op in het boek en de zin schrijf ik op in haar schetsboek. Ik schrijf de zin nog eens op een stukje papier en knip de woordjes los. Ik geef de woordjes

aan Iefke en zij legt ze meteen goed in haar schetsboek!!! Voor het naar bed gaan vertel ik het verhaaltje zonder boek. Volgens mij begrijpt Iefke wat ik vertel.

We moesten tellen, delen, evenveel, meer en minder. Iefke toont interesse en geniet van alle, vooral onverwachte activiteiten. Inprenten is sleur en saai. Iefke wordt na 20 minuten schoolinspanning moe. Ze gaat dan zitten gapen. Dus snel naar de zandbak om daarna weer aan de slag te gaan met het volgende werkje.

Het was fijn om zo positief met het schoolwerk bezig te zijn. Ik had zo weer een ander contact met haar. Gemakkelijk vervalt ik steeds in eenzelfde activiteit met haar. Om Iefke's aandacht te trekken voor de lesjes moet ik creatief zijn om het interessant te maken. Iefke houdt van onverwachte dingen.

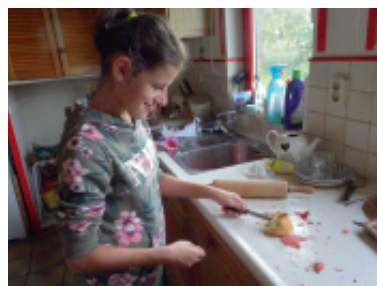
De twee andere dagen van de week ging Iefke met haar begeleidster naar haar eigen school. Zo hield ze contact met de school, juf en sommige klasgenootjes, die thuis geen kans kregen hun schoolwerk te maken. We hebben veel waardering voor Iefke's begeleidster, die uit de zorg komt en niet uit het onderwijs. En ook voor de juffen, die tijdens coronatijd klaar stonden om de kinderen te helpen. De kinderen zaten verspreid door de hele school en kregen individueel les.

Voor ons was coronatijd wat Iefke betreft geen vervelende tijd. Ik heb genoten van een nieuw contact, door het schoolwerk met Iefke.



*Trots laat ze haar eerste
zwemdiploma zien.*

Daarna lekker gebak eten.



Interview met Violeta Giurgi

Afgenomen door Suzanne Meijnen

Violeta sprak ik voor het eerst tijdens een Angelmandag bij het lopend buffet. Ik had al wat van haar berichten gelezen op de Angelman facebook pagina en had meteen in de gaten dat deze dame enorm gedreven en gemotiveerd is om het allerbeste voor haar dochter te bereiken.

Violeta Giurgi is getrouwd met Robert en zij zijn samen de trotse ouders van dochter Anna. Zij is net 15 jaar geworden. Violeta is geboren in Roemenië. Ze wilde altijd al met kinderen werken en iets voor de maatschappij betekenen. Ze is in Nederland beland, waar in 2007 Anna werd geboren. Ze waren van plan terug te keren naar Roemenië, maar het leven liep totaal anders.

Begin 2008 kreeg Anna de diagnose Angelman syndroom. Ze bedachten wat ze wilden voor hun kind: accepteren dat ze nooit iets zou kunnen (dat werd hen namelijk verteld) of blijven vechten voor haar en proberen een leven te creëren, waar Anna en zichzelf tevreden mee zouden zijn. Ze gingen op zoek naar manieren om haar en henzelf te helpen. Een aantal jaren intensieve therapie in Frankrijk volgde. Dat heeft hen geholpen te begrijpen hoe de hersenen van kinderen met een beperking werken. Hierbij keken ze naar het totale kind en wat Anna wél kan en hoe ver ze daar in zou kunnen komen.

Zij en Robert hebben beiden gelukkige kinderjaren gehad, wat ze ook voor hun dochter wilden. Dat ze kan genieten van familie en vrienden om haar heen. In Roemenië werden kinderen met een beperking niet echt gezien. Dat maakte Violeta toentertijd bang. Ze wilde niet dat haar kind verstopt zou worden voor de rest van de wereld. Dit gaf haar extra energie om verder te vechten en uit te zoeken hoe ze haar kon meenemen en blootstellen aan de wereld zodat Anna ook gezien zou worden.

"Als ik uit mijzelf mag spreken. Jij bent echt een voorbeeld voor de Angelman populatie hoe jij op een natuurlijke en liefdevolle manier het beste wil bereiken voor Anna. Daar blijf jij continu jouw energie in steken. Dat vind ik heel knap, want het vraagt enorm veel van je. Ook al voel je die liefde heel sterk voor Anna."

"Wij hebben heel bewust gekozen een kind op de wereld te brengen. Mij gaf het de kracht, misschien ook door onze ouders die veel in ons geïnvesteerd hebben om Anna ook zo'n toekomst te geven. Uiteindelijk kan ik ook blij zijn met

elke stap vooruit, ook al zijn er af en toe teleurstellingen te verwerken. Ik heb leren accepteren dat ik soms niet de energie heb om meer te doen, terwijl ik misschien op dat moment meer had willen bereiken. Soms kan dat ook even niet en moet je keuzes maken over wat op dat moment het meest belangrijk is."

"Je geeft al aan dat je wilt dat Anna gezien wordt en kan genieten van haar familie en vrienden. Bij de voorbereiding van ons interview gaf je aan het graag te willen hebben over inclusiviteit en vriendschap."

"Wat betekent inclusiviteit voor jou?"

"Dat je erbij hoort, dat je geaccepteerd wordt zoals je bent en deelneemt aan de maatschappij. Deelneemt aan een gesprek. Mee kan doen met dingen die om jou heen gebeuren en dat je gezien wordt in deze maatschappij."

"Wat maakt dat het nu zo'n belangrijk onderwerp is voor jou?"

"Je kunt niet in je eentje leven. Je hebt mensen om je heen nodig. Er zijn steeds meer studies, die laten zien dat mensen die eenzaam zijn meer ziektes hebben, meer depressies, ongelukkiger worden. Op het moment dat je vrienden en familie om je heen hebt en gewoon met iemand iets kunt doen, geeft dit zoveel extra's aan de kwaliteit van leven. Wij halen er energie uit om met iemand te kletsen of gewoon een film te kijken. We hebben gemerkt dat als je een kind met een beperking hebt en ook niet kan praten dat je dan heel snel alleen maar met volwassenen en verzorgers om je heen bent. Je blijft een beetje aan de rand van de maatschappij. In de eerste jaren van je kind zal dit nog niet zo erg zijn. Op het moment dat je kind ouder wordt, wordt de kring om jou heen kleiner. De sociale contacten worden alleen maar minder en dat kan leiden tot enorme eenzaamheid. Dit zijn de redenen waarom wij inclusiviteit zo belangrijk vinden."

"Ik begrijp wat je zegt: naarmate het kind ouder wordt, kan het gevoel van eenzaamheid groter worden als je niet met leeftijdsgenoten te maken hebt. Omschrijf ik dit zo goed? Want een kind kan ook een vriendschap hebben met iemand die ouder of jonger is. Hoe kijk jij daar tegenaan?"

