

15 april 2008



> **Driejarige Nina aan de basis van onderzoek naar Angelman**

Mieke Visser: „Syndroom beheerst gezinnen 24 uur per dag”

In 2005 werd ze geboren, de nu dus inmiddels driejarige Nina. Geboren in Oostenrijk en dochter van Martine Visser, die voor haar vertrek naar het buitenland in Nieuwerkerk opgroeide. Nina is een mooi meisje. „Een fotomodel”, illustreert haar oma Mieke Visser, nog steeds in Nieuwerkerk woonachtig. Maar Nina is met haar drie jaar inmiddels de naamgeefster van de Nina Foundation. Want achter de schoonheid van het kindje gaat het zeldzame syndroom van Angelman schuil. De familie zet alles op alles voor onderzoek om dit ingrijpende syndroom op de kaart te zetten.

Mieke Visser heeft drie kinderen, zoon Jan (de jongste) en de dochters Martine en Betty. Martine kreeg na de geboorte van haar nu 4,5-jarige zoon Niels nog een dochter, Nina. Een mooie baby en niets leek een onbezorgde tijd in de weg te staan. Martine was inmiddels naar Oostenrijk geëmigreerd en haar zus Betty woont in Rotterdam.

Maar als vrij snel na de geboorte van Nina werd duidelijk dat het meisje ‘niet normaal’ was. Geen uiterlijke kenmerken, want Nina is een mooie meid, zoals gezegd. „Als Martine door Wenen wandelt, willen Japanners graag met Nina op de foto. Roodblond haar en prachtige blauwe ogen.” Maar haar gedrag was afwijkend. „Ze at werkelijk alles. Al zou je ze bloemkool met suiker geven. En slapen deed ze bijna niet. Ze ging gelijktijd met haar ouders naar bed en sliep dan maar een paar uur”, herinnert oma Mieke.

Martine vertrouwde het niet en startte een reis van artsenbezoeken. Maar ze kreeg steeds nul op het rekest. Met Nina zou niets aan de hand zijn. „Martine kreeg te horen, dat ze zich geen zorgen moest maken. Er werd haar letterlijk gezegd, dat alle ouders willen dat hun kind al op twee jaar viool wil spelen.” Maar na 14 maanden krijgt Nina een epileptische aanval. Een bezoek aan een neuroloog in Oostenrijk geeft opheldering. Nina leidt aan het zeldzame syndroom van Angelman. Volgens de wetenschap komt het bij één op de 20.000-40.000 kinderen voor.

Het is een genetische aangelegenheid. In het DNA is een niet erfelijke fout geslopen. Het Angelman-syndroom is een bundeling van afwijkingen. Een ernstige verstandelijke handicap, houterig bewegen, epilepsie, autisme, slaapstoornissen, concentratieproblemen, geen spraak, opvallende lachbuien en een opgewekte gelaatsuitdrukking. Een bizarre combinatie van gedragsproblemen met een stralend uiterlijk dus. En daarmee lastig vast te stellen.

„Nina zal nooit praten. En het klinkt een beetje raar, maar je kunt haar alleen proberen dingen aan te leren. Het is een soort dresseren wat je kunt”, vertelt Mieke Visser. Maar bij moeder Martine was er vooral ook opluchting na het vaststellen van het syndroom. Het gedrag van kinderen met dit syndroom betekent een enorme aanslag op het gezinsleven. Veel ouders

drijft het uit elkaar. Juist door het niet slapen, beheerst een kindje met dit syndroom 24 uur van de dag het gezin.

Maar Martine en haar man zijn er juist strijdlustig door geworden. En de hele familie eigenlijk wel. Want zus Betty ontdekte dat er in het Medisch Centrum in Rotterdam onderzoek werd gedaan naar epilepsie door hersenstoornissen. Door het toedienen van bepaalde stoffen aan zogenaamde Angelman-muizen zijn er duidelijke verbeteringen waarneembaar. Met een bestaand medicijn wordt verder onderzoek gedaan om een Angelman-medicijn voor mensen te ontwikkelen. „Bij deze proeven lijden de muizen niet. Ze worden juist met liefde behandeld.”

