

Op winst blijven spelen

Over kinderen en jongeren met JNCL



BARTIMEUS REEKS

Bartiméus wil kennis en ervaring over de mogelijkheden van mensen met een visuele beperking vastleggen en verspreiden. De Bartiméus reeks is daar een voorbeeld van.

Colofon

Bartiméus
Van Renesselaan 30A
3703 AJ Zeist
Nederland
Tel. (088) 88 99 888
Email: info@bartimeus.nl
www.bartimeus.nl

Auteurs:

Bernard Baakman
Riet Niezen
Janneke van Wageningen

Cartoons:

Arend van Dam, www.arendvandam.com

Redactie en productie:

Aggie van den Eijnden
Monique Voorburg
Francisca van der Steen/Boekensteun

ISBN 978-90-71534-55-3

Eerste druk

Copyright 2008 Bartiméus

Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën, opnamen of enige andere manier, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.

Inleiding

Dit boek gaat over de stofwisselingsziekte Juvenile Neuronale Ceroid Lipofuscinosis, afgekort JNCL. De ziekte was voorheen bekend onder de naam BSV (Batten-Spielmeyer-Vogt). JNCL is een vorm van NCL die begint op de kinderleeftijd. Dit boek is bedoeld voor iedereen die betrokken is bij een kind met JNCL: ouders en andere naaste familie, en professionele begeleiders.

JNCL is een ernstige ziekte. Het is een lange weg van verliezen bij het leven. Het kind en de mensen om hem heen worden voortdurend geconfronteerd met achteruitgang, het inleveren van mogelijkheden houdt niet op.

De auteurs van dit boek zijn beroepsmatig betrokken bij kinderen met JNCL en hun familie. Zij kennen het ziekteproces en hebben bewust gekozen voor een positieve titel: 'Op winst blijven spelen'. Ze zijn van mening dat er in elke situatie 'op winst' gespeeld kan worden. Het zieke kind en zijn familie hebben er recht op dat er altijd wordt gezocht naar de kansen die er ondanks alles zijn. Hoe kunnen betrokkenen het leven waardevol houden, werken aan perspectief en knokken voor kwaliteit van leven? Om die vragen gaat het.

Het boek biedt geen pasklare oplossingen en geeft geen definitieve antwoorden, maar het reikt de lezers wel een hand op hun ingewikkelde weg door het landschap van een leven met een ernstig ziek kind.

Het ziekteproces van JNCL wordt vanuit drie perspectieven beschreven: medisch, gedragswetenschappelijk en levensbeschouwelijk.

Riet Niezen, arts voor verstandelijk gehandicapten bij Bartiméus, neemt het medische gedeelte voor haar rekening. Haar bijdrage bevat de medisch relevante informatie.

Ook al is JNCL ongeneeslijk, zij laat zien wat gedaan kan worden om de uitingen en verschijnselen tegen te gaan en de beperkingen te compenseren met aanpassingen op maat. Janneke van Wageningen, gezondheidszorgpsycholoog bij Bartiméus, beschrijft het ziekteproces vanuit orthopedagogisch oogpunt. Zij schetst in grote lijnen welke fasen een kind sociaal-emotioneel doorloopt. Hoe begeleid je een kind dat zich nog heel lang ontwikkelt, ondanks het voortschrijdende ziekteproces?

Bernard Baakman, pastor/geestelijk verzorger bij Bartiméus, heeft als invalshoek de vragen rond zin en zinloosheid. Hij schrijft over isolement en trouwe vrienden, over rouw en vitaliteit, over draagkracht en spanningen in relatie of gezin, over het vinden van een balans in de zorg voor het zieke kind en de zorg voor anderen, inclusief de zorg van ouders voor zichzelf.

De drie auteurs maken deel uit van het NCL-expertisecentrum van Bartiméus.

Leeswijzer

Dit boek bestaat uit vier delen:

- I. Algemene informatie
- II. Medisch
- III. Gedragwetenschappelijk
- IV. Levensbeschouwelijk.