"Ja dat klopt, maar een vriendschap met iemand die ouder is, is vaak vanuit een verzorgende rol."

"Een afhankelijke rol, zeg maar".

"Door vrienden te hebben, krijg je ook rolmodellen. Je ziet de ander iets doen, je gaat dingen proberen om te ervaren of jij dat ook leuk vindt of juist niet leuk vindt. Op die manier kun je ook jezelf ontwikkelen. Op het moment dat je in speciale instellingen zit, krijg je steeds minder contact met de rest van de maatschappij. Dan blijf je meer hangen in de babyjaren. Het lijkt dan dat ze verwachten dat het kind daarin blijft zitten en de externe factoren zijn dan ook nauwelijks aanwezig. Je kunt niet verwachten dat een kind iets kan leren over bijvoorbeeld Taylor Swift (dit was een tijdje de favoriete zangeres van Anna) als ze continu alleen maar "In de maneschijn" blijft luisteren. Op het moment dat je in een inclusieve setting bent met mensen met verschillende niveaus of verschillende smaken, kom je veel meer in aanraking met heel veel andere dingen. Mensen die verschillende ervaringen hebben, allerlei verhalen vertellen en van andere soorten muziek houden. Op die momenten kan iemand bedenken, oh dat vind ik ook mooi en beslissen of je dit verder wilt onderzoeken of dat het bij die ene keer blijft."

"Wauw ik vind dit super interessant om te horen. Dat is echt zo ja. Ook al ligt de ontwikkelingsleeftijd lager dan de echte leeftijd dan wil dit niet zeggen dat andere dingen, die meer bij de echte leeftijd horen, niet interessant kunnen zijn voor je kind. Het zou zo fijn zijn als dat snuffelen aan andere dingen ook kan gebeuren door je omgeving, je familie en ook vrienden."

Mijn voorbeeld is dat Philein, de grote zus van Saar, laatst naar de film Encanto is geweest, waarna ze dagelijks deze filmmuziek wilde horen. Ook Saar danste dan mee. Ik heb toen Encanto ook als keuze muziek in Saar's spraakcomputer gezet en nu vraagt ze dus regelmatig naar deze muziek. Dat vind ik echt geweldig."

"Ja, dat is precies wat ik bedoel. Wij hebben maar één kind. Ik merkte dat, juist doordat mijn nichtjes langs kwamen en heel veel vragen stelden dat wij meer over kinderonderwerpen zijn gaan praten. Bij jullie gaat dit vanuit een natuurlijke omgeving omdat jullie een tweede dochter hebben die kan praten en vragen stelt. Bij ons in huis waren heel veel volwassengesprekken. Door te horen wat kinderen meemaken die normaal ontwikkelen, ga je meer doen wat zij doen. Anna ging bijvoorbeeld Disney films kijken omdat mijn nichtje dit wilde zien. Anna's concentratie was heel laag, maar we ontdekten dat ze het veel langer kon volhouden als ze op de laptop naar de film keek i.p.v. op de televisie. Dat was voor haar blijkbaar net wat makkelijker te volgen. Toen ze 4 à 5 jaar was begon ze

regelmatig te vragen naar deze filmpjes. Ik denk dat ik er nooit op was gekomen als mijn nichtje niet bij ons was geweest en had gevraagd of ze dit kon zien. Daar zijn we dus heel vaak naar gaan kijken, zelfs in het Roemeens."

"Kun je iets vertellen over haar basisschooltijd?"

"Eerlijk gezegd had ik nooit gedroomd dat Anna naar een reguliere school zou kunnen gaan. Alles wat we deden aan inclusiviteit was veel samen zijn met onze families, Anna mee te nemen naar de stad, veel te wandelen door het centrum en zoveel mogelijk op het pleintje in de buurt aanwezig te zijn met haar, dus altijd in de buurt van anderen te zijn. We zijn toen Anna vijfentwintig jaar was een traject gestart met Stichting Milo, omdat we vastliepen op de communicatie en we meer wilden voor Anna. De Speciaal Onderwijsschool waar ze gestart was, heeft ons teleurgesteld. Hans van Balkom, de oprichter van Stichting Milo zei: "als je je zorgen maakt over de sociale contacten waarom probeer je haar dan niet een paar dagen per week naar een reguliere school in het dorp te brengen?". Ik vond het zo eng om dit te vragen aan zo'n school, maar ik dacht als iemand als Hans dat zegt dan ga ik het toch proberen."

We hebben een school gevonden die er heel erg voor open stond. Ze hadden ons al eerder gezien, omdat wij vaak in de buurt van de school waren. We zijn toen Anna net zes geworden was, gestart met twee ochtenden per week. Puur voor de sociale contacten dachten we toen, maar Anna was zo blij dat ze best snel een band kreeg met een paar kinderen en ze binnen een half jaar naar vier ochtenden per week ging en een jaar later bijna fulltime op school zat. De school zag hoeveel Anna zich ontwikkelde en hoe goed het ook was voor de andere kinderen om te zien dat iemand ook anders kan zijn en toch mee kan doen met andere kinderen."



"Heeft ze haar hele basisschooltijd op deze school gezeten?"

"Ja, ze heeft acht jaar op deze school gezeten. Wij hebben deze keuze gemaakt om haar sociale ontwikkeling te stimuleren. De school keek puur naar deze ontwikkeling en niet zozeer naar de cognitieve ontwikkeling, maar door de leerstof merkten we dat ze zich ook op cognitief vlak ontwikkelde. Ze pikte dingen op over allerlei onderwerpen, waaruit ze interesses ontwikkelde."

"Heb je hier voorbeelden van?"

"Bijvoorbeeld interesse in boeken en letters. Anna kent de letters van het alfabet. Ze kan de letters aanwijzen i.p.v. met de pen opschrijven. Daar is haar motoriek niet goed genoeg voor. Het 'schrijven' is met ups en downs gegaan. Ze kan haar eigen naam en 3-letter woorden (zoals bal, en zee) 'schrijven'. Met dictees hebben we gezien dat ze de eerste twee letters goed heeft plus soms nog ergens een letter in het woord."

"Wow dit vind ik echt heel knap van haar. Ze schrijft dan eigenlijk middels haar spraakcomputer. Dit geeft mij een positief vooruitzicht op het vlak van geletterdheid, ervan uitgaande dat je er veel in moet investeren. Zo zie je maar dat we onze Angels niet moeten onderschatten."

"We hebben veel ingezet op geletterdheid en ondersteunde communicatie, omdat dit heel belangrijk is om met Anna te kunnen communiceren. Zo kon zij anderen ook echt zeggen wat zij voelt en wil, wat heel belangrijk is in relaties en vriendschappen."

Anna werd ook ingedeeld in groepjes om aan bepaalde onderwerpen te werken. De kinderen probeerden dan om met PODD in simpele woorden iets te omschrijven voor haar. Deze momenten werden een paar keer op een dag gecreëerd. De begeleider was ongeveer 98% van haar tijd



bij Anna om haar hierbij te ondersteunen."

