Angelman syndroom Nederland

Oktober 2022

Nieuwsbrief nr. 28

Van de voorzitter

Voor u ligt onze meest recente nieuwsbrief, achter u een heel bijzondere zomer. We werden in hoge mate op de proef gesteld om de warmte, zowel thuis als in verre oorden, het hoofd te bieden. Ik hoop dat u en de uwen toch een goede vakentie hebben gehad, die noch geteisterd werd door de zon, noch in het water is gevallen.

Familiedag

Enkele jaren verhinderde het coronavirus ons een familiedag te organiseren. Maar op 18 juni was het toch weer mogelijk in Ouwehands Dierenpark. Omdat zo'n dag ruim van tevoren gepland moet worden is het altijd afwachten of het weer ons gunstig gezind zal zijn. Gelukkig was dat het geval: de zon lachte ons stralend toe. Voor liefhebbers van schaduw boden Ouwehands bomen voldoende koele plekken.

Ongeveer 140 gasten mochten we verwelkomen. Voor ons een record. Bijna het dubbele van vorige familiedagen. Voor deze gelegenheid hadden we alleen voor onze leden en hun familie het jungle-restaurant afgehuurd. Bij binnenkomst stonden koffie, thee, limonade en allerlei lekkernijen al op ons te wachten. In een zeer gezellige sfeer ontmoetten ouders en hun kinderen elkaar weer. Na een kort welkomstwoord door onze voorzitter bracht men een bezoek aan de vele bezienswaardigheden van het park. Aan het einde van de ochtend stond een smakelijke lunch al klaar. Daarna kon het park weer bezocht worden. Onderlinge contacten werden verstevigd en informatie en ervaringen werden uitgewisseld. Medewerkers van het dierenpark toonden hun grote klantvriendelijkheid. Positieve reacties op de dag kwamen binnen. Zo'n dag voorziet duidelijk in een grote behoefte.

Voor ons reden om in 2023 weer te proberen zo'n dag te organiseren.

Donaties

Regelmatig verrassen leden ons met donaties, soms vanuit bijzondere speciale inzamelingsacties, soms zo maar spontaan. Gelden die we daaruit ontvangen worden geheel besteed aan onderzoek. Maar niet alleen leden ook anderen verrassen ons met giften uit bijzondere acties.

Zo is er eens in de twee jaar in Wijk bij Duurstede, de gemeente waar uw voorzitter woont, het *'Blues bij de buren'* festival. Dan stellen inwoners hun huiskamers of tuinen ter beschikking om musici in de gelegenheid te stellen hun werk ten gehore brengen. Iedereen is welkom. Ook in de tuin van een van mijn buren werden welluidende klanken opgewekt. Mijn buurvrouw kende mijn activiteiten voor de vereniging, had flyers van ons op de tafels gelegd en vroeg aan de bezoekers of ze de vereniging wilden steunen. Toen de bandleden (www.basicstation.nl) van deze actie hoorden schonken ze direct hun vergoeding aan de vereniging. Deze middag leverde een mooi bedrag op van € 350,-

De band 'Basic Station' in actie. Rechtsonder mevr. Ada Schrijner-Vernooij, initiatiefneemster van de actie, met zelfgebakken lekkernijen, in gesprek met dhr. en mevr. Renger.

In 2001 heb ik met enkele collega's aan de Vrije Universiteit te Amsterdam de studierichting Medische Natuurwetenschappen opgericht om o.a. te kunnen voorzien in de behoefte aan fysisch geschoolde mensen in de medische sector. Deze studierichting floreert en heeft een actieve studievereniging *MENS.*

Nog ieder jaar geef ik er enkele colleges en tijdens het laatste vroeg ik de studenten of ze een actie wilde starten om de bekendheid van het Angelman syndroom te vergroten. Dat is met enthousiasme opgepakt door het bestuur van MENS. Via sociale media en email zijn alumni en studenten op de hoogte gebracht van het syndroom en de activiteiten van onze vereniging. Op 4 oktober werd op de VU een avond speciaal gewijd aan het syndroom. De studenten hadden voor ons zelfs een mooie fondsenwervingsactie gestart. In een sfeervolle omgeving werden lootjes verkocht. Een van de ouders, een vlieginstructeur, was daardoor zo geroerd dat hij als eerste prijs een rondvlucht van een halfuur voor twee personen beschikbaar stelde. Lokale ondernemers schonken ook leuke prijzen. De actie leverde voor ons het fraaie bedrag van € 800,- op.

Aan MENS beschikbaar gestelde prijzen

Ook voor leden van de lokale afdeling Cothen/Langbroek van de Zonnebloem en belangstellenden heb ik een lezing gehouden over het Angelman syndroom en ook over onderzoeksprojecten uit mijn professionele carrière. Aan de hand van een groot model van het hart, dat ik jaren geleden heb ontwikkeld voor colleges aan medische faculteiten, heb ik de werking van ons hart, de problemen die kunnen optreden en de oplossingen die beschikbaar zijn toegelicht, waaronder pacemakers, kunsthart en kunstkleppen. Voor deze gelegenheid tracteerde de Zonnebloem op taartjes voorzien van een hartje.

Het Angelman syndroom toegelicht, waarna eigenschappen van hart en circulatie aan de orde kwamen.

Bestuursleden van de lokale afdeling van de Zonnebloem, Janny van Eldik en Liesbeth Pieterse (r) overhandigen een mooie cheque en bloemen.

Deze actie leverde direct een fraaie € 200,- op. Daarna kwamen nog enkele individuele donaties binnen van toehoorders.

Als u ook in uw buurt een actie wilt organiseren en materialen, b.v. flyers of hulp nodig heeft kunt u altijd even contact met mij opnemen.

Het Succes van OC

Afgelopen jaar is een acht minuten durende motiverende film ontwikkeld om de kracht van het gebruik van ondersteunde communicatie in beeld te brengen. De film is gemaakt in samenwerking met Maartje ten Hooven-Radstaake vanuit haar rol als voorzitter van de stichting ISAAC-NF.

Met hulp van mensen uit de betreffende landen heb ik de film inmiddels in het Nederlands, Engels, Frans, Deens, Noors, Zweeds en Pools ondertiteld. De film is te vinden op onze site via:

www.angelmansyndroom.nl/video/het-succes-van-oc

Kinderhersencentrum

Op 25 juni werd het Kinderhersencentrum van het Erasmus MC geopend. 's Ochtends hielden Prof.dr. Evelyn Crone en prof.dr. Erik Scherder boeiende lezingen over het brein. In de middag presenteerden medewerkers van het centrum hun plannen. Ontroerend was de presentatie van een vader die een dochter had met een nog onbehandelbare ernstige aandoening. Hij schetste zijn moeizame zoektocht naar hulp. De officiële opening werd gevierd op ludieke wijze: kinderen en medewerkers kregen letters die, na enige hilarische momenten, goed gerangschikt werden tot het woord: KINDERHERSENLAB.