Deel I bestaat uit vier hoofdstukken algemene informatie over JNCL en over de ontwikkelingen op therapeutisch gebied. Deze hoofdstukken vormen de basis van wat volgt. Deel II t/m IV bevatten de perspectieven van waaruit drie auteurs de ziekte hebben beschreven. Per perspectief wordt een indeling in zeven fasen aangehouden, die het kind in grote lijnen tijdens het jarenlange ziekteproces doorloopt. De fasen zijn gekoppeld aan leeftijden en hebben de volgende indeling:

1. Het stellen van de diagnose (4-8 jaar)
2. Nog zo normaal mogelijk (6-10 jaar)
3. Leven met toenemende beperkingen (9-14 jaar)
4. Tegenstrijdige ontwikkeling (12-18 jaar)
5. Voortschrijdende afhankelijkheid (16-24 jaar)
6. Leven met het naderende einde (20-30 jaar)
7. Waardig sterven.

De auteurs houden zich alle drie aan deze indeling. Als lezer heeft u de keuze:

- u kunt het hele ziekteproces per invalshoek doornemen. U leest bijvoorbeeld eerst het gedragwetenschappelijk gedeelte, omdat u er nog niet aan toe bent om alle medische consequenties van de ziekte in u op te nemen.
- u kunt per fase door de verschillende invalshoeken heen gaan. Uw kind zit bijvoorbeeld in de tweede fase en u wilt weten wat u medisch, gedragwetenschappelijk en levensbeschouwelijk kunt verwachten.

De kleuren in de vormgeving van dit boek helpen u om de verschillende perspectieven en fasen terug te vinden.

Bij de fasen wordt de leeftijd genoemd waarop er meestal sprake is van de beschreven symptomen. Afhankelijk van de genetische achtergrond en van de eigen constitutie, kan de ziekte bij een kind sneller of langzamer, milder of heftiger verlopen. Ook de volgorde waarin de symptomen optreden, kan enigszins verschillend zijn. Het is dus niet zo, dat bij een kind op een bepaalde leeftijd altijd de genoemde symptomen optreden.

Elk kind doorloopt een uniek proces. De beschrijving berust op wat de auteurs in de praktijk hebben waargenomen bij de kinderen die zij de afgelopen decennia hebben begeleid.

De medische informatie (deel II) wordt zoveel mogelijk per onderwerp gegeven. Er is voor gekozen om bij iedere fase de meest op de voorgrond tredende symptomen te bespreken. Een symptoom kan ook in verschillende fasen aan de orde komen. Epilepsie bijvoorbeeld, wordt in de derde fase beschreven, omdat de eerste toeval gemiddeld op het elfde jaar optreedt. Tegen het twintigste jaar ontstaan vaak meer problemen met de behandeling van epilepsie. Daarom wordt dit onderwerp nogmaals besproken in de vijfde fase.

In verband met de leesbaarheid is ervoor gekozen om bij 'het kind, de jongere of jongvolwassene' te verwijzen met 'hij'. Het staat buiten kijf dat in deze gevallen ook de vrouwelijke vorm gelezen mag worden.

Inhoudsopgave

Deel I: Algemene informatie

Inleiding	12
1 JNCL, de juveniele vorm van Neuronaal Ceroid Lipofuscinosis	12
1.1 Kenmerken en achtergrond van JNCL	12
1.2 JNCL, een neurodegeneratieve stofwisselingsziekte	13
2 De oorzaak van NCL	13
2.1 Een niet goed functionerend enzym	13
2.2 De erfelijke achtergrond van het disfunctionerende enzym	14
2.3 De plaats van het niet goed functionerende enzym	15
3 Vormen van NCL	16
3.1 De vier meest voorkomende vormen van NCL	16
3.2 Voorkomen van NCL-ziektes	17
3.3 Een vorm die op de juveniele vorm lijkt	17
4 Onderzoek naar mogelijke therapieën	19
4.1 Inleiding	19
4.2 Therapie algemeen	19
4.3 Medicamenteuze therapie	20
4.4 Enzymvervangende therapie	20
4.5 Stamceltherapie	21
4.6 Gentherapie	23

