



AM
selingsziekten
tal aangeboren en
r zijn 600 erfelijke
lingsziekten.
doening op zich
im, maar opgeteld
0,5% van alle
borenen een
ziekte heeft.
gaat het om
800 kinderen in
d.
geveer een derde
ofwisselingsziekten
handeling mogelijk,
at uit een streng
transplantatie of
n.
r meer info op
fwisselingsziekten.nl
r website
oundation.nl
Evelien Oosterveld
dacht te krijgen voor
i het bijzonder en
lingsziekten in het
1. Er worden zaken
seerd als concerten
nacties. Ambassa-
1 de foundation zijn
t André Kuipers en
ub Stapel.

allebei een goede baan, een heerlijk huis. Opeens blijken twee van die ogenschijnlijk gezonde kinderen een ongeneeslijke stofwisselingsziekte te hebben. Er ontvouwt zich van de ene op de andere dag een heel andere, heel angstige toekomst. Hoe ik daar mee omga? Dat weet ik nog steeds niet, daar kún je niet mee omgaan. We denken maar niet te ver vooruit. Met de ziekte word je iedere dag geconfronteerd. Het gaat namelijk steeds iets minder. Bij Wieger is zijn gezichtsvermogen aangetast, hij heeft nu een brilletje. Ook al staat het hem leuk, het is ook een teken dat zijn lichaam achteruit gaat. Alle testuitslagen zijn steeds iets slechter dan de vorige keer. Hun armen helemaal omhoog doen, dat kunnen ze allebei al niet meer. Emma kan echt geen stuk meer hardlopen. Onbewust let je op: kunnen ze nog dit? Kunnen ze nog dat?

Spek en bonen

Er zitten in de toekomst vele operaties aan te komen. Nu is het al zo dat de zenuwbanen in hun armen bekneld zijn geraakt door het 'opzwellen' van de cellen. Daar moet iets aan worden gedaan. Maar ook hun hartkleppen zijn 'rafelig' aan het worden. Als de ogen van Emma en Wieger vertroebelen, zullen ze nieuwe lenzen krijgen. Ze worden gemonitord, zoals dat heet, en zijn onder voortdurende controle. Medicijnen zijn er niet. Wel is pas geleden ontdekt dat toediening van het ontbrekende enzym het proces iets afremt. Emma en Wieger krijgen daarom elke vrijdag zes uur lang een infuus met dit enzym toegediend. Dat gebeurt thuis. Ze zijn er inmiddels aan gewend en blijven die dag thuis van school. Je zou denken: dat vinden ze wel prima! Maar kinderen willen normaal zijn. Laatst was Emma om kwart over twee klaar. Ze deed snel haar schoenen aan: kon ze nog een halfuur naar school. Wieger is blijven zitten in groep drie, omdat hij door de ziekenhuisonderzoeken veel heeft gemist. Ze spelen allebei hockey, maar als ik op zaterdag langs die lijn sta, doet mijn hart pijn. Ze staan er voor spek en bonen bij, omdat ze niet lang meer kunnen rennen. Ik heb gemerkt dat je steeds meer accepteert en je doelen bijstelt. Nu zou ik al ontzettend blij zijn als

Stofwisselingsziekte vaker de oorzaak dan gedacht

Van onze medische redactie
UTRECHT - Stofwisselingsziekten blijken vaker dan gedacht de oorzaak van ontwikkelingsachterstand bij kinderen.

Onderzoekers van het Sylvia Toth-centrum van het Universitair Medisch Centrum Utrecht ontdekten de afgelopen vijf jaar bij 59 kinderen, Hulsretsen en kinderartsen konden bij de kinderen (gemiddelde leeftijd 4,5 jaar) steeds geen verklaring geven voor de ontwikkelingsachter- opbrengst is hoog, stelt Visser. Het lijkt misschien weinig, 2,8 procent van het totaal, maar het gaat om een groep kinderen waar al veel onder-

uit De Telegraaf

ze niet in een rolstoel belanden. Of als ze langer dan gehoopt blijven leven. Ik verwacht geen wondermedicijn, dat is niet reëel. MPS VI is een zogenaamde 'weesziekte'. Het is zo zeldzaam dat het voor de farmaceutische industrie niet loont om er onderzoek naar te doen. We zijn al blij dat in Amerika de mogelijkheid is ontdekt om het ontbrekende enzym toe te dienen. Maar waarom dat enzym dan op bepaalde plekken wel aanslaat en op andere niet, daar wordt weinig onderzoek naar gedaan. Dat is één van de redenen dat we de WE Foundation hebben opgericht. WE staat voor Wieger en Emma, maar ook voor 'wij samen'. Er zijn jaarlijks 800 kinderen die een stofwisselingsziekte krijgen, tegen 400 kinderen die kanker krijgen. Naar kanker is, gelukkig, veel onderzoek gedaan: 75 procent van deze kinderen overleeft dan ook. Maar van de kinderen met een stofwisselingsziekte overlijdt 70 procent! Dat zijn schokkende cijfers waaraan we bekendheid willen geven. En we willen geld bij elkaar krijgen voor onderzoek. Niet omdat het Wieger en Emma nog zal helpen, maar wel voor alle andere kinderen die een zelfde ziekte krijgen.

Leven in het nu

We moeten wel oppassen dat niet alles alleen om Wieger en Emma draait. We waren heel vaak alleen met de oudste twee op stap naar het ziekenhuis. Jet brachten we dan bij een oppas onder. Tot ik de kinderen een keer riep voor het eten en Jet zei: 'Mag ik ook komen eten?' Toen ontdekten we pas dat ze bijna het gevoel had er niet meer bij te horen. Sindsdien slepen we haar altijd mee. En als ik Emma en Wieger moet prikken voor het infuus doe ik bij Jet ook 'net alsof', met een injectiespuitje zonder naald. Op de vraag hoe ons leven er over twintig jaar uitziet, hebben we geen antwoord. Mijn man zei laatst: 'Dit is nu ons leven en dit is wat we moeten leven.' Er zit niets anders op. Het is echt niet alleen maar treurnis, hoor. Integendeel! We waren in december met vakantie op Vlieland. Het was heerlijk, en toen zei mijn man: 'Wat zijn we toch gelukkig, hè.' En dat was ook zo. We zijn nog steeds een heel leuk gezin. We krijgen weleens te horen: 'Geniet er maar extra van, nu alles nog redelijk is.' Dan denk ik: hoe kun je extra genieten? Moet je dan de hele tijd denken: nu is het nog leuk maar straks misschien niet meer? Dat is voor mij geen genieten." □