



Rett. meisjes

Terre is acht jaar en heeft het Rett syndroom. Haar ouders, Rob en Nathalie, leverden met stichting Terre-Rett Syndroom Fonds een grote bijdrage aan de oprichting van het eerste Rett expertisecentrum in Nederland. Samen met acteur Bartho Braat, ambassadeur van de stichting, vertellen ze over de ziekte en de noodzaak om meer kennis te ontwikkelen.

bartho braat en terre **jij-ik-wij**

TEKST: EVELINE VAN HERWAARDEN FOTOGRAFIE: ANNETT HOLLAND

Terre had een slechte start. Al op de dag na haar geboorte kreeg ze de diagnose 'hersenvliesontsteking of leukemie'. Ontelbare keren werd ze opgenomen op de Intensive Care. Maar wat ze precies had werd niet duidelijk. Tot Rob en Nathalie een tuitzending over het Rett syndroom zagen en zich realiseerden dat dit de ziekte was die Terre had. Ze was toen al twee jaar.

Terre kan niet zelfstandig zitten, staan en lopen, heeft ernstige ademhalingsklachten en moeilijk instelbare epilepsie. Zoals alle meisjes met Rett kan ze haar handen niet goed gebruiken en niet praten. Het is een ontwikkelingsstoornis van het zenuwstelsel, met name van de hersenstam. Ondanks haar meervoudige handicap is Terre heel vrolijk. Nathalie en Rob zeggen hierover: 'Ze zal nooit een economische bijdrage leveren aan deze

maatschappij, maar zij haalt bij iedereen in haar omgeving het beste naar boven. Een minstens zo belangrijke bijdrage!'

Bekend hoofd

Bartho Braat is al een paar jaar betrokken bij stichting Terre-Rett Syndroom Fonds. 'De ouders van Menina, een ander Rett meisje hebben me gevraagd om ambassadeur te worden voor kinderen met Rett syndroom', vertelt Bartho. 'Het contact ontstond toen zij hun eerste kind Bartho noemden. Na een tijd van tobben kwamen zij erachter dat hun dochtertje Menina het Rett syndroom had. Het klikte tussen ons en het contact is gebleven. Ik werd dus ambassadeur voor de oudervereniging en leerde ook Terre en haar ouders en andere Rett meisjes kennen. Inmiddels maak ik min of meer deel uit van de

Rett gemeenschap, terwijl ik er voorheen nooit van had gehoord. Ik ben er om wat extra bekendheid te geven aan evenementen, zoals onlangs de van Dam tot Damloop, of ik neem ergens een cheque in ontvangst voor Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds. Ik zamel zelf ook geld in. Zo heb ik een paar keer een figurantschap in Goede Tijden Slechte Tijden geveild. Dat leverde per keer toch duizend euro op. Zo doe ik als ambassadeur nog wat nuttigs met mijn bekende hoofd.' Rob besamt dat zo'n goede ambassadeur nuttig is: 'Pas heeft Bartho een prijs uitgereikt bij een musical en dat vinden mensen hartstikke leuk. En hij komt altijd, hij heeft nog niet een keer geweigerd. Daar zijn we heel blij mee.'

"Zo doe ik nog wat nuttigs met mijn bekende hoofd"

Toewensen

Bartho heeft kennis mogen maken met meerdere gezinnen die een kind met Rett hebben. 'Wat is hem daarbij opgevallen? Bartho: 'Wat mij treft is dat er rond ieder Rett kind vaak een heel team van familie, vrienden en burens staat. Dat vind ik heel bijzonder. Het klinkt misschien raar, maar je zou bijna iedereen toewensen om iemand in je nabijheid te hebben waar je extra zorg aan besteedt. Het haalt het betere in de mens naar boven. We hebben nogal een land waarin veel gezeurd wordt en waarin iedereen met zichzelf bezig is en zijn eigen plezier. Zoals als Rett houdt je met beide benen op de grond. Rob en Nathalie zijn echt een gouden koppel, die twee krijgen zoveel voor elkaar. Er moet geld komen zodat zij door kunnen met hun werk.' Bescheiden maar gedecideerd zegt Rob: 'Op zoek naar genezing, daar gaan we voor. Dat is een lange weg en daar is veel geld voor nodig. We kijken naar oplossingen voor de problemen

die de Rett meisjes vandaag hebben, zoals scoliose, epilepsie en ademhalingsstoornissen, maar uiteindelijk gaat het ons om het terugdraaien van de ziekte.'

Zweden

Toen bekend werd dat hun dochter Rett had, liepen Rob en Nathalie aan tegen de gebrekkige kennis van Nederlandse artsen. Rob: 'We kwamen erachter dat er in Nederland maar één arts was die hier iets vanaf wist en die zat in Maastricht, dokter Smeets. Hij was degene die ons in 2007 naar Zweden stuurde, naar een gespecialiseerd centrum. Het ging op dat moment erg slecht met Terre. In dat jaar is ze wel dertien keer op de IC beland met ademhalingsproblemen en de gevolgen daarvan. In Zweden ging een wereld voor ons open. De artsen daar wisten ons in twee uur meer informatie te geven dan wat we in de tweeënhalf jaar daarvoor hadden gehoord. Dat er een probleem was met de hersenstam wisten we natuurlijk al. Het