Deel II: JNCL Medisch gezien

5 Eerste fase: Het stellen van de diagnose (circa 4-8 jaar)	26
5.1 Inleiding	26
5.2 Achteruitgang van het gezichtsvermogen, het eerste symptoom	26
5.3 Oogonderzoek	27
5.4 Verdere diagnostiek	28
6 Tweede fase: Nog zo normaal mogelijk (circa 6-10 jaar)	30
6.1 Inleiding	30
6.2 Veranderingen in het denken en de taal	30
6.3 DNA-onderzoek	30
6.4 Erfelijkheidsonderzoek	31
6.4.1 De kans om de ziekte te krijgen	31
6.4.2 Verschillende mutaties bij dezelfde ziekte	32

7	Derde fase: Leven met toenemende beperkingen (circa 9-14 jaar)	32
	7.1 Inleiding	32
	7.2 Epilepsie	33
	7.3 Gedragsveranderingen en slapen	34
	7.4 Motoriek	35
8	Vierde fase: Tegenstrijdige ontwikkeling (circa 12-18 jaar)	35
	8.1 Inleiding	35
	8.2 Lopen en bewegen	37
	8.3 Fysiotherapie	38
	8.4 Spraak en taal	38
	8.5 Gedragsproblemen en psychiatrische verschijnselen	39
	8.6 Slapen	41
	8.7 Hormonale veranderingen bij meisjes	42
9	Vijfde fase: Voortschrijdende afhankelijkheid (circa 16-24 jaar)	42
	9.1 Inleiding	42
	9.2 Motoriek	43
	9.2.1 Rolstoelgebruik	44
	9.2.2 Hulpmiddelen	44
	9.3 Toenemende epilepsie	44
	9.3.1 Bijzondere vormen: Myoclonus-epilepsie en spierschokken (myoclonieën)	45
	9.4 Obstipatie	45
	9.5 Blaaslediging	46
	9.6 Slapen	47
	9.7 Veranderingen in hart- en vaatstelsel	47
	9.8 Vermoeidheid	47
10	Zesde fase: Leven met het naderend einde (circa 20-30 jaar)	48
	10.1 Inleiding	48
	10.2 Voeding/PEG-sonde	49
	10.3 Slokdarm/reflux	50
	10.4 Longen	50
	10.5 Risico op doorliggen	51
11	De zevende fase: Waardig sterven	51
	11.1 De laatste zorg	51
	11.2 Palliatieve zorg	52

Deel III: JNCL Gedragwetenschappelijk bekeken

12	Eerste fase: Het stellen van de diagnose (circa 4-8 jaar)	56
12.1	Inleiding	56
12.2	Zo begint het	56
12.3	Andere symptomen	57
12.4	De diagnose	57
13	Tweede fase: Nog zo normaal mogelijk (circa 6-10 jaar)	58
13.1	Inleiding	58
13.2	De diagnose is gesteld: wat nu?	58
13.3	Wat vertel je het kind?	59
13.4	Vitaliteit	60
13.5	Naar een andere school?	61
14	Derde fase: Leven met toenemende beperkingen (circa 9-14 jaar)	61
14.1	Inleiding	61
14.2	Hoe toch verder te gaan?	62
14.3	Communicatie	64
14.4	Na de basisschool	64
14.5	Uithuisplaatsing?	65
15	Vierde fase: Tegenstrijdige ontwikkeling (circa 12-18 jaar)	66
15.1	Inleiding	66
15.2	De ziekte gaat het winnen	66
15.3	Geheugen en oriëntatie	68
15.4	Fysieke problemen	69
15.5	Psychisch functioneren	70
15.6	Beleving van het kind	70
15.7	Pluk de dag	71
16	Vijfde fase: Voortschrijdende afhankelijkheid (circa 16-24 jaar)	72
16.1	Inleiding	72
16.2	Zorgen voor welzijn	72
16.3	Contact houden	72
16.4	Dagbesteding	73
16.5	Vertrouwde vrijetijdsbesteding	73
17	Zesde fase: Leven met het naderend einde (circa 20-30 jaar)	74
17.1	Inleiding	74
17.2	Zolang er (nog) leven is...	74
17.3	Genieten van kleine dingen	75
17.4	Welbevinden centraal	76