Maar wetenschappelijk onderzoek is erg kostbaar. Een beetje onderzoek kost 300.000 euro. De professor in Rotterdam is op kosten van de Nina Foundation naar Amerika gegaan. Daar ontmoette hij een Canadese onderzoeker, die studeert op Parkinsonmedicijnen, waarin ook de stof zit die bij het Syndroom van Angelman effect heeft. Gekeken wordt nu of dit medicijn, al dan niet aangepast, ingezet kan worden.

„Wij hebben als familie allemaal bijgedragen aan Nina. Verzekeraars betalen pas behandelingen uit als er zekerheid is over het effect. Dat is er nog niet, dus moet je behoorlijk wat geld op tafel leggen.” Nina heeft dat geluk, maar Mieke Visser wil dat alle ouders met zo'n kind die kans krijgen. Een effectief medicijn is het allerbelangrijkste. „Het kan er voor zorgen dat de kinderen betere concentratie ontwikkelen, waardoor ze dus dingen kunnen leren. En juist dat is nodig om het leven draaglijker te maken”, vertelt Mieke vanuit haar huis in Nieuwerkerk.

De Nina Foundation is erg actief met het inzamelen van geld. Zo worden er Italiaanse producten verkocht, waarvan de opbrengst te goede komt aan de organisatie. Via de website www.nina-foundation.org is meer informatie te verkrijgen. En ook tijdens de beurs in Nieuwerkerk op 11 en 12 april. „We hebben daar een stand gekregen, waarmee we aandacht voor het syndroom kunnen vragen. Alles is welkom.” Daarnaast hoopt Mieke Visser in contact te komen met mensen, die het syndroom ook kennen of door het verhaal van Nina op ideeën worden gebracht. Haar telefoonnummer is 642184

• [Reageren op dit bericht](#)

• [Print dit bericht](#)

• [Dit bericht doorsturen](#)

[< terug](#)

Driejarige Nina aan de basis van onderzoek naar Angelman

Bericht geplaatst door [cynthia](#) op 4 april 2008 @ 5:54 pm in [varia](#) | [No Comments](#)

Mieke Visser: „Syndroom beheerst gezinnen 24 uur per dag”

In 2005 werd ze geboren, de nu dus inmiddels driejarige Nina. Geboren in Oostenrijk en dochter van Martine Visser, die voor haar vertrek naar het buitenland in Nieuwerkerk opgroeide. Nina is een mooi meisje. „Een fotomodel”, illustreert haar oma Mieke Visser, nog steeds in Nieuwerkerk woonachtig. Maar Nina is met haar drie jaar inmiddels de naamgeefster van de Nina Foundation. Want achter de schoonheid van het kindje gaat het zeldzame syndroom van Angelman schuil. De familie zet alles op alles voor onderzoek om dit ingrijpende syndroom op de kaart te zetten.

Mieke Visser heeft drie kinderen, zoon Jan (de jongste) en de dochters Martine en Betty. Martine kreeg na de geboorte van haar nu 4,5-jarige zoon Niels nog een dochter, Nina. Een mooie baby en niets leek een onbezorgde tijd in de weg te staan. Martine was inmiddels naar Oostenrijk geëmigreerd en haar zus Betty woont in Rotterdam.

Maar als vrij snel na de geboorte van Nina werd duidelijk dat het meisje 'niet normaal' was. Geen uiterlijke kenmerken, want Nina is een mooie meid, zoals gezegd. „Als Martine door Wenen wandelt, willen Japanners graag met Nina op de foto. Roodblond haar en prachtige blauwe ogen.” Maar haar gedrag was afwijkend. „Ze at werkelijk alles. Al zou je ze bloemkool met suiker geven. En slapen deed ze bijna niet. Ze ging gelijktijd met haar ouders naar bed en sliep dan maar een paar uur”, herinnert oma Mieke.

