

## CARNAVAL EN PRIKKELS

nieuwsbrief nummer 40 | april 2025

**Nieuws rondom  
de vereniging**  
pagina 2-4



**Thema:  
Zorgverleners  
en fragile X**  
pagina 6-14



Wetenschap:  
**The joys  
of Fragile X**  
pagina 15-16



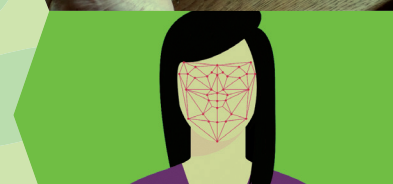
**FraXI congres  
Barcelona**  
pagina 17-19



**FXTAS als  
familieprobleem**  
pagina 20-21



**DAAN**  
pagina 22





## van de voorzitter

In het zuiden van het land hebben we net carnaval gevierd en dat is altijd een uitbundig feest.

Als ouders zijn we er telkens weer verbaasd over, dat onze zoon Stijn zo volop kan genieten van dit gebeuren. Er zijn veel prikkels waar hij vaak moeite mee heeft, maar met carnaval lijkt dat niet aan de orde! Zo kun je je als ouders vergissen in wat jouw kind aankan. André Rietman neemt ons in zijn column weer mee in de theorie over prikkelverwerking. Om zelf de rust terug te vinden na alle prikkels, zijn we naar de Zeeuwse kust gegaan en hebben heerlijk langs het strand gewandeld. Met een strakblauwe lucht en prima temperatuur diende het voorjaar zich aan.

Deze nieuwsbrief heeft als **thema 'Waar lopen begeleiders en onderwijzers tegenaan bij kinderen met het fragiele X syndroom?'** Wat weten zij eigenlijk over het syndroom? En wat valt hen op aan het gedrag van onze kinderen? Om hier meer inzicht in te krijgen, zijn we op pad gegaan en hebben we interviews gehouden op verschillende plekken. We spraken met begeleiders op school en met medewerkers van de Donkhorst, een werkboerderij waar mensen met het fragiele X syndroom werkzaam zijn.

Daarnaast komt in dit nummer uitgebreid FXTAS aan bod, een neurologische aandoening die voorkomt bij mensen met de premutatie. Netty, lid van de redactie, vertelt haar verhaal over drie zussen, bij wie de aandoening in verschillende gradaties voorkomt. Op het congres in Barcelona werden ook diverse presentaties over FXTAS gegeven. Van deze presentaties hebben we een samenvatting gemaakt.

Zoals we in de vorige nieuwsbrief al aangaven, vindt u in deze editie een verslag van de FraXI-conferentie in Barcelona. Het was een inspirerend en leerzaam congres, mede dankzij presentaties van onderzoekers van over de hele wereld. Het is voor ons als ouders bemoedigend om te zien hoeveel tijd en energie er in het onderzoek naar verschillende aspecten van het syndroom wordt gestoken. Aan de andere kant moeten we helaas constateren dat, hoewel er wordt nagedacht over behandelmogelijkheden, er nog geen vooruitgang is in het genezen van deze aandoening.

Kijk ook eens op de website van de vereniging, die door Reinier de Pree (samen met anderen) vernieuwd wordt en anders ingedeeld gaat worden. Reinier stelt zich in deze nieuwsbrief voor.

In het najaar op zaterdag 13 september gaan we de picknick weer organiseren op verschillende locaties in het land. Als het goed is heeft u daarover al een mail ontvangen. Geef u voor de zomer op, zodat wij verder kunnen met de voorbereidingen. In november komt dan onze jaarlijkse contactdag, dit jaar op een nieuwe locatie; in de volgende nieuwsbrief zullen we u verder informeren over de plek en het programma.

Veel leesplezier  
Lidwien Bernsen

## Even voorstellen



Reinier de Pree

Mijn naam is **Reinier de Pree**, ik ben 58 jaar en woon in Leidschendam. Samen met mijn vrouw Mandy heb ik vier kinderen, drie dochters en een zoon. De oudste twee dochters, Manouk en Sascha, zijn inmiddels het huis uit. De jongste twee kinderen, Tobias en Evanne wonen nog thuis.

Tobias en Evanne hebben allebei het fragiele X syndroom, Manouk en Sascha zijn, net als Mandy, draagster van het syndroom. Het fragiele X syndroom speelt in ons gezin dus ook best een grote rol. We zijn dan ook al jaren lid van de Fragiele X Vereniging.

Zowel Mandy als ikzelf hebben de afgelopen jaren wel wat kleine activiteiten voor de vereniging gedaan, maar de laatste tijd was dat weer wat minder. Toen de vraag kwam voor een 'webmaster' vond ik dat een mooie gelegenheid om weer wat voor de vereniging te kunnen doen. Ik werk bij Capgemini, een groot Frans IT bedrijf en heb dus een achtergrond in de IT. Ook voor andere verenigingen heb ik het beheer van verschillende websites gedaan. De website is naar mijn mening een belangrijk visitekaartje voor de vereniging en ook een belangrijke bron van informatie over het fragiele X syndroom, zowel voor direct betrokkenen bij het fragiele X syndroom, als ook voor professionals in de zorg.

Verder heb ik ook nog een paar hobby's: wandelen, fotograferen, lezen en 'computeren'.

Ik heb er zin in om samen met het bestuur van de vereniging de site nog mooier en beter te maken dan deze nu als is!

## > Familiedag 21 juni 2025

Kom gezellig naar de jaarlijkse familiedag op zaterdag 21 juni aanstaande. Locatie dit jaar is GeoFort in Herwijnen, een educatief forteiland met veel activiteiten voor de kinderen waar alles om de toekomst van de aarde draait. Zet de datum vast in je agenda en kom gezellig langs! De uitnodiging om aan te melden volgt via de mail.

[Waar alles om de aarde draait - GeoFort](#)

## > Picknick 13 september 2025

Op zeven locaties verspreid over Nederland, organiseren we op zaterdag 13 september voor de derde keer de FX picknick. Het doel van de picknicks is, behalve een leuke activiteit voor het hele gezin, om kennis te maken met andere fragiele X gezinnen in de buurt waar je woont. Aanmelden kan via [secretariaat@fragielex.nl](mailto:secretariaat@fragielex.nl)

**We hopen jullie allemaal te verwelkomen op deze gezellige familiedagen!**

### FX Picknick zaterdag 13 september



### FXPAC

## Fragiele X premutatie geassocieerde aandoeningen

Een groot aantal leden van de Fragiele X Vereniging is drager van de premutatie. Het is dan ook begrijpelijk dat er veel vragen zijn over de symptomen die hierbij kunnen optreden en hoe vaak deze voorkomen.

Internationaal wordt er veel onderzoek gedaan naar de premutatie, en er wordt eens in de twee jaar een conferentie gehouden waar wetenschappers hun bevindingen delen. Het bestuur is op zoek naar professionals in Nederland die meer weten over de premutatie en die hun kennis met ons willen delen. Tot nu toe zijn we hierin nog niet geslaagd.

Er is wel een expertisecentrum voor het fragiele X syndroom bij het Erasmus UMC, maar daar wordt de premutatie voornamelijk bestudeerd door genetici. Dit is belangrijk voor de genetische counseling van vrouwen met de premutatie, maar het biedt nog geen antwoorden op de vraag welke medische, psychische en sociale problemen zich kunnen voordoen bij deze vrouwen.

Recent hebben we contact gezocht met het expertisecentrum voor POI (premature ovariële insufficiëntie) - vervroegde overgang - in Rotterdam. Een groot percentage van hun bezoekers heeft de premutatie, en zij richten zich vooral op de diagnostiek en behandeling van vrouwen met klachten. Het is fijn om te kunnen melden dat zij bereid zijn om op de volgende contactdag een presentatie en workshop te geven over dit onderwerp.

## Agenda 2025

21 juni	Familiedag
13 september	Picknick
10 oktober	Fragiele X Awareness day
1 november	Contactdag
7 t/m 9 november	FraXI (Napels)

Deelnemers gezocht!

# De validatiestudie van de PROM set is gestart

Het Amsterdam UMC is, in samenwerking met het Emma Kinderziekenhuis, een studie gestart om de betrouwbaarheid en validiteit van de PROM set te onderzoeken. De PROM set zijn gerichte vragenlijsten, vastgesteld voor patiënten met een zeldzame genetische en/of verstandelijke beperking (VB). Het onderzoek is open voor alle genetische aandoeningen, maar besteedt extra aandacht aan het fragiele X syndroom om te leren of deze PROM set goed toepasbaar is voor mensen met het fragiele X syndroom, en of deze set vragenlijsten de klachten van mensen met FXS goed meet.

## Wat houdt deelname in?

Kinderen, volwassenen en hun verzorgers vullen gedurende een half jaar drie keer online vragenlijsten in. Het invullen van de vragenlijsten kost ongeveer 1 uur of minder per keer.

## Wie kunnen deelnemen?

- Kinderen (vanaf 8 jaar) en volwassenen met het fragiele X syndroom of een andere zeldzame genetische aandoening en/of VB.
- Verzorgers van kinderen (vanaf 1 jaar) en volwassenen met het fragiele X syndroom of een andere zeldzame genetische aandoening en/of VB.