18 Waardig sterven	77
18.1 Inleiding	77
18.2 Omgaan met het levenseinde	77
Deel IV: JNCL vanuit levensbeschouwelijk oogpunt	
19 Eerste fase: Het stellen van de diagnose (circa 4-8 jaar)	80
19.1 Inleiding	80
19.2 De aanloop	80
19.3 Eerst niets aan de hand	81
19.4 De diagnose	81
20 Tweede fase: Nog zo normaal mogelijk (circa 6-10 jaar)	82
20.1 Inleiding	82
20.2 Dubbel gevoel	82
20.3 De omgeving	84
20.4 Wat doet het met de relatie?	85
21 Derde fase: Leven met toenemende beperkingen (circa 9-14 jaar)	86
21.1 Inleiding	86
21.2 Verliezen bij het leven	86
21.3 'Verboden' gevoel	88
21.4 Levensverhaal	88
22 Vierde fase: Tegenstrijdige ontwikkeling (circa 12-18 jaar)	89
22.1 Inleiding	89
22.2 Lastige keuzen maken	89
22.3 Omgang met professionals	90
22.4 Op winst blijven spelen	91
23 Vijfde fase: Voortschrijdende afhankelijkheid (circa 20-30 jaar)	92
23.1 Inleiding	92
23.2 Het kind wordt meer en meer patiënt	92
23.3 Het contact verandert	93
23.4 In balans blijven	94
24 Zesde fase: Leven met het naderend einde (circa 20-30 jaar)	96
24.1 Inleiding	96
24.2 Voorbereiding?	96
24.2.1 Thuisverzorging	96
24.2.2 Ziekenzalving	96
24.3 Het nut van het levensboek	97
24.4 Vragen aan God?	97
24.5 Kwaliteit van leven	98

25 Zevende fase: Waardig sterven	99
25.1 Inleiding	99
25.2 Terugkijken en de balans opmaken	99
Literatuurlijst	101
Nuttige adressen	103
Relevante websites	105

Deel I: Algemene informatie

Inleiding

Als je op reis gaat naar een land waar het veel regent, dan weet je dat er een goede paraplu en regenkleding mee in je koffer moeten. Als je op de regen voorbereid bent, valt er in dat land goed te reizen. Bij het lezen van medische informatie over een ziekte met de moeilijke naam 'Juveniele Neuronale Ceroid Lipofuscinosis' is er ook extra bagage nodig, want je kunt verwachten dat er ingewikkelde gedeeltes in voorkomen. Hoewel we uit ervaring weten dat ouders van een kind met JNCL al snel een aardig gevuld koffertje met medische begrippen hebben, wordt het gebruik van vakjargon zoveel mogelijk beperkt. Waar dit niet vermeden kan worden, verklaren we de begrippen.

Deze eerste vier hoofdstukken met algemene informatie zijn bedoeld als eerste kennismaking met JNCL. Wat is het voor een ziekte, hoe ontstaat deze en is er al zicht op mogelijkheden om het ziekteproces te vertragen of te stoppen?

