

in dit nummer onder andere

**Ledenraadpleging** \_\_\_\_\_ pagina 2



**Thijs  
en Bram**

\_\_\_\_\_ pagina 4



**Alleen  
thuis**

\_\_\_\_\_ pagina 8

**Hersenontwikkeling  
en gedrag** \_\_\_\_\_ pagina 9

**Fragiele X  
in de hielprik?** \_\_\_\_\_ pagina 11

**Uit het leven van Daan** \_\_\_\_\_ pagina 12

## Sam en Justin



*Lees over Sam en Justin op pagina 6.*



van de voorzitter

Op de contactdag van 7 november 2009 viel de enorme betrokkenheid op van iedereen die met fragiele X te maken heeft. Niet alleen -nogal logisch- van ouders en familie, maar ook van de aanwezige wetenschappers. In bevolgen lezingen, maar ook tijdens de gesprekken in het wetenschapscafé. Ik vind dat steeds heel stimulerend en zie alweer uit naar de volgende contactdag. Tot dan is er in elk geval de Nieuwsbrief. Veel leesplezier!

**Bas Douwes**

## colofon

**Redactie** Mieke van Leeuwen, Rolien de Vries, Ankie Wagemaker, Simone Vincent

### Redactieadres

Fragiele X Vereniging Nederland  
secretariaat Postbus 260 • 4900 AG Oosterhout  
Telefoon 06 14 33 20 33 • E-mail [info@fragielex.nl](mailto:info@fragielex.nl)

**Vormgeving** KEET grafische vormgeving

**Foto's Bram, Thijs, Sam en Justin** Rik Vlaanderen

### Fragiele X Vereniging Nederland

De Fragiele X Nieuwsbrief is een uitgave van de Fragiele X Vereniging Nederland. De Fragiele X Vereniging Nederland komt op voor de belangen van iedereen die met fragiele X of verwante aandoeningen te maken heeft. De Fragiele X Vereniging is aangesloten bij het Platform VG. De vereniging is bij de belastingdienst geregistreerd als goed doel. Wilt u lid worden van de vereniging dan kan dat voor 25 euro per jaar. U ontvangt dan deze nieuwsbrief gratis.

**www.fragielex.nl** Op onze website kunt u alles vinden over het syndroom en over onze vereniging. Lid worden kan ook via de website.

**Oplage nieuwsbrief** 400 exemplaren

**Nabestellen** U kunt deze Nieuwsbrief nabestellen door te mailen naar [info@fragielex.nl](mailto:info@fragielex.nl). U betaalt dan de kostprijs en portokosten, deze bedragen samen 4 euro per exemplaar.

# Ledenraadpleging

Tijdens de Algemene Ledenvergadering van 7 november j.l. is over een aantal onderwerpen gediscussieerd, om zo het bestuur de richting te wijzen die de vereniging de komende jaren op moet. Een dergelijke discussie is nodig: we zijn immers een jonge vereniging. In de periode sinds de oprichting begin 2008 is het bestuur vooral bezig geweest met scheppen van voorwaarden (leden werven, verwerven van fondsen) en het continueren van de bestaande activiteiten (contactdag, website, nieuwsbrief).

Het bestuur wilde graag de mening van de leden over de verdere richting van de vereniging. Hiertoe is een viertal thema's besproken. Hier een korte samenvatting van de bevindingen:

- **Verbeteren naamsbekendheid en informatievoorziening**

Dit moet een van de kerntaken van de vereniging blijven. Vooral moet de vereniging actief worden in het informeren van professionals die de diagnose kunnen stellen of vermoeden. Dit vanwege het enorme belang van een vroege diagnose. Voorgesteld is om de communicatie en informatie vooral te richten op die plaatsen waar kinderen met FXS het eerste worden gezien: huisartsen, consultatiebureaus en dergelijke. Ook is genoemd dat de vereniging meer aandacht moet gaan geven aan specifieke doelgroepen (bijvoorbeeld brusjes, meisjes met fragiele X, etc.)

- **Wetenschap en kennisvergroting**

In de wetenschapsgroep zijn twee hoofdthema's genoemd. Allereerst is het belangrijk dat er inzicht is in en overzicht van de (buitenlandse) wetenschappelijke onderzoeken die gaande zijn. Wat loopt er en wat zijn de resultaten? En dan niet alleen van 'harde' onderzoeken, maar ook van onderzoek op verwante terreinen (cognitief, gedragsmatig, onderwijs). Daarvan kan dan in de nieuwsbrief in een 'wetenschapspagina' verslag worden gedaan. Een tweede thema is het delen van informatie onder de leden. Immers, de grootste kennisbron zijn de leden zelf. Zij zijn experts en die kennis beter mobiliseren is belangrijk.

## Oproep!

Zondag 24 januari 2010 willen we in een informele sfeer kennismaken met mensen die mogelijkheden zien hun talenten voor de vereniging in te zetten. De tijd: van 11.30 tot ongeveer 15.00 uur. De plaats: Utrecht. We zorgen voor een lekkere lunch en de rest is een verrassing.

### Heeft u belangstelling?

Bel 06 14 33 20 33 of mail [info@fragielex.nl](mailto:info@fragielex.nl)

# Contactdag Fragiele X vereniging 7 november 2009

Door Ankie Wagemaker

## • Versterken van contacten

Meer mogelijkheden voor onderlinge contacten, dat was de hoofdlijn van deze groep. Dus ieder jaar zowel een familiedag als een contactdag. Ook is de mogelijkheid van regiodagen besproken. Deze kunnen het beste onderling geregeld worden, met een faciliterende rol van de vereniging. De groep vond een contactlijst een goed idee, al moet dan wel goed gekeken worden naar de privacy-regels.

## • Maak het mogelijk met vrijwilligers en geld

Meer vrijwilligers betrekken bij de vereniging, hoe doe je dat? Dat was de vraag voor de vierde groep. Belangrijk is dat het bestuur vooral concreet is: wat wil je dat iemand gaat doen, hoeveel tijd kost het? Deze groep heeft ook gesproken over geld: een tip was dat er ook adviesbureaus zijn die kunnen helpen met het 'binnenhalen' van subsidiegelden. Ook zou de vereniging donateurs kunnen werven. Tenslotte is gesproken over vergoedingen voor leden. Gesteld werd dat een onkostenvergoeding logisch is, maar daarin niet verder te gaan. Algemeen werd gevonden dat het karakter van bijdragen aan de vereniging vrijwillig behoort te zijn.

