

## **PERSBERICHT**

### **Angelmansyndroom een duistere ziekte**

#### **Nina Stichting zorgt voor onderzoek**

Hoewel het Het Angelman Syndroom een zeldzame aangeboren genetische afwijking is, zijn er in Nederlands naar schatting al 50.000 kinderen die aan het syndroom lijden. Ongeveer 1 op de 12.000 wordt ermee geboren. Kinderen met het Angelman Syndroom hebben ernstige verstandelijke en vaak ook lichamelijke handicaps.

Het syndroom werd in 1965 ontdekt door de Engelse arts Harry Angelman. Inmiddels is het mogelijk met een DNA-test eenvoudig vast te stellen of een kind het Angelman Syndroom heeft. Sinds kort is bekend dat bij veel van deze kinderen een stukje van chromosoom 15 ontbreekt en dat er vaak karakteristieke afwijkingen aantoonbaar zijn in het EEG (electroencephalogram = meting van de elektrische hersenactiviteit). De mogelijke mutatie ligt al in de genen van de moeder.

Bij veel kinderen treden rond het eerste jaar epileptische aanvallen op. Op de peuterleeftijd is het gedrag van kinderen met het Angelman syndroom heel kenmerkend. Ze zijn erg snel enthousiast, druk en voortdurend in beweging. Ze slapen bijzonder slecht en weinig. Ze hebben een ernstige verstandelijke handicap, lijden aan obesitas, zijn vaak epileptisch, bewegen zich houterig en kunnen niet of nauwelijks spreken. Sommige kinderen kunnen enkele woordjes zeggen, maar meestal worden deze niet juist gebruikt. Soms leren ze lopen, maar vaak ook niet. Ook scoliose komt voor,

#### **Angelman verenigingen**

Hoewel de laatste jaren wetenschappelijke belangstelling voor dit syndroom aanmerkelijk is toegenomen, blijven veel ouders in het duister tasten omdat er weinig bekend is over de meest effectieve therapieën en begeleidingsvormen. Zo is de kennis over de beste ontwikkelmethoden van deze kinderen verspreid over de hele wereld. In Italië bijvoorbeeld krijgen alle kinderen een communicatiemethode aangeleerd waarmee ze contact kunnen maken met hun vader, moeder, broertjes en zusjes. Verder worden er in andere landen directe maatregelen genomen om de ontwikkeling van scoliose tegen te gaan. In Nederland is dit alles niet het geval.

De praktijk lijkt wel aan te tonen dat intensieve begeleiding wel degelijk de kwaliteit van het leven voor hen positief beïnvloeden. Wetenschappelijke onderbouwing is er nauwelijks, waardoor ouders en verzorgers voortdurend het wiel aan het uitvinden zijn. Inmiddels kunnen ouders zich aansluiten bij de Nina Foundation die wereldwijd zoveel mogelijk informatie verzamelt en wetenschap stimuleert. Daarnaast bieden ouderverenigingen in de hele wereld basale informatie en steun die ouders nodig hebben als zij een kind met het Angelman syndroom blijken te hebben.

#### **De Nina Foundation**

In 2005 kregen de ouders van het meisje Nina te horen dat zij aan het Angelman Syndroom leed. Nina's ouders ontdekten dat er vrijwel geen systematisch wetenschappelijk onderzoek werd verricht naar het syndroom. Daarop besloten mensen in de omgeving van Nina de Nina Foundation op te richten en geld in te zamelen.

Dankzij dit particuliere initiatief kon het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam een studie naar de ziekte verrichten met een opzienbarende uitkomst. De resultaten zijn dit jaar gepubliceerd in het vooraanstaande wetenschappelijke tijdschrift Nature Neuroscience (maart 2007).

De Nina Foundation wil verder onderzoek financieel steunen en daarmee de kans op de ontwikkeling van een medicijn vergroten. Zij is dan ook actief op zoek naar donateurs en

sponsors. Om meer aandacht en geld te krijgen brengt de stichting 'Prodotti di Nina' op de markt. Een culinaire lijn van Italiaanse producten die in Nederland niet gemakkelijk verkrijgbaar zijn.

Veel restaurants en delicatessenwinkels verkopen deze Italiaanse limoncino en olijfolie. Daarmee doen ze meteen iets voor het goede doel. Bij de restaurants van Herman den Blijker (de Engel te Rotterdam) en vele andere hoogwaardige chefs kunt u deze producten genieten.

Deze formule is reeds uitgebreid met de Nina Foundation België en Nina Foundation Oostenrijk. Samenwerking is er ook met de ouderverenigingen in Duitsland, Frankrijk, Denemarken, Engeland en Italië.

Voor meer informatie over De Nina Foundation kunt u contact opnemen met de oprichtster Betty Willemsen, via telefoon ( 06- 25490229) of per e-mail ([info@nina-foundation.org](mailto:info@nina-foundation.org)). Zie ook [www.prodottidinina.com](http://www.prodottidinina.com)