1 JNCL, de juveniele vorm van Neuraal Ceroid Lipofuscinosis

1.1 Kenmerken en achtergrond van JNCL

In Nederland spreken we nog vaak over de 'ziekte van Batten-Spielmeyer-Vogt' (BSV). Dit is een andere naam voor de juveniele vorm van de groep ziektes die 'Neuraal Ceroid Lipofuscinoses'(NCL) wordt genoemd. Er zijn momenteel tien verschillende types van NCL bekend. Hoewel het verloop zeer verschillend kan zijn, hebben de verschillende types overwegend dezelfde kenmerken: een progressieve achteruitgang van het gezichtsvermogen, van de motorische functies en van het denken. Daarbij komen heel vaak epileptische verschijnselen en psychiatrische problemen voor. De NCL-ziektes worden van oudsher op de beginleeftijd van de ziekteverschijnselen ingedeeld. De juveniele vorm wordt zo genoemd, omdat de ziekte begint op de kinderleeftijd. Het kind ontwikkelt zich de eerste levensjaren normaal. Gemiddeld rond het zesde jaar ontstaan er problemen met het gezichtsvermogen. Dit gaat in een paar jaar ernstig achteruit. Al tijdens dit proces verschijnen de eerste tekenen van achteruitgang van motoriek en schoolprestaties. Deze verslechtering is progressief en binnen een aantal jaren gaan de meeste kinderen naar een school voor speciaal onderwijs. Er treden epileptische verschijnselen op en in de puberteit kunnen zich ook psychotische stoornissen voordoen. Rond het achttiende jaar gebruiken de meeste jongeren een rolstoel. De energie en vitaliteit nemen gaandeweg af. Het overlijden vindt meestal plaats tussen het twintigste en dertigste levensjaar. De naam Batten-Spielmeyer-Vogt is afkomstig van drie artsen die begin 1900 de ziekte voor het eerst uitgebreid hebben beschreven. Zij waren echter niet de eersten die de ziekte herkenden. Al in 1826 was er een arts, Stengel genaamd, die de ziekte bij een aantal Noorse kinderen in één gezin beschreef. In de tweede helft van de 20ste eeuw is ontdekt, dat BSV behoort tot een groep stofwisselingsziekten waarbij in lichaamscellen karakteristieke stoffen worden aangetroffen. Deze stoffen, ceroid en lipofuscine, samen 'ceroid lipofuscine' genoemd, bevinden zich met name in de zenuwcellen.

Aanvankelijk werd verondersteld dat deze stoffen vetachtige stoffen waren, maar ze blijken voor het merendeel uit eiwitten te bestaan.

Naar aanleiding van het vinden van het ceroid lipofuscine in zenuwcellen (neuronen) heeft men de ziektes in 1969 de naam 'Neuronale Ceroid Lipofuscinoses' gegeven.

Juvenile Neuronale Ceroid Lipofuscinosis (JNCL) is momenteel de internationaal gebruikte benaming voor de ziekte van Batten-Spielmeyer-Vogt. De naam 'Batten' is nog wel bewaard gebleven: in Engelstalige landen worden de NCL-ziektes als groep ook wel 'Batten disease' genoemd.

In dit eerste hoofdstuk worden de NCL-ziektes in het algemeen toegelicht: wat voor een type ziektes is het, hoe worden ze veroorzaakt en welke vormen zijn er. Er zijn nog geen mogelijkheden om NCL te genezen. De stand van zaken op het gebied van mogelijke therapieën wordt in hoofdstuk 4 besproken.

1.2 JNCL, een neurodegeneratieve stofwisselingsziekte

Van alle cellen in het lichaam worden bij NCL de zenuwcellen (neuronen) het ernstigst aangetast. De functie van de zenuwcellen gaat langzaam achteruit, zij degenereren en uiteindelijk sterven ze af. Als gevolg daarvan staan de neurologische verschijnselen bij NCL op de voorgrond. NCL wordt klinisch dan ook tot de 'neurodegeneratieve ziektes' gerekend. De degeneratie vindt in het gehele zenuwstelsel plaats, maar sommige gedeelten worden meer aangetast dan andere. De specifieke symptomen die optreden, zijn het gevolg van verstoring van de functie in die delen van de hersenen. Bij JNCL valt de vroege achteruitgang van het gezichtsvermogen op en de motorische problemen die op de ziekte van Parkinson lijken.