"Het is heel mooi te horen hoe de school hier mee is omgegaan. Daarin heb ik het idee dat jullie het echt getroffen hebben. Ik denk dat niet elke school dit zo zou kunnen en willen doen".

"Ja dat klopt. We hebben het zeker getroffen met deze school. Er was ook veel verschil tussen de leraren op school. Sommigen konden Anna er heel makkelijk bij betrekken, anderen vonden het ook spannend, waardoor het wat moeizamer ging. Maar als we vastliepen, gingen we met elkaar in gesprek en kwamen zij ook met bepaalde ideeën om te proberen. Ik ben zo ontzettend dankbaar voor de mogelijkheden die deze school voor ons heeft gecreëerd."

Het is ook voor al de kinderen in de klas enorm leerzaam geweest om met kinderen zoals Anna in aanraking te komen en vriendschap te hebben."

Op het sociale vlak heeft de school ons 100% gesteund en kansen gegeven. Op het vlak van onderwijs hebben ze vanaf het begin af aan gezegd dat zij hier geen ervaring mee hadden. Samen met de begeleiders van Anna zochten wij hier alles voor uit om haar ook het stuk onderwijs aan te bieden. Op deze manier hoorde Anna ook echt bij de klas. Anna kreeg bijvoorbeeld toetsen met een stuk minder vragen als haar klasgenootjes. Wij bereidden die vragen dan voor. Ze deed ook mee aan de boekbespreking. Ze mocht dan iets voorbereiden met haar begeleiders en voor de klas bespreken."

"Dan hebben jullie dus ook héle goede begeleiders gehad. Zij hebben dan echt wel een pittige taak gehad: Anna begeleiden als ze bijvoorbeeld snel afgeleid was en even wilde reguleren (gedrag), het helpen bij verschonen, eten en drinken en dan ook nog helpen bij het stuk onderwijs."

"Ja, we hebben fantastische mensen in ons team. Helaas hebben twee mensen ons team verlaten omdat ze heel graag zelf leerkracht wilden worden. We hebben ze gestimuleerd door hen naar cursussen te sturen. Robert en ik waren heel actief door artikelen te lezen, vragen te stellen aan professionals in het buitenland en door gewoon iets te proberen. Als iets niet lukte dan probeerden we het op een andere manier aan te bieden. Ons aanbod aan onderwijs is niet perfect geweest, maar samen met de begeleiders hebben we echt het beste gedaan om haar op dit vlak iets aan te kunnen bieden."

"Wat je mij tot nu toe hebt verteld over inclusiviteit op school en in haar thuisomgeving is erg interessant. Ik wil graag verder praten over inclusiviteit én vriendschap.

Vriendschap is het hebben van een nauwe relatie tussen twee of meerdere mensen. Je trekt dan wat vaker met elkaar op en vindt elkaar aardig. Wanneer je vriendschap hebt met een ander betekent dit dat je elkaar vertrouwt. Vriendschap is geen vanzelfsprekendheid."

"Ben je het met deze uitleg eens?"

"Jazeker, daar ben ik het helemaal mee eens en vooral over de vanzelfsprekendheid. In de kinderjaren gaat alles vanzelf, maar in de fase waar we nu zitten is dat minder het geval.

Anna heeft dankzij school en de inclusieve setting hier ook echt kansen voor gekregen. Sommige meisjes gaven aan dat zij zich zo op hun gemak voelden bij Anna. Zij ging naast iemand zitten, die verdrietig was zonder iets te zeggen. Gewoon door de stilte en een knuffel die Anna gaf, voelde de ander zich fijn. In de periode dat Anna niet op school was, heeft ze het best zwaar gehad, vanwege haar operatie aan scoliose of haar epilepsie, wat haar heel verdrietig maakte. In de klas werd daar uitgebreid over gesproken. Ze bespraken hoe zij Anna zien en hoe ze over haar denken en wat ze konden doen om haar weer gelukkig en vrolijk te maken."

"Wat is jouw rol geweest in het verkrijgen van vriendschappen voor je dochter?"

"Anna werd al vrij snel uitgenodigd voor een verjaardagsfeestje. Toen ze zelf jarig was, hebben we ook meisjes uit haar klas uitgenodigd, waarna het allemaal een beetje op gang is gekomen. Daarna vroegen de meisjes uit haar klas ook zelf of ze met Anna konden afspreken. Als moeder liet ik thuis van alles gebeuren en maakte ik tijd om mee te helpen. Bijvoorbeeld toen ze kleiner was, kwam er een meisje bij ons thuis om met de vingers te verven, wat ze heel graag deed. Haar moeder wilde dat ze netjes leerde verven. Bij ons voelde zij zich vrij om tot aan haar elleboog onder de verf te zitten. Anna kon niet met een kwast verven, dus mochten ze samen klieren. Met scheerschuim door de verf gaan of slijm maken. Voor de meiden voelde dit prettig, want er werd verder niks van hun verwacht. Ze konden op die manier kind zijn en spelen. De meisjes waren ook actief, dus gingen ze vaak samen trampoline springen en schommelen. Anna kon niet zelfstandig lopen, dus moest ik altijd helpen, zodat ze mee

kon spelen. Ze heeft ook ooit een speelafpraak gehad bij een kindje thuis. Dat vond ik nog wel angstig, omdat de rol, die nodig is om Anna te betrekken bij het spelen nu bij de andere ouder kwam te liggen. De kindjes hebben uiteindelijk meer bij ons thuis gespeeld. Anna heeft hierdoor veel tijd met haar vriendinnen kunnen doorbrengen gedurende haar hele basisschooltijd.

Verder heb ik ook wel aangedrongen dat Anna in een omgeving kwam, waar anderen haar konden leren kennen. Ik belde de kinderen soms zelf op of we namen ze mee naar de bioscoop of een picknick in het park.



Op een bepaald moment merkte ik dat de kinderen behoefte kregen om met elkaar te praten, dus gingen ze meer met ons in gesprek. We bekeken toen hoe wij ons konden terugtrekken en er toch veel contact met Anna zou zijn. We regelden dat er bijvoorbeeld twee vriendinnen kwamen en niet één, zodat Anna wat makkelijker meegeenomen werd in de gesprekken. Ze gebruikten dan ook de spraakcomputer, wat zelfs een soort trots was om het zo goed mogelijk in te zetten. Dit werd op school ook gestimuleerd."

"Anna is ondertussen doorgestroomd naar een andere school net als haar vriendinnen. Hoe zien deze vriendschappen er nu uit?"

"Anna zit nu sinds een maand op een speciale school. Ze is anderhalf jaar mee gegaan naar de middelbare school, waar haar vriendinnen ook naartoe gingen, waar ze alleen de kunst & cultuur lessen volgde. Daar deed ze als gastleerling mee met een paar van haar oude klasgenoten. Echter door corona hebben we ontdekt dat sommige contacten verwaterden. Op dat moment was ik heel druk met mijn werk, viel de begeleiding van Anna vaak weg en had ik minder energie. Dit heeft Anna en haar vriendschappen geen goed gedaan."

Het is ook de fase waar de vriendinnen in zitten en ze wat onzekerder en verlegen zijn geworden. Meer thuis willen zijn i.p.v. er op uit gaan. Er werd steeds minder afgesproken en de appjes werden minder.

