

Amsterdam 27 januari 2008

Geachte dokter,

December 2001 zijn wij met ons zootje, Lucas van der Wielen, bij u geweest. Destijds was hij een baby van zo'n twee maanden oud. De huisarts, Dr. van Westing, had hem, mede op verzoek van de wijkverpleegkundige, naar het Slotervaartziekenhuis doorgestuurd. De wijkverpleegkundige had nog nooit een baby zo zien huilen en krijsen (dit heeft ze tot de dag van vandaag ook niet meer meegemaakt).

Lucas huilde en krijste letterlijk aan één stuk door en kwam hierdoor niet aan slapen of enige vorm van rust toe. Bij het huilen trilde zijn lichaam van top tot teen, wat vooral de wijkverpleegkundige ernstig verontrustte. Wij wisten, na twee gezonde kinderen, dat dit niet klopte, maar waren door deze situatie ernstig oververmoeid en al heel blij dat er naar Lucas gekeken zou worden door een kinderarts.

Nadat u destijds de nodige vragen aan ons had gesteld, ging u, samen met de co-assistent, Lucas onderzoeken. Nou ja, onderzoeken, het was meer even naar zijn hartje luisteren en zijn lichaampje aanvoelen. U kon niks ontdekken en u stuurde ons naar huis met een mededeling die nog steeds in ons geheugen gegrift staat: "gaat u er maar samen een weekend tussenuit, alleen zo houdt u het vol". Als ouders in zo'n situatie zitten zijn ze zeker niet bij machte om assertief genoeg te zijn, zodat ze op hun strepen gaan staan. Zo ook bij ons. Wij wisten echter dat de hele situatie rondom Lucas niet klopte (a mother knows best!)

Jaren zijn wij door meerdere artsen, waaronder onze eigen huisarts, niet serieus genomen. De gedachte was dat moeder overspannen en oververmoeid was en dat zij de situatie niet meer aankon. Hierdoor was Lucas ook ernstig van slag, volgens sommige artsen. Echter, dit bleek de omgekeerde wereld. Lucas bleef "onhandelbaar" als baby, als dreumes, als peuter en zelfs als kleuter. Met onhandelbaar bedoelen we dan ook: niet huilen, maar krijsen, geen moment kunnen spelen (maar dan ook geen moment!), extreem afhankelijk aan ouders, veel luchtwegproblemen (3x neusamandelen geknipt en nog snotneuzen hebben, buisjes aan en af geplaatst). Dit heeft allemaal veel druk op ons hele gezin gelegd, wat achteraf gezien, beter begeleid had kunnen worden.

Met veel omwegen is er, vier jaar later, eindelijk een diagnose gekomen, maar wij moeten zeggen dat dit niet dankzij de vele artsen tot stand is gekomen die wij door de jaren heen hebben mogen ontmoeten. Uiteindelijk moesten wij nog "smeken" om Lucas door een Klinisch Geneticus te mogen laten onderzoeken. Het bijzondere was, dat zij na tien minuten naar Lucas te hebben gekeken al een duidelijk (juist) vermoeden had. Uiteraard moesten de nodige bloed- en urine onderzoeken hiervoor plaatsvinden. Lucas lijdt aan het Sanfilippo Syndroom, een zeldzame stofwisselingsziekte die valt onder de lysosomale stapelingsziekten. Het is ook bekend onder de naam MPS III (mucopolysaccharidosen stapeling). Dit is een autosomaal recessieve en tevens progressieve aandoening. Uiteindelijk komt het erop neer dat Lucas zijn centraal zenuwstelsel langzaam wordt aangetast door de stapeling van heparansulfaat (mucopolysacchariden), waardoor hij langzaam maar zeker alle vaardigheden, tot dan toe aangeleerd, zal verliezen. Sommige kinderen/baby's met deze aandoening ontwikkelen de eerste twee jaar normaal, waarna de symptomen beginnen. Bij anderen beginnen de symptomen echter al als ze baby zijn, zoals bij Lucas het geval is. De eerste symptomen kenmerken zich in ernstige gedragsproblemen: zeer onrustig, opgewonden, agressief, vernielzuchtig, etc.. Lucas heeft zich lichamelijk de eerste twee jaar wel "normaal" ontwikkeld.

Tijdens het aanhoren van de diagnose (oktober 2006), het hele traject is door het AMC zeer goed begeleid, waren wij eigenlijk alleen maar opgelucht. Na al die jaren, letterlijk verslonden te zijn door de ziekte van Lucas en niet serieus genomen te zijn door vele artsen, waaronder uzelf, kregen wij, maar vooral Lucas nu eindelijk erkenning. Daarna kwam de woede. Lucas heeft in al die jaren zo veel op zijn tenen moeten lopen en heeft tot die tijd niet de begeleiding gekregen die hij nodig had (opvang, medisch kinderdagverblijf).

Gelukkig blijken onze andere drie kinderen (na Lucas hebben wij nog ongepland, maar zeer gewenst een zootje gekregen) na de nodige testen gezond. Als arts weet u maar al te goed dat een autosomaal recessieve aandoening een kind 25% kans geeft op een betreffende aandoening. Gelukkig heeft onze jongste deze ziekte niet, maar het had totaal anders kunnen zijn!

Met deze brief willen wij u erop wijzen dat niet alle huilbaby's "zomaar huilbaby's" zijn. In veel gevallen is er toch werkelijk iets aan de hand. Achteraf gezien had u Lucas kunnen laten opnemen om zijn huilgedrag te laten bestuderen. Was dit gebeurd, dan weten wij zeker dat Lucas in ieder geval verder onderzocht zou worden. Dat had al veel verschil kunnen maken qua begeleiding van ons gezin. Wij beseffen echter, dat niemand in die tijd kon denken aan een stofwisselingsziekte, dat nemen wij niemand kwalijk. Ook kon Lucas, bij vroegere ontdekking, niet genezen worden, dat is ons geheel duidelijk.

Wat wij in deze zeer betreuren is het feit dat u een uitspraak doet tegen ouders die, in onze ogen, zeer kwalijk en kwetsend is en het feit dat u geen verder onderzoek heeft geïnitieerd.

Ons hoofddoel van deze brief is dat u nu bekend bent met dit syndroom en in de toekomst anders **kan** handelen bij binnenkomst van een huilbaby. Neem ouders vooral serieus en wees de arts die de beslissende stap maakt voor ouders. Zij zullen u hun hele leven dankbaar zijn voor de juiste beslissing die u genomen heeft!

Met vriendelijke groet,

Ad en Linda van der Wielen-Olman

www.lucasvanderwielen.nl