## Talentedag

Om deze wensen van de leden mogelijk te maken, zijn er natuurlijk wel extra handen nodig. Op de contactdag hebben we aangegeven dat we graag willen dat meer mensen binnen de vereniging actief worden. Op dit moment bestaat het bestuur uit drie personen en zijn er nog enkele vrijwilligers. We willen graag mensen betrekken bij de nieuwsbrief, de website, de organisatie van bijeenkomsten, de koers van de vereniging enzovoort. Tijdens de dag is daartoe de "talentedag" geïntroduceerd.

Na de Algemene Ledenvergadering begint het ochtendgedeelte met de volgende sprekers:

**Dr. Anne Marie Plass (VUMC Amsterdam)** vertelt over het eventueel testen op fragiele X via de hielprik (zie pagina 11 van deze nieuwsbrief). Vooral het idee dat vroeg testen alleen maar onrust geeft bij de ouders, omdat er geen behandeling is, roept veel vragen op bij de aanwezigen. In de middag praat dr. Plass met een aantal ouders verder over dit onderwerp. Bovendien zal nog met een aantal ouders een interview over dit onderwerp worden gehouden.

De bijdrage van **Dr. Frank Kooy (Universiteit Antwerpen)** gaat in op de rol van het GABAerge systeem bij fragiele X syndroom (zie het artikel in nieuwsbrief 2 - juli 2009). Er wordt onderzoek gedaan naar medicijnen die een remmende werking hebben op angst, onrust en depressie. Men heeft resultaten kunnen aantonen bij fragiele X muizen met epilepsie. Na toediening van het GABAerge medicijn verdween de epilepsie.

De derde bijdrage is van **Dr. Ger Ramakers (Universiteit van Amsterdam)**. Hij spreekt over het in kaart brengen van de vroege ontwikkeling bij kinderen. In dit onderzoek worden 3 groepen kinderen intensief gevolgd. 'Normale' kinderen, kinderen met een achterstand en hoogbegaafde kinderen. Men wil hieruit signalen halen voor het vroeg opsporen van verstandelijke beperkingen (zie nieuwsbrief 3).

De vierde bijdrage is van **Dr. Mariëtte Huizinga en Drs. Melle van der Molen (UvA)**. Zij doen onderzoek naar executieve functies die nodig zijn om gedrag in goede banen te leiden. Zoals op tijd leren zijn, teleurstelling en boosheid leren hanteren en vooruit leren kijken. Dit is afhankelijk van denkprocessen. Om dit te meten is een gedragsvragenlijst (BRIEF) samengesteld die belangrijk is om inzicht te krijgen in het dagelijks leven.

Na al deze informatie zijn we allemaal toe aan de lunch. Het is goed verzorgd, soep, lekkere broodjes en fruit. Er wordt onderling gezellig gepraat en ervaringen uitgewisseld.

Na de lunch zijn er verschillende groepsgesprekken. Iedereen kan hier naar eigen keuze aan deelnemen of kan aanschuiven bij de Wetenschapstafel met **Dr. Arie Smits** en **Dr. Rob Willemsen**, er zijn demonstraties van de apparatuur waarmee onderzoek wordt uitgevoerd en er is een Praatcafé voor ouders die onderling willen praten.

Aan het einde wordt de middag afgesloten met een gezellig samenzijn in de bar. Daarna vertrekt iedereen huiswaarts.



# Thijs en Bram

Door Rianne Topman

## Thijs

Thijs is geboren na een zwangerschap van 42 weken en twee dagen. Na de bevalling ging het niet zo goed met hem. Hij ademde moeizaam en moest naar de afdeling neonatologie van het Medisch Centrum Alkmaar. Thijs was 4310 gram. Door zijn hoge geboortegewicht had hij een te laag glucosegehalte in zijn bloed. Ook had hij een 'wet lung' gekregen. Hij kwam in een open couveuse en kreeg zuurstof toegediend. De arts vermoedde dat Thijs een bacterie had opgelopen en hij kreeg ook een antibioticakuur. Daar lag hij dan: met een zuurstofsnorretje en een infuus in zijn handje. Na acht dagen was de kuur afgelopen en mocht hij mee naar huis.

## De babytijd

Thijs was een onrustige baby. Hij hilde veel en was moeilijk troostbaar. Vele avonden hebben we uren achtereen over de gang gelopen met Thijs in de wagen.

Met dertien weken ging Thijs twee dagen in de week naar de kinderopvang. Daar had hij het erg naar zijn zin, maar zijn ontwikkeling leek achter te blijven. Op het consultatiebureau gaven ze

regelmatig aan wat hij inmiddels zou moeten kunnen en niet kon, maar wij maakten ons nog geen zorgen.

Het duurde lang voordat Thijs omrolde om iets te pakken. Toen hij uiteindelijk kon zitten was dat voor hem heerlijk! Maar als hij iets wilde pakken en daar niet bij kon, raakte hij gefrustreerd en werd erg boos. Dat zagen we met alles: eten, drinken, spelen, lezen: alles wat hij wilde, moest meteen.

## Intense emoties

Met twaalf maanden begon Thijs langs de tafel te lopen als wij hem op z'n voeten zetten. Zelf optrekken deed hij niet. Wanneer we hem met twee handen vasthielden, liep hij met ons mee. Toen hij zestien maanden was, liep hij achter de duwkar en een maand later liep hij los, maar hij vond het niet leuk en we kregen het idee dat hij het ook eng vond. Wanneer we buiten waren, wilde hij het liefst in de buggy zitten. Als hij zelf een klein stukje moest lopen, kreeg hij een driftbui.

Alles wat Thijs doet, is intens. Als hij blij is dan is hij heel blij. Als hij verdrietig is dan is hij erg verdrietig en als hij boos is dan is hij echt heel boos. Wanneer hij de slappe lach heeft, moet iedereen die daarbij zit zelf ook erg lachen: het werkt aanstekelijk.