Ze heeft nog twee van de vier vriendinnen met wie ze wat vaker contact heeft en afspreekt, maar ze mist de andere twee meiden heel erg. Anna vraagt regelmatig naar hen. We hebben het geprobeerd, maar het is nog heel lastig. We zijn zoekende in hoe wij dit kunnen faciliteren om elkaar wat vaker te zien, de ruimte te geven dat ze bij elkaar kunnen zijn, rekeninghoudend met de drukke schema's van school. We hebben geprobeerd samen te gaan zwemmen, maar dat ging helaas niet door.

Ik word er zelf ook wat onzeker van hoe ver ik hier in moet gaan. Ik heb naar een podcast geluisterd over het faciliteren van vriendschap. Daarin geven ze aan dat juist in deze fase, waar ze zichzelf ontdekken, wie ze zijn en wat ze leuk vinden, het belangrijk is, dat je zorgt voor afspraken, zodat de kinderen bij elkaar kunnen zijn. Het is misschien niet vanzelfsprekend om door te gaan, maar door dat je blijft plannen en uitnodigen, merken ze vaak dat als de puberteit voorbij is ze juist ook energie halen uit de vriendschap met Anna."

"Je bedoelt dat je het niet stop moet zetten, maar er juist in moet blijven investeren, omdat er weer een tijd komt waar ze de vriendschap verder op gaan pakken? Ze gaan misschien inzien dat ze iets heel waardevols hebben met Anna wat ze toch graag willen behouden."

"Ja, dat bedoel ik. En daar voel ik mij heel erg onzeker over. Als ik het tweemaal heb gevraagd en het is niet gelukt dan willen ze het misschien niet. Maar in die podcast vertelden de ouders dat die kinderen later zeiden dat ze gewoon niet konden op die momenten dat het gevraagd werd."

"Ik snap je onzekerheid ook echt hierin, want het kan bijna overkomen als pushen omdat jij zo graag wilt dat Anna vriendschappen heeft met deze kinderen. Maar dat wil je niet. Je wilt dat het natuurlijk verloopt en dat ze intrinsiek gemotiveerd zijn om die vriendschap te behouden. Dat ze om Anna geven en uit zichzelf bij haar willen zijn."

"Ja, dat is precies wat ik bedoel. Die meiden hebben heel veel behoefte om te praten. En met Anna kun je niet zo'n lang gesprek hebben. Ze raken dan verlegen. Wij lopen vast hoe we dit kunnen ondersteunen."

Bij een wandel-uitje is het hartstikke gezellig. Ze rennen dan met de rolstoel, ze houden Anna's hand vast, ze gooien de bal. Bij ons thuis zetten ze YouTube op. Maar ze hebben ook behoefte om te praten over cijfers en andere onderwerpen en dat is lastig met Anna. Ik vraag me af of ik dan mee moet praten en Anna helpen of juist op de achtergrond moet blijven?"



"Heeft de podcast jou daar een antwoord op gegeven of speelt de vraag nog?"

"Deze speelt nog. Twee meiden komen nu regelmatig samen naar ons."

Ze vinden het leuk om te bakken...en Anna om het dan op te eten, haha. Tussendoor kletsen ze wat met Anna, maar ze praten heel veel met elkaar. Ik heb het nu zo gelaten. Anna geniet enorm van die momenten dat ze samen zijn. Soms zetten ze K3 op, omdat de meiden dat nu weer helemaal leuk vinden. Ze dansen dan lekker samen. Dit is ook goed. Ik vraag mij dan wel af of ik de meiden moet aansporen om de spraakcomputer te gebruiken, want twee jaar geleden deden ze dit zoveel en nu nog maar amper."

"Het zou inderdaad fijn zijn als ze ook zouden modelleren naar Anna met de spraakcomputer, maar het is geen must in mijn ogen. Het moet ook echt vanuit hun komen. Laat het gewoon gebeuren. Als Anna blij is en geniet van die

momenten dan is het OK. Het gaat erom dat ze die vriendschap heeft met anderen en dat ze hier blij en gelukkig van wordt."

"Ja dat is misschien ook zo. Ik merk dat ik veel over het onderwerp vriendschap nadenk. Ik zou het Anna ook zo gunnen als ze gevraagd wordt om samen te gaan winkelen of naar de bioscoop te gaan. Anna is zo gek op de stad. Aan de ene kant snap ik ook dat dit nu niet gebeurt, want zij zijn niet in staat om Anna in haar rolstoel te duwen of te navigeren over drempels of in winkels. Onze maatschappij is helaas niet rolstoel vriendelijk."

"En als Anna met twee vriendinnen, net als met het bakken, zou gaan winkelen dan kunnen ze dat misschien samen wel voor elkaar krijgen. Ze hebben er dan vast ook plezier in om hoe dit gaat. De ene gaat kleding passen, de andere blijft bij Anna, ze kunnen elkaar helpen. Misschien is zo'n date ook fijner om met z'n drietjes te doen."

Zo kletsen we nog een lange tijd verder over dit onderwerp en de gevoelens die daarbij komen kijken. We kwamen tevens tot een heel leuk idee m.b.t. het winkelen. Ondanks dat Violeta het lastig vindt of zij hier de organiserende rol in moet nemen of niet, kreeg ze toch energie van het idee en gaat ze proberen het voor elkaar te krijgen.

Violeta vertelde dat Anna het nu ook erg naar haar zin lijkt te hebben op het Speciaal Onderwijs. Deze school heeft ook een profiel kunst & cultuur, wat Anna heel leuk vindt."

"Het lijkt dat zij zich daar op haar gemak voelt. Ze heeft de leeftijd dat ze wat meer beseft dat ze anders is en daar ziet ze kinderen die ook een spraakcomputer en rolstoel hebben. Dat er ook andere mensen zoals zij zijn en niet alleen mensen die alles kunnen. Ik heb mij dit minder beseft en zie dat zij het ook fijn vindt om juist ook de andere kant te zien. Ik ben heel benieuwd hoe dit zich verder gaat ontwikkelen en of er vriendschappen gaan groeien. Ze begint een beetje contact te leggen met twee klasgenoten daar, een jongen en een meisje. De kansen om op te groeien met mensen in je eigen omgeving om vriendschappen te maken en af te spreken is het fijnste, maar er kunnen net zo goed mooie vriendschappen ontstaan op grotere afstand.

Het gaat er uiteindelijk om dat je kind gelukkig is, waar hij of zij ook naar school gaat.

In mijn ideale wereld gaan alle kinderen naar dezelfde school in de buurt waar zij wonen. Dezelfde kansen aangeboden krijgen, die andere kinderen krijgen en niet dat zij zich altijd moeten aanpassen aan de maatschappij, maar de maatschappij zich mag aanpassen aan hun. Maar ja, we leven niet in een ideale wereld."

"Je hebt veel verteld over inclusiviteit en vriendschap en jouw gevoelens en vragen die momenteel van kracht zijn.

Hoe kunnen anderen jou hierbij helpen?"