De vASN feliciteert de medewerkers van het hersenlab met deze fraaie ontwikkeling en wenst hen veel succes in de toekomst.

Ik wens u veel leeslezier met deze nieuwsbrief.

met vriendelijke groet,

Rob Heethaar

Reacties gevraagd

Voor de volgende nieuwsbrief willen we graag een stuk schrijven over activiteiten die je kunt ondernemen met je kind. We zoeken daarvoor tips en ideeën van ouders.

- Ga je wel eens uit met je kind?
- Waar ga je dan naar toe of wat doe je samen?
- Moet je daarvoor van tevoren iets organiseren?
- Waar ga je absoluut nooit meer naar toe en waarom niet?

Bijdragen graag sturen aan Esther Roth:

emroth@hotmail.com

De toekomst van je kind en van jezelf

Koos van der Spek

Een beladen onderwerp als je druk bezig bent met het hier en nu. Als je een jong Angelman kind hebt, heb je meestal je handen vol. Waarschijnlijk heb je wel zorgen om de toekomst, maar echt nadenken over de toekomst is dan niet zo aan de orde. Je kijkt meestal niet verder dan een paar jaar vooruit. Genoeg problemen en vragen om nu op te lossen.

Er zijn in de loop van de jaren bij kinderen verschillen in ontwikkeling. Het is duidelijk dat waar andere kinderen meer en meer zichzelf ontwikkelen en leren op eigen benen te staan, het Angelman kind daarin achterblijft en dezelfde aandacht en zorg nodig blijft houden. Als het kind ouder wordt, merk je dat dit kind niet uit zichzelf afscheid neemt van het ouderlijk huis. Integendeel, de afhankelijkheid neemt toe en in veel gevallen worden kind en ouders onafscheidelijk.

Het kan goed zijn om je bewust te zijn van dit proces. Bij gezonde kinderen ontstaat in de puberteit het afzetten tegen ouders, heel normaal bij volwassen worden en op eigen benen leren staan. Angelman kinderen zullen altijd liefdevolle zorg om zich heen nodig hebben.

De keus is of je zelf die zorg thuis wilt blijven leveren of dat je een goede woning voor het kind probeert te vinden, waar ook anderen die zorg en liefde kunnen geven. Misschien in een groep met leeftijdsgenoten.

Dit is nooit een gemakkelijke beslissing. Misschien

vraag je je af of anderen wel in staat zijn om liefdevol zorg te geven of voel je je schuldig als je je kind uit huis plaatst.

Het een is niet beter dan het ander, maar het kan goed zijn om hierover tijdig informatie te zoeken en er met andere ouders over te praten. Wat zijn hun ervaringen? Wanneer besluit je hierover? Voor de meeste ouders is het een emotionele en moeilijke beslissing.

Op de **Informatiedag** op **19 november** wijden we hieraan een sessie. Mogelijk een goed moment om andere ouders hierover te spreken. Daarbij zullen we het ook hebben over andere zaken waarmee je te maken kunt krijgen als je kind ouder wordt zoals bewindvoering, mentorschap, testamenten en financiële zaken. Een financieel adviseur zal aanwezig zijn, die vertrouwd is met ouderschap van bijvoorbeeld Angelman kinderen. Graag zullen zij dan ingaan op vragen die er zijn over deze onderwerpen.

Vakantieperikelen

Anita Bron

Hoe zijn ouders met een Angelman kind deze zomer op vakantie gegaan? Wat zijn de ervaringen en kunnen we elkaar misschien inspireren op dit gebied of op nieuwe ideeën brengen?

Ik heb n.a.v de oproep in de nieuwsflits een aantal mooie persoonlijke reacties binnengekregen van ouders met kinderen variërend van 2 tot 15 jaar. Het is mooi om de verschillende ervaringen te lezen en de overeenkomsten te zien. Het betreft alleen reacties van ouders die samen met hun kind of meerdere kinderen op vakantie zijn gegaan. Er zijn ook gezinnen of ouders die dat niet (meer) doen. Hierover kunnen jullie hierna in deze nieuwsbrief een ervaring lezen van Johan Klein.

Ik heb de reacties gelezen en samengevat en hier en daar aangevuld met een persoonlijke ervaring gebaseerd op onze eigen vakantie met dochter Wende van acht. Wat als een rode draad door de reacties heen loopt is dat op vakantie gaan met een Angelman kind niet onderschat moet worden. Bijna alle ouders geven aan dat ze toch wel opzien tegen de vakantie en ook blij zijn als ze weer thuis zijn. Blij dat het kind weer naar de dagbesteding of school kan gaan en het normale ritme weer terugkeert. In het 'normale' dagelijkse leven is er vaak meer rust en tijd voor jezelf dan in de vakantie, want dan ben je 24 uur per dag en 7 dagen per week samen met "je angel" die je eigenlijk geen seconde uit het oog kunt verliezen. Rustig een boek lezen is dan echt niet mogelijk! Een oplossing kan zijn om even apart iets te gaan doen en de zorg te delen zodat je af en toe even wat tijd voor jezelf hebt. Maar tijd voor elkaar als partners, dat zit er echt niet meer in. Samen een glaasje wijn drinken op een terras wordt als een luxe ervaren waar wij als ouders, zeker in vakantietijd, niet meer aan toekomen.

1. Op welke manier vieren jullie vakantie?

Aangegeven werd op vakantie te gaan naar een camping, huisje, appartement of hotel. Sommige families gaan varen met een eigen boot. In alle gevallen is een eigen slaapkamer met ruimte voor een CloudCuddle (de opblaastent) en/of plaats voor een ouder in bed geen overbodige luxe. Het liefst gaan we met de eigen auto (of boot) omdat je dan fijn je eigen spullen mee kunt nemen. Of vliegen met airport assistentie (iets wat ik niet ken maar wellicht het uitzoeken waard, mochten we ooit een vliegvakantie gaan boeken.)

All-inclusive is ook een mogelijkheid omdat je dan in ieder geval niet zelf hoeft te koken of schoon te maken. Wat meespeelt in de antwoorden op deze vraag is natuurlijk ook de persoonlijke voorkeur en het budget van de ouders. Zo gingen wij al varen voordat we een dochter hadden. En andere stellen gaven de voorkeur aan lange bergtochten of verre vliegvakanties. Voor iedereen geldt dat er aanpassingen nodig zijn als je met een angelmankind op vakantie gaat. Al geldt dat natuurlijk sowieso als je met kinderen op vakantie gaat.

