



BELGISCHE



RETT

SYNDROOM

VERENIGING VZW

WERELDCONGRES

MECP2 GEN

TUSSEN VLUCHTEN EN SMELTEN

SINTERKLAASFEEST

GAZZET

RETT

## COLOFON



### Redactie:

Jan van Zwam, Johan Delaere

### Werkten verder mee aan dit nummer:

Jan Vreys, Luc De Muynck

### Verantwoordelijke uitgever:

Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w.

Maatschappelijke zetel

Lil 26, 2450 Meerhout

Tel. 050 / 55 02 68 • Fax 014 / 36 99 69

E-mail [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)

### Contactadressen:

#### In België

- Belgische Rett Syndroom Vereniging v.z.w.

Lil 26, 2450 Meerhout

Tel. 050 / 55 02 68 • Fax 014 / 36 99 69

E-mail [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)

- Pour les contacts entre les familles Rett francophones en Belgique:

Mme. Arets-Dirix

Tél. 02 / 380 36 36

#### In Nederland

- Voor professionals & instellingen:

Federatie van Ouderverenigingen

Mevr. Mieke Van Leeuwen

Tel. 030 / 236 37 97

- Voor ouders:

Huib Sneep en Kirstain Houweling

Tuinlaan 58, 3111 AW Schiedam

Tel. 010 / 4263177 • Fax 010 / 4266021

#### In Frankrijk

- A.F.S.R.

41, rue Roger Bodineau • 37270 Larçay FRANCE

Tél. 47 48 05 62

L'Association Française du Syndrome de Rett a réalisé un livre sur le Syndrome de Rett. Cet ouvrage fait le point sur la recherche et sur l'aide que l'on peut apporter aux filles atteintes. Il s'adresse tout à la fois aux médecins et autres professionnels de la santé qui voudraient approfondir leur connaissance de cette terrible maladie comme aux parents d'enfants atteints qui, désemparés, voudraient savoir quoi faire.

“De artikels in dit tijdschrift vertolken het persoonlijk standpunt van de auteur en binden geenszins de redactie van het tijdschrift.”

### Grafische vormgeving:

Vera Lepiae

### Druk:

Die Keure, Brugge



## VERHUISD?

**Plannen voor een nieuwe woning?**

**Geef ons dan niet het raden...**

**Speel ons liever meteen uw nieuw adres door.**

**Zo blijft u op de hoogte van wat leeft in Rett land.**





# Voorwoord

BESTE VRIENDEN,

*Geen winter zonder Rett Gazet, zegt het spreekwoord, en dat is bij deze weer eens bewaarheid. Dit keer krijgt u een wel erg internationaal gekleurd nummer voorgeschoteld, een vijf-gangen-leesdiner, zeg maar.*

*We openen met een samenvatting van de lezing die Dr. Igna Van den Veyver hield op het einde van het Wereld Rettcongres in Japan. Een opgemerkte -want uitstekende- voordracht, en dat zeggen we niet in een vlaag van chauvinisme. Pionier en Rett autoriteit Dr. Alan Percy, die in 1983 samen met Dr. Zoghbi de eerste Rett syndroom diagnose in de VS stelde, noemde de voordracht "fantastisch". De internationale Rett gemeenschap was zo onder de indruk dat de lezing (als enige) prompt een speciale bladzijde toegewezen kreeg op de IRSA-website (Int. Rett Syndr. Ver.).*

*Na dit voorgerecht volgt een lichte crème: een smaakvol verslag van het Wereldcongres zelf, ons opgediend door de Nederlandse Lies Reitsema, die er de Nederlandse oudervereniging vertegenwoordigde.*

*Terug naar de States, waar we tot onze verbazing een tweede Vlaamse telg ontdekten in de top van de Rett research. Het betreft Dr. Inge Buyse, aan wie het Baylor College of Medicine de opdracht toevertrouwde om de fameuze MECP2 diagnosetest op punt te stellen. We vonden haar bereid om ons alles over haar loopbaan en haar werk te vertellen. Aansluitend leest u haar samenvatting van het artikel waarin ze het heeft over haar jongste bevindingen omtrent de test. Het artikel in kwestie werd zopas door een gerenommeerd Amerikaans wetenschappelijk tijdschrift gepubliceerd.*

*Vanuit Italië bereikte ons dan weer een ongewoon artikel van psychologische aard. Het voorwerp is voor één keer niet het Rett syndroom of zijn drager, maar wel de ouders van deze laatste. Een boeiende studie, ook al leest ze misschien niet als een trein. Het is zoals onze wijze opvoeders leerden: twee keer lezen kan geen kwaad, en het loont best de moeite: een artikel waarin de lezer zich zal herkennen, en dat beslist stof tot nadenken en discussie biedt.*

*Het toetje is van eigen bodem en betreft een evenement dat voor de jongsten van onze Rett gemeenschap het onbetwist hoogtepunt van het jaar is. Onze voorzitter en vertelmeester bij uitstek doet ons in zijn onnavolgbare verteltrant het verhaal van het sinterklaasfeest.*

*Resten ons nog, -bij wijze van petitfours: informatie over onze nieuwste uitgaven, de Rett agenda (waarin met stip: 28 april 2001 voor onze Familiedag), het hoekje omtrent uw sociale rechten en het internetnieuws. Beide laatste vaste rubrieken hebben meer dan interessant "praktisch" nieuws voor u in petto.*

*Geen volwaardig diner zonder een afzakkertje, zegt u? Precies. En daar zorgden dan weer de vele milde schenkers van het afgelopen jaar voor. Onze oprechte dank voor hun bijdrage, die onontbeerlijk is voor het welzijn van onze vereniging. We hopen dat ze ons ook in 2001 niet in de steek laten. Want voortwerken met of zonder giften scheelt inderdaad ... een slok op een borrel. Smakelijk!*

*Het bestuur*

JAPAN • STATES • ITALIE • BELGIE • JAPAN • STATES • ITALIE • BELGIE • JAPAN



# Samenvatting van de lezing van Dr. Igna Van den Veyver op het Wereld Rettcongres in Karuizawa, Japan (27 juli 2000)



Een keure van Rett researchers, uit de hele wereld samengekomen in Japan, met o.m. Dr. Bengt Hagberg (beneden, centraal) Dr. Igna Van den Veyver (boven, vierde van rechts)

Sinds de ontdekking dat een reeks mutaties in het MECP2 gen Rett syndroom (en ook mildere of ernstigere symptomen dan het Rett syndroom) kunnen veroorzaken, kwamen meer vragen op.

De onderzoekers zijn vooral bezig met volgende vragen:

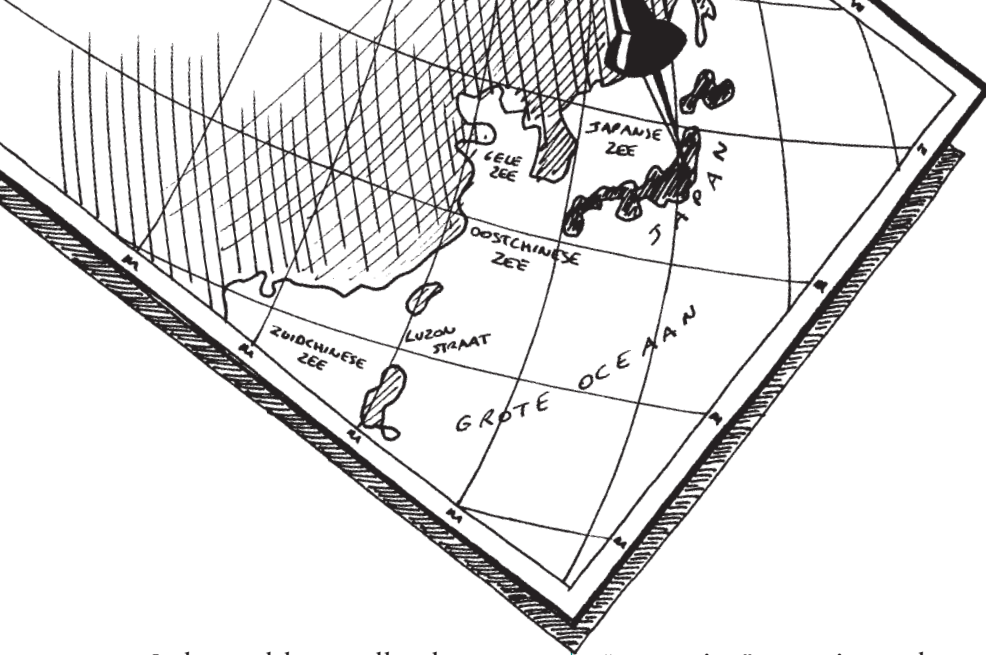
beïnvloedt *de plaats* van de MECP2 mutatie (in het methylbindend gebied, transcriptie gebied, c-einde van het eiwit) het uiteindelijke klinisch beeld (=fenotype)?

beïnvloedt *de aard* van de mutatie ("truncating", "missense") het klinisch beeld?

wat is de betekenis van de X-chromosoom inactivatie?

welke andere factoren (genetische of omgevingsfactoren) beïnvloeden het fenotype?

Op deze vragen een antwoord vinden zal niet eenvoudig zijn. Eén en dezelfde mutatie kan erg verschillende fenotypen of klinische beelden veroorzaken zoals klassiek Rett syndroom, variant Rett syndroom of Rett syndroom bij jongens.