"Dat kan b.v. door:

- voorbeelden te geven van wat anderen realiseerden op dit vlak,
- een gesprek met ons te beginnen of ons uit te dagen om iets te doen waar we onzeker over zijn of niet willen doen (bijvoorbeeld een ander belasten),
- ons vragen te stellen, opmerkingen te maken en eerlijk te zijn om ons tot denken aan te zetten. Ik vind het lastig om hulp te vragen, dus zou het heel fijn zijn als anderen mij durven aan te spreken
- een advies te geven en meedenken zonder bang te zijn mij te kwetsen."

"Wat is jouw advies aan andere ouders van Angelman kinderen?"

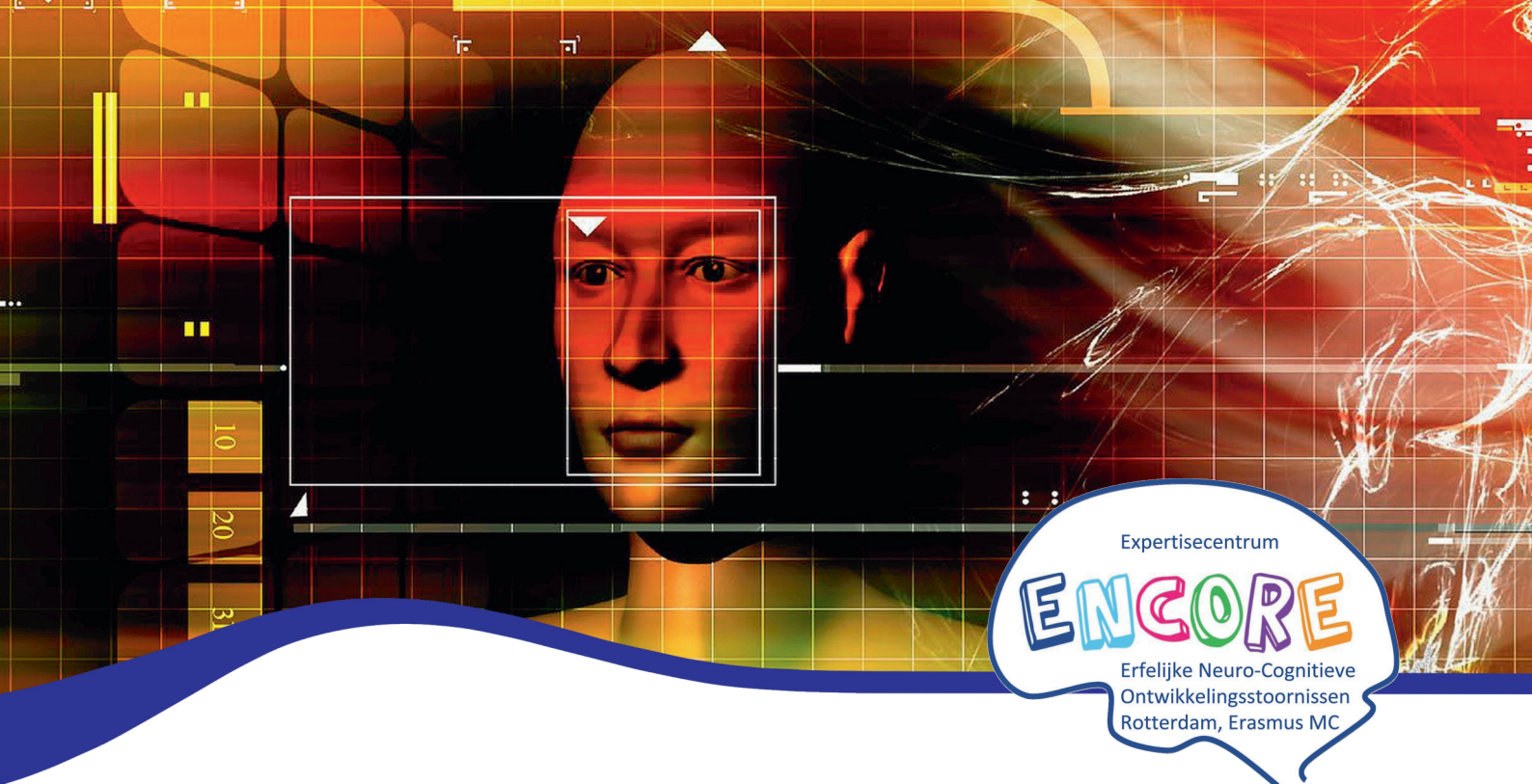
"De droom die je ooit voor je kind hebt gehad niet helemaal los te laten, omdat sommige dingen toch gecreëerd kunnen worden. Blijven denken in mogelijkheden, zodat je ook blijft proberen en eventueel dat kunt bereiken wat je wilt bereiken. Op het moment dat wij niet meer op deze manier denken stopt de omgeving ook met hun verwachtingen of denken dat iets mogelijk is. Als je door deze manier van doen ook dingen bereikt, zal dit het leven van je kind en van de rest van het gezin makkelijker maken."

"Wat een mooi advies om dit gesprek mee af te sluiten. Ik heb een fijn, open en eerlijk gesprek met jou, Violeta, mogen voeren.

Dank voor alles wat je gedeeld hebt. Je hebt mij meerdere keren tot denken gezet en geïnspireerd. Ik ben ervan overtuigd dat ik hierin niet de enige zal zijn."

Lieve groet,

Suzanne (mama van Philein en Angel Saar)



Expertisecentrum
ENCORE
Erfelijke Neuro-Cognitieve
Ontwikkelingsstoornissen
Rotterdam, Erasmus MC

Nieuws uit het Expertisecentrum

Klinisch onderzoek

Interview met mevr. dr. Marie-Claire de Wit,
afgenomen door Esther Roth

Tangelostudie

De firma Roche voert, als een van de eersten, een wereldwijd klinisch onderzoek uit voor het Angelman syndroom onder de naam Tango. De bedoeling is om ruim 60 kinderen wereldwijd in dit onderzoek te betrekken en die een jaar lang te volgen. Men is in de VS begonnen met kinderen tussen de vijf en twaalf jaar. Kort daarna zijn er ook kinderen tussen de één en vier jaar bij het onderzoek betrokken. De eerste kinderen zijn nu al een jaar gevolgd. Inmiddels is het Expertisecentrum ook aangesloten. Er doen in Rotterdam nu acht kinderen mee aan deze studie.

"Dit onderzoek moet niet onderschat worden. Het is nog nooit eerder gedaan. Het is zo bijzonder. Echt de hele wereld kijkt mee. Er wordt heel veel contact gezocht door mensen over de hele wereld die meer willen weten. Want als dit gaat werken, dan is er een lijst van wel honderd aandoeningen die we op een vergelijkbare manier zouden kunnen behandelen. Dus iedereen kijkt echt mee hoe dit loopt".