2. Welke maatregelen waren nodig voor ons kind?

Zoals hierboven genoemd is het erg fijn om een eigen slaapkamer of slaapcabine voor je kind te hebben. En dan met een tweepersoonsbed zodat er zo nodig een ouder naast kan gaan liggen. Favoriet is de (opblaasbare) slaaptent of CloudCuddle. Daarnaast zijn het vooral de praktische dingen die mee

moeten en waar rekening mee gehouden moet worden. Bijvoorbeeld een extra wandelwagen en kinderstoel. En voor kinderen die van een rolstoel afhankelijk zijn is het natuurlijk belangrijk dat de kamer of het appartement daarvoor toegankelijk is. Ook medicijnen en luiers mogen natuurlijk niet vergeten worden en voor sommige kinderen is het prettig om eigen eventueel aangepast en sensorisch speelgoed mee te nemen. De reisafstand mag niet te lang zijn, maximaal 4 uur wordt genoemd.

Als er warme dagen worden verwacht is het prettig om verkoelende materialen zoals koude waterspray of een koelbox met koud water bij de hand te hebben. Een mooie tip die ik binnenkreeg is het dragen van de cobber koelsjaal. Dat is een soort haarband waar korrels in zitten die je nat maakt waardoor ze heel lang koelte afgeven. Een andere tip is dat er matten bestaan voor huisdieren die gekoeld worden. Wanneer het echt een hete zomer is, kan zo'n koele mat heel lekker zijn om op te liggen.

Iefke met een koelsjaal

3. Waar zie je tegenop als je op vakantie gaat?

Mensen die met de auto op vakantie gaan zien op tegen een lange en intensieve autorit. Mensen die vorige vakanties met het vliegtuig gingen zagen op tegen lange vliegreizen waarbij passagiers het moesten ontzien met hun meegebrachte eten of getrap tegen de stoel. Een eigen boot heeft voordelen maar ook wij zagen op tegen de vaartochten. We leggen minder lange afstanden af en er is geen ruimte voor een eigen slaapvertrek of tent.

Waar eigenlijk iedereen tegen op ziet is dat je continu toezicht moet houden. Dat kan zijn omdat je kind ruw omgaat met andere kinderen of omdat het gewoon altijd overal aan zit. Ook kun je je zorgen maken of je kind wel geaccepteerd zal worden door andere kinderen.

En de nachten, die zijn toch echt vaak het ergst. Je kind houdt het hele gezin en daarbij de rest van de camping wakker. Of je kind moet gewoon wennen en doet de eerste nachten geen oog dicht....

Kortom, er is genoeg om tegen op te zien. Dan kan het alleen nog maar meevallen zou je kunnen denken.

4. Wat doe je nu niet (meer) als je nu op vakantie gaat t.o.v. vroeger?

In de antwoorden op deze vraag zie je een verschil tussen de dingen die zonder kinderen wel werden gedaan maar nu niet meer zoals backpacken, lange bergwandelingen en verre vliegvakanties.

Daarnaast zijn er dingen die vanwege de slechte ervaringen nu niet meer gedaan worden. Of omdat we bewust andere keuzes maken die beter aansluiten bij het 'vakantievieren met een angel'.

Wat doen ouders die op vakantie gaan met hun Angelmankind niet meer?

- overnachten op een camping in een tent vanwege slaapproblemen en geluidsoverlast.
- een hele dag naar het strand omdat dat te intensief is.
- monumenten bezoeken waarbij je niet met een buggy mag lopen.
- lange bergwandelingen maken.
- backpacken.
- overvolle drukbezochte plekken bezoeken (teveel prikkels) zoals een aquapark of pretpark.
- naar landen op vakantie gaan waarvan we de taal niet goed spreken en waar de medische zorg voor ons gevoel minder geavanceerd is dan in Nederland.
- de hele vakantie naar familie i.v.m. de toegankelijk en omdat er te weinig leuks te doen is.
- uit eten omdat dat een intensieve bezigheid is.

- boeken lezen.
- tijd om alleen met je partner door te brengen.
- laat naar bed gaan.
- (verre) vliegvakanties.

Al met al een hele lijst en je zou denken dat er nog weinig over blijft wat er dan nog wel gedaan kan worden in de vakantie. Maar wat voor de een niet werkt hoeft voor een ander geen probleem te zijn. Wij kunnen zelf bijvoorbeeld heel goed samen met onze dochter uit eten gaan of een terrasje bezoeken. Zij vindt dit enorm gezellig en we kunnen dan ook uren samen aan tafel blijven zitten wat voor ons echt genietmomentjes zijn. Dus deze valt voor ons onder het volgende hoofdstuk:

5. Wat werkt heel goed op vakantie voor jullie?

Voor ons zelf werkt het dus goed om samen ergens lekker een hapje te eten. En wat voor alle kinderen goed lijkt te werken is een locatie met water, zwembad, zand en speeltuin.

Sommige geven de voorkeur aan een luxehuis met alles erop en eraan zonder directe buren. Persoonlijk zouden wij juist die buren weer erg missen en denken we dat onze dochter het erg saai zou vinden als ze alleen maar tegen ons aan kan kijken in de vakantie. Zij geniet juist van het contact met andere mensen.

De CloudCuddle mee op vakantie werkt erg goed! En zoveel mogelijk eigen, bekende spullen meenemen, werkt ook erg goed! En waar zouden we zijn zonder de iPad? Deze gaat mee onderweg maar ook om rustmomenten in te bouwen en 's middags even lekker in bed met de iPad en filmpjes kijken.

De één wordt blij van een all-inclusive vakantie waarbij je niet zelf hoeft te koken en niet hoeft schoon te maken zodat je zelf ook wat meer rust hebt. De ander kiest voor kleinschalige projecten op een rustige locatie en vermijdt de massa.

Wat ook goed kan werken is om op sommige vakantiedagen te wisselen van rol als hoofverzorger. De ander mag dan even niks doen, dat boek lezen of wat dan ook. Het kan heel lekker zijn om een paar van die momenten af te stemmen in de vakantie.

6. Wat was je leukste ervaring deze zomer?

Veel leuke ervaringen deze zomer hebben wat locatie betreft vooral te maken met strand en zee! De favoriete activiteiten zijn dan ook zwemmen, suppen, in een band achter de boot hangen of samen op het strand in het water lopen!

Vader en zoon op de surfplank

Ook werd er een kasteel bezocht en is er gerodeld met het hele gezin. Het was vooral fijn om samen te zijn als gezin zonder verplichtingen. En een hele mooie ervaring is die van ouders die zagen dat hun dochter volledig werd opgenomen in de groep van kinderen: “Hartverwarmend om te zien. Geen boze of bange kinderen of boze ouders maar een gezellige sfeer, lieve mensen, geduldige kinderen en een mooie locatie!”