## Hoe kan ik me aanmelden?

- Aanmelden voor de studie kan via de onderzoekswebsite: [www.prom-zeldzaam.nl](http://www.prom-zeldzaam.nl)

Zie de flyer voor meer informatie >>



## BETERE VRAGENLIJSTEN IN DE ZORG VOOR FRAGIELE X? HELP DE ZORG VERBETEREN!

Vragenlijsten zijn vaak lang, moeilijk en passen niet altijd bij de klachten die iemand met fragiele X syndroom heeft. Wij hebben daarom veelvoorkomende klachten, zoals angst, vermoeidheid en slaapproblemen, uitgevraagd. Op basis hiervan hebben we geschikte vragenlijsten uitgezocht.



## VRAGENLIJSTEN TESTEN

We willen testen of de vragenlijsten:

- Makkelijk in te vullen zijn.
- De klachten goed meten.
- Geschikt zijn om het effect van behandelingen te meten.



## WAT LEVERT HET OP?

Met deze vragenlijsten zien zorgverleners hoe het met belangrijke klachten gaat.

- Hierdoor kunnen zij:
- Bespreken wat belangrijk is.
  - De juiste zorg organiseren.
  - Het effect van behandelingen meten.

## WAT HOUDT DEELNAME IN?

Wanneer u meedoet:

- Vult u drie keer over een half jaar online vragenlijsten in (invultijd +- 1 uur per keer).
- Krijgt u een bol.com bon van 15 euro.

Meer informatie vindt u op de website: [www.prom-zeldzaam.nl](http://www.prom-zeldzaam.nl)

## MELD U AAN!

Wie kunnen meedoen:

- Kinderen (vanaf 8 jaar) en volwassenen met het fragiele X syndroom
- Ouders/verzorgers van kinderen (vanaf 1 jaar) en volwassenen met het fragiele X syndroom

Meld u aan via de website: [www.prom-zeldzaam.nl](http://www.prom-zeldzaam.nl)  
Of scan de QR code!



## Contact?

Mail ons:  
[prom4rare@amsterdamumc.nl](mailto:prom4rare@amsterdamumc.nl)



Nadia van Silfhout en Mirthe Klein Haneveld (onderzoekers) Agnies van Eeghen (arts VG)

# PRIKKELS

## Lezersvraag:

**Onze zoon is bijna 22 jaar, maar hij is nog steeds enorm druk. Hij springt de hele dag op en neer ongeacht wat hij doet, tabletten/t.v. kijken, muziek luisteren. Ook maakt hij heel veel geluiden daarbij. Zoekt hij hier juist prikkels mee op en is er een manier waarop wij dit zouden kunnen verminderen?**



Gezondheids-  
zorg-psycholoog;  
Fragiele X  
Expertisecentrum  
ENCORE Erasmus  
MC Sophia  
kinderziekenhuis

André Rietman

Wat een mooie kans om eens iets te vertellen over de andere kant van prikkels: het zelf opzoeken van prikkels. Dat is weer eens wat anders dan overgevoeligheid. Er is vaak zo veel aandacht voor overprikkeling, dat mensen vergeten dat we ook prikkels nodig hebben. Om de wereld te verkennen, om te weten wat mensen bedoelen, om nieuwe dingen te leren. Maar er is nog een reden waarom we prikkels nodig hebben. Dat heeft te maken met een deel van onze hersenen dat in de gaten houdt hoe hard we moeten opletten. Dat systeem (dat in de hersenstam zit, onder in ons brein) bevat een soort knop waarmee ons brein meer of minder kan worden aán gezet. Denk maar eens aan een drukke verkeerssituatie: er komt dan zo veel op ons af, dat we wel móeten 'aanstaan', anders maken we ongelukken. Als het dan drukker wordt en we moeten de straat oversteken, staan onze oren en ogen op steeltjes: we zijn dan super-alert. En alertheid is waar het om gaat: een alert brein is een brein dat aanstaat. Een grote hoeveelheid prikkels (spitsuur) of een paar gevaarlijke prikkels (zoals een fatbike die je niet hoorde aankomen) zorgen ervoor dat onze hersenstam de rest van ons brein wakker schudt - alert maakt, zodat we veilig de straat kunnen oversteken. Dat gaat bijna vanzelf!

We zijn zelf een beetje in staat om onze alertheid te beïnvloeden. Niet alleen in gevaarlijke situaties kan wat extra alertheid van pas komen. Als we lang hebben

stilgezeten, in een warme kamer, aan het einde van de dag, dan hebben we de neiging in te dutten. Als we dan nog even moeten opletten (omdat we bijvoorbeeld in een klaslokaal les hebben), halen we van alles uit de kast om onszelf alert te maken: we drinken koud water, rekken ons nog eens uit, we friemelen wat met ons haar of we tekenen figuurtjes in een hoekje van het papier. Al die kleine activiteiten bevatten prikkels die ons onopvallend helpen om nog éven erbij te blijven. Dat noemen we ook wel 'zelfregulatie'.

Bij sommige mensen is dit alertheids-systeem heel strak afgesteld: die hebben maar een paar prikkels nodig om meteen alert te worden. Bij anderen juist niet: die hebben juist heel veel prikkels nodig en zijn doorlopend bezig met zelfregulatie. Dat noemen we ook wel 'prikkellozers'. Bewegingsprikkels hebben een vrij sterke invloed op ons alertheidssysteem: door flink te bewegen kan je snel

alert worden en dat ook enige tijd blijven. Lichtere prikkels (bijvoorbeeld iets kijken of luisteren) hebben vaak een kleiner effect.

Een deel van de kinderen met het fragiele X syndroom reageert zoals de 'prikkellozers'. Als ze 'indutten' gaan ze meer prikkels zoeken. Als ze dan even flink bewogen hebben, kunnen ze vervolgens even rustig iets anders doen. Die kinderen kun je helpen door te zoeken naar prikkels die snel en lang effect hebben, zodat ze daarna bijvoorbeeld even kunnen opletten bij het spelen of leren. Een deel van die kinderen beweegt echter de hele tijd zonder dat we dat alert-makende en uiteindelijk concentratie-bevorderende effect zien. Bij hen speelt waarschijnlijk iets anders. Het zou kunnen dat in hun brein de rem op hun gedrag niet goed functioneert. Onze ervaring is dat medicatie dan soms beter helpt dan het toedienen van prikkels.

Dit zijn maar een paar ideetjes. Als je op het internet zoekt met de term 'prikkellozer', is er nog veel meer. Maar als je al van alles hebt uitgeprobeerd, kun je er ook een specialist bij halen: iemand die zich verdiept heeft in de sensorische informatieverwerking. Kijk bijvoorbeeld eens op: <https://anderskijkenaarinkinderen.nl/verwijslijst>

"EEN ALERT BREIN  
IS EEN BREIN DAT AANSTAAT"

In dit themanummer zoomen we in op de rol van de zorgverlener en fragiele X. Een aantal leden van de vereniging interviewden de zorgverleners van hun kinderen. Over het bekend zijn met fragiele x, de dagelijkse ervaringen, de opleiding en nog veel meer. Lees de verschillende verhalen.

Zorgboerderij Donkhorst

## Ervaringen in de begeleiding van fragiele X-ers

**'Zo zie je maar weer hoeveel we gemeen hebben, als ouders en begeleiders van mensen met fragiele X!' Tot deze conclusie komt Lidwien Bernsen aan het eind van haar gesprek met pedagogisch begeleidster Mariëlle van Beers van Zorgboerderij Donkhorst. De dagelijkse ervaringen in de begeleiding zijn heel herkenbaar, ook voor de ouders van 'hulpboer' Yu-An.**

Donkhorst, een zorgboerderij bij Haghorst in Noord-Brabant, biedt dagbesteding aan een gemêleerde groep mensen met een verstandelijke beperking. De cliënten, op Donkhorst 'hulpboeren' genaamd, hebben verschillende niveaus en vullen elkaar onderling aan. Zij werken naar vermogen mee met de verzorging van de paarden en andere karweien.

Het werken met paarden stelt hoge eisen aan de veiligheid op de werkvloer en daarom zijn er per dag altijd drie begeleiders aanwezig. De zorgboerderij is begonnen toen eigenaren Anja en Arnold Donkers hun melkveehouderij in 2005 omschakelden naar een kalveropfokkerij. Met de hulp van een zorginstelling werd dat bedrijf gecombineerd met een zorgboerderij en er worden aangepaste paardrijlessen gegeven. De dagbesteding wordt inmiddels in eigen beheer gerund door Anja en Pleun Donkers (moeder en dochter) en heeft cliënten tussen de 18 en 58 jaar. Mariëlle van Beers kwam in 2005 als stagiaire op

het bedrijf; ze is meegegroeid met alle veranderingen. Inmiddels werkt ook dochter Pleun Donkers als 'zorgboerin' mee. Met inval-begeleider Carolijn is de bezetting compleet. Heel bijzonder is ook, dat zij de hulpboeren 's ochtends thuis ophalen en aan het eind van de dag weer thuisbrengen. Het geeft veel rust om de dag zo samen te beginnen.

### Hulpvaardig

Onder de zestien mensen die op de zorgboerderij werken zijn drie mannen met fragiele X. Is er in de dagelijkse praktijk ook iets te merken van de speciale kenmerken van het syndroom?

"Er zijn inderdaad overeenkomsten tussen de drie, maar toch ook veel verschillen per persoon. Het eerste wat me te binnen schiet is de hulpvaardigheid van de mannen, dat hebben ze alle drie heel sterk" vertelt Mariëlle. "Dat is natuurlijk heel erg leuk, maar het kan ook een valkuil zijn. Dan sta ik bijvoorbeeld te praten met een klant die zijn paard bij onze pensionstal komt brengen, en dan trekken zij me het paard al uit handen om het weg te brengen. Dat is niet altijd handig. We proberen dit dan om te buigen door ze er wel bij te betrekken maar een ander taakje te geven".

