

Ouders vragen aandacht voor weinig bekende ziekte die veel slachtoffers maakt

Mas (7) overleed in februari dit jaar na een leven vol pijn, tegenslag en angst aan een stofwisselingsziekte. Samen met kanker vormt deze onderschatte en onderbelichte aandoening de grootste doodsoorzaak bij kinderen. Zijn vader Mathijs Steinberger, verslaggever van deze krant, pleit voor meer aandacht.

Mas had geen kans op normaal leven

Snel na de geboorte bleek al dat Mas geen gewoon kind was. Drinken lukte niet, net als het openen van zijn ogen. Jongetjes zijn vaker lui, kregen we te horen in het ziekenhuis en we werden naar huis gestuurd. We hielden hem in leven door kunstvoeding in zijn mond te spuiten. Steeds kleine hoeveelheden, tot achttien keer per dag.

Mas kon niet huilen, zijn lichaam was slap en hij ontwikkelde zich niet. Na onderzoeken in een ander ziekenhuis volgde de diagnose. Door een defect gen brak hij een bepaald eiwit niet goed af. De ziekte heet non-ketotische hyperglycinemie (NKH) en vergiftigde zijn hersenen. We moesten er rekening mee houden dat onze zoon ernstig gehandicapt zou zijn. Levensverwachting: onbekend. Twee medicijnen zouden de gevolgen enigszins dempen, was de verwachting van de artsen.

Onze zoon had dus een ongeneeslijke ziekte, maar aanvankelijk waren we opgelucht. Er was duidelijk wat er aan de hand was en er was behandeling mogelijk. Een uur nadat hij de eerste keer medicijnen kreeg, keek hij ons

aan en lachte. Vanaf nu zou het alleen maar beter gaan, dachten we.

Voordat we ons in de medische wereld stortten, had ik nooit van metabole ziekten (ook bekend als stofwisselingsziekten) gehoord. Als ik vertelde dat mijn kind een stofwisselingsziekte had, keken mensen me vaak glazig aan. Wat is dat? Een kwestie van eetgewoonten aanpassen en dan gaat het beter?

De werkelijkheid is dat metabole ziekten een belangrijke doodsoorzaak bij kinderen is. Er zijn meer dan duizend soorten en ze ontregelen allemaal de energiehuishouding. Voor veel van de ziekten is geen behandeling. De gevolgen variëren van lichte ontwikkelingsachterstand tot zware handicaps en overlijden.

Dodelijk

In de statistieken van het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS) staan de kille cijfers over metabole ziekten vermeld. In 2018 stierven 35 kinderen onder de 15 jaar aan deze ziekten, aan kanker waren het er vijftig.

Het sterke vermoeden bestaat dat stofwisselingsziekten dodelijker zijn dan uit de huidige cijfers blijkt. De diagnose metabole ziekte wordt namelijk niet altijd

gesteld, terwijl die er zeer waarschijnlijk wel is.

Voor al pasgeboren baby's die thuis overlijden, worden de symptomen geregistreerd en niet de daadwerkelijke doodsoorzaak, legt Nicolette Salden van Metakids uit. Deze organisatie zamelt geld in voor onderzoek. „Vaak is alleen de huisarts betrokken en gebeurt er geen uitgebreid onderzoek. Dan komt er bijvoorbeeld longfalen in de boeken te staan in plaats van een metabole ziekte. Zo blijven de officiële cijfers te laag.”

Onze levens stonden volledig in het teken van zijn ziekte

Tienduizend gezinnen in Nederland hebben een kind met een stofwisselingsziekte. Wij waren er een van en het bracht ons aan de rand van de afgrond. De problemen stapelden zich op. Hersenschade en epilepsie verstoorde het slaapritme van Mas, waardoor hij amper tot rust kwam. Elke nacht was hij tien keer wakker, of vaker. In diepe slaap kwam hij nooit.

Mas was extreem prikkelgevoelig en angstig. Hij begreep veel, maar praten lukte niet, wat tot veel frustratie leidde. Hij werd agressief naar zichzelf en anderen. Sondevoeding en medicijnen maakten hem vaak misselijk en leidden tot wonden in zijn maag. Zich vermaken met speelgoed lukte niet vanwege slechte motoriek. Opvang in een groepje voor kinderen met een beperking gaf te veel prikkels.

Onze droom over het krijgen van meer kinderen zetten we aan de kant. Mas was ons eerste kind en onze levens stonden volledig in het teken van zijn ziekte. Ik

ging minder werken, mijn vrouw Sanne, die lerares was, stopte helemaal. Hele dagen per week gingen op aan controles in het ziekenhuis, bloed prikken en rompslomp rondom medicijnen. Onze wereld werd kleiner; omdat een simpele griep ernstige gevolgen voor Mas kon hebben, moesten we vaak afspraken met vrienden en familie afzeggen. Wie verkouden was, of een snotteraar in huis had, konden we niet zien.

Grootste verdriet

Jezelf wegcijferen bleek niet het moeilijkst. Het grootste verdriet hadden we over zijn lijden. Door alle lichamelijke en psychische ellende had Mas nooit de kans op een normaal leven. We bleven op de been door de hoop op de werking van steeds weer meer medicijnen die we in samenspraak met artsen probeerden. Want onder de ziekte zat een zacht, rustig jongetje dat zich in zijn eigen tempo ontwikkelde. Op de spaarzame momenten dat Mas zich fijn voelde, kon hij een knuffel verdragen zonder woedeaanval, langer dan een halve minuut naar een verhaaltje luisteren of buiten met de bal spelen. Dan waanden we ons even een gewoon gezin, wetende dat het snel weer voorbij zou zijn.