7. Wat heb je gedaan wat je nooit had verwacht deze vakantie?

Niet iedereen heeft deze vraag beantwoord en het mooiste antwoord was: op vakantie gaan!

Een andere mooie reactie was: “Aan de rand van het zwembad zitten met een magazine (en uiteraard een schuin oog over het magazine heen 🙂 terwijl onze dochter tussen de andere kinderen en vele opblaasmatrassen in het water aan het spelen is.”

Tenslotte: “Een steile wandeling bij een meer in de bergen dankzij de elektrische duwondersteuning op de rolstoel.”

8. Eigen inbreng.....

Het is fijn om als gezin samen te zijn maar het is enorm intensief. De meeste ouders gaven aan stiekem blij te zijn als de schoolvakantie weer voorbij is en het normale ritme weer begint. Want heel eerlijk gezegd rust je doordeweeks vaak meer uit dan in het weekend of tijdens vakanties.

Ik dank iedereen voor de mooie persoonlijke reacties en de gedeelde vakantie-ervaringen. Ik realiseer me dat dit eigenlijk maar een paar reacties zijn en dan vooral van gezinnen met jongere kinderen. Wellicht zijn er gezinnen die niet (meer) op vakantie gaan of het nooit hebben aangedurfd of aangekund... Misschien zijn er meer gezinnen (zie het verhaal van Johan hierna in deze nieuwsbrief) die (inmiddels) zonder kind op vakantie gaan...

Misschien zijn er alleenstaande ouders voor wie het allemaal wat ingewikkelder is...

Ondanks beperkingen, maatregelen die je moet nemen en bergen waar je tegen op ziet, is het belangrijkste van de vakantie de tijd die je samen doorbrengt en zit het genieten in de kleine dingen:

“De wind in je haren, de zon op je gezicht, je voeten in het water en het mooie avondlicht”

Vakantie, hoe het ook kan. Of misschien wel ‘moet’.

Johan Klein

Het was eind augustus 2021. Ontzettend vermoeid kwamen we thuis, uit Luxemburg. Wij, vader Johan, moeder Mieke, en kinderen Bas, Huub en Koen, hadden 11 dagen doorgebracht in een stacaravan op een leuk vakantiepark in Larochette. Vermoeid, vanwege het feit dat vakantievieren met Huub, toen 11 jaar, met Angelman, meer leek op zorgen-met-hindernissen, dan op echt vakantievieren. Het begon met een gebroken been, een week voor vertrek, en dus gips. Bij aankomst had de rolstoel een lekke band, en onze caravan had een zestal traptreden van grond tot deur. Kortom, dit voelde niet helemaal als een vakantie… Ondanks dat hebben we 11 gezellige dagen gehad, maar dit was wel een kantelpunt. Bij thuiskomst besloten we dan ook het volgend jaar het anders te doen: we gaan een midweekje met Huub naar Bio Vakantieoord, en wij gaan met z’n vieren 2 weekjes eropuit, om toch wat meer te kunnen ontspannen én die dingen te doen die met Huub bijna onmogelijk zijn.

En zo werd het april 2022. Op de vraag: “wat zullen we deze zomer eens gaan doen?” kwam al snel het antwoord van Bas (18): “Italië, of wacht… Japan!”. En niet veel later “Ik wil naar Californië, naar Hollywood!”. Toen begon het hele proces…

Je kunt wel wegwillen zonder je kind met een ernstig meervoudige beperking, maar dan zul je een hoop moeten regelen. Als eerste een plek voor Huub: waar gaat hij heen als wij er 2 weken niet zijn voor hem?

Het zoeken naar een geschikte plek was begonnen, en binnen enkele weken hadden we een aantal organisaties en locaties bezocht. Sommigen waren ‘zo… zo’ en al snel had een organisatie in Amsterdam onze voorkeur doordat we een ontzettend leuk en goed gesprek hadden gehad, maar ook door het feit dat ze begin augustus een weekje vakantie hadden gepland in Drenthe. Dat sprak ons enorm aan, te meer omdat er twee PGB-ers die wij al kenden ook mee zouden gaan. Hoe mooi wil je het hebben? We begonnen snel aan de papierwinkel die Zorgkantoor heet. Tot onze verbazing, want zo kennen we ze niet, was de

aanvraag binnen een paar weken verwerkt, én ook nog eens goedgekeurd. Stap 2 was de tweede week invullen. De PGB-ers en de 'Samen naar School'-klas van Huub zouden de dagbesteding en de nachten voor hun rekening nemen. Huub kon mooi in z'n eigen bedje slapen, lekker thuis. Dat voelde ook direct goed.

En als de zaken voor Huub op de rails staan, dan kun je gaan nadenken over wat je dan zelf allemaal zou willen doen op vakantie. En dus zijn we heel wat uurtjes op internet gaan kijken wat we zouden kunnen doen in Californië. We kwamen al snel op een flinke lijst: Disneyland, Hollywood, Universal Studios, walvisspotten, Santa Monica, San Francisco, de Nationale Parken. En toen viel ineens ons oog op: Las Vegas. En waarom ook niet? We komen er misschien nooit weer, en dus doen we het goed. Zo zaten we erin. En dus kwam Las Vegas in het reisprogramma.

Nadat we dat redelijk af hadden, begon het boeken. Vliegtickets, vermaak en natuurlijk het regelen van de ESTA, het inreisvisum naar de VS. Een paar avondjes verder was alles zo'n beetje geregeld.

De weken gingen voorbij… en de vraag: doen we er wel goed aan, begon zich op te dringen. We nemen Huub niet mee. Gaan we dit doen: Huub niet meenemen? Ja, dit moet. Willen we weer eens vakantie voelen, dan moet dit. Ook al zegt je gevoel iets heel anders.

En toen werd het 4 augustus, de dag van vertrek naar Los Angeles. Huub bleef achter, bij onze PGB-er. En hem stond een geweldige 2 weken te wachten, net als ons. Hij heeft genoten. Dat zagen we op foto's die ons natuurlijk bereikten tussen alle activiteiten door. En we konden hem videobellen. Dat vond hij super, en vast ook wel wat vreemd. Maar voor iedereen vloog de vakantie voorbij.

En op 19 augustus, 24 uur later dan gepland door een storing van onze vlucht, sloten we een blije Huub weer in onze armen. Een ervaring rijker, in alle opzichten. Volgend jaar doen we het weer zo. Al blijven we dan een stuk dichter bij huis. En lekker bij Huub in de buurt.

7e Internationale Angelman syndroom wetenschappelijk congres Wenen 2022

Mannin de Wildt

Om het jaar organiseert de ASA (Angelman Syndrome Alliance) een congres over de laatste wetenschappelijke bevindingen op het gebied van Angelman syndroom. ASA is de overkoepelende Angelman organisatie waarin steeds meer oudervereningingen uit de hele wereld samenwerken.