Veiligheid

Het is een heel intensieve studie voor de mensen die deelnemen. Er zijn veel opnames en veel onderzoeken onder narcose, bloedafnames, EEG's, psychologische onderzoe-

ken en vragenlijsten. Het vergt dus heel veel van ouders. Het wordt dan ook enorm gewaardeerd dat ze zo veel willen doen. Hun kinderen krijgen in opklimmende dosering het middel van Roche. Dat wil zeggen dat de eerste groepen een heel lage dosis hebben gekregen omdat het voor het eerst is dat dit aan mensen wordt gegeven. In elke volgende groep wordt er een hogere dosis gegeven. Inmiddels zit de dosering behoorlijk hoog. Het belangrijkste doel van deze studie is om uit te vinden of de therapie veilig is en welke dosis het meest effectief is. Op het gebied van veiligheid zijn er tot nu toe nog geen gevaarlijke bijwerkingen gevonden. Roche heeft daar in separate studies ook nog onderzoek naar gedaan. Ook daarin zijn geen gevaarlijke bijwerkingen gezien.

Dosering

Bij hogere doseringen kunnen echter wel bijwerkingen ontstaan. Het betreft dan koorts, die één tot drie dagen na toediening optreedt. Sommige kinderen hebben daarbij ook een toename van epileptische aanvallen als ze daarvoor gevoelig zijn bij koorts. Er zijn ook kinderen die last hebben van spugen. De vraag is of dit echt het gevolg is van de dosis of dat het misschien een gevoeligheid is van het toegediende middel of het te maken heeft met hoe het op dat moment valt.

Effect

Op het effect is nog geen analyse gedaan. Misschien is er door Roche achter de schermen al iets geanalyseerd. Dat is echter niet gedeeld en ook zeker nog niet naar buiten

gebracht. Dat is ook verstandig omdat je niet met onvolledige informatie moet komen. Dat leidt alleen maar tot verwarring. In Nederland is het aantal deelnemers aan het onderzoek klein waardoor je geen algemene conclusies kunt trekken op basis van het aantal waarnemingen. Zonder in detail te treden kan gezegd worden dat het met de kinderen die in Nederland meedoen goed gaat, ook met de kinderen die bijwerkingen hebben. Die herstellen daar goed van.

Maar wat je ook verwacht is dat het even tijd kost voordat je een effect gaat zien. Nu komt het onderzoek in een fase waarin ook effecten beoordeeld moeten gaan worden. Vanaf de start van de therapie zijn er verschillende fases. Eerst moet er weer UBE3A-eiwit gemaakt worden. We vermoeden dat dat nu echt wel gebeurt. Daar gaat Roche nog wel specifiek naar kijken. De zenuwcellen in de hersenen moeten zich aanpassen aan de situatie dat dat eiwit er weer is. De symptomen van het Angelman syndroom komen vooral door stoornissen in het netwerk van zenuwcellen om met elkaar samen te werken om allerlei functies te doen. Dat netwerk moet zich nu aanpassen. Kinderhersen zijn echter veel plastischer, dan die van volwassenen en passen zich makkelijker aan. Het is echter nog onbekend of het systeem zich aanpast en hoe lang het daarvoor nodig heeft. Stel dat het UBE3A-gen wordt aanzet, dan is nog niet bekend hoe goed het wordt aanzet. Maar stel dat het ontzettend goed gaat, dan nog blijft het de vraag hoe lang het dan zal duren voordat de hersenen omgeschakeld zijn en het effect te zien is in de ontwikkeling van de hersenen.

En dan zijn er nog andere factoren van invloed zoals de input van de omgeving. Er zitten bijvoorbeeld wat jongere kinderen in het onderzoek en die gaan vooruit, maar dat doen kleine kinderen meestal. Of dat nu veel sneller gaat dan anders het geval zou zijn is moeilijk vast te stellen. Het is nog niet zo dat er dingen zijn waargenomen die nog nooit bij kinderen met AS zijn gezien. Er is nog geen kind met AS in volzinnen gaan praten.

Wel wordt in deze studie de hoeveelheid eiwit gemeten in het hersenvocht. Want iedere keer als de medicatie gegeven wordt, wordt ook wat hersenvocht afgenomen. Dat wordt opgestuurd naar een centraal lab. En daar wordt de hoeveelheid UBE3A-eiwit gemeten. Daarmee kan echter nog niet aangetoond worden welke hersengebieden meedoen. Maar het geeft wel een eerste ant-

woord of het wordt geproduceerd. Dat is een van de resultaten die uit de studie zal gaan komen. Maar dat is een secundaire uitkomst. Omdat het onbekend is op welk vlak binnen een jaar verbeteringen te verwachten zijn worden veel metingen gedaan: EEG, MRI, slaap, gedrag, cognitie en communicatie (communicatiematrix). Er wordt een Bayley-test gedaan (voor en na) om te zien of er verbeteringen optreden. Ook motoriek wordt daarin meegenomen. De kinderen hebben een actiometer en ook in bed wordt gemeten hoe de rust is tijdens het slapen. Er wordt heel uitgebreid gemonitord waar mogelijk veranderingen te zien zijn. Maar de studie is niet ontworpen om daar antwoord op te geven. Natuurlijk hoopt men dat het effect heel duidelijk zal zijn, maar dat is nog niet bekend. Het eerste wat zou kunnen veranderen zou het EEG zijn. Er zitten meerdere EEG-onderzoeken in om te kijken of daar iets verandert. Dat zegt direct iets over de reactie van het netwerk van hersencellen.

Deelnemers uit het buitenland?

Er zijn ook veel mensen uit het buitenland die graag willen meedoen. Maar dat ligt heel lastig. Ook omdat de testen niet in alle talen beschikbaar zijn en je toch ook met de deelnemers moet kunnen communiceren. En mensen moeten in de buurt blijven, want als er wat is, wil je ze wel zien. Hopelijk gaat het niet te lang duren voordat er andere Angelmancentra in Europa komen waar het Expertisecentrum mee kan samenwerken om dat soort zaken op te pakken.

De Roche studie loopt overigens ook in Italië en in Spanje. Daar doen echter minder kinderen mee.

Van studie naar medicijn

De prangende vraag wanneer een medicijn beschikbaar komt is lastig te beantwoorden. Dat is echt van de waargenomen effecten afhankelijk. Roche loopt wel op schema met de huidige studie. Maar er worden nu nog steeds kinderen toegelaten in de studie. Die moeten nog een jaar gevolgd worden. De uitkomst van de hele studie is dus pas na dat jaar te verwachten. De eerste kinderen zijn al anderhalf jaar in de studie opgenomen. Het is nog niet bekend of Roche een interim-analyse gaat vrijgeven. In deze studie krijgt niemand een placebo. Er wordt bijgehouden wat gegeven wordt en op welk tijdstip. De resultaten worden direct doorgestuurd. Waarschijnlijk kijken de onderzoekers daarin al mee, maar de informatie daaruit geven ze, begrijpelijk, nog niet vrij.