Bij de aanwezige ouders roept dit veel herinneringen op; anekdotes over hun zoon die ongevraagd andere klanten hielp bij het inscannen van de boodschappen of aan de wandel ging met de winkelwagen van een vreemde, vliegen over tafel. 'Niet handig' is een understatement, omdat het vaak op onbegrip en irritatie stuit bij degenen die 'geholpen' worden.

"DE OVEREENKOMST IS DE  
HULPVAARDIGHEID VAN DE  
MANNEN, DAT HEBBEN ZE ALLE  
DRIE HEEL STERK"





### Drempelvrees

Een andere overeenkomst is de drempelvrees die nieuwe activiteiten vaak oproepen. Mariëlle vertelt over één van haar hulpboeren die er een jaar over deed om mee te gaan met het huifkar rijden. "Hij stond er altijd met verlangende blik naar te kijken, maar was met geen stok te bewegen om mee te doen. Toch hadden we het idee dat hij het graag wilde. We hebben van alles geprobeerd, bijvoorbeeld om te beginnen met één klein rondje op het erf rijden, zodat hij er elk moment weer vanaf kon, maar hij deed het niet. Tot hij een jaar later opeens op de bok zat en er daarna niet meer vanaf was te slaan. Ik zou heel graag willen weten wat er in hem omging, het is lastig om te benoemen wat hem zo lang tegenhield".

De moeite om met iets nieuws te beginnen kan voor problemen zorgen, weet Mariëlle. "Een andere jongen van ons met fragiele X woont nog thuis en zijn ouders zijn al enige tijd op zoek naar een geschikte woonsituatie voor hem. Maar dat is heel lastig, want de initiatiefnemers van een woonvorm willen vaak allerlei gezamenlijke activiteiten met de bewoners ondernemen en dat wordt moeilijk als er dan iemand bijzit die nooit meegaat. In het begin kwam hij bij ons ook letterlijk de drempel niet over, hij heeft eerst heel lang buitengestaan. Maar daar moet je ze heel erg de tijd in geven en nu gaat hij overal mee naartoe".

"Dat is het fijne hier, dat jullie daar ervaring mee hebben" reageert één van de ouders. "Doordat er hier meer jongens met fragiele X zijn beseffen jullie: het komt er wel, als je maar geduld hebt. Te veel motiveren kan juist averechts werken. Als je zegt: "Lekker bezig

zeg!" dan stoppen ze, want dan is het klaar. We hebben inmiddels geleerd om niet te vroeg complimenten geven. Het is soms wel grappig, ze kunnen zichzelf wel goed motiveren door in zichzelf te praten. Dan hoor je: "Lekker bezig, goed zo, scheppen maar! We merken dat je met humor heel ver komt!"

### Verwerkingstijd

Een gemeenschappelijk kenmerk van de drie mannen is de lange verwerkingstijd die ze nodig hebben, bijvoorbeeld bij een opdracht. "Dan is het vier keer: huh, wat? Dat lijkt gewoon de manier van communiceren, en je denkt: heeft-ie het wel begrepen, we hebben het toch duidelijk uitgelegd? Maar we weten inmiddels dat we ze de kans moeten geven om het te verwerken, daarna zie je ze gewoon langskomen met hun paard of hun kruiwagen".

Voor Mariëlle staat als een paal boven water dat in alle drie de gevallen in het begin sprake is geweest van onderschatting. "Normaal gesproken ben je vooral bang voor het overvragen van mensen, maar bij hen allemaal hebben we hun capaciteiten bij de start onderschat. Deze drie weten zoveel van wat er omgaat in de werkomgeving, er zit veel meer in dan wij ervaren.



"WE WETEN  
INMIDDELS DAT WE  
ZE DE KANS MOETEN  
GEVEN OM DE OP-  
DRACHT TE  
VERWERKEN, DAARNA  
ZIE JE ZE GEWOON  
LANGSKOMEN MET  
HUN PAARD OF HUN  
KRUWAGEN"

Bijvoorbeeld één van hen die vooral in de stal van onze eigen paarden werkt en alleen zo nu en dan eens door de pensionstal loopt. En toch weet hij precies de naam van een pensionpaard te noemen dat wordt binnengebracht, en waar hij thuishoort. Dat had ik in het begin niet verwacht."

Eén van de ouders brengt dat in verband met de eigenschap van zijn zoon om steeds de omgeving te 'scannen', voortdurend te kijken: wat speelt er om mij heen? Mariëlle herkent dat: "Als de paarden buiten zijn gezet lopen we terug en dan blijft hij altijd achter mij, terwijl ik graag samenloop. Ook als we samen in de bus weggaan zegt hij: jongens, we gaan, maar hij stapt niet in voordat iedereen ingestapt is. Hij blijft alles in de gaten houden, ik denk dat hij overzicht wil hebben."

### Ervaring met gedrag

Maar de meest opvallende eigenschap is voor Mariëlle toch wel: 'Wat ze in de kop hebben, dat hebben ze niet in de kont', ofwel: als ze ergens op gefixeerd zijn, dan zijn ze er niet vanaf te brengen. Ook daar weten ze in de begeleiding inmiddels alles van.

Dat op Donkhorst deze gedragskenmerken van fragiele X-ers bekend zijn was een voordeel bij het aanmelden van hun zoon, meent een vader. "Bij een andere instelling was dat nooit zo makkelijk gegaan, want bij het oefenen in de proefperiode zie je: dat gaat toch wel erg moeizaam met die jongen". Moeder vult aan: "Hij mocht het een lange tijd proberen, ze hadden hier in de gaten dat hij tijd nodig heeft. Nu heeft hij het erg naar zijn zin en is erg enthousiast".

"We zijn van mening dat we met een positieve benadering ze in hun kracht zetten. We proberen het een tijd en kijken ook of iemand in de groep past, want iemand kan zichzelf helemaal op zijn plek voelen, maar als dat anderen benadeelt, dan is het toch niet passend". Met de huidige groep zit dat wel goed, valt uit de eindconclusie van de ouders op te maken: warmte, respect en een tweede thuis zijn termen die het gevoel over Donkhorst samenvatten.

"ALS WE SAMEN IN DE BUS WEGGAAN ZEGT HIJ: JONGENS, WE GAAN, MAAR HIJ STAPT NIET IN VOORDAT IEDEREEN INGESTAPT IS. HIJ BLIJFT ALLES IN DE GATEN HOUDEN, IK DENK DAT HIJ OVERZICHT WIL HEBBEN"



## Tips voor begeleiders

# Duidelijkheid, structuur en rustmomenten inbouwen

Informatie over fragiele X en tips voor de begeleiding van mensen met FXS zijn niet altijd makkelijk beschikbaar voor professionals. Binnen de vereniging wordt gewerkt aan het plan om zulke informatie in de vorm van een e-learning of een online seminar beschikbaar te maken voor iedereen die te maken heeft met het syndroom. Bestuurslid Sweder Salters sprak met twee begeleiders van de dagbesteding Esdege-Reigersdaal locaties de Carrousel en de Zwaluw van zijn zoon Bodhi om er achter te komen waar behoefte aan is.

In welke dingen merken jullie een verschil tussen Bodhi en de andere kinderen op de dagbesteding? Dat was de centrale vraag, want daaruit kunnen tips voor andere begeleiders van fragiele X-ers worden afgeleid.

Het eerste wat bij Lily en Chantal opkomt is, dat Bodhi 'geen rem heeft'. "Hij gaat altijd maar door en door, hij heeft echt een ander nodig om een rustmomentje te pakken. Dat doen we natuurlijk altijd al, het afwisselen van iets actiefs met een rustiger activiteit, maar bij Bodhi is het heel erg nodig. Hij is altijd aan het kijken: wie doet wat, dan weer hier, dan weer daar, en daar wil hij dan meteen naartoe. Je moet hem er altijd bijhouden."

Ook het alsmat praten komt naar voren. "Hij kan heel veel woorden zeggen, maar weet niet altijd de betekenis. Dan is hij meer aan het papagaaien en daarin is hij moeilijk te remmen. Een ander kan je in zo'n geval nog wel eens afleiden, maar Bodhi, die pakt door. Die volhardendheid, dat is echt iets specifiek."

De begeleiding is ook gebaat bij duidelijkheid, zo blijkt. 'Afkaderen' en 'structuur aanbrengen' zijn woorden die al snel vallen, wat voor Sweder als ouder heel herkenbaar is. De vorm van begeleiden is daarbij heel belangrijk: "Je moet niet proberen om het gezellig te maken met te veel woorden, zo van: kom, we gaan nu even dit, en dan pakken we dat erbij en we gaan zus en zo doen. Je ziet dat dat voor Bodhi gewoon too much information is, en dan gaat-ie eigenlijk alleen maar napraten en nadoen."

Je moet gewoon kort zeggen: we gaan nu met de duplo en we gaan alle diertjes op het blad zetten. Wel liefdevol, maar kort en duidelijk".

Overgevoeligheid voor prikkels herkennen de begeleiders niet zozeer, maar wel dat Bodhi snel angstig is voor bepaalde dingen in de omgeving, en dat dan camoufleert door erover te praten. "Ik denk dan dat hij dat interessant vindt, de takkenversnipperaar bijvoorbeeld of de vrachtwagen, maar eigenlijk is het meer een achterliggende spanning. Angst is misschien een groot woord, meer de vraag: wat kan ik ermee? Wat kan ik verwachten?"

