

in dit nummer onder andere

**Talenten van de vereniging
maken kunstwerk** _____ pagina 2



Simon

_____ pagina 4

**'Fragile X -
Handle with Care'** _____ pagina 7

**Het profiel
van fragiele X** _____ pagina 9



**Uit het
leven**

van Daan
_____ pagina 12

Familliedag
van de FXVN in
Beekbergen
op zaterdag
29 mei!

Lees over de broers op pagina 10.



Broers met fragiele X

SCORP
WWW.SCORP



van de voorzitter

Toen wij op de ledenvergadering vroegen naar uw voorkeur: familiedag of contactdag, was het antwoord eenvoudig: die moeten er allebei zijn en bij voorkeur in een en hetzelfde jaar!

We weten als bestuur niet of dat altijd zal lukken, maar dit jaar is het prijs: 29 mei bent u met uw familie van harte welkom op de prachtige locatie van Parc Spelderholdt in Beekbergen bij Apeldoorn voor een informeel samenzijn waarbij voor kinderen en (jong)-volwassenen van alles is te doen. Het laatste wat ik hoorde was dat er ook een huifkar komt om u door de Apeldoornse bossen te rijden. Geef u dus op voor de familiedag 2010.

Bas Douwes

colofon

Redactie Mieke van Leeuwen, Rolien de Vries,
Ankie Wagemaker

Redactieadres

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

Vormgeving KEET grafische vormgeving

Foto's Agnes Kappert

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. U betaalt dan de kostprijs en portokosten, deze bedragen samen 4 euro per exemplaar.

Talenten van de vereniging maken

Talenten, dat zijn verenigingsleden die hun talenten willen inzetten voor de vereniging. Eind januari kwamen ze bij elkaar in Utrecht met een wel heel bijzonder resultaat.

Een vereniging is er voor de leden, maar zij is ook van de leden. Leden kiezen het bestuur, zetten de lijnen uit en proberen de doelstellingen van de vereniging te verwezenlijken. Voor onze vereniging zijn dat: meer bekendheid voor fragiele X en verwante aandoeningen (FXTAS), goede informatie, onderlinge contacten en stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Talentendag

Met elkaar als leden, en dat zijn er nu zo'n 250, moeten we dat voor elkaar boksen. Het bestuur zoekt daarom steeds naar mogelijkheden om meer mensen te betrekken bij de vereniging. Meer handen maken het werk lichter en ook kunnen we zo continuïteit in de vereniging brengen. Daarom hebben we de talentendag in het leven geroepen.

Wie zijn de talenten?

Op de laatste contactdag in 2009 hebben wij de aanwezigen gevraagd wat hun 'talenten' zijn en of ze daarmee iets voor de vereniging willen doen. Het kan dan gaan om wat je doet voor je beroep, maar ook om je hobby of je vindt iets gewoon leuk om te doen.



kunstwerk

Kunst

Voor iedereen die zich opgegeven heeft (zo'n 15 personen) hebben we de talentendag georganiseerd. Op zondag 24 januari zijn we met elkaar iets bijzonders gaan doen: we hebben in atelier De Wijde Doelen een heel bijzonder schilderij gemaakt! Spannend, want iedereen maakte een stukje. Het was een bijzonder moment toen alle stukjes bij elkaar gelegd werden en er een prachtig geheel ontstond. Natuurlijk is het symbolisch: met elkaar kun je meer en ben je in staat tot onverwachte dingen... Maar het was ook een super leuke manier om met elkaar kennis te maken!

Vervolg

Het vervolg is dat we nu regelmatig de talenten vragen om mee te denken en mee te helpen. We vinden het daarbij het allerbelangrijkste dat het we er met zijn allen plezier in hebben en houden. Zo kunnen we er met elkaar iets moois van maken! Dit jaar willen we hier zeker weer een vervolg aan geven. En ook nu in een bijzondere setting. Heeft u belangstelling om ook talent te worden, laat het ons weten!

Wilt u meedoen en u inzetten voor de Fragiele X Vereniging: meld u aan via info@fragilex.nl of bel met Mieke van Leeuwen, 030 2727300.

Nieuwe uitgaven!



DAAN

U hebt kunnen meeleven met DAAN in de rubriek achterop de nieuwsbrief. DAAN is nu gebundeld in een prachtig boekje. DAAN is te koop voor € 10 (exclusief verzendkosten).

Vouwfolder

De kleurige nieuwe folder geeft in kort bestek de feiten over fragiele X. Dit is handig om in uw eigen netwerk de bekendheid met fragiele X te vergroten. De vouwfolder is gratis.



Simon

Voor Simons geboortekaartje kozen we de tekst: “Niemand weet welke weg je zult gaan. Wat we wel weten is dat we altijd achter je zullen staan.” Toen nog niet wetend dat Simon dit dubbel en dwars nodig zou hebben.