## Taalontwikkeling

Thijs' taalontwikkeling kwam langzaam op gang. Pas na zijn tweede verjaardag sprak hij de eerste woordjes. Het eerste woord was 'auto' ('oto') daarna 'open' en 'op'. Op 'papa' en 'mama' hebben we heel lang moeten wachten. Vaak was het lastig dat hij niet kon vertellen wat hij wilde en andersom was het ook lastig: wat begreep hij van wat wij hem vertelden? Het frustreerde hem steeds meer dat wij hem niet begrepen. Z'n driftbuien werden intenser en kwamen vaker voor.

Via het consultatiebureau kreeg Thijs een verwijzing voor logopedie. Hij vond het daar leuk en spelenderwijs leerde hij er wat woorden bij. De logopediste leerde ons ondersteunende gebaren. En ik startte met een cursus ondersteunende gebaren via stichting MEE. Het leek erop dat Thijs' frustraties iets verminderden.

Op het consultatiebureau gaven wij aan dat we wilden uitzoeken of Thijs problemen had met zijn oren. Misschien hoorde hij ons niet goed? In het ziekenhuis werd hij onderzocht en gaf de arts aan dat alles in orde was. Hij adviseerde een gehoortest bij het audiologisch centrum.

De test bij het audiologisch centrum liet zien dat er met het gehoor van Thijs niets aan de hand was. Daarom adviseerden ze ons daar om een ontwikkelingsonderzoek te laten doen.

## Ontwikkelingsachterstand

Uit dat onderzoek -Thijs was toen twee jaar en tien maanden- bleek dat hij een achterstand had van ruim een jaar.. Het advies van het audiologisch centrum was om Thijs door een kinderarts en een neuroloog te laten onderzoeken. Dat vonden we zo confronterend, dat we het advies een tijdje naast ons neer hebben gelegd. We hadden nog steeds het gevoel dat hij er wel zou komen.



thijs 4 jaar

## Website fragile X

Inmiddels was broertje Bram geboren, toen Thijs tweeënehalf was. De oma van Thijs en Bram wees ons op de fragile X website, die ze via 'fladderende handjes' gevonden had. Wel maakten we ons zorgen: Thijs had wel erg veel kenmerken die op de site werden genoemd: zijn oren, zijn bovenste ooglid, de losse gewrichten, de moeite met veranderingen en overgangen, de angst voor vreemde geluiden en de moeite met drukke omgevingen. Maar we stopten het weg, ook dit was te confronterend.

Toen de kinderpsycholoog maanden later het woord 'fragiele X' liet vallen zijn we opnieuw op de site van de vereniging gaan kijken. Nu herkenden we nog meer. We vroegen de kinderarts om Thijs te laten testen op fragile X, om zeker te weten dat hij dat in ieder geval niet had. De kinderarts wilde dat Thijs eerst gezien werd door een neuroloog. Die leek het verstandig om het onderzoek te starten en we kwamen op de wachtlijst voor het eerste gesprek met de klinisch geneticus.

## Eindelijk een diagnose!

Thijs was uiteindelijk drieënehalf jaar toen hij werd bekeken bij de afdeling genetica. Ze stelden heel veel vragen en er werd bloed afgenomen. Zij wilden inderdaad testen op fragile X en een aantal andere dingen. Ook vroegen ze naar Bram. Die was op dat moment bijna een jaar en had nog geen plannen in de richting van kruipen of omrollen. Hij kon wel zitten, maar niet stabiel. Ook at Bram nog geen vast voedsel. Alles moest gepureerd en verdund worden. De arts maakte zich zorgen: twee jongetjes uit hetzelfde gezin die allebei langzaam in hun ontwikkeling zijn. Zelf waren we niet bezorgd over Bram, omdat hij zo anders was dan Thijs.

Vier maanden na de bloedafname bij Thijs kregen we een oproep voor een gesprek. De arts viel gelijk met de deur in huis: Thijs had fragile X syndroom. Dit hadden we toch niet verwacht, of beter gezegd niet gehoopt. Maar het maakte wel veel duidelijk. De arts nam alle tijd voor onze vragen en vertelde ons wat er gevonden was en wat dat betekende.

*We zouden het liefst even in de toekomst willen kijken.*

## Bram

Bram werd ook onderzocht. De uitslag kregen we, zoals afgesproken, op ons vakantieadres. Helaas was het geen goed nieuws: Bram had ook fragile X syndroom. Flarden van dat telefoongesprek heb ik toen onthouden, maar het meeste is toen langs mij heen gegaan.

Bram heeft een iets andere vorm van fragile X dan Thijs. Hij heeft het in mozaïekvorm. In een deel van zijn cellen heeft hij de pre-mutatie en in een ander deel de volledige mutatie. Hoe Bram zich



**Bram, bijna 2 jaar**

gaat ontwikkelen is onbekend; het kan zijn dat het bij hem milder uitpakt. Ook bij Bram geldt: de tijd zal het leren.

## Na de diagnose

Hoe gaat het nu? Voor ons gevoel hebben we met de diagnose een soort handleiding meegekregen. We weten waarom de jongens anders kunnen reageren en hoe we het kunnen aanpakken om alles zo rustig mogelijk te laten verlopen. Al blijven er situaties waarbij we alle twee even niet weten wat we moeten doen. Dit zal altijd wel zo blijven.

Voor de diagnose was ik erg onzeker. Ik had heel sterk het gevoel dat ik te weinig deed met Thijs, of dat ik iets over het hoofd zag wat heel belangrijk was voor zijn ontwikkeling en dat hij daardoor later leerde praten en zich trager ontwikkelde. Dat gevoel is nu helemaal weg. We weten nu juist dat we veel hebben gedaan om zijn ontwikkeling te stimuleren en dat is een heel fijn gevoel.

## De toekomst

Het moeilijkste vinden we de toekomst. Wat kunnen we verwachten? Kinderen die net zo oud zijn als Thijs en Bram zie je opgroeien en doen wat 'normaal' is. Nu al zien we verschillen tussen Thijs en zijn leeftijdsgenootjes en dat verschil zal alleen maar groter worden. We zouden het liefst even in de toekomst willen kijken. We hopen dat Bram en Thijs gelukkig worden en dat ze een goed plekje in de maatschappij krijgen.