Stofwisseling is het geheel van biochemische processen dat nodig is om een organisme, zoals het menselijk lichaam, in stand te houden en te laten functioneren. In alle lichaamscellen vindt stofwisseling plaats. Het is een ingewikkeld, chemisch proces van omzetting van stoffen uit de voeding met behulp van zuurstof. Als er iets fout gaat in een schakeltje van dit proces, kan dit verstrekkende gevolgen hebben voor het hele organisme. Bij de NCL-ziektes ontstaan er foutjes in zulke schakeltjes. Bij ieder type NCL is er een ander schakeltje defect, maar al die schakeltjes zijn onderdeel van een bepaald biochemisch proces dat bij verstoring een NCL-ziekte geeft. Daardoor hebben deze ziektes een aantal symptomen gemeen. De oorzaak van de achteruitgang van de functie van zenuwcellen bij NCL is dus een stoornis in de stofwisseling. Vandaar dat NCL een 'neurodegeneratieve stofwisselingsziekte' wordt genoemd.

2 De oorzaak van NCL

2.1 Een niet goed functionerend enzym

Het menselijk lichaam bestaat uit weefsels en organen en deze bestaan weer uit miljarden kleine bouwstenen: de lichaamscellen. Enzymen zijn eiwitten die in de lichaamscellen worden gemaakt. Zij zijn nodig om stofwisselingsprocessen in de cellen goed te laten verlopen. Ook enzymen bestaan uit tientallen bouwsteentjes: de aminozuren. Als er sprake is van NCL, is er iets misgegaan met één van die enzymen. Er

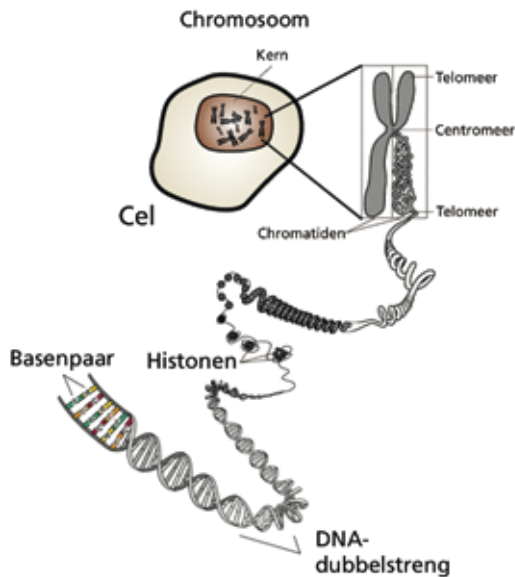
kan bijvoorbeeld een aminozuur ontbreken. Dat lijkt een kleine fout, maar die kan grote gevolgen hebben voor de werkzaamheid van het enzym. Als een enzym niet goed werkt, kan in de cel een bepaald biochemisch proces niet op de juiste wijze plaatsvinden. De biochemische 'fabriek' raakt ontregeld doordat er stoffen niet verwerkt kunnen worden. Deze stoffen blijven in de cel aanwezig en stapelen zich op. De ziektes die dan ontstaan, worden ook wel 'stapelingsziektes' genoemd. NCL is hier een voorbeeld van. De stof die zich bij NCL opstapelt, is het 'ceroid lipofuscine', vandaar de naam 'ceroid lipofuscinosis'. De hoeveelheid ceroid lipofuscine in de cel neemt toe naarmate de ziekte voortschrijdt. Dit heeft tot gevolg dat de cel slechter gaat functioneren en uiteindelijk afsterft. De stapeling vindt in het hele zenuwstelsel plaats. In bepaalde gebieden van het zenuwstelsel, zoals in het netvlies, leidt de stapeling echter eerder tot verstoring van de celfunctie dan in andere gedeelten. De lichamelijke functies die met dat hersendeel samenhangen, in dit geval het gezichtsvermogen, gaan eerder achteruit.