In de praktijk hebben de begeleiders ook geleerd dat het goed is om Bodhi even uit de situatie te halen, als het in de omgeving te druk wordt. "We bieden hem dan even de massagemat met een dekentje in een andere ruimte, zodat hij zijn rust kan pakken. Meestal kan je daarmee voor zijn dat er een uitbarsting komt, maar dat lukt niet altijd. Als hij er goed inzit, dan krijg je hem er niet zomaar weer uit, daarom probeer je vooruit te kijken. Als je hem even wegzet zodra je het aan ziet komen, dan kan hij tot rust komen en daarna gaan we weer verder, dan hebben de anderen er ook geen last van".

In het algemeen zijn overgangsmomenten lastig. Om duidelijk te maken dat een activiteit tot een eind komt, gebruiken ze voor Bodhi een kleurenklok: als de wijzer bij oranje is, gaan we stoppen. "Voor Bodhi kondigen we het eind ook altijd even extra aan, zeker als hij iets doet wat hij leuk vindt. Maar andere hulpmiddelen zoals de timer gebruiken we juist niet, want die vindt hij veel te interessant, dat triggert hem juist".

Over de samenwerking met andere professionals, zoals de logopedist en de gedragskundige, en de ouders zijn de begeleiders zeer tevreden. Extra informatie over het syndroom vinden ze heel welkom: "Er is altijd wel nieuwe dingen bij, die extra verhelderend zijn en waar je rekening mee kunt houden". Als tips voor andere begeleiders willen ze vooral meegeven dat de nabijheid van de begeleider op moeilijke momenten, zoals overgangen van thuis naar de dagbesteding, heel belangrijk is: duidelijkheid en structuur bieden.

"WEL  
LIEFDEVOL,  
MAAR  
KORT EN  
DUIDELIJK"



## Gesprek met twee groepsleiders van 's Heerenloo - beiden ervaren krachten

### **Wat weten jullie over het fragiele X syndroom?**

Dat er een defect stukje op het X-chromosoom zit. We kennen de uiterlijke kenmerken, lang gezicht, hoog voorhoofd en vaak grotere en afstaande oren. We weten dat autisme erbij hoort en dat mensen met fragiele X ook bepaalde aanvallen hebben (wij noemen het dan paniekaanvallen), waarbij ze minder aanspreekbaar zijn, verward kunnen zijn, soms heel hard iets roepen, automutilleren en achteraf erg moe zijn. De aanvallen kunnen seconden duren, maar soms ook 15 minuten.

### **Hoe komen jullie aan deze informatie?**

We hebben zelf informatie gezocht o.a. via de site van de Fragiele X vereniging. Van onze organisatie hebben we geen gerichte scholing gekregen over het syndroom. Ook in het zorgplan van de individuele client wordt door bijvoorbeeld de orthopedagoog niet uitgewerkt hoe je met deze cliënten het beste om kunt gaan. Onze AVG-arts heeft er wel verstand van, maar kan ons ook niet veel helpen met gedragsmatige tips. Op school was er ook geen scholing over. Daar komt alleen autisme aan bod en dat ook nog zeer beperkt.

### **Was de informatie van de vereniging nuttig voor jullie?**

Jazeker, maar we missen toch ondersteuning over de gedragsmatige aspecten.

### **Hoe gaan jullie dan in de praktijk met een client met fragiele X om?**

Wij houden ons aan de adviezen die we krijgen ten aanzien van autisme. Dus veel structuur, obsessies indammen. Maar dit is niet bepaald gericht op de ontwikkeling van de client. Nieuwe medewerkers krijgen ook geen specifieke scholing. Het is dus afkijken hoe de ervaren groepsleiders het doen. Vaak gaat het erover dat de client dingen wil afdwingen, verwend gedrag vertoont, of gewoonweg moet wennen door dingen heel vaak te doen.

### **Wat voor behoefte hebben jullie aan informatie over fragiele X?**

Waar komt bepaald gedrag vandaan? Hoe kun je het leren begrijpen? Hoe kun je ze dingen leren?

### **Wat zou voor jullie de beste vorm van informatievoorziening zijn?**

Het mooiste zou zijn om tijdens een teamdag het fragiele X syndroom te bespreken en dan het liefst met iemand die er ervaring mee heeft en aan wie je vragen kunt stellen.

“WE MISSEN ONDERSTEUNING  
OVER DE GEDRAGSMATIGE ASPECTEN”





“HET IS BELANGRIJK DAT WE EEN VEILIGE OMGEVING  
CREËREN, WAAR DE LEERLING ZICH NIET OF  
NAUWELIJKS KAN BEZEREN, MAAR WEL VOLDOENDE  
BEWEGINGSMOGELIJKHEDEN HEEFT”

## Interview met een leerkracht op een ZMLK-school

- Ze hebben heel veel behoefte aan structuur en duidelijkheid en het is lastig wanneer daar vanaf geweken wordt. We zien dan vaak een spanningsopbouw die voort lijkt te komen uit angst/onbegrip.
- De leerlingen zijn prikkelgevoelig op verschillende gebieden. Geluid, fel licht, kriebelige kleding, geur. Dit maakt dat ze daar soms sterk op reageren.
- De impulscontrole is vaak lastig bij deze leerlingen, omdat ze moeite hebben met het reguleren van emoties en gedrag. Ze kunnen dan impulsief reageren en naar andere personen uithalen. Dit gebeurt uit onmacht en is niet persoonlijk bedoeld. Vaak schrikken ze hier zelf ook van, waarna ze kunnen gaan huilen.

### Waar moeten wij op school extra op letten?

Dat we heel geduldig zijn en op een rustige manier met hen communiceren. Ook heeft het bij hen geen zin om je stem te verheffen. Dit maakt de situatie alleen maar erger. Een positieve benadering helpt. De leerling moet het gevoel hebben dat hij op jou kan vertrouwen.

Het is belangrijk dat we de leerling veel duidelijkheid bieden, dit doen we door een vaste dagplanning, die we voor hen ook visueel maken. Overgangen maken we voorstelbaar door deze vooraf aan te kondigen en een activiteit duidelijk en steeds op dezelfde manier af te sluiten. We gebruiken bijvoorbeeld na elke activiteit het stopliedje en benoemen dan ook wat we gaan doen en laten van de volgende activiteit de verwijzer/foto/pictogram zien.

Het is belangrijk dat we een veilige omgeving creëren, waar de leerling zich niet of nauwelijks kan bezeren, maar wel voldoende bewegingsmogelijkheden heeft. We zorgen voor voldoende afwisseling in activiteiten die iets van de leerling vragen en ontspanningsmomenten waardoor de leerling weer kan ontprykkelen. Sowieso is het belangrijk om altijd alert te zijn op overprikkeling en dus niet te veel aan te bieden of van de leerling te vragen.

Omdat deze leerlingen heel veel geluid kunnen maken is het belangrijk dat wij af en toe een activiteit met hen buiten de klas kunnen doen om zo te zorgen dat de andere leerlingen niet overprikkeld raken.

## Rowan vertelt over het begeleiden van Floris

Mijn naam is Rowan en ik ben 32 jaar oud. In 2021 heb ik de BBL-opleiding Maatschappelijke zorg - begeleider specifieke doelgroepen afgerond. Tijdens deze opleiding kwam ik via mijn toenmalige leerbedrijf bij Floris terecht. We hadden meteen een goede klik en veel lol samen. Door de jaren heen hebben we al veel ondernomen. Zo heb ik hem vaak naar zijn zwembad gebracht, naar het paardrijden en ga ik geregeld met hem mee naar softbaltraining. Tijdens vakanties gaan we er graag op uit om iets leuks te doen.

Gemiddeld ben ik twee keer per week bij Floris om hem te begeleiden. Om de week begeleid ik hem samen met Noa, zij en Floris zijn van jongs af aan al vrienden. Noa is 16 jaar oud en heeft het syndroom van Down. Met z'n drieën hebben we altijd de grootste pret. Doordat ik Floris en Noa beiden zowel apart als samen begeleid, kan ik de verschillen goed zien. Als ze samen zijn, treedt Floris meer naar de achtergrond. Hij vindt alles wel prima wat Noa dan graag wil of zegt. Als ik Floris alleen begeleid, dan heeft hij een sterkere mening en geeft hij af en toe wel tegengas, zeker nu hij een beetje aan het puberen is. Hij vindt het ook superleuk om zich voor te doen als een influencer, presentator of artiest en heeft veel fantasie. Als we samen zijn dan geeft hij hele presentaties en shows weg, maar als er meerdere mensen bij zijn, dan wordt hij verlegen als hij bijvoorbeeld een liedje wil zingen.