De nachten zonder slaap braken ons op. Opa's kwamen 's nachts voor hem zorgen en we huurden met een persoonsgebonden budget (pgb) zorgverleners bij ons thuis in. Psychiaters schreven zware antipsychotica voor, maar als het al verbetering bracht, was dat slechts tijdelijk. Een zoektocht langs gespecialiseerde kinderartsen over zijn slaapproblemen leidde uiteindelijk tot de boodschap: sterkte ermee, we kunnen niets voor jullie doen.

Het leven met een kind met een stofwisselingsziekte is ingewikkeld. Begrip van anderen is lastig. De zieke kinderen zijn vaak geestelijk en lichamelijk gehandicapt en dat is niet sexy. Ze kunnen



Betere diagnoses

Het is arts en onderzoeker Clara van Karnebeek een doorn in het oog. „Kon ik maar zeggen wat er nodig is om alle metabole ziekten te bestrijden. Maar het gaat om zo'n grote groep ziektes met elk een verschillend beloop. En het aantal ziektes groeit omdat we nieuwe genetische afwijkingen ontdekken. Er is véél geld nodig en nog betere samenwerking.” Van Karnebeek is kinderarts en geneticus bij Amsterdam

UMC en directeur van het nieuwe samenwerkingsverband United for Metabolic Diseases (UMD). Doel van het consortium is om diagnose, behandeling en zorg voor betrokken patiënten en gezinnen te verbeteren. Metabole ziekten zijn erfelijk. Ouders geven dna-afwijkingen door aan hun kinderen, vaak zonder te weten dat ze drager zijn. Via de hielprik kunnen nu 18 ziekten direct na de geboorte worden

opgespoord en behandeld, voordat er onherstelbare schade ontstaat. „Er gelden strenge criteria om ziekten in de hielprik op te nemen. Zo moet er een behandeling mogelijk zijn. Dat is bij lang niet alle metabole ziekten het geval.” Artsen en onderzoekers boeken de laatste jaren zeker successen. „Door nieuwe dna-onderzoekstechnieken en diagnostiek met big data kunnen we steeds beter diagnoses stellen.”

moeilijk communiceren en vertoeren onaangepast gedrag. In een restaurant gilte Mas als het net even te lang duurde zo hard dat iedereen zijn hoofd omdraaide. Als het eten en drinken tegenviel, gooide hij ermee en maaide alles van tafel.

We waren een keer met z'n drieën in het tuincentrum bij ons in Leidsche Rijn, Utrecht. Mas had een goede dag en kon een kort stukje lopen. Sanne liep met hem aan de hand, ik met de rolstoel achter. Mas banjerde met onbeholpen stappen door de gangen en probeerde planten uit potten te trekken. Een vrouw zag het tafereel aan en schudde haar hoofd. Met een mengeling van verbazing, afkeuring en medelijden keek ze naar mijn kind. Ik was trots, maar voelde ook schaamte en pijn. Mas zal nooit een normale plek in onze samenleving krijgen, was mijn pijnlijke conclusie.

We gloeiden van trots en zakten door onze benen van verdriet

Iedereen kent kanker en weet dat kinderen het ook kunnen krijgen. Dat geldt niet voor de ziekte die hoogstwaarschijnlijk de grootste doodsoorzaak bij kinderen is. Ergens voelt dat onrechtvaardig en het stemt ons droevig.

Metakids is er van overtuigd dat het besef over metabole ziekten langzaam indaalt. Salden: „Kanker heeft ook veel varianten en iedereen weet inmiddels hoe erg het is. Helaas overlijden er nog steeds veel mensen aan kanker, maar door veel onderzoek is het nu gelukkig niet altijd meer dodelijk.”

Maar het gaat niet snel genoeg. Metabole artsen en onderzoekers

moeten het met veel minder geld doen dan hun collega's bij kindercancerologie. Kan er alsjeblieft een deltaplan komen voor deze vreselijke ziekten? Of een taskforce, die zorgt voor structureel meer geld voor onderzoek en behandeling? Want we kunnen toch niet toestaan dat deze stille ramp voortwoekert en gezinnen in de afgrond stort?

Door een bizar toeval heb ik in de familie nog een kind met een andere metabole ziekte. Mijn neefje Bram, een jaar jonger dan Mas, ontwikkelde zich de eerste jaren redelijk. Hij kon praten en lopen, maar zijn ziekte bleek progressief. Inmiddels is hij zwaar lichamelijk gehandicapt en aan een rolstoel gekluisterd.

Feest

Vorig jaar raakten de ideeën van artsen voor medicijnen die tot verbetering voor Mas zouden leiden, op. Tegelijk groeide de beschadiging in zijn maag door de bijtende werking van medicijnen. Zijn lichaam raakte op, na zeven slopende jaren. We zagen hoe het einde naderde. In januari dit jaar organiseerden we een feest voor hem. Het was zijn grote wens om alle familie, vrienden en zorgverleners bij elkaar te hebben. Door zijn onwaarschijnlijke gave om contact te maken zonder woorden, had hij een warme plek in de harten van iedereen om ons heen.

Stichting Make a Wish plaatste een grote partytent voor ons huis. Als het te druk voor hem werd, kon Mas tussentijds in ons huis bijkomen van de prikkels. Het was onwerkelijk, onvoorstelbaar en ongrijpbaar. We gloeiden van trots en zakten door onze benen van verdriet. We huilden en lachten. We voelden zo veel liefde en vreesden het immense naderende verlies.

Een week later overleed hij in het ziekenhuis. We konden in alle rust afscheid nemen en beloofden hem dat we altijd bij elkaar blijven: papa, mama en Mas.