In bepaalde gevallen kan deze variatie uitgelegd worden door een verschillend X-chromosoom inactivatie patroon (XCI), d.w.z. in plaats van bijvoorbeeld "toevallig" te zijn kan het patroon gunstig beïnvloed zijn (waarbij het chromosoom met het mutante "zieke" gen uitgeschakeld is in de meeste cellen). Anderzijds kan in andere gevallen het chromosoom met het mutante MECP2 gen geactiveerd zijn in de meeste cellen, wat dan weer aanleiding geeft tot een veel erger ziektebeeld (fenotype). X-inactivatie patronen verklaren echter niet alles, want er zijn bepaalde situaties waarbij dezelfde mutatie zowel met "toevallige" X-chromosoom inactivatie als met "scheefgetrokken" (=gunstig beïnvloede) X-chromosoom inactivatie toch dezelfde ziektebeelden gaven.

De effecten van de aard van de mutatie ("missense" of "truncating") of de plaats van de mutatie (bvb het methylbindend gebied of het transcriptierepressie gebied) zijn ook nog niet duidelijk. Onze eigen studie van de fenotype-genotype vergelijking (=klinisch beeld tegenover de vastgestelde gen afwijking) toonde geen verschil in ernst van aantasting tussen patiënten met een

"truncating" mutatie en deze met een "missense" mutatie, hoewel de eerste groep meer ademhalingsafwijkingen telde. Andere studies van fenotype-genotype vergelijkingen komen echter tot andere besluiten: sommigen vinden geen verschil in de ernst van het klinisch beeld tussen "truncating" en "missense" mutaties. Nog andere vinden dan weer dat één van de twee groepen een erger klinisch beeld geeft, of omgekeerd. Een moeilijkheid bij de beoordeling van deze verschillende resultaten is dat de research groepen bij het opnemen van Rett patiënten in hun studies licht verschillende diagnostische criteria gebruikten. Dit roept de vraag op of er geen nood is aan een nauwkeurig onderzoek van de subgroepen van Rett meisjes (bvb. deze met behouden spraak) of naar bepaalde aspecten van het fenotype (zoals de gestoorde ademhalingsfunctie). Een uitgebreide groepsstudie van Rett meisjes met dezelfde mutatie kan inzicht brengen in deze problemen. Ik meen te kunnen stellen dat men nog niet in staat is accurate fenotype-genotype correlatie studies uit te voeren. We moeten eerst beter de werking van MECP2 leren

kennen. Ook de andere factoren die het fenotype kunnen beïnvloeden, zoals beïnvloedende genen op andere loci (=plaatsen op het chromosoom), of verschillen in de MECP2 afhankelijkheid van verschillende weefsels (bvb. de hersenen), moeten we beter begrijpen.

### Researchprojecten die nu onze aandacht verdienen zijn de volgende:

**Welke** andere fenotypen worden door deze MECP2 mutaties veroorzaakt?

**Wat** is het genetisch defect bij de 20% Rett meisjes die geen MECP2 mutaties hebben? (Grote gedeelten van MECP2 werden nog niet op mutaties "gescand" zodat het goed mogelijk is dat defecten in dit gen deze andere gevallen verklaren). Zijn de niet coderende gedeelten van het gen belangrijk of zijn er andere genen?

**Welke** genen worden door MECP2 mutaties aangetast en wat is hun belang voor de hersenontwikkeling?

Nieuwe technologieën (cDNA microarrays) zullen zowel stalen afkomstig van patiënten als van de verschillende mutante MECP2 muismodellen (die nu gevormd worden) helpen onderzoeken. Dit moet de onderzoekers toelaten de genen aan te duiden die door de MECP2 werking en afwezigheid van werking beïnvloed worden. Enkel met de antwoorden op deze en andere vragen zal het mogelijk zijn, klinisch belangrijke genotype-fenotype vergelijkingstudies uit te voeren.





# De Rett syndroom

## Wereldconferentie 2000

*Vorig jaar vond van 23 tot 27 juli in Japan het World Congress on Rett Syndrome 2000 plaats. Lies Reitsema, die er de Nederlandse zustervereniging vertegenwoordigde, had aangeboden om er ook het reilen en zeilen van onze Belgische Rett vereniging wereldkundig te maken. Waarvoor onze hartelijke dank. Hiernaast leest u het eerste deel van haar verslag.*

LIES REITSEMA

Dit eerste deel van het verslag verscheen eerder in de Nieuwsbrief van het Nederlandse Rett syndroom Netwerk.

De foto's werden ons toegestuurd door Irmgard Wenzel van de Oostenrijkse Rett vereniging.

Sinds het vorig wereldcongres in Zweden in 1996 is er veel gebeurd in het onderzoek naar deze aandoening. De ontwikkelingen rond de zoektocht en ontdekking van het Rett gen boeien mij heel erg. Ik was in 1996 in Zweden en heb daarna met een aantal ouders en onderzoekers contact gehouden via e-mail. Ik verheugde mij er op om mensen opnieuw te ontmoeten en om de laatste stand van zaken rond het genetisch onderzoek te horen.

Omdat het congres in mijn zomervakantie plaatsvond, kon ik nog twee weken langer in Japan blijven om iets van het land te zien.

Vanuit Nederland was ik de enige deelnemer. Ik mocht optreden als vertegenwoordiger van ons Nederlandse Rett Netwerk, hetgeen ik met plezier heb gedaan.

### DE CONFERENTIE

Op zondag 22 juli aankomst in Karuizawa, na een hete dag in Tokio. De bijeenkomsten vonden plaats in een groot conferentiecentrum met zo'n duizend bungalows, een golfbaan en elektrische autootjes om iedereen te vervoeren over het enorme terrein! Ik verbleef met een Australische kennis in een bungalow, maar ben daar nauwelijks geweest. Het programma begon om 7 uur 's morgens en ging door tot 10 uur 's avonds. Ik gebruikte de eerste zondagavond om bekenden te ontmoeten en bij te komen van de reis.

De deelnemers van de Japanse oudervereniging stroomden toen al binnen. Tot mijn verrassing hadden bijna alle families hun Rett dochters meegenomen. Onze Japanse zusterorganisatie (met 220 Rett patiënten en hun families) heeft veel werk verzet om de ouders en kinderen een parallel programma aan te bieden. Bij de officiële opening op maandagmiddag bleken er ruim 400 ouders en ongeveer 80 Rett meisjes en -vrouwen te zijn. Plus vrijwilligers voor de kinderopvang en verdere ondersteuning, enkele tientallen broers en zussen en zo'n 100 wetenschappers, artsen en vertegenwoordigers van andere ouderorganisaties. In totaal ruim 700 deelnemers.

De aanwezigheid van zoveel Rett meiden maakte de dagen heel speciaal.

Voor ouders, maar ook voor de onderzoekers, die soms voor het eerst een kind zagen met de aandoening waarvoor zij in laboratoria zoveel werk verzetten! De Japanse ouders volgden deels het officiële programma met behulp van simultaantolken, deels hadden zij eigen workshops en lezingen. Hun kinderen werden dan opgevangen door vrijwilligers, voor elk kind één. De belangstelling voor de ouderactiviteiten was overweldigend: de zalen puilden uit.

Ik heb zelf alle wetenschappelijke lezingen bijgewoond, de speciale discussiebijeenkomsten en een paar lezingen voor de Japanse ouders. In een grote zaal waren de posterpresentaties. Verder was er een gezellige openingsreceptie, een chic galadiner, een excursiemiddag naar een school en een instelling voor gehandicapten, en tenslotte een -wat weemoedige- afscheidslunch. De maaltijden waren een verhaal apart. Japans eten is heel bijzonder! Gelukkig was er wel bestek, want met stokjes eten had ik tevoren niet geleerd. Juist tijdens de maaltijden ontmoette ik veel Japanse ouders en hun dochters. Helaas spreken maar heel weinig Japanners redelijk Engels, wat de gesprekken erg lastig maakte.

## OPENING

De officiële opening op maandagmiddag werd verricht door dr. Segawa uit Japan. Daarna was er een videoboodschap van de dochter van de overleden dr. Andreas Rett uit Oostenrijk. De eerste grote lezing werd gehouden door Prof. Bengt Hagberg uit Zweden, nu de 'grand old man' van het Rett onderzoek. Hagberg gaf een overzicht van 30 jaar onderzoek naar Rett syndroom, met veel foto's en videobeelden. Inmiddels weten we dat dit syndroom biologisch uniek is, niet degeneratief, niet progressief. Het is een ontwikkelingsstoornis, met zeer gevarieerde verschijningsvormen en voortdurende veranderingen gedurende de levensjaren van de patiënten. Onderzoekers noemen de hersenfuncties van Rett meisjes 'bizar'. De input van informatie in de hersenen is redelijk goed, hoewel vertraagd, maar de output is drastisch geblokkeerd.

Hagberg vroeg o.a. aandacht voor de oudere Rett vrouwen. Hij veronderstelt een biologisch proces van vroege veroudering. Zo noemt hij het typerend voor goed-functionerende en mobiele meisjes en vrouwen dat zij vaak erg klein zijn en kyfosis hebben. Ze lijken net oude vrouwtjes.



Vele enthousiaste Japanse ouders woonden samen met hun Rett kinderen het Wereldcongres bij.

## HET RETT GEN

Vervolgens vertelde dr. Nan over de laatste resultaten van het zoeken naar het proteïne dat door het gemuteerde MecP2-gen wordt gevormd. De inhoud van zijn verhaal was soms moeilijk te volgen. Dat gebeurde vaker: deels door de erg gespecialiseerde medische en genetische informatie, maar ook door het slechte Engels van vele sprekers! Veel indruk maakten Nan's intrigerende dia's van de muizen waarmee nu onderzoek wordt gedaan. Duidelijk zichtbaar op de foto was de groeiachterstand van de muis met het gemuteerde Rett gen en de verkeerde stand van de achterpoten.