Martine vertrouwde het niet en startte een reis van artsenbezoeken. Maar ze kreeg steeds nul op het rekest. Met Nina zou niets aan de hand zijn. „Martine kreeg te horen, dat ze zich geen zorgen moest maken. Er werd haar letterlijk gezegd, dat alle ouders willen dat hun kind al op twee jaar viool wil spelen.” Maar na 14 maanden krijgt Nina een epileptische aanval. Een bezoek aan een neuroloog in Oostenrijk geeft opheldering. Nina leidt aan het zeldzame syndroom van Angelman. Volgens de wetenschap komt het bij één op de 20.000-40.000 kinderen voor.

Het is een genetische aangelegenheid. In het DNA is een niet erfelijke fout geslopen. Het Angelman-syndroom is een bundeling van afwijkingen. Een ernstige verstandelijke handicap, houterig bewegen, epilepsie, autisme, slaapstoornissen, concentratieproblemen, geen spraak, opvallende lachbuien en een opgewekte gelaatsuitdrukking. Een bizarre combinatie van gedragsproblemen met een stralend uiterlijk dus. En daarmee lastig vast te stellen.

„Nina zal nooit praten. En het klinkt een beetje raar, maar je kunt haar alleen proberen dingen aan te leren. Het is een soort dressereren wat je kunt”, vertelt Mieke Visser. Maar bij moeder Martine was er vooral ook opluchting na het vaststellen van het syndroom. Het gedrag van kinderen met dit syndroom betekent een enorme aanslag op het gezinsleven. Veel ouders drijft het uit elkaar. Juist door het niet slapen, beheerst een kindje met dit syndroom 24 uur van de dag het gezin.

Maar Martine en haar man zijn er juist strijdlustig door geworden. En de hele familie eigenlijk wel. Want zus Betty ontdekte dat er in het Medisch Centrum in Rotterdam onderzoek werd gedaan naar epilepsie door hersenstoornissen. Door het toedienen van bepaalde stoffen aan zogenaamde Angelman-muizen zijn er duidelijke verbeteringen waarneembaar. Met een bestaand medicijn wordt verder onderzoek gedaan om een Angelman-medicijn voor mensen te ontwikkelen. „Bij deze proeven lijden de muizen niet. Ze worden juist met liefde behandeld.”

Maar wetenschappelijk onderzoek is erg kostbaar. Een beetje onderzoek kost 300.000 euro. De professor in Rotterdam is op kosten van de Nina Foundation naar Amerika gegaan. Daar ontmoette hij een Canadese onderzoeker, die studeert op Parkinsonmedicijnen, waarin ook de stof zit die bij het Syndroom van Angelman effect heeft. Gekeken wordt nu of dit medicijn, al dan niet aangepast, ingezet kan worden.

„Wij hebben als familie allemaal bijgedragen aan Nina. Verzekeraars betalen pas behandelingen uit als er zekerheid is over het effect. Dat is er nog niet, dus moet je behoorlijk wat geld op tafel leggen.” Nina heeft dat geluk, maar Mieke Visser wil dat alle ouders met zo'n kind die kans krijgen. Een effectief medicijn is het allerbelangrijkste. „Het kan er voor zorgen dat de kinderen betere concentratie ontwikkelen, waardoor ze dus dingen kunnen leren. En juist dat is nodig om het leven draaglijker te maken”, vertelt Mieke vanuit haar huis in Nieuwerkerk.

De Nina Foundation is erg actief met het inzamelen van geld. Zo worden er Italiaanse producten

verkocht, waarvan de opbrengst te goede komt aan de organisatie. Via de website www.nina-foundation.org is meer informatie te verkrijgen. En ook tijdens de beurs in Nieuwerkerk op 11 en 12 april. „We hebben daar een stand gekregen, waarmee we aandacht voor het syndroom kunnen vragen. Alles is welkom.” Daarnaast hoopt Mieke Visser in contact te komen met mensen, die het syndroom ook kennen of door het verhaal van Nina op ideeën worden gebracht. Haar telefoonnummer is 642184

Bericht afgedrukt vanaf WereldRegio: <http://www.wereldregio.nl>

URL naar bericht:

<http://www.wereldregio.nl/18681-driejarige-nina-aan-de-basis-van-onderzoek-naar-angelman/>