Door Mirjam en Arjan

Simon werd geboren als een mooi en gezond ventje en ondanks startproblemen met de borstvoeding waren de eerste weken onbezorgd. Na enkele weken ging hij steeds meer voeding teruggeven, kon zichzelf niet goed warm houden en bleef achter in gewicht. Het spugen veroorzaakte slokdarmirritatie en dit was zichtbaar pijnlijk. Het was heel verdrietig voor ons als kersverse ouders om Simon zo te zien. We raadpleegden de arts van het consultatiebureau en de huisarts, maar beiden wilden het eerst aanzien.

Ernstige reflux

Op advies van de lactatiedeskundige werd Simon gezien door een kinderarts die hem liet opnemen. Simon kreeg veel onderzoeken om uit te sluiten wat hij allemaal niet had. Ook werden verschillende soorten voedingen geprobeerd. Tijdens een korte wandeling uit het ziekenhuis verslikte Simon zich, werd bleek/ grauw en reageerde niet meer. Terug in het ziekenhuis kwam hij weer bij, hij

bleek te zijn flauwgevallen. Na deze schrik voelden we lange tijd angst dat hij zich in bed zou verslikken. Na drieënhalve week had Simon het minimale gewicht bereikt om naar huis te mogen. Een ziekte of allergie werd niet aangetoond, dus de conclusie was een ernstige reflux. Met aangepaste voeding (dun in de fles, dik in de maag) hield hij voldoende binnen om te groeien. Totdat hij naast melk ander voedsel ging eten, bleef hij veel spugen en bleef hij maar minimaal op gewicht.

Gerustgesteld?

Simon bleef onder behandeling van een fysiotherapeute van het ziekenhuis (preventie voorkeursoeding). Zij gaf aan dat hij in de testjes niet liet zien wat hij op zijn leeftijd wel zou moeten kunnen. De kinderarts legde uit dat Simon bezig was met groeien en zichzelf warm houden en dat hij daarom minder energie had om zich op andere gebieden te ontwikkelen. Wij vonden dit aannemelijk en waren voorlopig gerustgesteld.



Met 1 jaar kon Simon nog niet los zitten en maakte nog geen brabbelgeluiden. Door de reflux was deze ontwikkelingsachterstand verklaarbaar. Hij zou het wel inhalen. Wekelijks ging hij naar de fysiotherapeut en hij maakte langzaam vorderingen. Simons gehoor bleek in orde, maar de gehoortest bij het audiologisch centrum was wel aanleiding voor een ontwikkelingsonderzoek. Toen Simon 1 jaar en 9 maanden was, werd voor het eerst een forse en zorgelijke ontwikkelingsachterstand geconstateerd. Onze eerste emotie was boosheid en verdriet, omdat wij toch nog steeds hoopten dat Simon de achterstand met de tijd wel zou inlopen. Dat er iets structureel mis was, wilde er nog niet in.

Op zoek naar de oorzaak

Simon ging twee dagen per week naar de kinderopvang. Daar vielen een aantal dingen op:

- hij kon moeilijk omgaan met drukke momenten (halen en brengen van kinderen),
- zodra hij eten of drinken zag, moest hij dit ook meteen hebben,
- hij dronk alleen uit zijn eigen beker,
- in zijn bedje maakte Simon veel lawaai en wiegde op handen en knieën waardoor andere kindjes wakker werden.

Met vier maanden vertraging kon Simon (toen 1 jaar en 9 maanden) over van de babygroep naar de dreumesgroep (1,5-2,5 jaar). Hij kon niet goed meekomen en was hierdoor onrustig. We kregen een zeer verdrietige Simon thuis, hetgeen je raakt als ouder. In een gesprek met de leidsters werden afspraken gemaakt zoals drinken uit zijn eigen beker, een slaapje 's ochtends indien nodig, een eigen hoekje om te slapen en desgewenst van tafel mogen gaan. Simon zat al snel beter in zijn vel. Met de kinderarts werd afgesproken om onderzoek te doen naar de mogelijke oorzaak van de ontwikkelingsachterstand. Omdat een oorzaak in veel gevallen niet wordt gevonden, verwachtten wij hier niet veel van, maar we stemden wel in met een genetisch onderzoek.

We kregen een zeer verdrietige Simon thuis. Dat raakt je als ouder.

Ook met MEE werd een traject gestart. In eerste instantie alleen om het programma "kleine stapjes" op te starten. Hiermee krijg je zicht op het niveau van je kind qua motorische ontwikkeling, spraak en taal, persoonlijke ontwikkeling en sociale vaardigheden. En vervolgens kun je met kleine stapjes de ontwikkeling gaan stimuleren. We kregen een trajectbegeleidster toegewezen en Simon werd aangemeld bij het team integrale vroeghulp.