## LANDENVERTEGENWOORDIGERS

Tijdens deze lezingen zat ik nogal onrustig, helemaal op de eerste rij. Ik had voor mijn vertrek naar Japan van de congresorganisatie het verzoek gekregen om aan andere landenvertegenwoordigers iets te vertellen over de activiteiten voor Rett meisjes in Nederland. Daarin had ik zonder veel aarzeling toegestemd, ik had gegevens verzameld en een verhaal bedacht. Maar die dag bleek dat de landenvertegenwoordigers een hoofdnummer vormden in het openingsprogramma. Ik moest mijn verhaal doen op het podium in de congreszaal, met 500 man publiek! Tussen collega's uit Spanje, Zweden, USA, Japan en Frankrijk heb ik verteld over ons netwerk (en de Belgische vereniging) onze activiteiten, ons stelsel van gehandicaptenzorg, de dagcentra, de financiële regelingen enz.. Daarna was ik een 'bekende Nederlander' voor de Japanners, die kwamen kennismaken en allemaal met me op de foto wilden.

Na de receptie 's avonds, met toespraken, werd ik uitgenodigd voor de feestavond van de Japanse ouders. Met veel sake, muziek en een enthousiaste presentator, zat de stemming er al gauw in. Als buitenlandse gasten (de Zweden deden ook mee die avond) stonden we in het middelpunt en men wilde steeds verhalen van ons horen. De daaropvolgende dagen zaten van de vroege ochtend tot de late avond vol met lezingen en activiteiten. Toen ik op donderdagmiddag afscheid nam van vele oude en nieuwe bekenden, had ik het gevoel dat ik al drie weken weg was van huis.

De dag erna ben ik begonnen aan een reis door het centrale gedeelte van Japan, waar ik nog veel meer indrukken heb opgedaan. Daarover kan ik vele bladzijden vullen, maar die passen beter in een reisboek.

Ik geef hier een algemeen overzicht van de lezingen over het MECP2-gen. Een volgende keer ga ik in op enkele afzonderlijke bijdragen van sprekers.

## MECP2

Een van de belangrijkste elementen van de conferentie was de uitwisseling van resultaten van de tot nu toe geteste Rett patiënten en de mutaties in het gen. In diverse landen en bij diverse onderzoeksgroepen zijn de bekende Rett patiënten getest. In 80% van de gevallen zijn daarbij mutaties gevonden op het gen MecP2. In totaal zijn in alle onderzoeken ca. 80 verschillende mutaties gevonden. Bij ruim driekwart van de patiënten bleek het te gaan om ongeveer dertien mutaties.

Een beperkt aantal mutaties op het gen MecP2 is dus verantwoordelijk voor verreweg de meeste gevallen van het syndroom. De overige mutaties zijn veel zeldzamer. Op basis van het DNA-onderzoek concludeert men dat Rett syndroom ook bij jongens voorkomt. Er zijn enkele jongens gevonden met de mutatie.

Er werden ook resultaten naar onderzoek van familiale gevallen gepresenteerd: meer personen in een familie van wie men dacht dat zij allen het syndroom hadden. In de meeste gevallen blijkt dat echter niet zo te zijn.

## BEELDEN

Een indrukwekkend moment tijdens de lezingen vormden videobeelden van een aantal kinderen. Zo was er een aangrijpende video van het Amerikaanse jongetje Ari dat inmiddels is overleden. Ari had Rett syndroom, evenals zijn zuster en een tante. Zijn moeder bleek het in een zeer milde vorm te hebben. Deze familie heeft in het onderzoek naar MecP2 een cruciale rol gespeeld. De grootmoeder, Maureen Woodcock, was tijdens het congres aanwezig als bestuurslid van IRSA.



## ZIEKTEBEELD BEPAALD?

Een tweede belangrijke onderzoeksvraag die centraal stond was of de locatie van een bepaalde mutatie op het gen leidt tot een bepaald ziektebeeld. Met andere woorden: betekent een bepaalde mutatie bijvoorbeeld dat het meisje ernstige of juist minder ernstige symptomen heeft, of gaat een bepaalde mutatie samen met bijvoorbeeld scoliose of epilepsie? Op basis van de huidige resultaten lijkt dat niet het geval.

Dezelfde mutatie kan leiden tot een zware vorm van het klassieke Rett syndroom en tot een milde variatie. Daarbij is een complicatie dat niet iedere onderzoeksgroep op dezelfde wijze de kenmerken in de analyse had gebruikt. Soms ging men uit van vier hoofdkenmerken (epilepsie, verlies van handfunctie enz.), soms werden veel meer aspecten in de analyse betrokken. Dat maakte de vergelijking van de onderzoekresultaten soms moeilijk en leidde tot levendige discussies.

## VERSCHEIDENHEID

Wat leidt dan wel tot de verscheidenheid in symptomen? Men gaat ervan uit dat de X-chromosoom inactivatie een belangrijke rol speelt. Wanneer in de meeste cellen het X-chromosoom met het gemuteerde MecP2-gen is uitgeschakeld, leidt dat tot een milde vorm van het syndroom. Omgekeerd zullen de symptomen ernstig zijn wanneer in de meeste cellen het gemuteerde gen is ingeschakeld. Voor een heldere uitleg over deze zaken rond X-inactivatie en ook de overige zaken rond het genetisch onderzoek verwijs ik graag naar het uitstekende artikel van Dr. Van den Veyver in de Belgische Rett Gazet, nr. 16 van dit jaar. Igna Van den Veyver speelde tijdens het congres een belangrijke rol.

Tenslotte werd veel tijd besteed aan de vraag wat nu precies de rol is van het MecP2-gen in de ontwikkeling van de hersenen. We weten nog niet hoe dit gen werkt. Het is een 'huishoud-gen' dat in alle cellen werkt als regulator. Het DNA in het gen codeert bepaalde proteïnen (eiwitten) in de cellen. Door de mutatie in MecP2 is die codering vervormd en verandert het proteïne. Dit gen beïnvloedt en tast andere genen aan. Welke precies en welke rol spelen die dan vervolgens?

Dat vraagt om verder onderzoek.

Lies Reitsema



DR. INGE BUYSE

## In onze reeks

# Vlaanderen zendt zijn dochters uit:

*Inge Buyse werd geboren te Mol in 1966. In 1989 behaalde ze het diploma van apotheker aan de Katholieke Universiteit Leuven. Onder leiding van Prof. Jean-Jacques Cassiman legde ze in 1993 haar doctoraatsthesis af bij het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid aan de Faculteit Geneeskunde van de KUL.*

In datzelfde jaar vertrok ze met een studiebeurs naar La Jolla, Californië (VS) teneinde daar extra research-ervaring op te doen.

In 1995 koos ze voor een carrière in de klinisch toegepaste research omwille van de link tussen klinische diagnose en research. In deze context aanvaardde ze een betrekking in het nationaal laboratorium van het Canadese Rode Kruis te Ottawa.

In 1999 werd ze "fellow" bij het labo DNA-diagnostiek in het Departement voor Moleculaire en Menselijke Genetica van het -ons inmiddels bekende- Baylor College of Medicine te Houston, Texas, waar ze o.m. haar en onze landgenote Dr. Igna Van den Veyver leerde kennen. Eén van haar opdrachten is de ontwikkeling van nieuwe technologieën en van diagnosetests voor ziekten waarvan het verantwoordelijke gen geïdentificeerd is.

Na de ontdekking door de groep rond Dr. Zoghbi van MECP2 als het verantwoordelijke gen voor het Rett syndroom, werd besloten om meteen een diagnosetest ter beschikking te stellen. Dit project werd toegewezen aan Dr. Inge Buyse. Zij beschreef de ontwikkeling en de validatie van de Rett teststrategie, samen met de eerste testresultaten in het artikel "Diagnostic testing for Rett syndrome by DHPLC and direct sequencing analysis of the MECP2 gene: identification of several novel mutations and polymorphisms". Van dit artikel, verschenen in het American Journal for Human Genetics (december, 2000) stuurde Dr. Inge Buyse ons onderstaande samenvatting, waarvoor onze hartelijke dank.

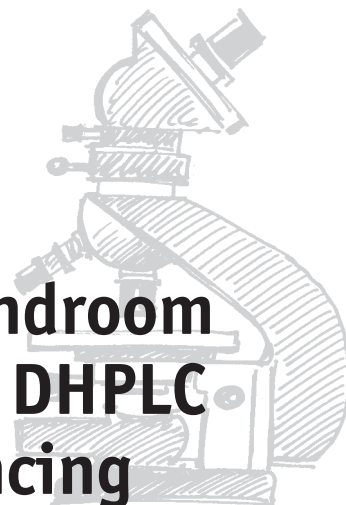
Wat haar toekomst betreft, ziet zij zichzelf bij voorkeur aan het hoofd van een klinisch genetisch laboratorium. Een dergelijke optie houdt enerzijds verband met de ontwikkeling en de toepassing van technologie die een zeer accurate moleculaire genetische diagnose mogelijk maakt, en anderzijds met het adviseren van families en patiënten met een genetisch syndroom of een genetische ziekte.

Dr. Inge Buyse, die reeds een indrukwekkende lijst publicaties op haar naam heeft, timmert ongetwijfeld aan een grote wetenschappelijke carrière.

We wensen haar van harte alle succes in de toekomst.

## Diagnosetest

# voor het Rett syndroom door middel van DHPLC en direct sequencing analyse van het MECP2 gen: identificatie van diverse nieuwe mutaties en polymorfismen.