Aanvankelijk veronderstelden onderzoekers dat het alleen de stapeling is, die de celbeschadiging veroorzaakt. Het blijkt echter veel complexer te zijn, want onderzoek bij muizen heeft aangetoond dat er al stoornissen in de celfunctie zijn, voordat er ook maar sprake is van stapeling. Zelfs al voor de geboorte zijn er afwijkingen in het hersenweefsel gevonden. Deze bevinding heeft belangrijke gevolgen voor mogelijke therapieën. Medicijnen die de stapeling in de cel kunnen verminderen of voorkomen, zullen nooit tot volledige genezing kunnen leiden. Zij zullen op zijn hoogst de ziekte milder maken of het ziekteproces vertragen.

2.2 De erfelijke achtergrond van het disfunctionerende enzym

In de kernen van alle cellen bevindt zich het erfelijke materiaal: de chromosomen. Chromosomen bestaan uit strengen DNA (in het Engels: Desoxyribo Nucleic Acid, in het Nederlands: desoxyribonucleïnezuur). Mensen hebben 23 paar chromosomen, waarvan één paar geslachtschromosomen: XX (vrouw) en XY (man). De andere zijn de lichaamschromosomen, ook wel autosomen genoemd. Op de chromosomen liggen de genen, de dragers van de erfelijke factoren. Genen bevatten de sjablonen voor eiwitten, dus voor enzymen. Ieder gen bevat een soort code waarmee een eiwit kan worden aangemaakt. Deze code bepaalt de soort en de volgorde van de aminozuren in het eiwit.

Momenteel wordt het aantal genen bij de mens op 20.000 tot 25.000 geschat. Zowel op de autosomen als op de geslachtschromosomen bevinden zich genen. In de genen kunnen zich kleine veranderingen voordoen. Bij ieder mens zijn er veel van deze kleine veranderingen in de genen, zonder dat dit gevolgen heeft voor zijn gezondheid. Als een dergelijke afwijking wel een ziekte tot gevolg heeft, spreekt men van een ziekteveroorzakende 'mutatie'. Een dergelijke mutatie heeft tot gevolg, dat er iets verkeerd gaat in de codering van het enzym. Er kan een verkeerde volgorde in de aminozuren ontstaan of er kan een aminozuur minder worden aangemaakt. Soms is zo'n foute codering de oorzaak van het ontbreken van een heel enzym.