Het programma "kleine stapjes" was enigszins teleurstellend. Het bracht ons niet veel nieuws, een aantal stapjes hieruit deden we al met Simon. Maar vooral merkten we dat Simon moeilijk leerbaar was; hij pakte de vervolgstapjes niet op. Mogelijk waren onze verwachtingen ook te hoog.

Onze trajectbegeleidster wees op de mogelijkheid van "MEE doen" in de kinderopvang. Door MEE is een vrijwilligster gezocht om onze zoon op de crèche te ondersteunen. Hier kijken we met een heel goed gevoel op terug. De vrijwilligster was er voor Simon. Ze ondersteunde hem tijdens de drukke eetmomenten, hielp om zijn ontwikkeling te stimuleren en haalde hem af en toe uit de groep, zodat het wat rustiger voor hem was. Voor ons kwam het als een klap dat we van de leidster hoorden dat Simon, ondanks deze extra begeleiding, niet tot zijn vierde jaar op de crèche kon blijven. Zij konden hem niet bieden wat hij nodig had. Simon kon wel blijven tot er een betere plek voor hem was gevonden.

Valse hoop

Simon was 28 maanden toen hij werd getest door een orthopedagoog van het ziekenhuis. Onze hoop, dat de ontwikkelingsachterstand zou worden ingelopen, bleek vals. We hoorden dat de ontwikkeling verder achterbleef en dat we moesten rekenen op ZMLK als meest gunstige schoolscenario. Dit was een grote klap: we konden er niet meer omheen dat Simon een beperking had.

Tijdens het halfjaarlijkse spreekuur bij de kinderarts vertelde deze de uitslag van het genetisch onderzoek. Simon was positief getest op fragiele X syndroom. Later, toen we ons er thuis in gingen verdiepen, werd pas duidelijk wat deze diagnose zoal inhield. Weer bleek de situatie erger dan we dachten. Op dat moment verdween de hoop dat Simon zich zou kunnen ontwikkelen tot een zelfstandig bestaan in de maatschappij. We waren verdrietig, maar tegelijkertijd gaf dit helderheid over de ontwikkeling van Simon. Wij moesten onze verwachtingen bijstellen.

Confronterende zoektocht

We waren al op zoek naar een geschikte plek voor Simon. Een kinderdagcentrum was het advies. Dit was wel een grote stap terug ten opzichte van de reguliere crèche. We gingen op zoek en bezochten drie kinderdagcentra, een revalidatiecentrum en een medisch kinderdagverblijf. Tijdens deze zoektocht kwamen we er steeds meer achter dat een kinderdagcentrum voor Simon de juiste plek zou zijn. En de zoektocht leverde ook nuttige tips op en informatie en adviezen voor de indicatieaanvraag en de aanvraag van hulpmiddelen (bed, duo wandelwagen, driewieler). Het bezoeken van de diverse instellingen was confronterend en koste veel energie, maar het droeg ook bij aan het acceptatieproces. Tijdens onze zoektocht hebben we veel uitgezocht en nagevraagd. Het was een intensieve periode, maar we zijn tevreden met het resultaat.

Hij gaat met plezier 's ochtends de bus in, komt vrolijk thuis en slaapt beter.

Simon gaat sinds zes maanden naar KDC het Boemeltje in Meppel. Hij zit hier in een speciale structuurgroep voor kinderen met een ontwikkelingsleeftijd tot 2 jaar die behoefte hebben aan structuur, voorspelbaarheid, nabijheid van begeleiding en op ontwikkeling gerichte stimulering. Het programma bestaat (onder andere) uit sherborne, trampolinespringen, ballenbak, zwemmen, snoezelen, muziektherapie en individueel werken. Simon zit hier goed op zijn plek en is vaak vrolijk. Hij gaat met plezier 's ochtends de bus in, komt vrolijk thuis en slaapt beter. We hopen dat Simon straks door kan stromen naar ZMLK onderwijs.

Via zorgverzekeraar en WMO beschikken we inmiddels over enkele hulpmiddelen die de dagelijkse zorg voor Simon vergemakkelijken. Een hoog/laag bed met beklede omranding, een duo wandelwagen zodat je alleen met twee kinderen de deur uit kunt en een aangepaste driewieler. Wekelijks – tussen twee verblijfsdagen op het KDC – overnacht Simon samen met drie andere kinderen in een logeershuis. Hij is hier in goede handen en dit geeft ons gelegenheid even wat meer aandacht aan onze dochter te besteden. Onlangs is Simon gestart met sensorische integratie therapie, die wordt gegeven door een ergotherapeut. De sensorische integratie richt zich op de prikkelverwerking. Het doel is om overprikkeling en onderprikkeling te matigen zodat een meer gelijkmatig gedragsbeeld ontstaat. Hierdoor wordt de interactie met de wereld om het kind heen bevorderd. Hulpmiddelen hierbij zijn een wiebelkussen en een verzwaarde deken. Simon wordt hier rustiger van. Ook stoeien, jonassen en stevig vastpakken helpen om Simon rustig te stemmen.