Andere studie

Ionis is een andere fabrikant die ook bezig is een studie op te zetten. Daarmee wordt overlegd om die ook in Rotterdam te kunnen starten. Deze studie heeft een iets andere leeftijdsrange. Ook kinderen ouder dan 12 jaar kunnen meedoen. Voor de Tangelostudie is dat de maximale leeftijd. Ionis kijkt ook naar volwassenen, maar voor uitvoering van de studie is dat wel een lastige doelgroep. Vooral het inbrengen van het medicijn onder narcose met een ruggeprik kan problemen geven omdat veel volwassenen scoliose hebben. En na een scoliose-operatie is zo'n ruggeprik echt lastig vanwege het titanium dat in de rug zit. Ook als mensen obees zijn is deze therapie lastiger te geven. Dan is er minder zekerheid dat goed geprikt wordt. Maar dat geldt natuurlijk niet voor alle volwassenen met het Angelman syndroom. Omgaan met het vaak geprikt worden kan een ander probleem zijn bij volwassenen. Bij de kinderen gaat dat nu opvallend goed. Die lijken eraan te wennen. Ze vinden het wel even vervelend, maar laten het wel toe. Dat is natuurlijk anders wanneer een grote puber van twee meter in verzet gaat. Jongere kinderen zijn makkelijker af te leiden. Volwassenen in de studie zullen een extra uitdaging worden. Toediening van het medicijn vindt dan wel plaats onder narcose, maar er moet ook heel vaak bloed geprikt worden en er moeten steeds EEG's gemaakt worden.

Als het lukt om deze twee studies in Nederland te doen is het voor het Expertisecentrum een unieke kans om straks twee ASO-studies met elkaar te kunnen vergelijken. De twee studies verschillen in opzet. Het medicijn van Ionis geeft andere chemische reacties. Het kan best zo zijn dat de één veel effectiever is of veel beter verdragen wordt, meer bijverschijnselen heeft of juist minder dan de ander. Als we straks binnen één centrum ervaring hebben met beide ASO's is dat uniek. De resultaten kunnen we dan misschien later ook gebruiken om patiënten te adviseren over een te kiezen behandeling.

De start van de tweede studie hangt nog wel af of het georganiseerd kan worden binnen de beschikbare menskracht en in te zetten instrumenten. In deze studie worden de mensen ook een jaar gevolgd. Het zal zeker twee jaar duren voordat de laatste resultaten verkregen zijn. Daarna is er nog tijd nodig de metingen uit te werken.

Basaal onderzoek

Interview met prof.dr. Ype Elgersma,
afgenomen door Esther Roth

Het basaal onderzoek naar het Angelman syndroom in het lab van Ype Elgersma richt zich op twee lijnen. De ene lijn is een meer fundamentele onderzoeksrichting. Daarmee wil men meer inzicht krijgen in wat UBE3A precies doet in de hersenen en welke processen daarvan afhankelijk zijn.

De andere lijn is toegepast onderzoek. Het lab wordt zeer regelmatig benaderd door farmaceutische bedrijven om medicijnen te testen op de AS muismodellen. Dat is een grote verschuiving ten opzichte van tien jaar geleden. Tegenwoordig staan vooral de genetische geneesmiddelen en therapieën in de aandacht. Natuurlijk de antisense oligonucleotides (ASOs) die geleid hebben tot de lopende klinische studie van Roche, de Tangelostudie, maar ook gentherapie komt steeds prominenter in beeld. Zie ook:

<https://www.angelmansyndroom.nl/onze-themas/wetenschappelijk-onderzoek/>

Het oog van de farmaceutische industrie is op AS gevallen, mede omdat AS een goed beschreven aandoening is met een heel goed muismodel en er de hoop is dat de uiteindelijke therapie mogelijk ook inzetbaar is voor een veel groter aantal andere aandoeningen. Een belangrijk voordeel van het AS muismodel is dat de muizen duidelijk meetbare afwijkingen hebben en de effecten van een therapie op motoriek, epilepsie, angst en repetitief gedrag goed meetbaar zijn. Het is heel bijzonder om te zien dat de laatste jaren AS nu zo goed in beeld is.

Eigenlijk was in het lab besloten om juist minder met muismodellen te gaan werken. Veel onderzoeken kunnen tegenwoordig ook met stamcellen gedaan worden. Maar de vragen over de effectiviteit van therapieën zijn uiteindelijk toch niet goed in een celweek te onderzoeken. Als je wilt weten of een bepaalde vaardigheid zich herstelt of epilepsie vermindert, dan is onderzoek in een muismodel uiteindelijk toch informatiever.

Wat doet UBE3A in ons lichaam?

Waar in de zenuwcel doet UBE3A zijn werk, in de synaps of in de kern? Aan die vraag wordt al bijna 20 jaar gewerkt. Over dit onderzoek is recentelijk gepubliceerd in Nature Neuroscience. Na zoveel jaar onderzoek blijkt dat

de focus al die jaren verkeerd is geweest. Omdat de synapsen (verbindingen tussen zenuwcellen) in een AS muismodel aangedaan zijn, was de aanname dat het UBE3A-eiwit in de synapsen belangrijk is, maar nu blijkt dat het juist in de kern van de zenuwcel belangrijk is. En eigenlijk vielen daarmee veel puzzelstukjes op zijn plaats. Het verklaart bijvoorbeeld waarom een aantal aandoeningen regelmatig verward worden met het Angelman syndroom. Bij al die aandoeningen speelt het betrokken gen ook een rol in de kern van de zenuwcel.

In welke hersengebieden doet UBE3A zijn werk?

Het is ook belangrijk om meer te weten wat de belangrijkste hersengebieden zijn die aangedaan zijn om een goed resultaat te kunnen behalen met gentherapie. Is het echt nodig dat gentherapie alle delen van de hersenen bereikt, of bereik je met gentherapie van een beperkt aantal hersengebieden al een acceptabel effect voor verbetering van de kwaliteit van leven? Daar zijn nog geen resultaten van, maar dat wordt de komende tijd wel echt belangrijk nu gentherapie steeds meer als aantrekkelijk alternatief gezien wordt om genetische aandoeningen te behandelen.

Welke hersengebieden zijn bijvoorbeeld betrokken bij het uitblijven van spraak? Heeft dit alleen een motorische oorzaak? Of zijn daar ook aanwijzingen voor te vinden in andere hersengebieden? Spraak is lastig te onderzoeken in muizen. Als het uitblijven van spraak alleen komt door een verstoorde motoriek, dan zou een beproefde motorische test bij muizen kunnen volstaan. Maar de in het Expertisecentrum verzamelde klinische gegevens laten zien dat dat niet de enige oorzaak is. Er is een mondmotorische oorzaak en dat kan verbeteren door feedback van de omgeving. Als je meer oefent word je ook beter. Maar dat is niet alles. Ook het taalbegrip is aangedaan: het bewustzijn dat je woorden kan maken en daarmee zinnen en dat je op die manier je boodschap kunt overbrengen. Daar zie je bijvoorbeeld echt een verschil met kinderen met het RETT syndroom. Die hebben een heel ander ontwikkelingsprofiel. Die kunnen ook niet spreken, maar kunnen met de spraakcomputer echt hele zinnen, hele verhalen maken. En zo ver zie je niet veel Angelman kinderen komen. Dat kan deels ook aan het taalaanbod liggen en daar is zeker ook nog veel mee te winnen. Maar als het heel makkelijk zou zijn dan zie je dat kinderen met aanbod snel opbloeien en zie je dat kinderen met Angelman toch nog steeds heel veel oefening nodig blijven hebben.