Wat mij in de afgelopen 5,5 jaar is opgevallen, is dat hij wat langer nodig heeft om bepaalde dingen aan te leren. Zeker als het gaat om iets met motoriek. Door de jaren heen heb ik Floris geholpen met het leren veters strikken, ook al probeert hij nog regelmatig iemand anders het te laten doen haha. Hij onthoudt veel dingen, zeker als je het op een grappige manier brengt, of als het iets is waar hij op dat moment in geïnteresseerd is. Zo is hij vaak mijn extra geheugen, als ik iets moet onthouden, wat we onderweg tegenkomen. Met andere dingen is hij juist weer vaak afgeleid en moet ik soms dingen meerdere keren tegen hem zeggen, omdat hij dan helemaal opgaat in hetgeen wat hij aan het doen/kijken is. Als ik kijk naar mijn andere cliënten, dan zie ik dat Floris enorm sociaal is en veel mensen aardig vindt. Als hij gek op je is, dan zal hij bijna alles onthouden wat je vertelt over bijvoorbeeld je familie, of wat je hebt gedaan in het weekend en komt hij daar regelmatig op terug. Ook krijg ik vaak knuffels, wil hij regelmatig cadeautjes aan mij geven en leeft hij erg mee als het even wat minder gaat met degene waar hij van houdt. Op die manier laat Floris goed zijn waardering merken.

Ik ben ook gek op Floris en ik hoop dat ik nog lang zijn begeleider mag zijn, om hem dingen te leren en om nog veel meer leuke dingen samen te gaan doen.



“WAT MIJ IN DE AFGELOPEN 5,5 JAAR IS OPGEVALLEN, IS DAT HIJ WAT LANGER NODIG HEEFT OM BEPAALDE DINGEN AAN TE LEREN. ZEKER ALS HET GAAT OM IETS MET MOTORIEK”

## Kennis van fragiele X bij woonbegeleider is beperkt

Wat weten woonbegeleiders eigenlijk van de mensen die ze begeleiden? En meer specifiek: wat weten ze van de kenmerken van bijvoorbeeld fragiele X? Is die kennis nodig om hun bewoners te begrijpen, en waar halen ze die dan vandaan, of is het eigenlijk niet zo belangrijk? De antwoorden op die vragen verschillen.

Woonbegeleider Bertine Zwaagstra (48) zit al zo'n 25 jaar in het vak, nadat ze eerst voor de klas heeft gestaan na een afgeronde PABO-opleiding. Op grond van dat diploma kon ze destijds overstappen naar de gehandicaptenzorg bij de zorgorganisatie Talant. Omdat ze zelf de behoefte voelde om meer te weten deed ze op eigen kosten een deeltijdopleiding Sociaal Pedagogische Hulpverlening aan de CHN (Christelijke Hogeschool Noord-Nederland), die ze in 2005 afmaakte. Heeft ze bij de studie ook iets meegekregen van de verschillende mogelijke oorzaken van een verstandelijke beperking, zoals het fragiele X-syndroom (FXS)? En van de algemene kenmerken van mensen met FXS?

"Als ik heel eerlijk ben heb ik daar niet zoveel van opgestoken. Wat me wel heel erg heeft geholpen is de kennismaking in die studie met de verschillende gesprekstechnieken die je kan toepassen. In de praktijk heb ik verreweg het meeste geleerd, doordat ik veel gezien en gedaan heb. Aangevuld met bijscholing die door de verschillende werkgevers werd aangeboden, zoals een cursus over autisme of het opbouwen van een netwerk. Zo heb ik aardig wat algemene kennis opgedaan. Maar in de praktijk ben ik nooit eerder het fragiele X-syndroom tegengekomen; pas nu in deze woonlocatie van JP van den Bent Stichting heb ik ermee te maken."

### Persoon leren kennen

Ook haar collega Henk Jan Blok (49), die onder andere een tijd persoonlijk begeleider van een fragiele X-er was, heeft in zijn opleiding "bijna niks" gehoord over de kenmerken van specifieke ziektebeelden, en al helemaal niet over fragiele X. Zijn MBO-4 opleiding is van recentere datum; hij haalde zijn diploma Maatschappelijke Zorg - Specifieke Doelgroepen in 2012 aan ROC Friese Poort. "Je krijgt door de studie natuurlijk de vaardigheid om je in te lezen als je iets wilt weten. Voordat je op stage ging kreeg je wel de opdracht om een profiel te maken van de organisatie waar je ging werken, met visie en missie en de manier waarop dat wordt uitgevoerd. Over verschillende syndromen ging het niet. Maar in de praktijk is dat niet zo erg."

"De meeste informatie vooraf over de bewoner haal ik uit het Persoonsbeeld in het ondersteuningsplan. En of ik nu weet wat voor naam het beestje heeft is eigenlijk niet belangrijk, het gaat erom dat ik weet: wie is de persoon die ik voor me heb, wat kan hij en wat kan hij aan. Dat is een kwestie van goed observeren en daar anticipeer ik op. Als je op algemene kenmerken van een syndroom afgaat werkt dat ook vaak niet, want niet iedereen met een bepaald syndroom heeft daar last van op dezelfde manier. Het kan wel helpen om bepaald gedrag te duiden."

"Het overgrote deel van de bewoners begeleid ik op ongeveer dezelfde manier. Het bieden van duidelijkheid is het belangrijkste: hoe, door wie, waar, wanneer en wat gaat er gebeuren. Hier (zorgorganisatie JP van den Bent) werken we met de methode 'Geef me de vijf' en dat geeft structuur."



“DE MEESTE INFORMATIE VOORAF OVER DE BEWONER HAAL IK UIT HET PERSOONSBEELD IN HET ONDERSTEUNINGSPLAN. EN OF IK NU WEET WAT VOOR NAAM HET BEESTJE HEEFT IS EIGENLIJK NIET BELANGRIJK, HET GAAT EROM DAT IK WEET: WIE IS DE PERSOON DIE IK VOOR ME HEB, WAT KAN HIJ EN WAT KAN HIJ AAN. DAT IS EEN KWESTIE VAN GOED OBSERVEREN EN DAAR ANTICIPEER IK OP.”



### Breed werkveld

Het is ook de vraag of het haalbaar is voor een opleiding om allerlei ziektebeelden te behandelen, want het werkveld waarvoor wordt opgeleid is nogal breed. De informatie op de website voor het ROC-onderwijs geeft voor de opleiding Medewerker Gehandicaptenzorg mogelijke functies als activiteitenbegeleider, woonbegeleider, groepsleider, adviseur enz. Bij instellingen, bij de mensen thuis of bij een onderwijsinstelling voor gehandicapten. Henk Jan Blok volgde een opleiding Maatschappelijke zorg - Specifieke doelgroepen en dat is nog breder. Hij liep stage in de woonzorg bij een afdeling voor Korsakov-patiënten en bij een GGZ-instituut voor forensische psychiatrie, gevolgd door werk bij een instelling voor maatschappelijke zorg die vooral te maken had met drank- en drugsproblematiek voordat hij in de woonvoorziening voor mensen met een verstandelijke beperking terechtkwam. “Ik heb er altijd voor gekozen om niet eerst het hele dossier door te spitten, maar eerst te kijken naar de persoon, want als je al een etiket op iemand plakt voor je hem kent kijk je toch anders. Dus ik las wel het persoonsbeeld, maar niet de hele historie die iemand heeft meegemaakt.”

### Uitwerken ziektebeeld

Begeleider Lea Langendijk (25) haalde nog niet zo lang geleden haar MBO-diploma Maatschappelijke Zorg, richting Gehandicaptenzorg, en heeft wel lessen gehad over een aantal specifieke beperkingen zoals autisme en ADHD. “Je kreeg vooral algemene informatie over gedrag dat je veel tegenkomt, maar we kregen ook de opdracht om dieper in te gaan op een bepaald syndroom”.

Dat komt overeen met de aanpak die momenteel nog in de opleiding wordt gehanteerd. Volgens Sylvia Fukur van de afdeling Maatschappelijke Zorg van Firda, de koepel van Friese (V)MBO-scholen, moeten studenten in het tweede jaar verschillende ziektebeelden uitwerken, waaronder fragiele X. De student die een onderwerp uitwerkt deelt de informatie met de klas. In de opdracht moeten de volgende vragen zijn verwerkt: wat houdt het ziektebeeld precies in, wie kan het krijgen en waarom, wat zijn de gevolgen en welke hulp of ondersteuning is nodig?

Zo'n opdracht in het curriculum verklaart dat Lea, in tegenstelling tot haar eerder opgeleide collega's, al wel eens van fragiele X had gehoord voordat ze bij haar huidige werkplek kwam. Inmiddels weet ze meer: “Ik werk nu twee jaar bij de JP en ik weet dat een bewoner fragiele X heeft en wat dat voor hem betekent. In het begin haalde ik dat vooral uit het dossier, maar ik heb er ook wel dingen over opgezocht.”

Niet al haar collega's uit het team delen Lea's nieuwsgierigheid. “Ik heb eens rondgevraagd en sommigen weten wel wat van fragiele X en sommigen helemaal niets.” Begeleiden blijft duidelijk mensenwerk en ieder doet dat op zijn eigen manier.

# The joys of fragile X: Understanding the strengths of fragile X and delivering a diagnosis in a helpful, holistic way

Geschreven door: Jonathan Herring, Kirsten Johnson, Gaia Scerif, Emilie Weight

## Fragiele X-syndroom: Een blik op de verborgen krachten en talenten

Bij de diagnose van het fragiel X syndroom (FXS) wordt vaak vooral de nadruk gelegd op de niet altijd positieve uitdagingen die het met zich meebrengt. Toch wijst recent onderzoek erop dat er meer is dan alleen deze moeilijkheden. Er is een wereld van verborgen krachten en unieke talenten die vaak niet gezien worden. Dit artikel wil laten zien dat we, naast de aandacht voor de beperkingen van FXS, ook de positieve eigenschappen van mensen met deze aandoening moeten erkennen.