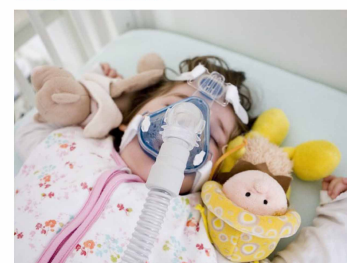


Bij Rett meisjes werken de rem en het gaspedaal niet goed



bartho braat en terre **jjj-ik-wij**

Terre slaapt met een zuurstofmasker ▼



♦ Zus Yentle leest voor

werd ons in de gesprekken met de Zweedse artsen werd echter duidelijk dat als je niet precies weet hoe de hersenstam op een bepaald moment werkt, je ook weinig voor de patiënt kan doen. In Zweden was het centrum ontwikkeld dankzij de donatie van een prinses. Toen besloten we dat we in Nederland ook zo iets moesten gaan doen. De Zweedse artsen waren bereid ons daar bij te helpen. Met het eerste geld dat we van vrienden kregen hebben we daarom een seminar georganiseerd om artsen te informeren. We organiseerden ook informatieavonden voor ouders. Het was een onverwacht groot succes. Uiteindelijk heeft dit allemaal geleid tot het expertisecentrum in Maastricht en andere projecten van stichting Terre-Rett Syndroom Fonds.'

Expertisecentrum

Door het succes van de eerste bijeenkomsten met artsen en ouders in Nederland werd iets in gang gezet. 'We konden nu aan dr. Smeets en zijn baas laten zien hoeveel belangstelling er was', vertelt Rob enthousiast. 'Na een paar maanden kregen we een telefoontje uit Maastricht dat zij een Rett centrum wilden opzetten. Zonder twijfel hebben we onze handtekening onder de overeenkomst gezet. Dat betekende wel dat we in twee jaar tijd een groot bedrag bij elkaar moesten krijgen. Van dat geld is in de eerste plaats een promovendus aangesteld. Die heeft het centrum opgezet en is getraind in het buitenland om de diagnosemethoden te kunnen toepassen. Vorig

jaar is deze arts als eerste in Nederland gepromoveerd op het Rett syndroom. Inmiddels zijn zeven artsen aangesloten bij het centrum. De meisjes die zich bij het centrum aanmelden worden nu heel goed onderzocht. Juist bij Rett syndroom is het belangrijk dat je het 'hele plaatje' bekijkt. Zonder dat het voor de meisjes belastend is, kunnen de belangrijke functies nu allemaal worden gemeten. Je weet dan hoe de hersenstam functioneert, hoe de ademhaling is, de bloeddruk en het CO₂-gehalte in het bloed. Deze registraties leiden tot veel meer inzicht in de ziekte. Het effect van behandelingen is nu te meten. We zijn er enorm trots op dat dit centrum er is gekomen. Het is de basis om, samen met de internationale Rett gemeenschap, verder onderzoek te doen naar geneesmiddelen en genezing. Er is al aangetoond dat Rett syndroom omkeerbaar is bij muizen, dus we blijven zoeken naar de oplossing!'

Terre

Met Terre gaat het sinds het bezoek aan Zweden veel beter. 'Het was de ommekomst', zegt Nathalie. 'Sinds Zweden heeft ze nooit meer in het ziekenhuis gelegen. Het hersenstamonderzoek gaf ons inzicht in het functioneren van haar hersenstam. We kunnen haar nu veel gericht behandelen. Ze slaapt nu bijvoorbeeld met een speciale beademingsmachine.' Rob legt het als volgt uit: 'Als een gezond mens gaat hardlopen dan gaat de hartslag omhoog en die daalt weer als je stopt met

hardlopen. Dat wordt geregeld in het centrale zenuwstelsel. Bij mensen met Rett werken het gaspedaal en die rem als het ware niet goed genoeg. Daar hebben de meisjes heel veel last van. Soms ademen ze te weinig en soms juist teveel. Het CO₂-gehalte, en dus het hele lichaam, raakt daardoor totaal onregelmatig. We zoeken dus naar manieren om de Rett kinderen nu beter te helpen maar ook naar ontwikkeling van nieuwe kennis. Als stichting zullen we in de komende maanden nieuwe projecten starten die gaan bijdragen aan de genezing van het Rett syndroom.'

We vragen Rob, Nathalie en Bartho welke spreuk zij toepassen vinden voor de Rett meisjes. Bartho: 'Rett meisjes kunnen niet zeggen wat ze voelen. Daarom kies ik voor: 'Begrip is het voelen wat een ander denkt, niet het denken wat een ander voelt.' Nathalie kiest overtuigd voor: 'Wacht niet op een goede dag, maar maak er zelf een!' 'Je moet er zelf de schouders onder zetten', zegt ze, 'want het gaat niet vanzelf. Zo ervaren we het met onze dochter en met de stichting Terre-Rett Syndroom Fonds. Je kunt een heleboel voor elkaar krijgen, zeker als je het samen doet. Ik hoop dat ons verhaal ook andere ouders met een kind met zeldzame ziekte inspireert. In de academische ziekenhuizen is geen geld voor onderzoek naar zeldzame aandoeningen. Als je wilt dat er iets verandert moet je het zelf doen.' ●

Wist je dat

- ... 1 op de 10.000 geboren meisjes het Rett syndroom heeft?
- ... het Rett syndroom vaker voorkomt dan de stofwisselingsziekte waarop elke pasgeboren baby via de bekende hieprijk, gecontroleerd wordt?
- ... het Rett syndroom na het Downsyndroom en het fragile-X-syndroom de meest voorkomende aandoening bij meisjes is?
- ... Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds wetenschappelijk onderzoek financiert en het delen van kennis stimuleert?
- ... Stichting Terre-Rett Syndroom Fonds ook intermediair tussen patiënten, ouders en verzorgers enerzijds en medische partners anderzijds is?

Voor meer informatie: stichtingterre.nl