*Een samenvatting van het artikel van Dr. Inge Buysse*

### IN HET ARTIKEL KWAMEN 2 HOOFDTHEMA'S AAN BOD:

Rett syndroom is een ziekte die veroorzaakt wordt door een verscheidenheid aan mutaties die verspreid liggen over de coderingsregio van het MECP2 gen, eerder dan door een beperkt stel mutaties. Om die reden is het noodzakelijk dat een diagnostische test de hele coderingsregio van het gen analyseert. Oorspronkelijk was onze diagnostische test gebaseerd op direct sequencing analysis van de complete MECP2 coderingsregio. Deze laat een analyse toe van elke afzonderlijke nucleotide in de genkopieën van de patiënt. Hoewel de MECP2 coderingsregio relatief klein is, bleek dat toch een erg arbeidsintensieve en tijdrovende karwei. Onze huidige strategie omvat een initiële screening van de hele MECP2 coderingsregio op nucleotide varianten d.m.v. DHPLC (zie verder), gevolgd door

een doelgerichte sequencing analysis om de geïdentificeerde sequentievarianten te karakteriseren en de gehele coderingsregio opnieuw te analyseren (door direct sequencing) voor patiënten bij wie geen mutatie werd gevonden.

In de literatuur werd een nieuwe technologie beschreven als een veelbelovend hulpmiddel om DNA-sequenties te screenen op de aanwezigheid van nucleotide varianten: het gaat om DHPLC, wat staat voor "denaturing high performance liquid chromatography". Het Departement voor Moleculaire en Menselijke Genetica van het Baylor College of Medicine had een instrument verworven voor de evaluatie ervan in een diagnostische laboratorium setting. Deze technologie is zeer gevoelig, geautomatiseerd en erg snel. Er waren 2 redenen die de toepassing van een combinatiestrategie, die ook DHPLC omvat, rechtvaardigt voor Rett testen.

De eerste reden is het feit dat geen enkele moleculaire test 100% accuraat is, ook al komen zowel DHPLC als direct sequencing heel dicht in de buurt. Vermits elk diagnostisch labo de plicht heeft om testen aan te bieden die zo accuraat en zo gevoelig mogelijk zijn, zou het zeer terecht zijn om de bijzondere combinatie van DHPLC en direct sequencing toe te passen. De huidige gegevens van meer dan 600 geteste patiënten toonden inderdaad 2 gevallen waarbij telkens ofwel DHPLC ofwel direct sequencing analysis gefaald had bij het detecteren van de mutatie, terwijl de gecombineerde benadering een correct resultaat gaf.

Een tweede reden is dat de combinatie-strategie veel efficiënter blijkt: door doelgericht direct sequencing in ons protocol op te nemen, wordt de hoeveelheid direct sequencing analysis significant gereduceerd (met factor 6) voor patiënten die een mutatie in het MECP2 gen dragen (40% van de patiënten die getest worden voor Rett Syndroom in ons labo).

Tot slot, de kwestie van het classificeren van nieuwe sequentievarianten als ziekte veroorzakende mutaties of als goedaardige polymorfismen: het is absoluut noodzakelijk om zeer omzichtig te zijn met het interpreteren van deze varianten, en om ook een analyse bij de ouders te maken alvorens conclusies te trekken (zoals we hebben aangetoond in ons manuscript met het T203M polymorfisme).

*(Vertaling: Johan Delaere)*

# TUSSEN VLUCHTEN EN VERSMELTEN

*Welke gevolgen heeft de geboorte van een gehandicapt kind, en welke dynamiek wordt hierdoor in gang gezet binnen het gezin?*

*Hoe reageert het ouderpaar?*

*De auteurs van onderstaand artikel leggen ons enkele interessante bedenkingen voor rond een thema dat al te vaak verwaarloosd wordt.*



*(Dit artikel verscheen in het julinummer 2000 van Vivi Rett, het tijdschrift van de Italiaanse Rett vereniging, onder de titel "Tra fuga e fusionalità".*

*Het is van de hand van Angelo Pennella en Carolina Galli, resp. psycholoog en psychotherapeute aan de Universiteit La Sapienza te Rome, die het schreven voor het tijdschrift "Handicap Risposte", dec. 1999. Vertaling: Johan Delaere)*

De aanwezigheid van een gehandicapt kind kan de relaties tussen de ouders en die binnen het gezin diepgaand beïnvloeden.

Zonder aanspraak te willen maken op volledigheid, willen wij in dit artikel een algemene beschrijving geven van enkele van de meest voorkomende gevolgen die de geboorte van een gehandicapt kind kan hebben voor een ouderpaar.

Vooreerst lijkt het ons belangrijk, de veelheid aan factoren te onderstrepen die de gezinsdynamiek in deze situatie kunnen beïnvloeden: de ernst van de handicap, maar ook de leeftijd waarop de diagnose wordt gesteld; de aard van de (bewuste en onbewuste) verwachtingen die de ouders hebben ten aanzien van het kind, maar ook de kenmerken van de sociale en culturele context waarin zij leven. Dit zijn slechts enkele elementen die men in overweging moet nemen, wil men de realiteit begrijpen van een gezin met een gehandicapt persoon.

Omdat het onmogelijk is om hier al deze factoren aan te snijden, zullen we ons beperken tot enkele korte bemerkingen die we nuttig achten voor het situeren van een onderwerp als het lijden en het onbehagen van ouders van een gehandicapte.

Een thema dat al te vaak verdrongen wordt naar de marge van onze aandacht die zich -hoe terecht ook- toespitst op de drager van de handicap.



## DE ROL VAN DE OUDERS



Staan wij vooreerst even stil bij enkele kenmerken van onze culturele context. Hoewel zich grondige gedaanteveranderingen hebben voorgedaan in de rollen en de functies die aan beide seksen worden toegewezen (amper 10 jaar terug was het quasi onmogelijk om een man te vinden die zijn kind een schone pamber omdeed), blijven ook vandaag nog verschillende verwachtingen bestaan ten aanzien van de vader en de moeder. Over het algemeen kent men aan de vaderfiguur de taak toe om de "uitwendige relaties" te beheren, meer bepaald de relaties die de gezinskern verbinden met de sociale en economische realiteit. Deze taak beperkt zich niet tot het eenvoudig vertegenwoordigen van het gezin, maar houdt ook in dat de vader erin slaagt om de "doelobjecten" te verwerven die noodzakelijk zijn voor de gezinsbehoeften (zoals men eertijds zei: de pater familias moet voorzien in voedsel en kleding, maar hij moet zijn kinderen en zijn vrouw ook alles bieden wat functioneel blijkt voor hun fysiek en psychologisch welzijn). De opdracht van de vader bestaat er dus in zo goed mogelijk de "instrumentale" dimensie van de gezinsgroep te beheren. Hoewel niet langer exclusief, neigt men er toch toe om aan de moeder de "expressieve" dimensie van de groep toe te vertrouwen, nl. deze die verwijst naar de emotionele aspecten van de gezinsrelaties. Men verwacht van de moeder dat zij een affectief klankbord is voor de kinderen, dat zij hen opvangt en ondersteunt in de groei en tijdens momenten van psychische problemen. Samengevat kunnen wij zeggen dat de moeder diegene is die opvangt en verzorgt, terwijl de vader de persoon is die de noodzakelijke instrumentale condities verzekert.

## DE IMPACT VAN DE HANDICAP



Zoals gezegd, werden de ouderlijke rolpatronen de jongste decennia het voorwerp van een opmerkelijke gedaanteverandering: de vrouwen zijn zich steeds nadrukkelijker gaan manifesteren in de wereld van de arbeid, en hebben zich aldus ook de "instrumentale" dimensie toegeëigend. Intussen zijn de mannen steeds meer bereid gevonden om de aspecten van het opvangen op zich te nemen, -dingen die vroeger exclusief aan vrouwen waren voorbehouden.

Hoewel wij er ons van bewust zijn dat dergelijke veranderingen grondig kunnen inwerken op de reactie van de ouders t.a.v. het gehandicapt zijn van hun kind, willen wij in dit artikel evenzeer de rolverschillen onderlijnen teneinde meer klaarheid te brengen in de impact die de handicap op hen kan hebben. In dit verband kan als mogelijk vertrekpunt de identiteit gelden die vaak gecreëerd wordt tussen het gehandicapt zijn van het kind en de gezinskern. Het anders zijn van het kind gaat vaak de identiteit van de ouders "kleuren", wat hen ook "anders" maakt in hun eigen ogen. De perceptie van dit anders zijn (dat kan aangevoeld worden als een soort afwijking van het normale) kan hen er aldus toe drijven hun zelfbeeld te wijzigen, evenals de wijze waarop ze menen zich te moeten kwijten van hun eigen ouderlijke functies.

Zo zal de vader ertoe neigen zijn eigen verbintenis op het "instrumentale" vlak te intensifiëren en zich bezig te houden met de economische, institutionele en organisatorische aspecten m.b.t. de handicap van het kind.

De moeder zal haar aandacht toespitsen op de “expressieve” dimensie en zich richten op de zorg en het fysiek en psychologisch welzijn van het kind.