Hieronder volgt een verslag van de laatste highlights.

Onderzoeken die het vaderlijk gen in chromosoom 15 willen activeren:

Er zijn drie farmaceutische bedrijven die medicijnen testen in mensen met het Angelman syndroom. Deze zijn gericht op het aanzetten van het vaderlijk gen in chromosoom 15. Deze medicijnen noemen we ASO's (**A**nti**S**ense **O**ligonucleotides). Een ASO is ontworpen om de productie van UBE3A-eiwit in de hersenen te laten toenemen, door het UBE3A vadergen in chromosoom 15 te activeren.

De bedrijven die bezig zijn met dit medicijn zijn Roche, Ionis en PTC Therapeutics. Er is een clinical trial gestart voor dit medicijn: (testen van een nieuw medicijn op mensen) en deze vindt plaats in 4 fasen:

Fase 1 is gericht op het toedienen van een nieuw medicijn en daarbij vooral te letten op de veiligheidsaspecten. Zijn er bijwerkingen? Blijven de patiënten gezond? De dosis van het medicijn is laag in deze fase.

Fase 2 is gericht op het verhogen van de dosis om te zien welke dosis het beste werkt. En er wordt ook gekeken hoe lang het medicijn effectief blijft na het toedienen.

Omdat ASO's in de hersenen terecht moeten komen, is op dit moment de enige mogelijkheid dit toe te dienen via een injectie in het ruggenmerg onder narcose. Er worden steeds langere tussenpozen ingelast na het toedienen om te testen hoe lang een patiënt zonder deze prik kan en hoe hoog de dosis in dat geval moet zijn.

Fase 3 is gericht op het finetunen van de ervaringen uit fase 2: de hoogte van de dosis en de frequentie tussen de ruggenmerg injecties.

Fase 4 is het goedkeuren door gezondheidsautoriteiten in Amerika (FDA) en het Europees geneesmiddelenbureau (EMA), zodat het medicijn verstrekt kan worden via een arts.

Als in alle fases de uitkomsten positief zouden zijn, zonder fouten of problemen, is het vroegst mogelijke moment dat een dergelijk medicijn op de markt komt in 2026. Deze schatting heb ik als ouder zelf gemaakt.

Roche noemt hun trial de Tangelo Studie en heeft fase 1 net afgerond. Er is een groep van kinderen van 1 tot 4 jaar en een groep van kinderen van 5 tot 12 jaar. Dit najaar start fase 2, er is plek voor een aantal nieuwe kandidaten.

Ionis werkt met het combineren van fase 1 en 2 tegelijk en is daar al mee gestart. Zij werken met een groep met kinderen tussen 4 en 17 jaar. Bij fase 3 gaan zij ook kinderen tussen 2 en 5 jaar testen en mensen tussen 18 en 50 jaar.

PTC Therapeutics gaat beginnen met fase 1.

Alle partijen geven aan geen resultaten te kunnen delen zolang de trial loopt. Omdat dit de uitkomsten van het onderzoek kan beïnvloeden.

De ASA (Angelman Syndrome Alliance), sponsort twee researchprojecten die hun vorderingen en plannen toelichtten op het congres

1. Twee Italiaanse wetenschappers I. Tonazzini en L. Baroncelli zijn bezig met een onderzoek om ASO's op een andere manier in de hersenen te krijgen dan via een ruggenprik. Het nadeel van de ruggenprik is o.a. de narcose die iedere keer nodig is. Medicatie in de hersenen terecht laten komen is echt een uitdaging omdat de hersenen heel goed beschermd worden door de bloed-hersen barrière. Gewoon een pil of drankje innemen werkt niet. Tot nu toe is toegang alleen mogelijk via het ruggenmerg, maar er wordt nog een andere manier onderzocht: diep in de neusholte liggen de reukzenuwen vanuit de hersenen.

Via deze poort zouden de ASO's hopelijk toegediend kunnen worden. Het onderzoek richt zich op het juiste "vervoersmiddel" dat klein genoeg moet zijn om door de microscopische mini-opening in de neus naar de hersenen te kunnen reizen. Zogenaamde nanodeeltjes. Deze wetenschappers hebben al een stof gevonden waarmee dat kan: een natuurlijk middel dat in krabben voorkomt: chitosan. Dit is biologisch afbreekbaar en het middel is goedgekeurd door de FDA. Zij hebben ook al kunnen vaststellen hoe klein het "vervoermiddel" moet worden. Onderzoek richt zich nu vooral op testen bij muizen hoe goed het middel daadwerkelijk in de hersenen terecht komt en waar. Er is voldoende budget om de komende 3 jaar onderzoek te doen in het Nationale Nanoscience Instituut in Pisa.

2. Wetenschappers uit Portugal ontvingen ook een financiële bijdrage voor hun onderzoek naar het cerebellum in de hersenen bij Angelman syndroom. Dit zijn dokter S. da Rocha en dokter E. Bekman die onderzoek doen naar het cerebellum (kleine hersenen), het deel van de hersenen dat zich als eerste ontwikkelt in een mens en bijna 80% van alle neuronen bevat.

Het is hun hypothese dat het cerebellum minder goed functioneert in mensen met AS en dat dit ataxie veroorzaakt: een verstoring van de coördinatie van onze bewegingen en balans.

Ook verstoord zijn het verwerken van spraak, herstellen van fouten, wisselen tussen taken, cognitie en geheugen.

Normaal gesproken zorgen de kleine hersenen voor een perfectie afstemming in de samenwerking tussen spieren, zodat een vloeiende beweging ontstaat. Ook zit hier voor een belangrijk deel het vermogen tot abstract denken, plannen, emotie en geheugen. Angelman cerebellum neuronen zijn aangetast in hun functioneren, zijn overprikkeld (hyperexicitatie) en de neuronen worden trager volwassen.

Deze onderzoekers gebruiken een druppel bloed van iemand met Angelman syndroom en ontwikkelen daaruit stamcellen (iPSC) van alle verschillende Angelman vormen die er zijn. Daarnaast verzamelen

zij via bloed van familieleden ook DNA waaruit zij stamcellen halen die geen Angelman syndroom hebben, maar wel vergelijkbaar DNA als een controlegroep.

Van beide groepen stamcellen worden mini cerebella gemaakt in een lab, zodat er gekeken kan worden wat er moleculair anders gaat bij AS cellen en wat de 'handtekening' is van een Angelman cerebellum. Daarna wordt het Angelman cerebellum behandeld met medicijnen (ASO). Zo kan er gekeken worden of het medicijn werkt, zonder dat het getest wordt op mensen. Alle behandelde AS cerebella kunnen vergeleken worden met de “normale” cerebella.