Reacties: mirjamgeerling@home.nl

'Fragile X – Handle with Care'

Vertaling / bewerking: Rolien de Vries

Welke leerstrategie gebruiken kinderen met fragiele X? Marcia Braden, Amerikaans kinderpsychologe, is gespecialiseerd in de ondersteuning van kinderen met fragiele X. Ze kent haar fragiele pappenheimers door en door. Ze pleit voor een specifieke benadering in onderwijs en opvoeding. Daarmee kunnen de prestaties verbeteren.

Marcia Braden is een psychologe met een praktijk in de Verenigde Staten (Colorado). Ze heeft zich gespecialiseerd in kinderen en jongvolwassenen met fragiele X, autisme, Asperger, ADHD en verwante aandoeningen. Ze is lerares geweest en ze is uitgegroeid tot een internationale autoriteit als het gaat om leergedrag en leerstrategieën van kinderen met fragiele X. Haar boek daarover heet: "FragileX: Handle with Care" (1997). Vorig jaar was ze te gast bij onze zustervereniging in Duitsland om een serie lezingen te geven over onderwijs en opvoeding. Met een klein gezelschap van onze vereniging zijn we daarheen afgereisd en hebben we die lezingen bijgewoond. In deze nieuwsbrief laten we u kennis maken met een aantal van haar inzichten.

Cognitief profiel

Het is van groot belang om uit te gaan van het cognitieve profiel van fragiele X kinderen: hoe denkt het kind, wat zijn de sterke en zwakke kanten en welke voorkeuren heeft het kind bij het opnemen en verwerken van informatie? Dit profiel vormt de sleutel naar de vraag hoe je een kind het beste iets kunt leren, of het nu nieuw gedrag is of nieuwe kennis. En dat is precies wat er te weinig gebeurt. Veel ZMLK scholen werken niet specifiek genoeg. Ze hanteren maar een of enkele methodes om heel verschillende kinderen te onderwijzen. Juist kinderen met verstandelijke beperkingen kunnen veel baat hebben bij een specifieke benadering, waarbij het onderwijs is afgestemd op het cognitieve profiel.

Hoe ziet dat profiel er uit?

Uit onderzoek blijkt dat fragiele X kinderen – naast zwakke kanten – ook een aantal verrassend sterke kanten hebben. Zo beschikken ze vaak over een ijzersterk geheugen voor wat ze ooit eerder geleerd hebben en voor informatie die voor hen betekenisvol is. Denk dan met name aan zaken die hun interesse hebben. Het geheugen voor bijvoorbeeld tv-programma's, video's en liedjes is vaak fenomenaal. Ook zijn ze goed in het onthouden van woorden en hebben ze vaak een verrassend grote woordenschat. Opvallend is daarbij dat ze eerder informatie als geheel zien (in plaats van dat ze stukjes informatie samenvoegen tot een geheel). Ze hebben behoefte aan het 'compleet maken van dingen', bijvoorbeeld puzzels afmaken. Verder zijn ze sterk in het waarnemen en herkennen van verschillende gezichtsuitdrukkingen (boos, vrolijk en dergelijke). Verder zijn ze sterk in het voor zichzelf zorgen en genieten ze erg van huishoudelijke taken zoals koken en in een groep iets doen.

Zwakke kanten

Zwakke kanten zijn er ook: over een langere periode vasthouden van de concentratie bijvoorbeeld is moeilijk. Verwerken van talige informatie, bijvoorbeeld mondelinge uitleg door een leerkracht, blijkt lastig. Een ander zwak punt is het abstract denken:

redeneren en rekenproblemen oplossen is lastig. Opeenvolgende (sequentiële) taken kosten moeite: dit is in het onderwijs een geliefde strategie om kinderen iets te leren. De leerkracht knipt de taak in stukjes. Voor fragiele X kinderen werkt dit juist niet, omdat zij beter werken als ze het geheel zien. Een nieuwe omgeving en onverwachte wendingen kunnen veel stress veroorzaken. Ten slotte nog een praktisch iets: de coördinatie. De oog-handcoördinatie is vaak niet zo sterk. Bovendien hebben veel kinderen moeite met vasthouden van een pen en dus met schrijven, door zwakke spierspanning.