Hoeveel UBE3A is nodig om goed te kunnen functioneren?

Wat ook onderzocht wordt is hoeveel UBE3A-eiwit er eigenlijk nodig is om goed te kunnen functioneren. Is dat 95% of is 20% ook voldoende? Dat maakt een groot verschil voor een therapie. En maakt het uit als je er te veel van hebt? Eerst was de theorie dat dat zeker uitmaakt, maar naar aanleiding van recente experimenten op het Elgersma lab wordt nu aan die theorie getwijfeld. Daarom wordt in het lab in het komende half jaar een muis met de imprinting/UPD variant behandeld met ASO. Die krijgt dan juist een zo groot mogelijke dosis zodat zeker is dat het natuurlijke niveau van UBE3A wordt overschreden. Dan wordt geobserveerd hoe de muizen daarop reageren.

Welke dosering is het meest effectief?

In een therapie is de dosering ook belangrijk. Bij welke dosering ASO is de therapie het meest effectief? De dosering wordt dan ook meer gedetailleerd onderzocht om te kijken of het therapeutische effect geleidelijk minder wordt of misschien juist heel abrupt verandert bij een bepaalde dosis. En hoe verhoudt de hoeveelheid ASO tot UBE3A-eiwit zich in het brein tot een verandering in gedrag of epilepsie? Dat is nu een zeer klinisch relevante vraag. Alle ASO en gentherapieën gaan over het terugbrengen van UBE3A-eiwit in het brein, maar als je niet weet hoeveel eigenlijk nodig is, weet je ook niet of een therapie succesvol kan zijn of niet. Basaal- en klinisch onderzoek kunnen zo mooi samen opgaan.

Dit onderzoek wordt uitgevoerd met een bijdrage van de vASN met geld dat is opgehaald met de AngelSwim van Chris Gale.

Wat is de relatie met omliggende genen?

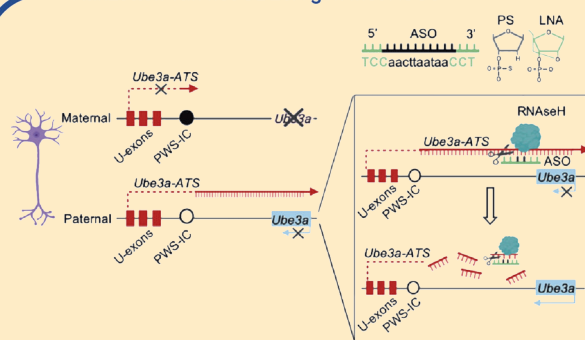
Ten slotte is er nog een nieuw muismodel gemaakt. De laatste 20 jaar is het onderzoek uitsluitend op het UBE3A gericht en op muizen die het UBE3A gen misten. Dat is niet gek, want UBE3A is het belangrijkste voor Angelman syndroom. Als je dat eiwit mist, dan heb je AS. Een mutatie in UBE3A is over het algemeen milder dan een deletie, maar het is onmiskenbaar Angelman. Je kunt hierdoor aannemen dat alle symptomen UBE3A gerelateerd zijn. Maar eigenlijk is dat te eenvoudig. Want het UBE3A-gen is onderdeel van het 15Q11–13 cluster, een stukje chromosoom dat in 80% van de AS patiënten ontbreekt. Je kunt zeggen dat de andere genen in dat cluster niet heel veel toevoegen aan AS, en dat UBE3A de bepalende factor is. Maar het wil niet zeggen dat als UBE3A helemaal hersteld is, dat die andere genen er inderdaad nog steeds niet toe

doen. Er zit bijvoorbeeld een GABA-gen in het cluster en GABA is heel belangrijk voor de inhibitie (remming) in de hersenen. En dat zie je klinisch ook terug, want patiënten met een deletie hebben in het algemeen vaker en meer last van epilepsie dan mensen met een UBE3A-mutatie. Dat lijkt eigenlijk te wijzen op het belang van de GABA-receptor. Maar hoe belangrijk de GABA-receptor nu precies is, is onduidelijk, en daarmee ook wat precies het effect van ASO therapie is op patiënten met een deletie van het 15Q11–13 cluster. Dit is het beste te begrijpen als we een vergelijking maken met een auto. Als een auto geen benzine heeft (ontbreken van UBE3A) en ook een lekke band (ontbreken van het GABA-gen) dan is de prestatie van deze auto hetzelfde als een andere auto die geen benzine heeft (beide rijden ze niet). Maar als beide auto's van benzine voorzien worden, wordt het verschil tussen wel of niet een lekke band hebben wel heel duidelijk zichtbaar. De auto met de lekke band zal het zeker beter gaan doen met de benzine, maar het kan zich niet meten met de auto die geen lekke band heeft.

Voor verdere studie worden nu muizen gekweekt die het gehele chromosoom cluster missen (inclusief UBE3A) en muizen die het chromosoom cluster missen maar nog wel UBE3A hebben. De vergelijking van deze muizen kan veel informatie geven of de rest van die genen in het cluster van belang zijn. Die uitkomst is belangrijk voor het succes van ASO therapie voor deletie patiënten. Dat onderzoek is net van start gegaan en wordt gesubsidieerd door de Amerikaanse ASF.

Antisense oligonucleotiden (ook wel ASOs of AONs genoemd) worden gebruikt om het vaderlijke UBE3A-gen te activeren. ASOs zijn kleine stukjes DNA/RNA, die kunnen binden aan RNA moleculen. In het geval van Angelman syndroom kunnen deze ASOs de synthese van het UBE3A-eiwit herstellen door zich te richten op het Ube3a-ATS-RNA dat verantwoordelijk is voor het onderdrukken van het vaderlijke UBE3A-gen. Afbraak van het Ube3a-ATS-RNA zou de UBE3A synthese bij AS patiënten herstellen. (bron: Encore-Expertisecentrum).

Aanzetten van het UBE3A gen met ASOs



<https://encore-expertisecentrum.nl/research/angelman-syndrome-preclinical-research/#1588325715289-628a601c-64c8>

<https://www.angelman.org/as-research/>

<https://www.angelmanclinicaltrials.com/>

Lid of donateur worden?

Het ledental van onze vereniging is de afgelopen jaren flink gegroeid. Kent u mensen in uw omgeving die met het Angelman syndroom te maken hebben, maar nog geen lid zijn dan kunt u hen wellicht voor het lidmaatschap interesseren of vragen donateur te worden.

Voor slechts € 27,50 per gezin per jaar kan men lid worden en krijgt daarbij veel voordelen, zoals kortingen op onze activiteiten.



Colofon

ISSN 2468-7421

IBAN: NL 14 INGB 0004 7366 66

Redactie:

Violeta Giurgi
Suzanne Meijnen
Esther Roth
Anita Veldman-Bron
Mannin de Wildt

Eindredactie: prof.dr. R.M. Heethaar

Redactieadres: rob.heethaar@angelmansyndroom.nl

www.angelmansyndroom.nl

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