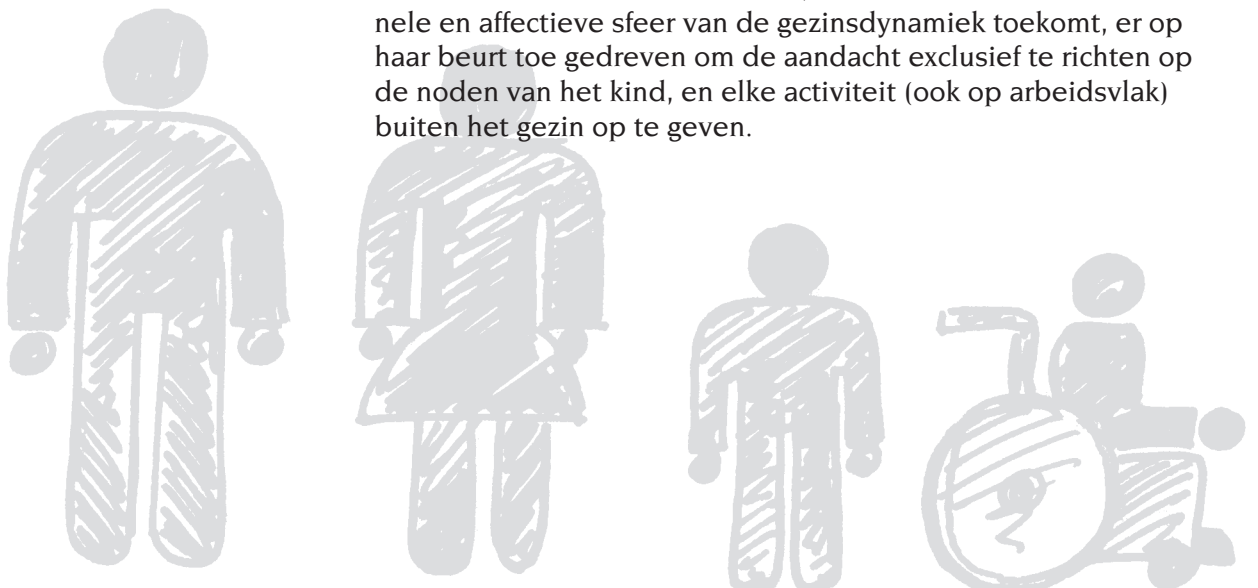
Deze neiging om de traditionele rolpatronen te versterken is begrijpelijk als een poging om het eigen onbehagen te reduceren d.m.v. het “reeds bekende”. De culturele modellen en de rolverwachtingen die zo uitgebreid verdeeld werden door de gemeenschap, vormen inderdaad een geruststellende ruimte omdat ze “zekere” aanwijzingen geven in de confrontatie met een realiteit (het anders zijn van het eigen kind) die zelf onbekend is en verkend en verwerkt moet worden.

In deze situaties bestaat echter het risico dat men de wederzijdse rollen laat verkalken, waarbij men uitsluitend op de interne dimensie betrokken blijft (de moeder binnen de familie) of enkel op de uitwendige (de vader “buiten” de gezinskern).

Het spreekt vanzelf dat ook de geboorte van een normaal begaafd kind een confrontatie tussen de ouders met zich meebrengt inzake de wederzijdse rolverwachtingen: vele conflicten vinden inderdaad hun oorsprong in de afwezigheid van een overeenstemming over “wie zich waarmee moet bezighouden”. Toch staat het buiten kijf dat het evenwicht tussen de “instrumentale” en “expressieve” functies veel onzekerder is bij een ouderpaar met een gehandicapt kind. Dat is ten dele te wijten aan de concrete en objectieve problemen die een gehandicapt kind met zich meebrengt in het dagelijkse leven van de ouders. Het is echter ook te verklaren door het psychologisch onbehagen, veroorzaakt door het anders zijn van het kind, en door de noodzaak om de eigen verwachtingen t.a.v. het kind (geheel of gedeeltelijk) op te geven.

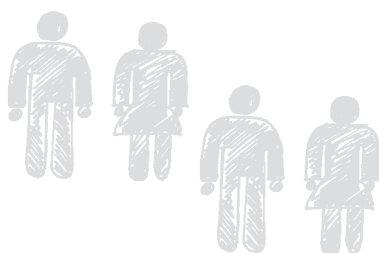
Zoals gezegd kan het gehandicapt zijn van zijn kind de vader drijven tot een overinvestering in zijn werk, wat zich kan vertalen in een daadwerkelijke permanente uithuizigheid. De sterke betrokkenheid op de werksfeer wordt gemotiveerd door het bewuste verlangen om aan het eigen, gehandicapte kind alles te garanderen waaraan het nood heeft ten gevolge van de handicap. Indien dit vanuit rationeel oogpunt volstrekt begrijpelijk kan zijn, blijft toch het vermoeden dat deze “gerechtvaardigde afwezigheid” ook ingegeven is door de problemen bij het verwerken van het emotioneel onbehagen, dat ontstaat door het anders zijn van het kind.

In deze situatie wordt de moeder, aan wie “rechtens” de emotionele en affectieve sfeer van de gezinsdynamiek toekomt, er op haar beurt toe gedreven om de aandacht exclusief te richten op de noden van het kind, en elke activiteit (ook op arbeidsvlak) buiten het gezin op te geven.



## VADER EN MOEDER TUSSEN VLUCHTEN EN VERSMELTEN

*(“versmelten” is de vertaling van “fusalità”: een neologisme in de Italiaanse psychoanalytische literatuur. Het betekent een opgaan van het ik in zijn omgeving. Verwante uitdrukkingen zijn “confluentie” en het Engelse “one-ness”. Noot van de vertaler)*



Tot de taken die cultureel aan de ouders toegewezen worden, behoort klaarblijkelijk ook de opdracht om de autonomie en de onafhankelijkheid van de eigen kinderen te bevorderen. De moeilijkheid van de ouderrol bestaat precies in het combineren van deze opdracht met de noodzaak (en ook het verlangen) om het kind voldoende ondersteuning en bescherming te geven tot het in staat is om alleen de confrontatie aan te gaan met de omringende realiteit. Het moduleren van deze twee aspecten is een erg moeilijke opdracht met uiterst complexe psychologische implicaties wanneer het gaat om een gehandicapt kind.

Bij een normaal begaafd kind zijn de ouders over het algemeen in staat om te aanvaarden dat “hun kind” bij het opgroeien steeds zelfstandiger zal worden en zich van hen zal afscheiden. Voor de ouders wordt het aanvaardingsproces van een progressieve autonomie en zelfstandigheid van het kind in grote mate vergemakkelijkt door de voldoening van een verlangen, met name door de maatschappij geacht en erkend te worden als ouders van achtereenvolgens een baby, een adolescent en tenslotte een volwassene, capabel om de doelen te bereiken die onze samenleving belangrijk vindt: een adequate scholing, een bevredigende arbeidsactiviteit, het opbouwen van serieuze affectieve banden en van een nieuwe gezinskern.

In zekere zin is het alsof de ouders van een normaal begaafd kind voor het verlies van hun kind ook “vergoed” worden door de sociale erkenning, een individu voortgebracht en opgevoed te hebben waarop men trots kan zijn.

De gehandicapte persoon daarentegen blijft vaak uitgesloten van de evolutieve en sociale doelen en wordt gemarginaliseerd, wat de ouders het gevoel kan geven dat de autonomie van hun kind hoe dan ook altijd een fictie zal blijven. Ze kunnen zich dan “berooft” voelen van de mogelijkheid om “trots” te zijn op hun kind, en dit steeds meer naarmate het kind opgroeit, omdat het binnen de sociale context beschouwd zal worden als een zorgbehoevend individu dat permanent bijstand nodig heeft.

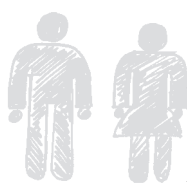
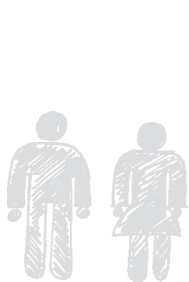
Daarnaast is er de afstand die het gehandicapte kind scheidt van het kind dat de ouders zich gewenst hadden. Deze afstand kan bij de ouders een gevoel van zware mislukking veroorzaken, waarop zij -in een reactie- proberen aan te tonen dat zij toch “goede” ouders zijn door een totale toewijding en een permanente bijstand t.a.v. dit “gehandicapt” kind.

De toewijding en de permanente zorg voor het eigen gehandicapte kind kunnen dus gebruikt worden als een middel om de eigen aandacht af te leiden van de gedachte gefaald te hebben in zijn rol. Maar tegelijk zetten ze een vicieuze cirkel in gang waaruit men zich nog moeilijk kan bevrijden. De ouders zullen er inderdaad toe gedreven zijn om enkel ruimte te geven aan de bijstand en niet aan de autonomie van het kind. Aldus versterken ze het beeld van het behoeftig individu dat onze cultuur voorhoudt m.b.t. de gehandicapte.

De toewijding gaat dus functioneren als de verzekering voor de ouders zelf omtrent hun effectieve ouderlijke capaciteiten. Ze wordt evenwel een kooi waaruit ze niet meer weg geraken.



## DE OPVOEDINGS- VERSCHILLEN



De opvoedingsstijl die de ouders hanteren t.a.v. het kind -of dit nu normaal begaafd is of gehandicapt- kan ook zeer uiteenlopend zijn. Bij een ouderpaar met een normaal begaafd kind kan een krap onderhandelingsvermogen omtrent de eigen specifieke verwachtingen t.a.v. het kind bijvoorbeeld resulteren in het systematisch toeschrijven van de ongewenste en niet aanvaarde gedragingen van het kind zelf aan de partner. Op deze wijze eigent geen der beide ouders zich de verantwoordelijkheid toe om de eigen overtuigingen omtrent de opvoeding van het kind te definiëren, uit te drukken en eventueel te heronderhandelen.

Bij de ouders van het gehandicapte kind lost ditzelfde probleem zich vaak op door de gedragingen en de problematische noden van het kind zelf enkel en alleen aan "de handicap" toe te schrijven. De afwikkeling van conflicten, bijvoorbeeld omtrent wat belangrijk is dat het kind "alleen" kan doen, dreigt vast te lopen in de aangenomen en impliciete overtuiging dat de oorzaak van de diverse "verkeerde" gedragingen steeds het feit is dat het drager is van een handicap, en dat hun opvoedende rol maar een bijkomstige functie heeft.

Herinneren we eraan dat -ondanks de vele aan de gang zijnde veranderingen- de vader vaak de hoofdverantwoordelijke is voor het economisch welzijn van het gezin. Indien de vader verwachtingen van sociale vergoeding koestert doorheen zijn kind, dan kan men zich de problemen voorstellen die hij heeft om aan te nemen dat zijn gehandicapt kind, eenmaal volwassen en vooral indien het mannelijk is, zich zeer moeilijk een niveau van economische zelfstandigheid zal kunnen garanderen of een rol met aanzien zal kunnen verwerven naar de culturele modellen die vandaag gelden.