IQ test voerspelt slecht

Een standaard IQ test lijkt vanwege de andere ontwikkeling bij kinderen met fragiele X onbetrouwbaar. Er is ook een grote bandbreedte in de scores in de onderliggende testjes, hetgeen ook een teken is dat er 'iets aan de hand is'. Het IQ blijkt voor fragiele X kinderen geen goede voorspeller van leerresultaten. Die zijn doorgaans namelijk beter dan op grond van het IQ verwacht zou worden. Een mogelijk verklaring hiervoor is dat in een IQ test vaak een beroep gedaan wordt op verbale vaardigheden en op volgorde-taken. Dit zijn nu juist de zaken die in het profiel aan de zwakke kant staan!



Marcia Braden Ph.D., Ph.D., Ph.D.

Home | Scope of Practice | Resources | About Marcia Braden | Contact Info | Lecture Schedule

Every child enters the world with unique potential. Every child deserves an opportunity to develop that potential no matter how many obstacles life brings. Dr. Braden has dedicated her professional career to finding ways to unlock the potential and celebrate the successes in children and adolescents in her clinical practice and international consulting.

She is a licensed psychologist with educational endorsements in elementary education, special education and school psychology. In addition to her PhD, she holds a masters degree in learning

Gevolgen voor het onderwijs

Het profiel heeft belangrijke gevolgen voor het onderwijs aan kinderen met fragiele X. Het is daarbij de kunst om sterke kanten te gebruiken om het leren te bevorderen. Door in te spelen op de specifieke kracht van een kind kan het leergedrag sterk verbeteren.

Completeren

Een mooi voorbeeld is de sterke behoefte om iets 'af te sluiten, te completeren. Een kind met fragiele X kan wanhopig een puzzel af willen maken of in een invuloefening alles ingevuld hebben; anders kan het niet verder met het volgende. Dit gedrag kan heel lastig zijn, met name bij overgangen van activiteiten, maar het biedt ook prachtige aangrijpingspunten. Wat vaak niet werkt zijn open vragen, maar als je er een invuloefening van maakt werkt het wel! In plaats van te vragen: "wat heb je vandaag gedaan op het schoolplein?" kun je beter zeggen: "Vandaag toen ik op het plein was, heb ik..." en dat aan laten vullen.

Werken vanuit het bekende

Tweede voorbeeld: kinderen met fragiele X leren het beste via associaties. Problemen met concentratie en hyperactiviteit maken het bovendien moeilijk om informatie vast te houden die niet direct op hun eigen leven betrekking heeft. Daarom is het extra belangrijk dat de leeropdracht aansluit bij hun interesses. Belangstelling voor het weerbericht kan bijvoorbeeld helpen bij het leren van landstreken of bij kaartlezen.

Stress verminderen

Aansluiten bij de belangstelling heeft nog een gunstig effect: het leidt tot minder stress, omdat het bekende immers geruststellend werkt. Dat is belangrijk om in de gaten te houden: nieuwe taken kunnen als zeer stressvol worden ervaren en tot sterk vermijdend gedrag leiden. Het is dus zaak om nieuwe dingen voorzichtig te introduceren en te werken vanuit het bekende.

Vrolijke Fraxies

Hermien Ooms zette voor ons een aantal uitspraken van haar zoon Lennart (18 jaar) op papier.

Lennard stootte zich aan de trap en riep hardgrondig: "die K..trap!" waarop ik zei: "hee, Len, heb je geen andere naam voor die trap?" Lennards commentaar: "ach, wat maakt het uit, die trap hoort me toch niet!?"

Lennard ging voor het eerst via school 'stage lopen' zoals men dat noemt. Hij zei 's morgens: "ik doe mijn gympen zeker maar aan?" Ik vroeg hem waarom. "Nou, ik moet daar toch de hele dag stage LOPEN?" Toen hij thuis kwam zei hij opgelucht: "viel mee, hoor; ik mocht daar best wel eens even zitten ook!"

Op de TV was een filmpje over een aantal verstandelijk gehandicapte mensen die een dag waren uitgeweest met de bus en een aantal vrijwilligers. In de bus werd uit volle borst gezongen: "en we gaan nog niet naar huis, nog lange niet, nog lange niet" Lennards commentaar: "Belachelijk, die mensen, ze gaan WEL naar huis; volgens mij zijn die niet helemaal goed."

Op school (ZML) wordt aandacht besteed aan het onderwerp seksualiteit. Hoe ga je met elkaar om, wat kan wel en wat kan niet enz... Lennard komt thuis uit school en ik vraag hem wat hij die dag geleerd heeft. Zijn commentaar: "meester N. en juf L. zijn ook niet wijs. Wat die vertellen lijkt mij aardig privé!"