Een ander aspect van dit onderzoek is dat zij er van uit gaan dat ieder mens anders is. Doordat het in het lab mogelijk is om op stamcellen van de persoon zelf een medicijn te testen en hoe effectief dit is, zou er in de toekomst afgestemd op de persoon een geneesmiddel als een ASO gemaakt kunnen worden.

Onderzoek naar Proteasomen

Mattijs Punt van het Expertisecentrum Rotterdam presenteerde een lezing die ging over nieuw vergaarde inzichten over hoe het UBE3A eiwit werkt.

In de hersencellen bevinden zich eiwitten die beschadigd zijn of overbodig zijn geworden en daarom afgebroken moeten worden. Als dit “afval” niet opgeruimd wordt in hersenen, maakt dat het moeilijker om verbindingen te maken of in stand te houden op de kruispunten waar informatie heen en weer gaat in de hersenen. Bijvoorbeeld dingen die je wilt leren en onthouden, of het combineren van informatie zodat je inzicht krijgt in de informatiestroom (eureka moment), of het corrigeren van fouten. Bij mensen met AS wordt dit afval heel slecht opgeruimd waardoor snel reageren bijvoorbeeld heel moeilijk is.

Wat we al langer wisten van het UBE3A eiwit, was dat het een belangrijke rol speelt in de afbraak van eiwitten binnen de cel. Elke cel bestaat uit miljoenen eiwitten die allemaal samenwerken zodat de cel kan groeien, delen en communiceren met andere cellen. Een cel maakt die eiwitten helemaal zelf, maar kan natuurlijk niet oneindig veel eiwit maken, zonder ook te zorgen dat het overtollige eiwit wordt afgebroken. Daarom bestaat er in de cel een speciale structuur, die het proteasoom heet. Hier worden eiwitten naartoe gebracht die niet meer nodig of beschadigd zijn en deze worden vervolgens door het proteasoom afgebroken.

UBE3A heeft zoals gezegd een belangrijke rol in dit proces, omdat het specifiek die eiwitten die moeten worden afgebroken markeert met een signaal, zodat de cel weet dat dit eiwit naar het proteasoom gebracht moet worden. We weten al zo’n 30 jaar dat dit een heel belangrijke rol is van het UBE3A eiwit, maar in zijn lezing vertelde Mattijs over een ander soort rol die nog een stuk minder bestudeerd is. Namelijk de mogelijkheid dat UBE3A de werkzaamheid van het proteasoom beïnvloedt. Zoals genoemd is het proteasoom verantwoordelijk voor het afbreken van eiwitten.

De hypothese is nu dat UBE3A het proteasoom zou kunnen helpen bij het afbreken van die eiwitten (of het zelfs kunnen tegenwerken). De eerste data zien er erg interessant uit en zullen snel opgevolgd worden met nieuwe experimenten. Het is goed je te realiseren dat dit een onderzoek is in de beginfasen, wat maakt dat de precieze implicatie en toepassing van de bevindingen voor patiënten nog lastig in context te plaatsen zijn. Desalniettemin gaat dit en het vervolgonderzoek ons helpen het UBE3A eiwit nog beter te begrijpen.

Internationale samenwerking

Wat geweldig was om te ervaren, is dat alle wetenschappers op dit congres nog niet eerder gepubliceerde data durfden te delen. Alles wat besproken werd ging over Angelman syndroom, het UBE3A eiwit, de ASO’s, en alles wat hieraan gerelateerd is. Dit levert op dat wetenschappers elkaar inspireren en samenwerkingen aangaan, zodat zij alles wat zij aan kennis hebben sneller verder kunnen ontwikkelen.

Er waren zelfs ook onderzoekers van andere bijzondere aandoeningen die overeenkomsten vertonen met Angelman syndroom. Ook dit kan veel nieuwe inzichten geven. Doordat er ook ouders bij waren, kregen zij vragen die aan het denken zetten vanuit

een ander perspectief, wat goed is voor onderzoek. Bijvoorbeeld dat voor een onderzoek een Angel een EEG kap “even” op moet, of voor een slaaponderzoek een enkelband. Als ouders weten we dat dit niet “even” kan.

Rotterdam heeft nog steeds het grootste Angelman Expertisecentrum ter wereld, met het lab van Ype Elgersma dat toonaangevend is voor onderzoek naar Angelman syndroom. Ouders uit Europa komen hier nu ook naar toe. Omdat er duidelijk behoefte is naar meerdere Expertisecentra voor AS, is er op dit congres besproken hoe dit in meerdere landen gerealiseerd kan worden en hoe deze kennis en wellicht meerdere onderzoekscentra al het medicijnonderzoek nog meer kunnen versnellen en verbeteren. Dit gebeurde onder leiding van Marie Claire de Wit en Karen Bindels-de Heus van het Expertisecentrum Rotterdam.

Op dit moment kan data verkregen worden over patiënten in een document dat “Ladder” heet via ASF. Zowel professionals als ouders kunnen hier gebruik van maken.

We hopen dat in de komende jaren deze ontwikkeling, waarbij ouders en artsen samenwerken zich zal voortzetten. Het was bijzonder en leuk dat wij als ouders konden praten met de onderzoekers maar ook met ouders uit heel Europa over hun ervaringen.