Het afzien van oude en het uitwerken van nieuwe verwachtingen omtrent de toekomst van het gehandicapte kind wordt ook bemoeilijkt door de afwezigheid in onze maatschappij van referentiemodellen voor gezinnen met gehandicapte kinderen. De voor het normale individu voorziene modellen en rollen zijn bijna exclusief gebaseerd op parameters als efficiëntie, profijt, snelheid: parameters waaraan de gehandicapte zich als kind en later als volwassene zelden of nooit zal kunnen meten.

Het kan dus gebeuren dat noch de vader noch de moeder erin slagen zich enige mogelijke plaats in te beelden die hun kind zou kunnen veroveren. Zoals gezegd, is dit te wijten aan twee essentiële factoren: vooreerst de afwezigheid van een sociale voorstelling van de gehandicapten als personen die hoe dan ook een eigen rol hebben binnen de gemeenschap; en verder de moeilijkheid voor de ouders om nieuwe verlangens en verwachtingen uit te werken ten aanzien van hun kind.

Besluiten we dit artikel in de hoop dat onze overwegingen een stimulans zijn tot meer aandacht voor het onbehagen waarvan de ouders van een gehandicapt kind de dragers zijn. We zijn ons evenwel bewust van de impliciete problemen bij deze perspectiefwijziging. Het focussen van de assisterende en opvoedende interventie op de handicap eerder dan op de gezinskern is inderdaad geen toeval: het drukt een samenspanning uit die zich kan instellen tussen hulpverleners en ouders.

Net zoals deze laatsten ertoe neigen om hun eigen leven te focussen rond de handicap van hun kind (en daarbij hun eigen leven en emoties uit het oog te verliezen), concentreren de hulpverleners op analoge wijze hun inspanningen op de gehandicapte, en verliezen zij de sociale dynamiek uit het oog die hen verbindt met de gezinscontext: in beide gevallen wordt de handicap op de voorgrond geplaatst, ten koste evenwel van de personen die deze realiteit beleven.

# 2000

## Sinterklaasfeest



Verlag: Jan Vreys



“Hun ogen spreken boekdelen, hun uitstraling en die lieve lach doen je hart smelten, en de wriemelende handjes willen je tonen hoe vrolijk opgewonden ze zijn”: zo vertelde ons die lieve oude man met zijn lange witte baard na afloop van het feestje ter gelegenheid van zijn verjaardag. “Voor hen blijf ik graag wat langer in België om dit te mogen meemaken.”

Dertig korven met lekkers en vijftien mooi ingepakte cadeautjes sierden een hoekje in de grote gezellige Toekenzaal van Motel Beveren, die zaterdag 9 december.

Centraal vooraan was een podium neergezet met daarop een prachtige zetel. Men verwachtte hier beslist belangrijk bezoek.

Het belangrijkste in feite die dag was het weerzien van de Rett gezinnen en het onderhouden van het contact met elkaar. Gezellig en ontspannen samen, de Rett familie weer verenigd. De koffie en de kinderdrankjes smaakten heerlijk en het gebak smoorde het opkomende hongergevoel.

Omstreeks halfvier werd aangekondigd dat hij gearriveerd was. Groot en klein, jong en bijna oud verwelkomden de gast al zingend:

**SINTERKLAAS KAPOENTJE, ...**





Sinterklaas en Zwarte Piet gingen van tafel naar tafel, van gezin naar gezin, handenschuddend en kwistig zoete koekjes uitdelend. Een bijna magische sfeer vulde de zaal. De Rett meisjes en de meegekomen broer(s) en/of zus(sen) glunderden. De ouders waanden zich, licht twijfelend, weer even kind. 't Zal toch de echte niet zijn, zeker? Onbeschrijfelijk en hartverwarmend. Sinterklaas werd plots gestoord in zijn onderhoud met de aanwezig door een binnenkomende clown die zich blijkbaar van zaal had vergist. Als "straf" moest hij dan maar zijn "kwaliteiten" tonen op het podium. Het werd een uurtje van lachen en puur amusement: een goochelende, gekke clown en een Zwarte Piet die ook van Wendy, ... pardon, van wanten wist. Sinterklaas genoot als nooit tevoren. Iedereen amuseerde zich kostelijk. Sinterklaas was echt speciaal voor alle Rett meisjes naar Beveren gekomen en wou hen persoonlijk even groeten en hen een cadeautje geven voor hij vertrok. Dit waren momenten om nooit te vergeten en onze fotograaf van dienst vulde flitsend ons album aan. Een grote korf vol met lekkers voor alle kinderen en nog een **disco-light** extra voor de Rett meisjes uit handen van de Sint hemzelf: een heus feest!

Hij hangt nu netjes ingekaderd en stevig bevestigd aan de muur in het bureau van de BRSV-secretaris:



**een bedankbrief van de Goede Sint**, afgestempeld op 20 december 2000 in postkantoor A uit de Hemelstraat. Een eigenhandig en met een antieke ganzenveer geschreven brief van -jawel- Sinterklaas om ons dubbel te bedanken voor de goede ontvangst en voor de gezellige namiddag in Motel Beveren op **zaterdag 11/12/1999** en **9/12/2000**. Proficiat BRSV, jullie kennen er wat van! "Tot weerziens en doe aan iedereen mijn persoonlijke groeten"; getekend: **Sinterklaas**.

Zulke schouderklopjes met fluweelzachte, witte handschoenen uitgedeeld, doen deugd aan het hart van iedere BRSV-medewerker. Het is een hemelse gewaarwording overigens.

Als de heilige speelgoedmaker en zijn trouwe knecht, de Rett meisjes en hun ouders en familie tevreden de Toekanzaal verlaten, is het de moeite méér dan waard geweest en ... bovendien héél graag gedaan.





# Update van de BRSV documentatie

## RETT SYNDROOM



Tweede, herziene uitgave (2000) van het in het Nederlands vertaalde boek "Rett Syndroom" van Barbrö Lindberg. Prijs: 495 BEF + verzendingskosten.

## SILENT ANGELS



Deze Amerikaanse video, in 2000 uitgebracht door de International Rett Syndrome Association en Discovery Health Channel, vertelt bij monde van topactrice Julia Roberts het verhaal van het Rett syndroom, inclusief de jongste wetenschappelijke ontwikkelingen. De Belgische Rett Syndroom Vereniging zorgde met fondsen voor een professionele Nederlandstalige ondertiteling. Duur: 50 min. Prijs: 500 BEF + verzendingskosten.

## RETT SYNDROOM HANDBOEK



Tegen komende zomer 2001 wordt de publicatie verwacht van de Nederlandse vertaling van Kathy Hunters "The Rett Syndrome Handbook" (1999). De Nederlandstalige uitgave van dit standaardwerk van de Amerikaanse stichteres en voorzitter van IRSA (Int. Rett Syndr. Ver.) is een gezamenlijk project van de Belgische en de Nederlandse Rett verenigingen.

## RETT AGENDA

Op zaterdag 3 maart 2001 vindt in het Koninklijk Orthopedagogisch Centrum Sint-Gregorius te Gentbrugge de jaarlijkse Brussendag plaats. De Brussenwerking, een werking voor broers en zussen van personen met een handicap, biedt er een programma aan voor ouders, voor brusjes van 4 tot 12 jaar, voor brussen van 12 tot 18, en voor volwassen brussen. De kinderen van volwassen brussen kunnen aansluiten bij het programma van de brusjes van hun leeftijdsgroep. Ook voor de kinderen en volwassenen met een handicap wordt een apart programma voorzien, dat verzorgd wordt door Spelewijs van de Werkgroep Vorming en Actie uit Ieper.

Thema's die aan bod komen zijn o.m.: De volwassen brus in de sociale sector: waarom kies of koos je er wel of juist niet voor?

Het Persoonlijke Assistentie Budget: een nieuwe zorgvorm voor mensen met een verstandelijke of een motorische handicap of met autisme. Omdat Brussenwerking op deze dag haar vijfjarig bestaan viert, wordt tevens een feestelijk avondprogramma aangeboden.

Voor meer informatie: tel: 050/40.50.05, fax: 050/40.50.01, e-mail: [brussenwerking@pi.be](mailto:brussenwerking@pi.be)

Op zaterdag 28 april 2001 houdt onze vereniging haar **jaarlijkse Familiedag in het Gielsbos**. Onze ouders en sympathisanten zullen deze dag beslist meteen aankruisen als een niet te missen evenement. Nadere info volgt.

Eind mei of begin juni 2001 vergadert de Europese koepelvereniging RETT SYNDROME EUROPE in de Hongaarse hoofdstad Boedapest.

# BELGISCHE RETT BEURS 2001

---

De Belgische Rett Syndroom Vereniging  
stelt een bedrag ter beschikking van

**100.000 BEF**

ter aanmoediging van originele initiatieven die bijdragen  
tot een betekenisvolle kwaliteitsverbetering van het leven  
van de Rett patiënt en/of het Rett gezin.

Komt in aanmerking voor deze prijs:  
elk vernieuwend idee,  
gaande van een academisch werkstuk,  
via een technisch realiseerbaar concept,  
tot een bescheiden hulpmiddel dat praktisch is  
en bruikbaar in het dagelijkse leven van het Rett gezin.

Alle voorstellen moeten per aangetekend schrijven  
ingediend worden bij de maatschappelijke zetel  
van de Belgische Rett Syndroom Vereniging  
op volgend adres: Lil 26, 2450 Meerhout.

De uiterste datum voor het indienen van de voorstellen is 1 september 2001.

De voorstellen zullen worden beoordeeld door een jury,  
samengesteld door het bestuur van de B.R.S.V.