# De mister X-jes Justin en Sam

Justin (4) en Sam (4) zijn dikke vriendjes sinds hun derde. Als broertjes trekken ze met elkaar op. Het kinderdagcentrum de Zevenster in Hoofddorp is hun tweede thuis. Ook hun trotse moeders Andria (28) en Ilse (41) zijn dikke vriendinnen. Ik spreek beiden op 7 november op de contactdag in Zeist, waar ze openhartig vertellen hoe deze vriendschap tot stand is gekomen en wat dit voor hen betekent.

*Door Simone Vincent*

## Sam en Ilse

Ilse woont in Zwanenburg. Zij heeft een zoon Daan van 10 jaar en Sam van 4 jaar. Ze werkt als secretaresse en leeft gescheiden van haar ex-partner.

Op het moment dat Ilse zwanger is van Sam voelt ze weinig tot geen leven in haar buik. Dit in tegenstelling tot haar eerste zoon die juist heel druk was. Dit is zorgelijk en daarom worden er hartfilmpjes gemaakt, uiteindelijk zeven dagen per week. Op 27 juni 2005 meldt Sam zich aan. Hij wordt drie weken te vroeg geboren en weegt 2000 gram.

De ontwikkeling van Sam is heel anders dan die van zijn grote broer. Ilse kan er echter niet de vinger op leggen. Als hij anderhalf is, doorloopt ze een heel traject van onderzoeken. Een jaar later blijkt na bloedonderzoek dat Sam een volledige mutatie fragiele X heeft.

## Justin en Andria

Andria is geboren en getogen in Abbenes. Zij werkt in een kinderdagverblijf. De zwangerschap van Justin verloopt op zich goed, maar ze voelt hem nooit trappen of bewegen in haar buik. Justin wordt op 18 juni 2005, door middel van een keizersnede, drie weken te vroeg geboren. Hij weegt 2000 gram. Justin is het eerste kind van Andria.

Ondanks het feit dat Andria op een kinderdagverblijf werkt, is het moeilijk voor haar om te constateren dat er iets niet klopt met de ontwikkeling van Justin. De vele oorontstekingen en andere ziekten koppelt ze eerder aan de ontwikkelingsachterstand door zijn te vroege geboorte. Justin is altijd al aan het knokken om te overleven.

Als Justin één jaar is, komt er een einde aan de relatie van zijn ouders. Andria en Justin wonen een half jaar bij de ouders van Andria. Met twee jaar kan Justin nog niet lopen. Na een afspraak met de kinderarts doorloopt Justin het traject van psycholoog, fysiotherapeut en logopedist. Op zijn derde jaar komt er na een bloedonderzoek uit dat hij het fragiele X syndroom heeft.

## De diagnose

De diagnose 'fragiele X syndroom' kwam bij beide moeders hard aan. Andria is blij dat ze weet wat het is: het beestje heeft uiteindelijk een naam. Maar ze is niet blij dat Justin het heeft.

Ilse is vooral opgelucht en blij dat haar moedergevoel goed is. Ik dacht: "Zie je wel dat ik niet achterlijk ben! Bovendien kan ik mijn kind nu gericht begeleiden."

Andria vertelt dat ze zich toen zo alleen op de wereld voelde. Mensen kennen het fragiele X syndroom niet, maar spreken haar wel aan op het gedrag van haar zoon. Ze kende momenten dat ze dacht: "Had hij maar het syndroom van Down, dan hoef ik niets uit te leggen." Dankzij Ilse heeft ze dat gevoel nu niet meer.





## Oproep

Graag willen Ilse en Andria iets gaan organiseren met ouders en kinderen in de leeftijd van peuters en kleuters. Ze roepen bij dezen ouders van jonge kinderen op die dat ook graag willen. De vereniging kan hen daarbij ondersteunen. Reacties en ideeën graag per e-mail naar [ilse.oud@hotmail.com](mailto:ilse.oud@hotmail.com).

### De ontmoeting

Sam wordt aangemeld bij de Zevenster, een kinderdagcentrum voor kinderen met fysieke en verstandelijke beperkingen. Ilse is enthousiast over de Zevenster: het is het tweede thuis voor haar en Sam.

Justin komt een paar maanden later. Het aanmeldingsgesprek bij de Zevenster is moeilijk voor Andria. Ze zit vol emotie. Gelukkig wordt ze zo warm ontvangen door de medewerkers dat ze zich er direct thuis voelt. Ook hoort ze vol ongeloof dat er in Justins nieuwe klas al een jongetje zit met het fragiele X syndroom.

Ilse hoort op een ouderavond van begeleidster Susanne dat er een jongetje bij Sam in de klas is gekomen dat ook fragiele X syndroom heeft. De begeleidster vindt het heel bijzonder dat ze meteen vriendjes zijn: "De twee jongens trekken naar elkaar toe en spelen veel samen. Het zijn twee handen op een buik". Ilse wil contact opnemen met Andria. De volgende dag zit er een briefje van Andria in Sam zijn schriftje. Na een lang telefoongesprek spreken ze af om samen wat te gaan eten. Het wordt het begin van een hechte vriendschap. De herkenbaarheid en het kunnen delen van het proces waar ze in zitten met hun kind is van onschatbare waarde.

### Samen op vakantie

De vriendschap leidt in 2009 tot een achtdaagse zomervakantie met zijn vijven op Menorca. Sam en Justin vinden het prachtig en ook Daan geniet. De vliegreis is indrukwekkend en van het zwem-

bad kunnen ze geen genoeg krijgen. Sam en Justin dagen elkaar uit en hebben de grootste lol om de kleinste dingen. Als Ilse en Andria op hun luchtbedden drijven, kruipen de jongetjes boven op hen. Ook een onbekende mevrouw op een luchtbed ondergaat deze actie van Sam en Justin. Ze heeft er gelukkig alle begrip voor.