Save the date

zaterdag 19 november

Informatiedag algemeen

Ontvangst: 9:30 uur,

start lezingen 10:00 uur

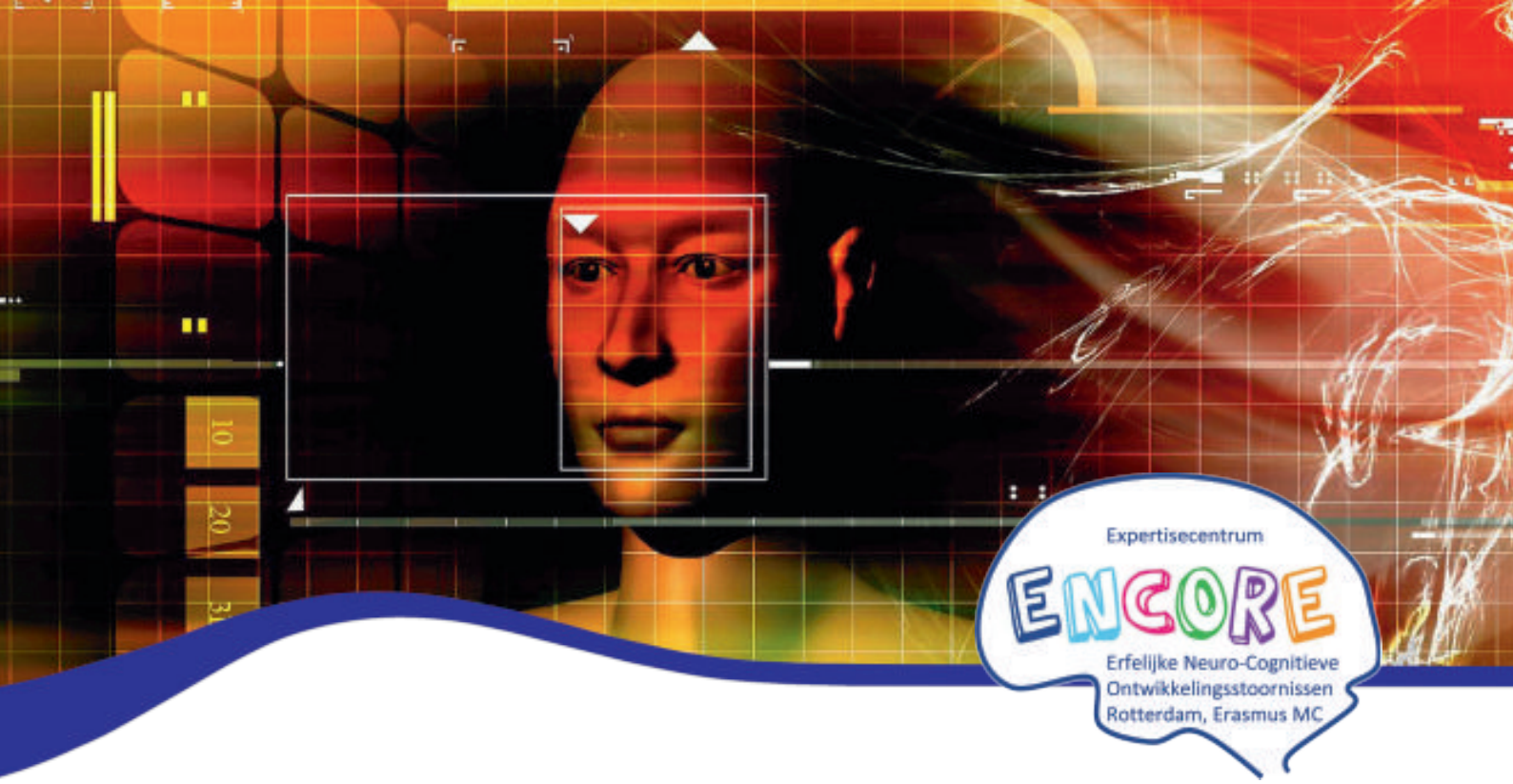
Plaats:

Van der Valk Hotel Utrecht

Winthontlaan 4-6

3526 KV Utrecht

Deelnemers ASA-congres Wenen



Nieuws uit het Expertisecentrum

NIEUWSBRIEF

ENCORE EXPERTISECENTRUM ANGELMAN SYNDROOM ZOMER 2022

Beste ouders en verzorgers,
Bij deze willen we u op de hoogte brengen van de ontwikkelingen binnen het ENCORE Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS). De ontwikkelingen voor verbetering van zorg voor kinderen en volwassenen met Angelman syndroom en op het gebied van wetenschappelijk onderzoek zijn ondanks COVID gelukkig gewoon doorgegaan!

Wetenschappelijk onderzoek

SLAAP

Het heeft even geduurd, mede doordat het bekijken en per minuut scoren van de vele video-opnames veel tijd kostte en er dus ook veel gegevens waren om te analyseren, maar het SLAAP-onderzoek is inmiddels afgerond en de resultaten zijn deze maand aangeboden ter publicatie aan een internationaal wetenschappelijk tijdschrift. We hopen natuurlijk dat dit geaccepteerd wordt en zullen dit dan uiteraard met u delen.

Kort samengevat zagen we in de groep kinderen met slaapproblemen met begeleiding door een gedragskundige (Maartje ten Hooven-Radstaake), vergeleken met de controlegroep een positief effect op de totale slaaptijd, het doorslapen en het aantal keren dat ouders naar hun kind toegingen. Verder verbeterde de slaaphygiëne en een aantal domeinen van de kwaliteit van leven van ouders. We zijn blij met deze resultaten en dit helpt ons hopelijk om de begeleiding voor slaapproblemen in de zorg te mogen gaan opnemen. Verder willen we de bevindingen gebruiken om ook aan een stukje preventie te gaan doen.

Aan alle ouders die meegewerkt hebben, nogmaals veel dank voor jullie inzet en daarmee bijdrage aan verbetering van zorg!

Update ROSA

Eerder hebben we u op de hoogte gebracht over een medisch-wetenschappelijk onderzoek vanuit het ENCORE Expertisecentrum Angelman Syndroom, getiteld: “**R**otterdam **O**utcome **S**tudy for children with **A**ngelman syndrome (ROSA): Uitkomstmaten bij kinderen met het Angelman syndroom.”

Inmiddels hebben 29 kinderen geparticipeerd, eind augustus hebben we de laatste meting gedaan. Daarna kunnen we gaan beginnen aan de analyse van de metingen. We houden u op de hoogte van onze bevindingen!

De onderzoeksbus van het Sophia KInderziekenhuis

Tangelo studie update

De eerste fase van de Tangelo studie is afgerond. Er zijn wereldwijd 50 kinderen geïncludeerd. In deze fase is begonnen met een heel lage dosering en deze is telkens in volgende cohorten opgehoogd wanneer dit veilig bleek.

De analyse van de gegevens wordt nu door het internationale studieteam zorgvuldig gedaan en zal naar buiten gebracht worden wanneer er duidelijkheid is. Het internationale studieteam realiseert zich dat te vroeg naar buiten brengen van resultaten ook de uitkomst van de studie kan beïnvloeden, dus men probeert hier heel zorgvuldig mee te zijn.

We zijn nu de tweede fase van de studie ingegaan: de 'long term extension'. Alle deelnemende kinderen zijn doorgestroomd naar deze fase waarin zij de komende jaren behandeling blijven krijgen. In de LTE is nog een klein aantal extra kinderen geïncludeerd voor deelname. Deze plekken zijn allemaal ingevuld. In Nederland hebben we er één toegewezen gekregen. Totaal doen dus 9 Nederlandse kinderen mee met deze studie. We hopen snel resultaten te kunnen delen, dit zal afhangen van Roche.

Ionis

Op dit moment zijn we in gesprek met Ionis om aan hun fase 1/2 studie mee te doen met een vergelijkbaar medicijn. Ook dit is een internationale studie met een klein aantal plekken. Zodra we hier meer over weten, laten we u dat uiteraard weten.