De jury zal zich, waar nodig, laten bijstaan door onafhankelijke deskundigen  
op het terrein van de ingediende projecten.

Het bedrag van 100.000 BEF kan verdeeld worden over meerdere verdienstelijke initiatieven.

De jury behoudt zich het recht voor om de prijs niet toe te kennen  
indien geen van de voorstellen beantwoordt aan het gestelde objectief.

De definitieve beslissing van de jury, waartegen geen verhaal kan worden aangetekend,  
zal eind 2001 gepubliceerd worden in Rett Gazet.



# Retts Recht-hoekje

## HET PERSOONLIJK ASSISTENTIE BUDGET

In de maand augustus werd in het Staatsblad het decreet gepubliceerd dat aan het Persoonlijk Assistentiebudget een wettelijk statuut gaf. Het uitblijven van de uitvoeringsbesluiten zorgde voor een wilde geruchtenstroom en voor heel wat onrust bij de deelnemers die vanaf 1997 in een PAB-experiment waren gestapt. In de wandelgangen van het kabinet en de administratie wordt nu luidop verteld dat de besluiten in de loop van de maand december zullen worden goedgekeurd. Soms hoort men ook flarden van gesprekken waardoor er bij ons toch meer zekerheid groeit omtrent de krijtlijnen die de overheid uittekent m.b.t. de nieuwe zorgvorm.

We willen geen informatie als waarheid de wereld insturen om achteraf beschaamd te moeten erkennen dat die slechts beruiste op loze geruchten. Om die reden werd ook bewust geopteerd om provinciale infomomenten te organiseren van zodra de definitieve uitvoeringsbesluiten gekend zijn.

Aangezien de toegang tot het persoonlijk assistentiebudget in 2001 beperkt wordt tot 400 mensen met een handicap (en dus geen 300 zoals eerder werd gesteld) én omdat er bij de selectie tussen alle gegadigden een prioriteitenregeling wordt gehanteerd, kunnen we u echter niet onthouden wat 'naar verluidt' in de uitvoeringsbesluiten is opgenomen.

Alle personen met een motorische handicap, een verstandelijke handicap of met autisme die inschrijfbaar zijn in het Vlaams Fonds komen principieel in aanmerking voor de nieuwe zorgvorm. In tegenstelling tot de experimentele fase wordt de toegang dus **niet** beperkt tot diegene die over een ticket voor opname in een residentiële of semi-residentiële voorziening beschikken.

Wie zijn kandidatuur kenbaar maakt, ontvangt van het Vlaams Fonds -van zodra de uitvoeringsbesluiten getekend zijn- de nodige documenten om een gemotiveerde aanvraag in te dienen. Hierin dient men aan te tonen dat hij/zij zich met een redelijke assistentie kan handhaven in het eigen thuismilieu. Verder dient de aanvraag reeds een voorstel te bevatten van de gevraagde assistentie (zorgvragen, kwalificatie persoonlijk assistenten, aantal uren assistentie, ...).

Op de begroting van 2001 is voor het PAB een bedrag voorzien van 340 miljoen BEF. Aangezien ook de kosten om de zorgvorm administratief te onderhouden, door dit budget gedragen moeten worden, mag voor de 400 gebruikers gerekend worden op een gemiddeld assistentiebudget van 800.000 Bef. (Na 2001 voorziet men in de middelen voor een jaarlijkse toename van 50 bijkomende gebruikers.)

Een deskundigencommissie bepaalt -rekening houdend met de prioriteitenregeling -aan wie een persoonlijk assistentiebudget zal worden toegekend. De voornaamste selectiecriteria zijn de ernst van de handicap en de zorgbehoefte van de aanvrager. Deze inschaling bepaalt tevens het bedrag waarover men zal kunnen beschikken. Dit kan variëren van 200.000 tot 1.200.000 BEF per jaar. Is er sprake van een manifeste toename van zorgbehoefte dan kan de persoon met een handicap een herziening van het toegekende budget aanvragen.

Het assistentiebudget dient gebruikt te worden om de volledige loonlast van de persoonlijke assistent(en) te financieren. Inclusief dus de RSZ-bijdragen, vakantiegeld, premie voor ongevallenverzekering,... Diegene die van de administratieve rompslomp verlost willen worden kunnen een sociaal secretariaat inschakelen of beroep doen op PWA'ers. Het loon van de assistent bedraagt minstens het gewaarborgd minimumloon. De maximale loongrenzen voor assistenten van mensen met een verstandelijke handicap corresponderen met de barema's geldig in de voorzieningen van het Vlaams Fonds (afhankelijk van taken en diploma's).





De persoonlijk assistentie bestaat uit hulp bij persoonlijke verzorging, licht huishoudelijk werk, mobiliteit (begeleiding, vervoer, etc.) vrijetijdsbesteding, administratie en communicatie. Meer dan bij mensen met een motorische handicap impliceert het werken met mensen met een verstandelijke handicap naast deze ADL-hulp ook een begeleidende taakinvinging. Wat niet met het PAB betaald mag worden zijn zware huishoudelijke taken (poetsen, tuinonderhoud), medische en paramedische hulp, kosten voor huisvesting en materiële hulpmiddelen, mantelzorg.

Van het budget mag slechts 5% gespendeerd worden aan 'indirecte' kosten die voortvloeien uit het werkgeverschap (telefoonkosten, advertentiekosten, restaurantkosten van de assistent tijdens een uitstap, ...) .Deze kosten dienen gedetailleerd verantwoord te worden. Deze verantwoording is noodzakelijk omdat het PAB door de fiscus niet als een inkomen wordt beschouwd. Het toegekende budget is dus niet belastbaar en heeft geen invloed heeft op de inkomensvervangende of integratietegemoetkoming.

Struikelblok voor het welslagen van het PAB is de mate waarin -naast persoonlijke assistentie- ook zorg mag ingekocht worden bij bestaande voorzieningen. In een Ontwerp van Besluit dat reeds geruime tijd op het niveau van Vlaams minister van Welzijn Mieke Vogels circuleert, staat vermeld **dat assistentie dient ingekocht te worden buiten de reeds door de Vlaamse Gemeenschap gesubsidieerde voorzieningen**. De VVHVG heeft steeds aangedrongen om deze beperking uit het ontwerp te schrappen. Immers, personen met een verstandelijke handicap moeten vaak beroep doen op voorzieningen voor hun dagbesteding en/of tewerkstelling. **Naar verluidt zou het gebruik van een PAB nu losgekoppeld worden van het gebruik van de diensten van een voorziening**. Concreet zou dit betekenen dat in het reguliere PAB-stelsel iemand zijn/haar PAB kan besteden voor thuisondersteuning en daarnaast kan ingeschreven zijn in bijvoorbeeld een dagcentrum of een semi-internaat. De voorziening zou hiervoor dan vergoed worden volgens de normale subsidie-regeling van het Vlaams Fonds en niet -zoals in de experimentele fase- via (een deel van) het persoonlijk assistentiebudget. Vanuit de dagdagelijkse realiteit van mensen met een verstandelijke handicap lijkt ons deze aanpassing van de uitvoeringsbesluiten niet meer dan logisch.

We durven er daarom van uit te gaan dat we het gefluister in de wandelgangen goed verstaan hebben!

Bij de selectie van de aanvragen houdt de deskundigencommissie rekening met een evenwichtige spreiding tussen mensen met een motorische handicap, mensen met een verstandelijke handicap en mensen met autisme. Daarnaast wordt ook volgende prioriteitenregeling gehanteerd:

- Eerste prioriteit: de deelnemers aan het huidige PAB-experiment dat eindigt op 31 december 2000;
- Tweede prioriteit: diegene die momenteel (dus vóór 31 december) hun belangstelling kenbaar hebben gemaakt;
- Derde prioriteit: mensen met een handicap wier instap in een voorziening dankzij de toekenning van een PAB zal vertragen (speciaal diegenen met urgentiecode 1 of 2 op de centrale wachtlijsten);
- Vierde prioriteit: mensen met een handicap die mits toekenning van een PAB uit een voorziening kunnen stappen.

*(Bericht van de Vlaamse vereniging voor hulp aan verstandelijk gehandicapten)*

Wie meer inlichtingen wenst, kan terecht op het **gratis telefoonnummer 0800 97 907** van het Vlaams Fonds voor sociale integratie van personen met een handicap. Het betreffende e-mailadres is [PAB@vlafo.be](mailto:PAB@vlafo.be).



# Retts Recht-hoekje



De website van de Belgische Rett syndroom vereniging krijgt meer en meer internationale uitstraling. Dat dankt ze aan haar bibliografische service, waarop eenieder gratis een beroep kan doen. De bibliografie volgt de Rett publicaties permanent op de voet, en wordt minstens één keer per maand geupdated. Momenteel telt ze de gegevens van 1.625 Rett items (gedrukt, op audio- of videotapes, of op internet). In november 1999 werden liefst 21 aanvragen uit diverse hoeken van de wereld -vooral uit de VS- behandeld. In de feestmaand december waren dat er nog 13. De vragen om bibliografische referenties komen zowel van Rett ouders en verwanten, als van studenten, (para)medici en researchers. Zopas stemde de International Rett Syndrome Association erin toe deze Belgische service jaarlijks te sponsoren. Behalve een financiële ondersteuning is dit een bemoedigend teken van erkenning en waardering vanwege de internationale Rett gemeenschap. Voor ons een reden te meer om "zo voort te doen".

Het beheer van de website van de Europese Rett vereniging RETT SYNDROME EUROPE (RSE, voorheen EARS) werd eind 2000 toevertrouwd aan uw dienaar. In de schoot van het RSE-bestuur werd op een bijeenkomst te Wenen gediscussieerd over de bedoeling en de inhoud van de website.