Lennard wil graag zelfstandig boodschappen doen, wat hem meestal goed af gaat. Zijn tante vroeg hem om in de campingwinkel een pak volle melk te halen. Ze pinde het hem nog eens extra goed op de neus: "denk erom, VOLLE melk". Lennard kwam terug met (jawel) halfvolle melk. Zijn tante zei: "ik heb toch gezegd VOLLE melk?" Lennard (geïrriteerd) "ja, duh, ik heb aan al die pakken staan schudden, maar deze zit hartstikke vol!"

Lennard lust graag verse sapjes. Ik leg hem uit dat het gezond is omdat er vruchten inzitten. Vlak daarna vraag ik of hij nog iets te drinken wil. Hij antwoordt: "ja, doe maar weer vruchtwater!"

Lennard vraagt om de haverklap: 'waarom?' Op een gegeven moment zeg ik: dáárom! En ik zeg er achteraan: daarom is geen reden, als je van de trap afvalt...? (met het idee dat Lennard het rijmpje af zal maken: dan ben je gauw beneden). Maar Len vult in: "als je van de trap afvalt dan lig je op je platte bek!"

Lennard zat al een tijdje een beetje te klieren en aandacht te vragen, dus ik werd het zat. Wat hij NIET gewend is van mij, is dat ik mijn stem verhef of schreeuw. Maar nu schoot ik toch even verbaal uit de bocht. Stomverbaasd keek hij mij aan, liep als een soort hulpverlener op mij af, pakte mij bij de bovenarmen en zei op geruststellende toon: "rustig maar, rustig maar. Ga eerst even zitten en diep ademhalen" (zo zal de meester het wel aanpakken als er iemand in de stress raakt). Ik schiet in de lach en weg opvoedmoment!

Onderzoekers aan Universiteit Utrecht zoeken proefpersonen

Het profiel van fragiele X

Studenten van de Rijksuniversiteit Utrecht doen onderzoek naar het cognitief functioneren van mensen met een verstandelijke beperking. In een eerder onderzoek hebben ze het neuropsychologisch profiel van het Williams syndroom in kaart gebracht. In dit onderzoek willen ze hetzelfde doen voor fragiele X syndroom. In het onderzoek is nog plaats voor enkele deelnemers .

In het onderzoek worden neuropsychologische 'profielen' samengesteld van mensen met een verstandelijke beperking. Zo'n profiel laat in detail zien wat de sterke en zwakke kanten zijn in het cognitief functioneren. Bovendien geeft het informatie over de manier waarop de hersenen van mensen met een verstandelijke beperking zich ontwikkelen. Door te kijken naar groepen met een verschillende genetische achtergrond, hopen we meer te begrijpen van de invloed van biologische factoren op de hersenontwikkeling.

Afgelopen jaar is het onderzoek afgerond bij zestien personen met Williams syndroom. Deze mensen zijn getest met een speciaal ontwikkelde neuropsychologische 'testbatterij'. Het Williams onderzoek liet zien dat het mogelijk is om unieke profielen op te stellen. In het onderzoek is nu het fragiele X syndroom aan de beurt.

Hoe verloopt het onderzoek?

De testen worden afgenomen door studenten van de universiteit Utrecht die hiervoor speciaal zijn getraind. De testen duren ongeveer drie uur. Dit is lang, maar de ervaring leert dat dit met de nodige pauzes goed te doen is. De Williams deelnemers vonden de testen aantrekkelijk om te doen. Er wordt getest op vijf deelgebieden. Hieronder leest u per deelgebied wat voor soort test wordt gedaan:

Aandacht en uitvoerende functies

Voor aandachtsfuncties wordt bijvoorbeeld gevraagd om een toren te maken met drie gekleurde blokjes, die steeds in een andere volgorde staan. Ook is er een test waarbij konijnen moeten worden aangewezen tussen andere dieren. Nog een ander voorbeeld is het 'stilstaan als een standbeeld' gedurende anderhalve minuut.

Taalontwikkeling

Bij taalvaardigheden wordt gevraagd om cirkels en vierkanten te benoemen, groot, klein en met een verschillende kleur. Een andere test is het aanwijzen van verschillende vormen en kleuren.