## Wat maakt mensen met fragiele X bijzonder?

### 1. Uitstekend langetermijngeheugen

Veel mensen met FXS beschikken over een fenomenaal geheugen, vooral voor visuele en verbale informatie. Dit betekent dat ze alles kunnen onthouden waar ze gepassioneerd over zijn, zoals muziek, films of sportevenementen. Deze vaardigheid kan van grote waarde zijn in creatieve beroepen, zoals acteren, of in sectoren die precisie vereisen, zoals archiveren of talen.

### 2. Eerlijkheid en loyaliteit

Oprechtheid is een kenmerkende eigenschap. Mensen met FXS hebben vaak moeite met liegen en volgen regels nauwgezet zodra ze die begrijpen. Ze hebben een sterk gevoel voor rechtvaardigheid en willen anderen altijd plezier doen. Deze eerlijke benadering maakt hen betrouwbare en loyale vrienden of collega's.

### 3. Een scherp gevoel voor humor

Humor is een van de meest geliefde eigenschappen van mensen met FXS. Ze kunnen vaak grappige, spontane opmerkingen maken die de essentie van een situatie perfect vatten. Dit zorgt voor vrolijkheid en verrassende momenten in sociale interacties.

### 4. Sociaal bewustzijn en empathie

Hoewel mensen met FXS soms verlegen zijn in sociale situaties, hebben ze vaak een opmerkelijk vermogen om de emoties van anderen aan te voelen. Ze tonen veel medeleven en helpen anderen graag, ongeacht wie die persoon is. Hun interesse in anderen gaat verder dan traditionele maatschappelijke categorieën, zoals leeftijd of beperking, wat hen bijzonder open en warm maakt.

### 5. Creatieve imitatie en observatie

Mensen met FXS beschikken vaak over sterke observatie- en imitatievaardigheden. Ze kunnen de subtiele nuances in gedrag of taalgebruik oppikken en deze op een creatieve en vaak humoristische manier inzetten. Dit talent helpt hen bij het leren en het aangaan van sterke sociale banden.

### 6. Een rustiger levensritme

Een minder bekende, maar bijzondere eigenschap van mensen met FXS is dat zij vaak een rustiger en meer "menselijk" levensritme hebben. In een wereld die draait om snelheid en efficiëntie, nodigen zij ons uit om het wat langzamer aan te doen, te genieten van het moment en prioriteit te geven aan wat echt belangrijk is.

### 7. Doorzettingsvermogen en moed

Ondanks uitdagingen, zoals sociale angst, tonen mensen met FXS vaak enorme moed. Hun verlangen om zich sociaal te verbinden en erbij te horen, motiveert hen om hun angsten te overwinnen. Dit getuigt van een veerkracht die bewonderenswaardig is.

*Lees verder op de volgende pagina >>*





### Waarom deze positieve benadering belangrijk is

De manier waarop FXS aan families en de samenleving wordt uitgelegd, speelt een cruciale rol. Vaak wordt de focus gelegd op de beperkingen en de problemen die het syndroom met zich meebrengt, maar een eenzijdige blik doet geen recht aan de unieke identiteit en kwaliteiten van mensen met FXS. Zoals een ouder het verwoordde: "Ze zijn zoveel meer dan een diagnose. Mijn kind leert mij elke dag om de wereld anders te zien en meer te genieten van de kleine dingen."

Door zowel de uitdagingen als de talenten van mensen met FXS te belichten, kunnen families hoop putten uit de diagnose. Dit biedt mensen met FXS de kans om hun potentieel te benutten en een rol te spelen in een meer inclusieve samenleving, waarin iedereen gewaardeerd wordt om wat hij of zij te bieden heeft. Het erkennen van zowel de sterke kanten als de uitdagingen maakt het mogelijk om deze individuen te ondersteunen op een manier die hen helpt om hun volle potentieel te realiseren.

Het originele artikel is te lezen op de site van [Fragile X International](#)

## VN-verdrag Handicap genegeerd: Tweede Kamer roept kabinet ter verantwoording

Op 16 december 2024 publiceerde [Ieder\(in\)](#) een terugblik op het debat over de uitvoering van het VN-verdrag Handicap. Ondanks de massale oproep van mensen met een beperking om hun positie te verbeteren, heeft het kabinet de aanbevelingen van het VN-comité niet overgenomen.

Een belangrijk punt van zorg is de ongelijkheid tussen gemeenten in de ondersteuning van mensen met een beperking. Tijdens het debat benadrukten verschillende Kamerleden deze rechtsongelijkheid. Zo stelde Sarah Dobbe (SP) dat gemeenten de regelingen voor ondersteuning verschillend toepassen, wat leidt tot rechtsongelijkheid. Diederik van Dijk (SGP), mede namens de ChristenUnie, stelde voor om nationale normen in te voeren om deze verschillen te verminderen, in lijn met de aanbeveling van de VN voor nationale richtlijnen. Ismail el Abassi (DENK) vroeg waarom de staatssecretaris de nadruk legt op gedecentraliseerde regelgeving en beleidsruimte voor gemeenten.

In reactie op deze zorgen heeft de Tweede Kamer elf moties en één amendement aangenomen om de positie van mensen met een beperking te verbeteren. Deze moties roepen onder andere op tot het opnemen van de aanbevelingen van het VN-comité in de nationale strategie, het betrekken van mensen met een beperking bij beleidsvorming en het toegankelijker maken van het openbaar vervoer. Daarnaast wordt elk ministerie gevraagd te onderzoeken wat nodig is om in 2040 te voldoen aan de doelstellingen van het VN-verdrag Handicap.

Het is nu aan het kabinet om deze moties uit te voeren en de positie van mensen met een beperking daadwerkelijk te verbeteren.

Bron: [Ieder\(in\)](#)



# FraXI congres 7 en 8 november 2024 in Barcelona

Dit jaar werd het FraXI congres georganiseerd door de Spaanse Fragiele X Vereniging, en ze hebben het uitstekend gedaan. Een bijzonder nieuw element was het wetenschappelijke internationale congres dat voorafgaand aan het ledencongres werd gehouden. Als leden hadden we de mogelijkheid om dit congres online te volgen, en er waren zeer interessante voordrachten die we in deze nieuwsbrief apart zullen bespreken.

Uw voorzitter heeft samen met haar man vanuit een Airbnb de presentaties online gevolgd. Onder de sprekers waren ook bekende FX-experts uit Nederland, zoals Agnies van Eeghen en Hadassa Kwetsie. Agnies gaf een presentatie over het CBD-onderzoek in Nederland en de aankomende trial die zij wil uitvoeren. Hierover heeft ze eerder ook

een presentatie gegeven op onze contactdag. Hadassa vertelde over haar onderzoek naar het ouder worden van mensen met het fragiele X syndroom.

Een bijzondere voordracht kwam van Jonathan Herring uit het VK, die erop wees dat bij de diagnose van Fragiele X vaak de nadruk ligt op de negatieve aspecten van het syndroom, wat een somber beeld kan creëren voor ouders en de maatschappij. Hij pleitte ervoor om meer ruimte te maken voor de positieve kanten van het syndroom, wat ouders en de samenleving ten goede zou kunnen komen. Een samenvatting van dit artikel staat in de medische update van deze nieuwsbrief.

De dag was verdeeld in verschillende thema's, waar meerdere wetenschappers hun inzichten deelden, waaronder

FXTAS, FXPOI, FXPAC, prenatale screening, diagnose en genetische counseling. U kunt hierover meer lezen in deze nieuwsbrief.

Op vrijdagmiddag was er een gezamenlijk programma voor wetenschappers en leden van de verenigingen. Het congres werd officieel voor de leden geopend en we werden welkom geheten door voorzitter Kirsten Johnson en de Spaanse gastvrouw Pilar Elias. Het eerste onderwerp was de FX-centra in verschillende landen. In Barcelona is er een goed opgezet FX-centrum dat veel kinderen en hun families helpt. Ook werd er verslag gedaan van een project waarbij gezinnen thuis worden ondersteund door middel van trainingen voor ouders en kinderen. Dit is een fantastisch initiatief, en we kunnen in Nederland zeker nog veel leren van dergelijke projecten.

Jorg Richstein uit Duitsland vertelde een persoonlijk verhaal over de sterke kanten van mensen met fragiele X, waarbij zijn zoon centraal stond. Hij benoemde bijzondere eigenschappen zoals bescheidenheid, zuinigheid, goed langetermijngeheugen, het kunnen herkennen van patronen, vriendelijkheid, eerlijkheid en het nakomen van afspraken. Het was mooi om dit recht uit het hart van een vader te horen.

In de tweede helft van de middag volgde ik de workshop van André Rietman en Bram Dierckx over de diagnose en het proces daarna. Hoe vertel je ouders op een goede manier dat hun kind fragiele X heeft? Doe je dit heel direct of gedoseerd? Uit onderzoek bleek dat de meeste ouders het liefst een face-to-face gesprek hadden, terwijl de uitslag nu vaak per telefoon werd meegedeeld. De wens van ouders is duidelijk anders, en dit zou verbeterd kunnen worden door een herhaalconsult af te spreken, waarin alle vragen opnieuw besproken kunnen worden.





Na het afscheid van de wetenschappers gingen de leden van de familieverenigingen naar een hotel waar de rest van het FraXi congres plaatsvond. Het was fantastisch om al die ouders en familieleden (weer) te ontmoeten en zoveel herkenning te ervaren. We voelen ons echt een grote internationale FX-familie die elkaar steunt en veel van elkaar kan leren.