De ontwikkeling van Sam is anders dan die van Justin. Het is prettig dat ze beiden steeds beter gaan praten. Justin is met vier jaar zindelijk, terwijl Sam het prima vindt met een luier aan.

Nu, ruim een jaar na de diagnose, heeft de vriendschap tussen de jongetjes en de moeders gezorgd voor warmte en ontspanning. Wat de toekomst gaat brengen is voor hen onzeker. Iedere fase heeft voor zowel Ilse als Andria een leermoment. Samen kijken ze positief vooruit met hun mister X-jes. De kinderen hebben elkaar en zij ook.

*De herkenbaarheid en het kunnen delen van het proces waar ze in zitten met hun kind is van onschatbare waarde*

### De vereniging en de contactdag

Ilse en Andria zijn blij dat er een vereniging is waar ze terecht kunnen. Deze contactdag is de tweede bijeenkomst waar ze bij zijn. Andria zou het leuk vinden als er ook eens een dag werd georganiseerd waarbij je 's ochtends vragen kunt stellen over gedrag, opvoeden en dergelijke en dat je 's middags bijvoorbeeld een boswandeling maakt met de ouders en kinderen zodat je met elkaar kennis kunt maken.

Ik bedank Ilse en Andria voor hun openheid in dit gesprek en ik hoop voor ze dat een dergelijke dag er komt.

# Alleen thuis

Mijn zus en haar vriend gingen drie weken op vakantie en ik bleef alleen thuis. Hoe heb ik dat ervaren?

## Spannend, alleen thuis!

Het was erg spannend: ik wilde kijken of ik alleen thuis kon blijven, want dat had ik nog nooit gedaan. De stilte die er dan is in huis, dat heeft de meeste indruk gemaakt. Dit voel je vooral als de bel 's avonds gaat, dan schrik je héél erg en dan voelde ik me erg alleen.

## Veel steun

Naar het werk gaan is toch een beetje anders, maar mijn collega's hebben me erg gesteund en leefden met me mee. Ik kon ook terecht bij mijn ouders, de dochter van mijn zwager en bij de overburen. Dat gaf een veilig gevoel. De eerste nacht was wel een beetje eng, maar het ging goed: ik wilde gewoon thuis slapen in mijn eigen bed.

## Eten bij mijn ouders

Ik kon bij iedereen wel komen eten, maar dat deed ik niet. Alleen bij mijn ouders ging ik eten, nog even koffie drinken en

dan naar huis. De eerste week had ik 's avonds genoeg te doen maar daarna waren de avonden lang omdat ik toen minder te doen had. Ik ben toen 's avonds langer bij mijn ouders gebleven. Heel veel mensen hadden aangeboden dat ik koffie kon komen drinken, maar dat was ik gewoon vergeten.

Mijn ouders en ik gingen wel leuke dingen doen als ik dan vrij was van het werk. Mijn zus en ik belden bijna elke dag of we stuurden elkaar een sms-je. Dit alles was goed voor de afleiding.

## Een hoop gedoe

Je moest overal aan denken, deur op slot doen, soms boodschappen doen, TV programma's opnemen, dat deed ik ook voor mijn zus, ze had een lijstje voor me gemaakt, dat was makkelijker voor mij. Gelukkig deed mijn moeder de was voor mij, dat was toch te veel geweest.

## Aftellen tot de terugkomst

De weken gingen niet zo snel, ik had al streepjes op de kalender gezet wanneer ze

weer thuis zouden komen. Het is drie weken goed gegaan, maar de laatste avond kwam de spanning eruit. Ik ging de volgende dag goed ziek naar mijn werk maar het lukte me niet om te werken. De zorgmanager heeft me naar huis gestuurd. Ik was echt ingestort maar dat snapte iedereen en dat was een fijn en warm gevoel. Een collega heeft me naar huis gebracht SUPER !!!

Vrijdagmiddag waren ze al in Duitsland. Het ging goed, maar toen kreeg ik een sms dat ze in de file stonden, 12 km lang! Dat was niet zo leuk, want dan moest ik nog langer wachten. Maar het wachten werd beloond, want tegen 20.00 uur waren ze eindelijk thuis. Wat was ik blij en alles viel van mijn schouders af.

## Wat een ervaring!

Ik ben trots op mezelf, dat ik dit heb gedaan, weer een ervaring rijker geworden. Bedankt iedereen!!!!

Groetjes van Yvonne Snoek



# Fragiele X syndroom: relatie tussen hersenontwikkeling, cognitieve ontwikkeling en gedrag

Aan de Universiteit van Amsterdam lopen momenteel meerdere onderzoeken om de relatie tussen hersenontwikkeling, cognitieve ontwikkeling en gedrag bij het fragiele X syndroom in kaart te brengen. Dr. Mariëtte Huizinga, Drs. Melle van der Molen en Dr. Ger Ramakers brengen u hierbij op de hoogte van de vorderingen in dit onderzoek en informeren u over de mogelijkheid om eraan deel te nemen.

## Onderzoek I Cognitieve vaardigheden

Van 2006 tot 2009 liep het onderzoek "cognitieve vaardigheden bij mannen met het Fragiele X Syndroom". Het doel was om uit te zoeken of bij volwassen mannen met fragiele X relatief sterke en zwakkere cognitieve vaardigheden gevonden kunnen worden. Dit onderzoek is inmiddels afgerond. Een uitgebreid overzicht van de onderzoeksresultaten is terug te vinden op de fragiele X website.

Nog even de resultaten in het kort: uit het onderzoek kwamen drie groepen mannen naar voren die van elkaar verschilden in cognitief niveau. Verder bleek dat de relatief sterke en zwakke cognitieve vaardigheden voor deze drie subgroepen gelijk zijn.

### Relatief sterk

De mannen kunnen beter concreet dan abstract redeneren. Passieve woordenschat (begrijpen van woorden) en visueel herkenningsvermogen zijn ook relatief sterk.

### Relatief zwak

Aandacht en executieve functies kwamen als relatief zwakke functies naar voren. Dit zijn vaardigheden die doelgericht gedrag mogelijk maken en die daardoor een belangrijke rol spelen in het verstandelijk functioneren en het gedrag.