Sensomotorische functies

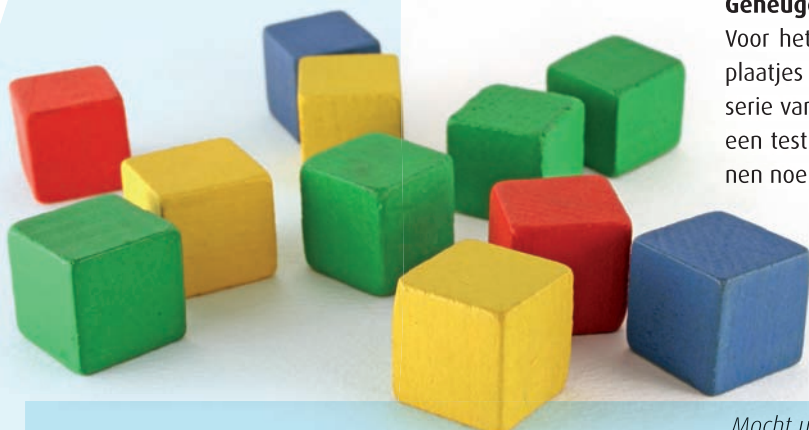
Voor sensomotorische vaardigheden worden de handvaardigheden getest door de hand in verschillende posities te houden naar het voorbeeld van de testleider. Posities zijn bijvoorbeeld de letter 'o' door duim en wijsvinger op elkaar te doen of het maken van een konijntje door wijsvinger en pink omhoog te houden.

Visueel-ruimtelijke functies

Voor het testen van visueel -ruimtelijke vaardigheden wordt bijvoorbeeld gevraagd om een toren na te bouwen met verschillende blokken.

Geheugen en leervermogen

Voor het testen van het geheugen krijgt de persoon een aantal plaatjes te zien van gezichten. Daarna moet de persoon uit een serie van drie het plaatje kiezen dat al is langsgesproken. Ook is er een test waarbij de persoon bij een plaatje een naam moet kunnen noemen die eerder is genoemd door de testleider.



Mocht u mee willen doen aan dit onderzoek of informatie wensen, dan kunt u contact opnemen met Mieke van Leeuwen, m.vanleeuwen@platformvg.nl

Drie broers: Raymond, Dennis en Guido

Wat een herkenbaar verhaal was dat over Thijs en Bram in de nieuwsbrief van november. Wij hebben namelijk zelf drie zonen met fragiele X syndroom. In 1986 werd de diagnose fragiele X gesteld. Wij hadden toen nog nooit hiervan gehoord. Ik heb daarom toen een oproepje in een damesblad geplaatst, want ik wilde graag contact met andere ouders en kinderen. We kregen reacties en samen met nog een familie hebben we – ik meen in 1987 – een familiedag gehouden in Hooglanderveen. Daar kwam toen ook een professor uit Leiden die veel kon vertellen over fragiele X syndroom.



Raymond

Raymond

Onze oudste zoon Raymond (38 jaar) is drie weken over tijd geboren na een zware bevalling. Hij woog 2900 gram. Hij spuugde veel in het begin. Hij kon pas lopen met 27 maanden, maar hij was redelijk op tijd met brabbelen. Raymond had soms zomaar hoge koorts. Met tweeënhalf jaar heeft een kinderarts hem bekeken. Maar volgens de arts was er met hem niets aan de hand. Raymond was vaak angstig. Hij kende wel met 5 jaar bijna alle automerken uit zijn hoofd! Met zes jaar is hij opnieuw onderzocht door de kinderarts. De uitkomst daarvan was dat de achterstand van Raymond waarschijnlijk veroorzaakt was door een zuurstof tekort tijdens de bevalling. Raymond bleef op de kleuterleeftijd duidelijk achter in ontwikkeling. Hij is met zeven jaar naar een ZMLK-school gegaan en bezoekt vanaf z'n twintigste een dagcentrum voor volwassenen.

Toen de jongens klein waren hebben we toch altijd geprobeerd om een zo gewoon mogelijk gezin te zijn.

Dennis

Onze tweede zoon Dennis (36 jaar) was twee weken over tijd, geboren na ook een zware bevalling. Hij woog 3900 gram. Als baby heeft Dennis heel veel gehuild, hij was vaak bijna niet te troosten en hij heeft ook veel gespuugd. Hij kon lopen met achttien maanden. Zijn taalontwikkeling bleef wel wat achter. Na de kleuterschool waar ook hij wat achterbleef ten opzichte van leeftijdgenootjes, is Dennis naar de ZMLK school gegaan en daarna is hij bij de sociale werkvoorziening gaan werken.

Guido

Onze derde zoon Guido (27 jaar) was mooi op tijd geboren, na een korte bevalling. Guido woog 3500 gram. Als baby huilde hij ook vrij veel, maar hij was wel te troosten. We merkten wel dat ook Guido achterbleef bij leeftijdgenootjes. Guido is eerst naar de peuterspeelzaal gegaan en vanaf vier jaar naar een kinderdagcentrum. Toen hij zeven jaar was, ging hij naar de ZMLK-school en vanaf zijn twintigste jaar gaat hij naar een dagcentrum voor volwassenen. Toen Guido drie jaar was is hij onderzocht door een kinderarts en toen is, omdat er al twee broers waren met een handicap, ook direct naar fragiele X gekeken.