Uiteindelijk kreeg het geheel een nieuw kleedje aangemeten. Aan u om er surfend uw mening over te geven en/of er de nodige informatie uit te halen. Het adres is onveranderd <http://www.rettsyndrome.com> U vindt er o.m. een interactieve kaart van Europa: een klik op een land brengt u naar een welkomspagina, die in de taal van het betreffende land een eerste (gemeenschappelijke) info geeft over het Rett syndroom, gevolgd door een hyperlink naar de contactadressen en de website van de nationale vereniging in kwestie (indien die bestaat). Mede door dit systeem hopen we contact te kunnen leggen met Rett ouders en geïnteresseerden in landen waar nog geen vereniging is opgericht. Verder op de site vindt u mededelingen vanwege het RSE-bestuur, (binnenkort) de RSE-statuten, de verslagen van de Europese algemene vergaderingen, RSE-contactadressen, bijzondere links, enz.

Gloednieuw (en ook op de Europese site te vinden) is het Europees Rett syndroom forum op internet, kortweg **Eurettnet**. Het betreft een gratis, vrij forum voor Europese Rett ouders, familieleden en (para)medici. Het werd opgericht vanuit de vaststelling dat Europeanen hun eigen specifieke noden en benaderingswijzen hebben, die vaak anders geaard zijn dan bijvoorbeeld die van Amerikanen. Deelnemers aan het forum die de Engelse taal niet of nauwelijks beheersen, worden aangemoedigd om

hun boodschappen of vragen in hun eigen moedertaal op te sturen. Gehoopt wordt dat via dit Babelachtig forum elke vraag tenminste gesteld en beantwoord kan worden door gesprekspartners die dezelfde taal spreken. Verschillende mensen uit diverse landen besloten reeds lid te worden.

Wie interesse heeft voor dit boeiend initiatief, surft naar <http://www.egroups.com/group/EUrettnet>. Klikken op "Subscribe", uw naam en e-mailadres intikken en klaar. U bent er van harte welkom.

Heet van de naald. Nogal wat ouders in de VS, die een MECP2-diagnosetest lieten uitvoeren, blijken problemen te hebben met de interpretatie van het resultaat. Ons lijkt het voor de hand te liggen dat zulks een zaak is tussen de vertrouwensarts, het universitair centrum dat de test liet uitvoeren en de ouders. In de VS blijkt die communicatie hoe dan ook niet steeds zo voorbeeldig te zijn. Daarom werd op de website van IRSA een pagina ingelast die een gedegen, professionele toelichting geeft bij de diverse testresultaten die ouders op hun formulier te lezen krijgen. Niet makkelijk, in het Engels uiteraard, maar -wie weet- pikt ook u er iets van mee. Surfen naar [http://www.rettsyndrome.org/main/interpret\\_mecp2\\_results.htm](http://www.rettsyndrome.org/main/interpret_mecp2_results.htm)

Tot mails.  
(jd)

## Lijst fiscale giften van 2000 (alfabetische geordend)

### DE BELGISCHE RETT SYNDROOM VERENIGING DANKT:

Aernouts-Nyssens, Antwerpen  
Annie Nouwen, Helchteren  
Antonissen Clement, Loppem  
Becue Myriam, Antwerpen  
Beyens Paul, Tessenderlo  
Brants Simonne, Heverlee  
Burette Jean Pierre, Grimbergen  
Busschots Frans, Koningshooikt  
bvba Stas F. Pediatrie, Mol  
Caers Leon, Mol  
Caes Hilde, Hulshout  
Casaer Paul, Blanden  
Compu Mark nv, Antwerpen  
D'Hooghe Marc, Sint-Michiels  
De Coen Ronny, Melsele  
De Keersmaecker Jaak, Grimbergen  
De Keukelaere Lieven, Lokeren  
De Muynck Frank, Schilde  
De Muynck Johan, Schilde  
De Potter Pierre, Kraainem  
De Roo Ghislaine, Brugge  
De Sagher Johan, Evergem  
Dehaes Marguerite, Beersel  
Demuynck C. bvba, Aalter  
Deschoolmeester Dirk, Gent  
Desmet Marie Madeleine, Loppem  
Feys Gilbert, Ichtegem  
Gabriëls-Schmitte, Ruisbroek  
Gaublomme André, Hofstade  
Germonprez Malika, Lauwe  
Germonprez Tania, Aalst  
Ghijssels-Vandeveld, Asper  
Goemare Frans-Samyn Rita, Zillebeke  
Huybrechts Michel, Vosselaar  
Karremans Eric, Heusden-Zolder  
Laleman Frans, Kortemark  
Laurijssen Andre, Hoogstraten  
Lavrysen Dymphna, Ekeren  
Legein-Gorissen, Zonhoven  
Lormans-Lauwers, Beerse  
Luyten Gilbert, Mol  
Martens Marcel, Meer  
Merlevede D., Drongen-Gent  
Merlevede Maria, Schilde  
Merlevede Paula, Gent  
Measure, Deinze  
Meyvis Mieke, Meer  
Nat. org. hulp mind. val. kind.  
Peeters Paul, 's Gravenwezel  
Piryns Jan, Berlaar  
Saccasyn Pascal, Melsbroek  
Strijbos Luc, Hoogstraten  
Stroobants Joris, Meise  
Stroobants-De Keersmaecker, Kampenhout  
Thiebaut Marie-Louise, Berg  
Tradimmoil Pacific nv, Antwerpen  
Transcor Energy, Bruxelles  
Vaesen Bernadette, Hamont-Achel  
Van De Brul Jozef, Ekeren  
Van Den Bosch-Schiltz, Kontich  
Van Den Brande Hilde, Wilrijk  
Van Dijck-Van Gestel, Minderhout  
Van Gestel Constant, Meer  
Van Hecken-Muls, Meerhout  
Van Laethem-Dewinne, Dilbeek  
Van Laethem-Van Cauwenbergh, Dilbeek  
Van Overbergh Claude, Willebroek  
Van Wiele Mariette, Sint-Niklaas  
van Zwam Geert, Zarren-Werken  
van Zwam Hendrik, Gent  
van Zwam Joseph, Kortemark  
Vandervoort-De Wit, Meerhout  
Vanherck Albert, Mol  
Vanherck Peter, Meerhout  
Verbeke Antoinette, Schilde  
Vercammen Hubert, Berlaar  
Verswijvelen Florent, Kapellen  
Vorlat-Raeymaeckers, Meerhout  
Vreys Jan, Mol  
Wellfens-Jacobs, Brasschaat

### COMPU MARK NV SINT-PIETERSVLIET 7 ANTWERPEN

voor haar belangrijke financiële  
ondersteuning bij de herdruk  
van het boek:  
"Praktische handleiding en  
ondersteuning voor ouders  
en therapeuten".

Wij danken ook van harte  
diegenen die er de voorkeur  
aan geven, niet vermeld te  
worden in naaststaande lijst.  
Giften "Anoniem" worden niet  
vermeld, maar ontvangen wel  
een fiscaal attest.

### MEDEDELING

#### GELDIG TOT 31/12/2001

Giften vanaf 1000 BEF zijn fiscaal  
aftrekbaar.

U kan storten op rekening-  
nummer 068-2060875-40.

Een fiscaal attest wordt u  
afgeleverd in februari.

OMWILLE VAN DE OMSCHAKELING  
VAN BEF NAAR EURO PER  
1 JANUARI 2002  
ZAL HET BEDRAG  
DAT IN AANMERKING KOMT  
VOOR FISCALE AFTREKBAARHEID  
VANAF DAN MINIMUM  
**30 € (euro) BEDRAGEN**

U KAN NU REEDS STORTEN IN EURO !

## OPROEP AAN HET GEKWALIFICEERD PERSONEEL

VAN ALLE BELGISCHE MEDISCHE INSTELLINGEN:  
BEURZEN VOOR  
BIOMEDISCHE, KLINISCHE EN THERAPEUTISCHE  
RETT RESEARCH

De International Rett Syndrome Association (IRSA)  
verwacht voorstellen voor biomedische,  
klinische en therapeutische research betreffende  
het Rett Syndroom. Teneinde deze te ondersteunen,  
voorziet het IRSA PERMANENT RESEARCH FUND  
in het toekennen van individuele beurzen  
ten belope van 40.000 US Dollar.

De vervaldagen voor het indienen van een voorstel zijn  
vastgelegd op 1 juni en 1 december.

Geïnteresseerden kunnen contact opnemen met het  
BRSV-bestuur via ons telefoonnummer 050/55 02 68,  
ons faxnummer 014/36 99 69,

of ons e-mailadres [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be).

Wij bezorgen hen een kopie van de gedetailleerde  
voorwaarden voor het bekomen van een beurs.

## ONZE PUBLICATIES

- Boek Rett Syndroom - Barbrö Lindberg  
(2e druk, 2000)

Een praktische handleiding voor  
ouders, begeleiders en therapeuten  
495 BEF + verzendingskosten

- Thesis:  
Het Rett syndroom  
in Vlaanderen 1992  
75 BEF + verzendingskosten

- Video:  
Silent Angels  
(Nederlandstalige ondertiteling)  
500 BEF + verzendingskosten

- Folder:  
Kent u het Rett syndroom ?  
10 BEF + verzendingskosten

## OUDERS, MEDICI, THERAPEUTEN EN STUDENTEN:

Aarzel niet gebruik te maken van onze  
diensten.

U kan ons bereiken



- per telefoon  
050 / 55 02 68



- per fax  
014 / 36 99 69



- per e-mail  
[brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)





BELGISCHE RETT SYNDROOM VERENIGING VZW  
Lil 26, 2450 Meerhout • Tel. 050/55 02 68 • Fax 014/36 99 69 • E-mail [brsv@rettsyndrome.be](mailto:brsv@rettsyndrome.be)