Veertien landen waren vertegenwoordigd; nieuw dit jaar was de afvaardiging van India en Marokko. Vanuit Marokko was een moeder met haar FX-zoon aanwezig, en zowel India als Marokko voelden zich direct opgenomen in deze gemeenschap. Op donderdag hield een geneticus uit Marokko een presentatie over de ingewikkeldheid van counseling in zo'n conservatieve maat-

schappij. In Marokko krijgen vrouwen vaak de schuld van het krijgen van kinderen met een beperking, wat ertoe kan leiden dat mannen, vaak onder druk van hun familie, willen scheiden. Prenatale diagnostiek is niet mogelijk en abortus is verboden. De enige optie voor vrouwen is geen kinderen krijgen, wat ook niet geaccepteerd wordt. Het was erg triest om dit te horen, vooral voor de Marokkaanse vrouwen met de premutatie, die het bijzonder moeilijk hebben. Omdat er veel binnen families wordt getrouwd, is er ook het risico op andere genetische aandoeningen.



Op zaterdag werden de ervaringen van de verschillende landen uitgewisseld. Elk land kreeg vijf minuten de tijd om te vertellen over de activiteiten van het afgelopen jaar en waar ze trots op waren. Uiteraard heb ik verteld hoe we in Nederland als bestuur functioneren en welke activiteiten we organiseren voor onze leden.

Natuurlijk was er ook een Algemene Ledenvergadering (ALV), waar vertegenwoordigers van 14 landen verantwoording aflegden over activiteiten, besluiten, beleid en financiën. Ik wil niet vergeten te vermelden dat Linus, een man met fragiele X, al jarenlang als adviseur van de Board (het bestuur) aanwezig is op het congres.

Naast al deze waardevolle input hebben we elkaar ook informeel gesproken tijdens heerlijke Spaanse maaltijden. De Spanjaarden zijn werkelijk fantastisch gastvrij!

Op zondag was er de traditionele tour door Barcelona, geleid door een ervaren gids die ons veel kon vertellen over de geschiedenis en de iconische gebouwen van de stad.

Dankbaar namen we afscheid van elkaar, met de hoop volgend jaar weer samen te komen!

“HET WAS FANTASTISCH OM AL DIE OUDERS EN FAMILIELEDEN (WEER) TE ONTMOETEN EN ZOVEEL HERKENNING TE ERVAREN”

# FXTAS in Barcelona

Tijdens de Wetenschappelijke Conferentie Barcelona 7-8 november 2024, volgde voorzitter Lidwien Bernsen een voordracht over FXTAS. Hieronder haar verslag.

Op de eerste dag volgde ik online een voordracht van een Britse neurologe over FXTAS, het Fragiele X Associated Tremor & Ataxie Syndrome. Dit syndroom, in 2004 voor het eerst beschreven door dr. Randi Hagerman, treedt op bij premutatie-dragers met 55-200 CGG-repeats.\*

De premutatie wordt gevonden bij 1:150-300 vrouwen en 1:450-800 mannen. FXTAS treft 40-45 % van de mannelijke dragers tegenover 8-16 % van de vrouwelijke dragers; de verschijnselen ontwikkelen zich in het algemeen vanaf het zestigste jaar.

Belangrijkste kenmerken van FXTAS zijn de bewegingsstoornissen: een zogenaamde intentietremor en evenwichtsverlies. De intentietremor zie je bij het doelgericht bewegen van de handen, zoals bij het naar de mond brengen van een drinkbeker: het trillen wordt erger bij het bereiken van het doel, maar ook bij het schrijven, terwijl in andere situaties het trillen ontbreekt. Dit laatste is een groot verschil met de ziekte van Parkinson en bij Parkinson-achtige aandoeningen. Dat is belangrijk voor de diagnose, hoewel Parkinson-achtige verschijnselen ook bij FXTAS op kunnen treden.

Naast de bewegingsstoornissen kan de planning en uitvoering van handelen verstoord raken, kan een zenuwgeleidingsstoornis optreden (neuropathie), en een stoornis in het autonome zenuwstelsel; dit kan gepaard gaan met een gestoorde blaas-controle, maar ook in bloeddrukregeling, die weer met duizeligheid en valneiging gepaard kan gaan. Tenslotte treden vaak angst- en stemmingsproblemen op en kan zich een vorm van dementie ontwikkelen. Het mag duidelijk zijn dat deze progressieve ziekte een toenemende aantasting van het zelfstandig functioneren met zich meebrengt, die ook voor de directe omgeving consequenties heeft; dit laatste eens te meer omdat bij het vorderen van de ziekte ook gedragsveranderingen als apathie en ontremming op kunnen treden.

Genoemde verschijnselen variëren tussen patiënten en maken het onderscheid met andere neurodegeneratieve syndromen moeilijk. De Britse neurologe gaf het advies om bij patiënten, die zich met dergelijke klachten op het spreekuur presenteren, ook te informeren naar het vóórkomen van het fragiele X syndroom bij het nageslacht: de kleinkinderen.

Samen met een hersenscan zal het veelal mogelijk zijn FXTAS als oorzaak van de problemen aan te wijzen. Deze aandoening kan een enorme impact hebben op het dagelijks leven: hobby's, zorgen voor een partner en relaties met de naaste omgeving. Medicatie om de ziekte te herstellen of af te remmen is er niet. Goede informatie is heel belangrijk, ook voor de verwanten. Denk aan adviezen inzake valpreventie en psychosociale ondersteuning.

\* Het FMR1-gen op het X-chromosoom bevat de eiwitcode CGG, die zich bij celdeling kan vermenigvuldigen. Indien 55-200 "repeats" optreden, spreek je van een premutatie.



## OPROEP: Contactpersoon gezocht voor de contactgroep (jong volwassenen)

De Fragiele X Vereniging is bezig met een plan om onze leden beter te ondersteunen. Een belangrijk onderdeel hiervan is het opzetten van acht afgebakende contactgroepen, waaronder de contactgroep (jong volwassenen) (21-50 jaar). Voor bijna alle groepen hebben we al een contactpersoon, maar voor deze groep zoeken we nog iemand!

Als contactpersoon ben je:

- ✓ Het aanspreekpunt voor lotgenoten binnen de contactgroep
- ✓ Verwijst door naar kennisdragers of experts indien nodig
- ✓ Houdt gerelateerde content op de website up-to-date

### Wil jij iets betekenen voor deze groep?

Neem contact op met het bestuur via [info@fragielex.nl](mailto:info@fragielex.nl).



### Conclusions (con't)

Midlife is a vulnerable time period of women with mid-size CGGs

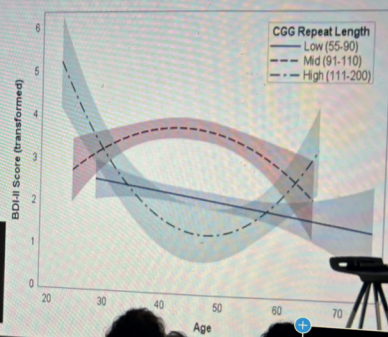
- Potential association with menopausal changes/FXPOI?

Risk increases for women with higher CGGs in old age

- Potential association with FXTAS?

Increased risk at high CGGs in young adulthood as well?

CGG influences depression risk, with patterns changing across the adult life course. It is critical to consider age in future research, and include older women. Information informs personalized risk, prognosis, and improve clinical management



## FXTAS als familieprobleem

De drie zussen Ank Gouw-Gabel (78), Guusje Gabel (74) en Netty Gabel (68) zijn alle drie premutatiedrager. Ze hebben bij elkaar drie zoons en een dochter met fragiele X syndroom (FXS), één dochter met een premutatie en één zoon die de dans geheel is ontsprongen. Ook in de bredere familiekring komen FXS en premutatiedragers voor. Met het vorderen van de leeftijd wordt duidelijk dat niet alleen fragiele X een familiegebeuren is, maar ook het ermee verbonden FXTAS. De verschillen per persoon zijn groot, maar het is niet altijd meteen heftig.

De oudste, Ank, was als eerste aan de beurt om duidelijk last te krijgen van bewegingsstoornissen, met name oncontroleerbaar trillende handen. Deze 'intentie-tremor' is het sterkst als je gericht iets probeert te doen, zoals iets oppakken, inschenken of snijden. "Als ik terugdenk merkte ik al zo'n veertig jaar geleden dat ik op de tekencursus geen rechte lijn kon trekken, maar toen wist ik nog niets van FXTAS. Heel langzaam is dat toegenomen, zodat ik geen duidelijk beginpunt van de klachten kan vaststellen. Maar tot een jaar of vier geleden heb ik nog wel geschilderd, zij het met hulp van een steunstok op het schilderij."

### Hulpmiddelen

Inmiddels is er vrijwel geen enkele dagelijkse handeling die Ank nog 'gewoon' kan uitvoeren, overal heeft ze een strategie voor uitgedokterd. De éne hand stilhouden met de andere is de meest eenvoudige, voorwerpen met twee handen omvatten een andere. WhatsApp-berichtjes op de telefoon spreekt ze in, omdat het geprik op een priegeltoetsenbordje niet meer lukt. Maar het vermijden van handelingen komt het meest voor. "Eten met mes en vork doe ik niet meer, ik heb altijd een opklapbare lepel bij me voor het geval ik die niet krijg geserveerd, dan hoef ik niet steeds te vragen. Soep eet ik uit een kom op borsthoogte. Als ik een kop koffie op een blad draag kijk ik er beslist niet naar, anders ligt de helft ernaast. En schrijven met de hand gaat niet, alleen enkele woorden in hoofdletters. Sommige letters met strepen opzij zijn ook dan nog een rampenplan, zoals de N, de M en de E."