## Onderzoek II Hersenactiviteit bij informatieverwerking

In oktober 2009 zijn Melle van der Molen en Ger Ramakers begonnen aan een nieuw onderzoek naar de neurofysiologische processen die ten grondslag liggen aan de auditieve en visuele informatieverwerking in de hersenen van mannen met én zonder fragiele X syndroom.

### Executieve functies

Uit ons vorige onderzoek is duidelijk geworden dat de executieve functies minder sterk ontwikkeld zijn. Hierbij moet u denken aan problemen met betrekking tot het functioneren van het kortetermijngeheugen of werkgeheugen, problemen met het plannen van gedrag en flexibel zijn in het aanpassen van het eigen gedrag. Ook de controle over aandacht speelt hierbij een belangrijke rol. Met het neurofysiologisch onderzoek hopen we meer inzicht te krijgen in het functioneren van de hersenen tijdens een aantal van deze executieve functies en hoe de hersenen aandachtsprocessen reguleren, die nodig zijn voor onder andere het geheugen. Ook kunnen we inzicht krijgen in de mate waarin de hersenen van mannen met fragiele X adequaat reageren op auditieve en visuele prikkels.

### Onderzoeksmethode

Voor dit onderzoek wordt een EEG (electro-encefalogram) afgenomen. Daarmee wordt de hersenactiviteit gemeten. De deelnemer krijgt een soort badmuts op zijn hoofd geplaatst waaraan elektroden worden bevestigd. Deze elektroden meten de hersenactiviteit op verschillende locaties op het hoofd. Ondertussen kunnen de deelnemers rustig een film kijken en een aantal computerspellen spelen. Op onderstaande foto's kunt u zien hoe de EEG afname verliep.



Als film kregen de deelnemers Shrek 2 te zien (zonder geluid), waarbij tegelijkertijd via een hoofdtelefoon een groot aantal pieptonen waren te horen. Tijdens de computerspellen moest (afhankelijk van de instructie) wel op een knop worden gedrukt wanneer er een blauw gezichtje te zien was, maar niet bij een geel gezichtje.

#### Visuele en auditieve waarneming

In dit gedeelte van het EEG-onderzoek zijn we vooral geïnteresseerd in processen die betrokken zijn bij automatische en bij bewuste waarneming van auditieve en visuele prikkels. Er wordt onderzocht hoe de hersenen reageren op het waarnemen van frequent gepresenteerde prikkels in vergelijking met infrequent gepresenteerde prikkels.

#### Resultaten

Inmiddels is dit onderzoek bijna afgerond en de ervaringen zijn erg positief. Gunstig aan dit onderzoek was dat het net als het eerdere onderzoek gewoon thuis kon plaatsvinden. We zullen u binnenkort informeren over de resultaten.



### Onderzoek III Gedrag in goede banen leiden

In het dagelijks leven is het van groot belang dat we zo goed mogelijk zelfstandig en efficiënt kunnen functioneren. Hiervoor is het nodig dat we ons gedrag in goede banen leiden. Op deze manier kunnen we op tijd komen op een afspraak, vooruit denken bij een opdracht, of teleurstelling onderdrukken wanneer het plan om naar het zwembad te gaan verandert omdat het regent. Deze vaardigheid om gedrag in goede banen te leiden hangt af van denkprocessen, de executieve functies uit I en II hierboven.

Executieve functies maken het mogelijk gedachten en gedrag op zo'n manier te sturen dat ze doelgericht en efficiënt kunnen zijn. Uit onderzoek bij gezond ontwikkelende kinderen blijkt dat deze executieve functies steeds beter worden tijdens de kindertijd en adolescentie.

#### Executieve functies bij fragiele X jongens en mannen

Hoe het nou precies zit met executieve functies is een vraag voor een volgend onderzoek. Melle van der Molen, Mariëtte Huizinga en Ger Ramakers zijn daar onlangs aan begonnen, in samenwerking met het UC Davis M.I.N.D. Institute (Fragile X Research and Treatment Center) in de Verenigde Staten, een groot onderzoeksinstituut op het gebied van fragiele X.

#### De 'BRIEF'-vragenlijst

Executieve functies zijn een lastig begrip, doordat ze een netwerk vormen van verschillende 'functies' die met elkaar samenwerken. Deze functies zijn bijvoorbeeld flexibiliteit (hoe goed kan je omgaan met verandering), inhibitie (hoe goed kan je impulsen weerstaan), emotieregulatie (hoe goed kan je met je emoties omgaan) en planning (hoe goed kan je vooruitdenken).

Halverwege 2009 verscheen er in Nederland de voor het Nederlandse taalgebied geschikt gemaakte Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF), waarvan Mariëtte Huizinga één van de twee auteurs is. De BRIEF is in de Verenigde Staten een zeer populaire en veelgebruikte vragenlijst. De BRIEF vraagt ouders/verzorgers aan te geven in hoeverre een kind in het dagelijks leven ontwikkeling op het gebied van executieve functies toont. Voorbeelden van vragen zijn: "Mijn kind weigert of heeft moeite om een andere manier te accepteren om een probleem op te lossen" of "Mijn kind denkt goed na voordat hij/zij iets doet". Antwoorden kunnen zijn "Nooit", "Soms" of "Vaak". Met behulp van de BRIEF kunnen we dus heel nauwkeurig inzicht krijgen in de executieve functies van jongens en mannen met fragiele X.

#### Onderzoeksmethode

In het zojuist gestarte onderzoek vragen we ouders van jongens met fragiele X (geboren voor 1998) om de BRIEF in te vullen, naast een korte lijst over wat meer algemene aspecten van gedrag. Omdat het ook belangrijk is om inzicht te krijgen in het gedrag van de jongens zélf, doen we met hen een leuk testje dat lijkt op een puzzel of spel.

Met al deze informatie krijgen we uiteindelijk inzicht in de sterke en zwakke kanten van het gedrag binnen het netwerk van execu-

tieve functies. Dat inzicht zal een enorme impuls geven aan het ontwikkelen van behandelstrategieën waarin de sterke en zwakke onderdelen van executieve functies binnen één persoon tot hun recht kunnen komen. Maatwerkinterventies om gedrag in goede banen te leiden komen op deze manier een stap dichterbij.