Angst, cortisol en eetgedrag

We horen regelmatig van ouders dat hun kind erg angstig kan zijn of reageren. Dit is ook een keer een onderwerp geweest van een vASN ouderdag. Dit heeft ons aangezet tot een onderzoek, waarbij we met behulp van een vragenlijst objectiveren: hoe vaak komt angst voor, hoe uit iemand met Angelman syndroom gevoelens met angst, en welke situaties zijn 'triggers' voor angst?

De vragenlijst is ontwikkeld specifiek voor mensen met Angelman syndroom door Ann Wheeler, een psycholoog van het AS centrum in North Carolina, USA, met wie we nauw samenwerken. Tegelijkertijd is vanuit het laboratorium gebleken dat het UBE3A eiwit, dat bij Angelman minder goed of helemaal niet aangemaakt wordt, een rol lijkt te spelen in de stressreactie van het lichaam. Een belangrijk hormoon hierbij is cortisol. Dit kan in het bloed gemeten worden, maar ook in haar. Voordeel van een meting in haar is dat het een weergave is van de waarden van de afgelopen 3 maanden en dus veel stabieler is. Tot slot hebben veel kinderen en volwassenen met AS een verhoogde interesse in eten, met een medische term hyperfagie genoemd. Er is een vragenlijst beschikbaar die dit goed uitvraagt, waarmee we beter kunnen onderzoeken hoe vaak en in welke mate dit nu precies voorkomt.

Begin 2023 ontvangt u een mail, waarin u kunt aangeven of u zou willen meedoen aan dit onderzoek. Mocht u dit willen, krijgt u een link naar deze twee vragenlijsten en een envelop opgestuurd, waarin u een klein lokje haar kunt terugsturen. Er zijn geen leeftijdsrestricties bij dit onderzoek.

Opening Kinderhersencentrum

Op zaterdag 25 juni is het Kinderhersencentrum feestelijk geopend. Dit is een samenwerkingsverband van meerdere specialismen waarbij in het Kinderhersenlab gekeken gaat worden naar de ontwikkeling van kinderen met een hersenaandoening in het Erasmus MC Sophia. Hierbij wordt gekeken naar leren, bewegen, horen, zien, communiceren. Beter begrijpen hoe het beloop is, welke mechanismen een rol spelen, kan leiden naar nieuwe mogelijkheden van behandeling. De voorzitter van de vASN was ook van de partij! Voor de kinderen met Angelman syndroom hebben we al een goedlopende follow-up en we gaan kijken waar we dit kunnen integreren met het kinderhersenlab.

Zorg

Verpleegkundig specialist (i.o)

Even voorstellen….
Mijn naam is Brigit Roest Crollius – Wiechert.

Sinds april 2021 werk ik in het Sophia Kinderziekenhuis als Verpleegkundig Specialist (in opleiding), onder andere voor kinderen met het Angelman syndroom.

Hiervoor was ik 20 jaar werkzaam als kinderverpleegkundige in het Juliana Kinderziekenhuis in Den Haag waarvan de laatste jaren op de Spoedeisende hulp. Kinderen met speciale behoeftes hebben altijd mijn hart gestolen en ik hoop dan ook met deze nieuwe functie binnen (onder andere) het Angelman team voor deze groep zo goed mogelijke zorg te kunnen geven en laagdrempelig voor ouders bereikbaar te kunnen zijn.

Het komende jaar zal ik voor mijn master (Master Advanced Nursing Practice) onderzoek doen naar de transitie van zorg van kinderen met het Angelman syndroom. Dit, omdat wij zien dat het best een puzzel is de zorg voor jullie kinderen goed over te kunnen dragen aan de volwassenenzorg. Wellicht benader ik u voor een interview!

Kinderfysiotherapeut

De meeste ouders hebben mij al een keer gezien, maar sinds januari van dit jaar ben ik de nieuwe, vaste kinderfysiotherapeut van het Angelman syndroom team. Mijn naam is Laurentine Kamminga-van Wessem. Tijdens een fysiotherapeutisch consult wordt de motoriek van uw kind bekeken. Daarnaast worden eventuele hulpvragen van u

of uw kind beantwoord. Wanneer kinderfysiotherapie geïndiceerd is kan ik u helpen een passende fysiotherapeut bij u in de buurt te vinden. Naast de kinderfysiotherapeutische consulten van de Angelman syndroom poli, wil ik graag onderzoek gaan doen naar de motoriek en het stimuleren van de motorische ontwikkeling en mogelijkheden tot (meer) bewegen van kinderen met het Angelman syndroom. Zo hoop ik bij te dragen aan meer kennis en inzicht over het bewegen van kinderen met het Angelman syndroom.

VOLG-4

De ontwikkelingen in bescherming van patient-gegevens gaan door en we hebben ons toestemmingsformulier aangepast aan de huidige eisen. Het gaat hierbij met name om het mogen gebruiken van uiteraard geanonimiseerde gegevens van uw kind in wetenschappelijk onderzoek. Met deze nieuwsbrief krijgt u de nieuwe versie meegestuurd met het verzoek deze goed te lezen, in te vullen en te mailen naar angelman@erasmusmc.nl of bij volgend polibezoek mee te nemen.

Het Succes van OC

Maartje ten Hooven-Radstaake heeft met de vASN meegewerkt aan een promotiefilm over ondersteunde communicatie (OC) en dat is een superleuke en inspirerende film geworden! Ook goed te gebruiken om mensen in je familie, op school, dagcentrum etc. te enthousiasmeren! De film is te vinden op de website van de vASN met de link:

www.angelmansyndroom.nl/video/het-succes-van-oc

Tijdens opnames

7th International Scientific Conference on AS van ASA in Wenen.

Met een grote groep uit Rotterdam waren we afgevaardigd en ook 2 ouders vanuit de vASN waren aanwezig. We hebben zelf meerdere presentaties mogen geven over de ontwikkelingen in het lab onderzoek, de uitkomsten van SLAAP, een onderzoek naar de kwaliteit van leven van ouders en wat er nodig is voor het opzetten van een Expertisecentrum.

We hebben tijdens dit symposium ook meerdere professionals vanuit Europa kunnen ontmoeten. In een speciale bijeenkomst hebben we een Europees netwerk voor AS opgericht en gesproken over de mogelijkheden om meer AS centra op te richten en samen te werken in de zorg en wetenschap.

Er is een enorme behoefte onder ouders om expertise dichterbij huis te hebben. Zowel de ASF als de ASA gaan hierin ondersteunen.

Het was enorm inspirerend om ieders ontwikkelingen te horen, te sparren over nieuwe ideeën en plannen en last, but not least, iedereen weer eens live te zien en spreken!

Impressies van presentaties vanuit het EAS

De vASN was vertegenwoordigd door Mannin de Wildt en Esther Roth

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