Allerlei kleine hulpmiddelen zijn nuttig om de praktische problemen op te lossen. Zo gebruikt Ank al jaren dubbelwandige glazen voor warme dranken, omdat ze een kop met oor niet kan vasthouden. Met twee handen gaat het wel, maar een gewone kop is daarvoor vaak veel te heet. Buitenshuis heeft ze de SASS-cup bij zich, een kunststof beker met inzet die het klotsen van de inhoud tegengaat. "En in gezelschap vraag ik dan een ander om een koekje voor me te pakken, want de kans is anders groot dat ik met een onbeheerste zwiep de hele schaal tegen de grond gooi."



Lopen met dit dienblad gaat zonder morsen.

### Schrijven en lopen

De beide jongere zussen hebben lang niet zoveel last van trillende handen als Ank, maar de eerste tekenen zijn al wel merkbaar. "Sinds een jaar of twee heb ik de bibbers in mijn linkerhand. Daar ben ik natuurlijk meer op gaan letten omdat Ank zo duidelijk intentie-tremor heeft. In het dagelijks leven heb ik er niet zoveel last van, ook omdat ik rechts ben, maar ik moet er in sommige gevallen wel op letten" vertelt Guusje. "Ik merk dat ik nu niets meer zonder dienblad doe, terwijl ik dat vroeger nooit gebruikte. En met links iets inschenken gaat niet meer." Dat bracht haar op het idee dat een zogenaamd 'Oosters dienblad' een goed verjaarscadeau voor Ank zou zijn. Zo'n blad hangt aan een ring en steunt niet op je hand, zodat het veel stabiel is. Het blijkt zo handig dat alle zussen inmiddels een dienblad met hetzelfde principe in gebruik hebben; de moderne vorm wordt 'balance tray' genoemd.



De inzet van de beker remt de beweging van de vloeistof.



Voetjes op de vloer met een verlaagd frame.

Beide jongere zussen hebben daarnaast vooral moeite met het schrijven met de hand; meer dan een boodschappenbriefje lukt niet meer. "Het lijkt meer op letters tekenen dan op vloeiend schrijven". Netty, die nog werkt als tekstschrijver en docent, vangt dat vooral op met computer en digibord, maar om snel even een voorbeeld voor de cursisten op een whiteboard zetten lukt niet meer. Lastig, maar niet onoverkomelijk.

In tegenstelling tot Ank hebben zowel Guusje als Netty daarnaast moeite met rechthoek lopen; FXTAS is niet voor niets genoemd naar 'tremor' en 'ataxie' (zeemansgang). "Als ik met mijn man samen wandel moet ik voor hem uit lopen of gearmd, want los lopend heb ik de hele breedte van het fietspad nodig" vertelt Netty. Het voortdurend zijdelings corrigeren geeft vaak een overbelaste dijbeen- en heupspier, die het lopen tijdens een wandeling soms acuut onmogelijk maakt. "Wandelen is geen plezier meer en dat is jammer." Lopen met 'nordic walking'-stokken maakt het iets makkelijker, maar is geen echte oplossing.

### Vooruitzicht

De vraag is, in hoeverre dit te maken heeft met FXTAS. Allerlei verschijnselen die bij FXTAS kunnen horen, zijn ook bekend bij mensen zonder premutatie. Ze worden ook heel vaak aan het ouder worden toegeschreven. Zodra je aan een leeftijdgenoot vertelt dat het wandelen tegenwoordig lastig is, luidt het antwoord: 'Ja, dat heb ik ook'. En er zijn meer mensen die met geen mogelijkheid een draad in een naald kunnen krijgen.

Zo heeft Ank al een heel groot deel van haar leven last van onzekerheid bij het bewegen. Vanwege de toenemende instabiliteit is ze overgestapt van een gewone elektrische fiets naar een fiets met verlaagd frame, zodat ze met haar voeten bij de grond kan zonder af te stappen. Ook pijn in haar ledematen en een heel laag energieniveau plagen haar al vele tientallen jaren: zou dat een voorbode kunnen zijn van FXTAS, of wat tegenwoordig onder de noemer FXAND valt? Of staan deze klachten op zichzelf, net zoals

de evenwichtsstoornissen die Netty al sinds een hersenoperatie 35 jaar geleden heeft?

Het antwoord op die vraag lijkt vooral van belang voor de verwachting die je hebt van de toekomst. Wie last heeft van beginnende verschijnselen van FXTAS houdt er rekening mee dat er nog meer kan volgen, hoewel er niets valt te zeggen over het tempo waarin de aandoening zich ontwikkelt. Niet iedereen krijgt dezelfde klachten, dat blijkt wel uit de verschillen tussen de drie zussen.

"We zien wel waar we mee te maken krijgen" is dan ook het gedeelde credo van de zussen. Maar het vooruitzicht kan toch angstig zijn: "Ik ben het meest bang voor vroegtijdige dementie" vertelt Guusje, even vergetend dat ze met haar 74 jaar het vroegtijdig wel kan overslaan. Netty denkt vooral aan een mogelijke spraakstoornis als ernstige handicap. De motorische onhandigheden zijn daarbij vergeleken vooral een praktisch probleem. Met de goede hulpmiddelen is daar voorlopig nog wel een mouw aan te passen, en het uitwisselen van slimme trucjes levert ook nog eens nuttige gespreksstof op. Maar zoals Ank stelt: om het leefbaar te houden is het belangrijkste om te accepteren dat je wat minder kunt. "Anders verspil je daar veel energie aan".

"WE ZIEN WEL WAAR WE MEE  
TE MAKEN KRIJGEN IS DAN OOK  
HET GEDEELDE CREDO VAN DE ZUSSEN.  
MAAR HET VOORUITZICHT KAN TOCH  
ANGSTIG ZIJN..."

# Het leven van **DAAN**

Daan is een 30-jarige jonge man met het fragiele X syndroom. Hij woont in een huis met acht anderen met een beperking. Daan gaat vier dagen per week naar de dagbesteding. Verder gaat hij naar muziekles en zit hij op G-hockey. Over het leven van Daan.

## Mogelijkheden

Elke vrijdag fiets ik met Daan naar muziekles. Als we het grote, drukke en onoverzichtelijke plein bij de muziekschool opkomen, maakt Daan een scherpe bocht naar rechts en spurt weg. Hij rijdt snel over meer dan honderd meter op de groentekraam af, want hij heeft zijn muziekjuf gespot in de drukte en gaat haar gedag zeggen. Hoe kan hij haar gezien hebben op die afstand?

De maatschappij zet onze kinderen af tegen een norm. Als die norm bestaat uit zaken als intellectueel begrip, arbeidsproductiviteit en zelfstandigheid, dan vallen ze vaak buiten de boot. Maar zo'n absolute norm toepassen is ook een beetje gek. Ten eerste dwingt het je denken in de richting van beperkingen. En ten tweede kun je nog wel wat vraagtekens zetten bij de waarden die horen bij onze manier van leven. En tenslotte doe je geen recht aan de eindeloze variatie in mogelijkheden van mensen, met en zonder fragiele X.

Enkele jaren geleden werkte Daan in een groot bejaardentehuis. Hij maakte daar schoon en bracht de soep rond. De bewoners liepen met hem weg. Vaak kreeg hij snoep, maar ook ligt bij hem thuis nog een gebreide sjaal en een schilderij met een koolmees. Daan kende iedere bewoner en groette hen vrolijk bij hun naam. En ik denk dat zijn populariteit daar mede aan te danken was. De bewoners – altijd gezien als behorend tot de groep van bejaarden – voelden zich door deze vrolijke jongen individueel gezien en herkend. Met naam en toenaam.

Zelf heb ik best moeite namen en gezichten aan elkaar te knopen. Maar Daan kan het feilloos. Ook de huisarts – die er nogal eens moest wezen – gebruikte Daans kennis. “Ha Daan, waar woont mevrouw de Koning ook alweer?” “In kamer 417”, zei Daan dan, want hij kende niet alleen de naam maar ook het kamernummer. En het klopte altijd.

Ook als je met Daan in de stad loopt, herkent hij altijd mensen. Waar ik in gedachten verzonken mijn beste vriend op tien meter voorbij kan lopen, weet Daan mensen van zijn werk van jaren terug te herkennen. Hij groet ze enthousiast en met een lach. En zij herkennen hem.

Zijn observatievermogen en geheugen zijn echt een wonder. Soms denk ik dat hij – misschien wel juist door zijn verstandelijke beperking – een voor mij onbekende spier heeft getraind. Een spier die ik ten ene male mis.

Na de muziekles eet Daan bij ons. Na het eten komt de regiotaxi hem halen. Binnen houdt hij het niet uit als hij weet dat de taxi komt, dus wil hij buiten wachten. Ik ga mee want het is al donker en wij wonen aan een drukke weg. Het regent. De taxi kan van links of van rechts komen en er zijn verschillende soorten: het kan een busje of een gewone auto zijn. Daan speurt met arendsogen in de verte. “Daar is-t-ie!”, roep hij. Ik zie op honderden meters afstand de koplampen van drie auto's. Wat ziet hij wat ik niet zie? En ja hoor, de tweede auto zet zijn knipperlicht aan. Ik kijk verbaasd naar Daan en voel mij een stumperd.