#### Deelnemers gevraagd!

Voor dit onderzoek vragen we graag uw medewerking en die van uw zoon (geboren voor 1998). Het onderzoek duurt één à anderhalf uur en vindt thuis plaats. Uw zoon doet een aantal spel- en puzzelachtige testjes. Verder vragen we u twee vragenlijsten in te vullen (dit duurt circa een half uur). De gegevens van het onderzoek worden anoniem verwerkt. Na afloop van het onderzoek is een verslag beschikbaar.

Als u met uw zoon wilt meedoen aan het onderzoek kunt u een e-mail sturen naar Melle van der Molen, onder vermelding van:

- Naam zoon
- Geboortedatum zoon (voor 1998)
- Naam/achternaam ouders
- Adres
- Postcode
- Woonplaats
- Telefoonnummer

Na ontvangst van uw gegevens nemen wij contact met u op om een afspraak te maken. Mocht u nog vragen hebben, neemt u gerust contact op met de uitvoerende onderzoekers, Melle van der Molen of Mariëtte Huizinga. Bij voorbaat hartelijk dank voor uw medewerking!

*m.j.w.vandermolen@uva.nl / m.huizinga@uva.nl*

#### Onderzoek IV Heel jonge kinderen

Aan de Universiteit van Amsterdam loopt ook een onderzoek naar de verstandelijke ontwikkeling van jonge kinderen (vanaf 12 maanden). Dit kan onder meer helpen verstandelijke beperkingen zoals fragile X syndroom eerder te signaleren. In de vorige nieuwsbrief (nummer 3 – november 2009) schreven we hier al over. We zoeken nog kinderen om mee te doen aan dit onderzoek. De onderzoeksleider is Ger Ramakers.

#### Belangstelling?

We zien de kinderen het liefst al rond hun eerste verjaardag, maar vaak is dan nog niet bekend dat een kind fragile X syndroom heeft. Daarom willen we ook oudere kinderen opnemen in het onderzoek. Is uw kind nog geen 4 jaar oud en wilt u meer informatie of direct meedoen?

Kijk op de website (<http://www1.nin.knaw.nl/~ramakers/>) of stuur een e-mail naar [G.Ramakers@nin.knaw.nl](mailto:G.Ramakers@nin.knaw.nl) of bel: 06-24204046. Ik zal het onderzoek graag nader toelichten.

## Vroege opsporing van fragile X via de hielprik: de mening van een aantal ouders

Op de fragile X contactdag op 7 november jongstleden heb ik met vier vaders gediscussieerd over de voor- en nadelen van vroege opsporing van fragile X syndroom en over zorgen die ouders hebben over hun kind in de periode voorafgaand aan de diagnose.

Het fragile X syndroom kan al heel vroeg worden opgespoord via een test op het bloed dat kort na de geboorte bij baby's wordt afgenomen bij de hielprik. Deze fragile X test is echter niet opgenomen in het huidige hielprikprogramma. De belangrijkste reden hiervoor is dat er geen behandeling is om "aanzienlijke onomkeerbare gezondheidsschade in het kind" te voorkomen door vroege opsporing (zie nieuwsbrief 3, november 2009). Een tweede argument is dat de ouders niet langer in de gelegenheid zijn om zorgeloos van hun kind te genieten wanneer de diagnose al zo vroeg wordt gesteld. Dit is namelijk ruim voordat de symptomen zich manifesteren in het kind. Dit roept echter de vraag op in hoeverre er daadwerkelijk sprake is van een zorgeloze periode. Deze vraag was de aanleiding van het gesprek met de vaders.

Uit dit gesprek kwam al snel naar voren dat de eventuele zorgen of mogelijke zorgeloosheid van ondergeschikt belang zijn. Het werd van veel groter belang geacht dat je als ouder door vroege opsporing tijdig in staat wordt gesteld om op de juiste manier met je kind om te gaan. Dit is zowel in het belang van de ouder, maar vooral ook in het belang van het kind. Door (te) late opsporing van fragile X syndroom zijn ouders niet in staat om hun kind gericht te ondersteunen. Daarnaast werd ook het lange en frustrerende medische traject genoemd voordat de diagnose uiteindelijk kon worden gesteld. Niet alleen het feit dat dit zo lang duurde, veelal een aantal jaren, en dat een groot aantal artsen moest worden geraadpleegd voordat het zover was, maar ook de manier waarop de ouders door de artsen werden behandeld en de manier waarop de artsen weinig behulpzaam en/ of mededeelzaam waren, kwamen aan bod.

Zorgen over het kind, voordat de diagnose gesteld was, bleken al zeer vroeg aanwezig. De kinderen vertoonden kort na de geboorte al een heel aantal klachten, zoals veel spugen, huilen, oorontstekingen en trage ontwikkeling, die alle afzonderlijk in veel kinderen voorkomen, maar die juist door de combinatie toch eerder tot de verdenking van fragile X hadden kunnen leiden. Bij de ouders leidt dit al kort na de geboorte tot knagende onrustgevoelens die in de loop der tijd steeds slechter weg te poetsen zijn. Van een echte zorgeloze periode is daardoor geen sprake. Bovendien achtten de vaders een zorgeloze periode van ondergeschikt belang. Het belangrijkste is de mogelijkheid tot 'goed ouderschap' en dit is alleen mogelijk als bekend is wat er met het kind aan de hand is. Hoe eerder dit het geval is, hoe eerder het kind op de juiste wijze kan worden behandeld, ondersteund en gestimuleerd. "Alleen hierdoor ben je als ouder optimaal in staat om je kind zo gelukkig mogelijk te maken en dat is wat je als ouder wilt", aldus een vader in dit gesprek.

*Anne Marie Plass, VU Medisch Centrum, [amc.plass@vumc.nl](mailto:amc.plass@vumc.nl)*

# Het leven van **DAAN**

Daan is een 15-jarige jongen met het fragiele X syndroom. Hij woont in de provinciestad K. met zijn vader, moeder en zijn zusje Marthe. Daan gaat naar school, naar groep 3 van het VSO (Voortgezet Speciaal Onderwijs). Hij gaat naar gymnastiek en naar muzieklles. Het leven van Daan vertelt over Daans leven.