Samen huiseigenaar

Het gaat nu heel goed met onze drie zoons. Ze zijn tevreden en voelen zich gelukkig. Ze wonen nu al weer tien jaar met z'n drieën samen in hun eigen woning. Ze hebben vier zorgverleners die worden betaald uit hun PGB. Wij doen als ouders de administratie en klussen in huis zoals schilderen en behangen en indien nodig draaien we diensten mee.

Ik hoop dat de ouders van Thijs en Bram net als wij kunnen genieten van hun kinderen. Toen de jongens klein waren, hebben we toch altijd wel geprobeerd om een zo gewoon mogelijk gezin te zijn. We gingen gewoon met vakanties en ook regelmatig dagjes uit. Dat onze jongens wat angstig zijn met nieuwe dingen en veranderingen is nu eenmaal zo, maar we wilden niet ons hele leven daardoor laten regeren. Naarmate onze zoons ouder worden, is dit trouwens wel gemakkelijker geworden. Met de gezondheid gaat het ze ook goed. Ze hebben wel nog steeds veel behoefte aan structuur en duidelijkheid. Voor hen (en voor ons) is het daarom erg prettig dat drie van de vier zorgverleners al tien jaar lang bij hen werken.

Sander en Dini Prinsen

Reacties: sanderdini@hetnet.nl



Dennis



Guido

Het leven van **DAAN**

Daan is een 15-jarige jongen met het fragiele X syndroom. Hij woont in een provinciestad 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 muziekles. Hieronder vertelt Daans vader over het leven van Daan.

Gerda

In de auto wijst de TomTom ons tegenwoordig de weg. Dit tot vreugde van Daan. Dat het apparaat ook helpt bij het voorkomen van echtelijke ruzies is verder mooi meegenomen. Het is mij te gemakkelijk om wat in het algemeen te zeggen over vrouwen en kaartlezen en mijn vrouw kan dat eigenlijk best goed. Dat zij de kaart in de rijrichting draait, neem ik maar voor lief.

Het ligt overigens wel gevoelig allemaal. Toen wij toch eens een afslag voorbij reden en zij pas achteraf op de kaart constateerde dat wij eraf gemoeten hadden en ik daarover iets zei, leidde dat ertoe dat zij het autoraam naar beneden draaide en de kaart van Midden-Nederland ostentatief in stukken scheurde en naar buiten gooide. Ik zag in de achteruitkijkspiegel de flarden kaart in de wind door de lucht dansen. Over temperament gesproken.

Nu is er dus de TomTom. Zij spreekt met vrouwenstem en is om onnaspeurlijke redenen Gerda gedoopt. Gerda geniet weinig vertrouwen bij mijn vrouw. Sinds zij ons op vakantie in de bergen bij elke haarspeldbocht wil laten omkeren en bovendien een tunnel waar de auto op een trein gereden wordt een 'veerboot' noemt, wordt zij ook wel DomDom genoemd.

Maar Daan is het daar in het geheel niet mee eens: hij vertrouwt Gerda volledig.

Daan is hevig gefascineerd door het apparaat. Als Gerda aan is, laat hij haar niet uit het oog. Best handig, want als Gerda's batterij bijna leeg is (wat mij niet opvalt) roept Daan meteen: "Gerda knippert!"

Als ik Gerda echter negeer, dan slaat bij Daan de stress toe. Onderweg in Duitsland neem ik een lange 'afsnijder'. Gerda begint onmiddellijk te protesteren: "Probeer om te draaien!" Daan: "Papa!, je moet terug!" "Als ik stug doorrijd, gaat Gerda de route herberekenen, maar omdat ze erg van snelweg houdt, wil ze dat ik alsnog omdraai. Daan wil dat ook. Er zijn meerdere afslagen en steeds dirigeert Gerda mij terug. Ik zeg tegen Daan dat het best goed komt, maar hij gelooft het niet. Bij de vijfde afslag wordt het bijna pijnlijk. Ik heb Gerda's stem al uitgezet. In de achteruitkijkspiegel zie ik de verontwaardiging en de paniek in Daans ogen. "Papa..." smeekt hij bijna. Ik geef geen krimp, al snap ook ik niet waarom Gerda maar om wil keren...

Maar bij de zesde afslag en herberekening geeft Gerda zich eindelijk gewonnen en wijst zij weer vooruit. Mijn vrouw constateert dat we ruim 40 kilometer winst boeken door deze route te nemen. Daan kijkt opgelucht. Ik kan een dom gevoel van mannelijke triomf niet onderdrukken nu Gerda zich heeft overgegeven. Voor ons liggen de heuvels van Zuid-Duitsland te glinsteren in de zon.



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