## Rome

Ik kijk achterom. "Waar is Daan?" Oef! Hij staat nog aan de andere kant van de straat. Hulpeloos kijkt hij om zich heen, terwijl de auto's voor hem langs razen. Voorzichtig zet hij een voet op de weg. "Niet doen Daan!", gillen we. "Wacht, we komen je halen. Loop naar die zebra!" We loodsen Daan naar de overkant.

We zijn in Rome, de eeuwige stad! Met het hele gezin op herfstvakantie. Om te voorkomen dat we failliet gaan zijn we midden in de nacht gevlogen met een charter en logeren we in een appartement een eind buiten het centrum. Niet erg, want Daan zal de bus en de metro meer waarderen dan de bezienswaardigheden, zo schatten we in.

Rome is schitterend. Wat een stad! We bezoeken het Forum Romanum, de markt van Trajanus, het Colosseum en natuurlijk de Sint Pieter. We bezoeken tal van andere kerken en verwonderen ons over Caravaggio's schilderijen en de Mozes van Michelangelo. Beetje veel kunst voor Daan, dat wel. Trouwhartig sjouwt hij achter ons aan langs deze historische uitstallkast, maar echt leuk kan hij het niet vinden.

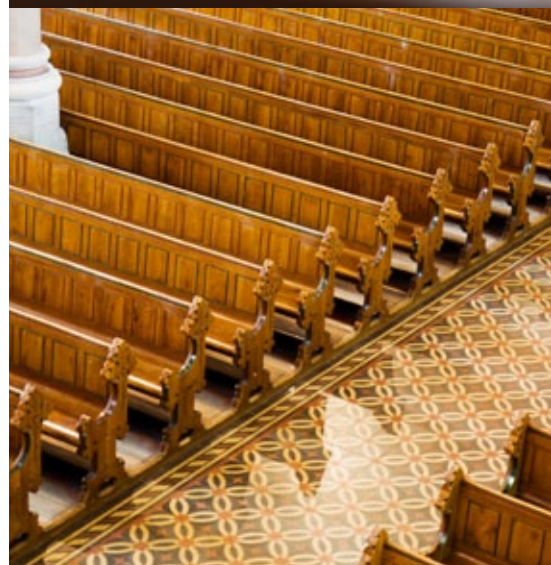
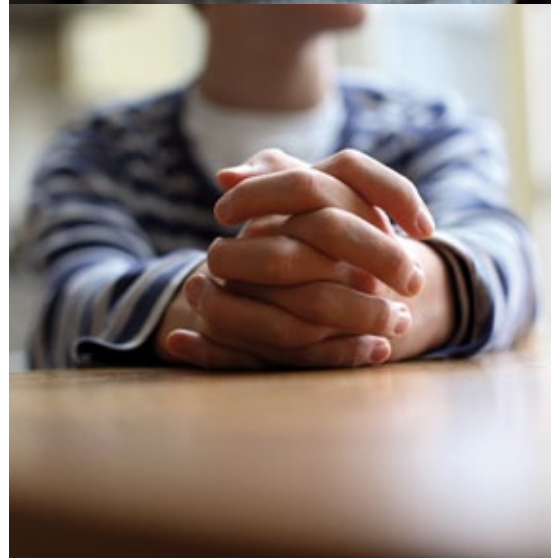
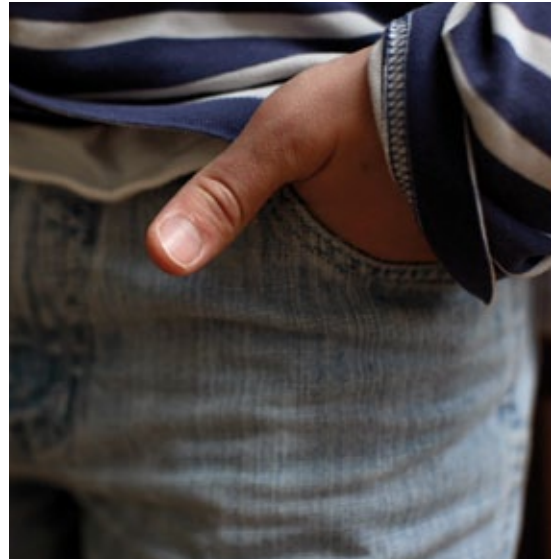
Als de dames voor toiletbezoek de Technische Universiteit in vluchten, vlak bij het Colosseum, wacht ik met Daan op de binnenplaats. Studenten zitten in groepjes in

de zon. De toegang tot de binnenplaats wordt gevormd door grote klapdeuren. Daan vindt het fantastisch. Hij duwt de deuren open, loopt erdoor en hij draait zich om. De deuren zwaaien terug en weer open, genoeg voor Daan om weer terug te glippen.

Verwonderd kijken de studenten naar deze grote jongen die luid lachend door de klapdeuren heen en weer gaat. En ik verwonder mij ook: hoe ver ligt dit simpele genieten af van al de pracht die wij nu in Rome aan het bekijken zijn en waar hij niets aan vindt? Wat een kloof en wat moet het een zwaar weekje zijn voor Daan!

En dat is ook zo. Daan wordt gedurende de week steeds stiller. Rome is te veel. Al die bezienswaardigheden waarvan wij steeds maar roepen dat ze zo mooi zijn. Maar vooral ook de drukte, het lawaai, het verkeer, de chaos. Daan wordt er ziek van, letterlijk ziek. Er is echter één plek waar hij te midden van Rome's chaos wel wil zijn. "Gaan we weer naar een kerk?", vraagt hij telkens als we door de stad op weg zijn.

Want als de houten kerkdeur achter hem dichtvalt en het toegangsgordijn zich achter hem sluit, dan is het stil. Daan gaat midden in de prachtige hoge ruimte op een van de houten kerkbankjes zitten. Hij wil liever niet meer terug de stad in. Hier, in dit huis, heerst de rust.



Lees op [www.fragieleX.nl](http://www.fragieleX.nl) in *Meer Daan* ook de oude afleveringen van *Het leven van Daan*.