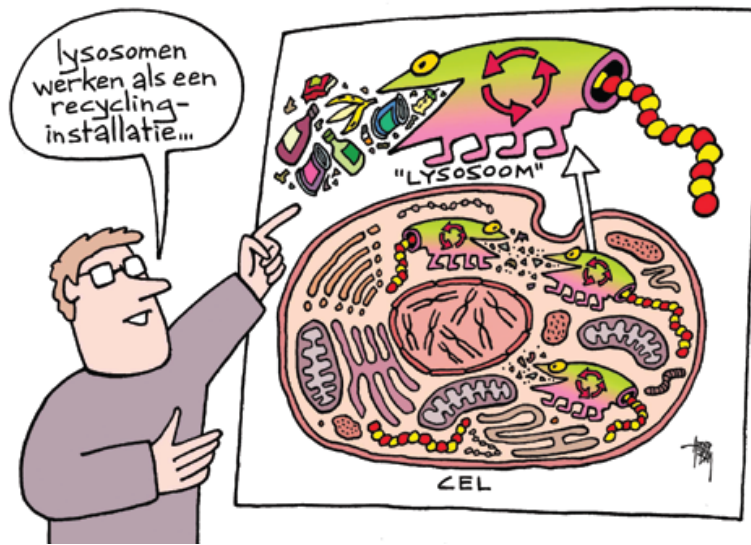


Chromosoom bestaand uit DNA strengen

2.3 De plaats van het niet goed functionerende enzym

In de lichaamscellen zijn, naast de celkern, vele kleine structuren aanwezig: de cellichaampjes. Ze zijn alleen goed te zien met een elektronenmicroscop die 100.000 maal vergroot. De cellichaampjes hebben verschillende functies in het stofwisselingsproces. Daarbij zijn talloze enzymen nodig. Er zijn cellichaampjes, de lysosomen, die de verwerking van afvalstoffen van allerlei biochemische celprocessen als belangrijkste taak hebben. Deze afvalstoffen worden tot kleinere stukjes afgebroken en kunnen zo weer hergebruikt worden. Het lysosoom is als het ware de recyclinginstallatie van de cel.

JNCL is uit onderzoek gebleken, dat er een eiwit (enzym) in het lysosoom niet goed functioneert. Dit eiwit zit vast in het membraan. Hierdoor wordt de stofwisseling verstoord en treedt er stapeling op in het lysosoom. Vandaar dat NCL een 'lysosomale stofwisselingsziekte' wordt genoemd, naar de plaats van de stoornis in de cel. De structuur van het afwijkende eiwit bij JNCL is grotendeels geanalyseerd, maar de functie van het afwijkende eiwit is nog niet duidelijk. Er wordt wereldwijd onderzoek gedaan om dit op te helderen. Als men weet wat het eiwit doet, is er weer een stapje gezet in de richting van een mogelijke therapie.



3 Vormen van NCL

3.1 De vier meest voorkomende vormen van NCL

Door wereldwijd onderzoek wordt er steeds meer bekend over NCL-ziektes. Er worden momenteel tien vormen van NCL onderscheiden. De eerste vier vormen komen wereldwijd het meest frequent voor. De eerste drie waaronder JNCL, beginnen op de kinderleeftijd en zijn goed omschreven. De vierde vorm begint op (jong)volwassen leeftijd. Van de overige zes vormen die op kinderleeftijd beginnen, is voor een deel de genetische achtergrond en het verloop van de ziekte bekend.

De eerste vorm: de infantiele vorm (INCL), begint rond het eerste levensjaar, en de tweede vorm: de laatinfantiele vorm (LINCL), begint rond het derde jaar. Van beide vormen is het gen en het enzym bekend. Deze vormen verlopen zeer progressief. De kinderen zijn al snel zeer ernstig gehandicapt en de levensverwachting is kort, tot nog toe maximaal vijftien jaar. JNCL vormt de derde vorm.

Het vierde type NCL wordt de volwassen vorm genoemd en komt maar bij 1-2% van de mensen met NCL voor. Van deze vierde vorm wordt de laatste jaren duidelijker dat er eigenlijk niet van één vorm kan worden gesproken. Er zijn verschillende NCL-ziektebeelden op volwassen leeftijd gevonden. Alleen het feit, dat de ziekte niet op de kinderleeftijd begint en minder progressief verloopt, onderscheidt deze groep van de andere vormen van NCL. De symptomen op volwassen leeftijd kunnen heel verschillend zijn, vandaar dat de ziekte vaak niet als NCL wordt gediagnosticeerd. Als de ziekte na het vijftigste jaar begint, wordt soms ook gedacht aan de ziekte van Alzheimer. Bij sommige van de volwassen vormen is het gezichtsvermogen niet verstoord.

3.2 Voorkomen van NCL-ziektes

Hoewel NCL in alle vormen een weinig voorkomende ziekte is, is het wereldwijd de meest voorkomende neurodegeneratieve stofwisselingsziekte op kinderleeftijd. Hoe vaak de ziekte voorkomt, verschilt per land. Wereldwijd gezien wisselt de frequentie tussen 0.1 en 7 per 100.000 levendgeborenen. Van alle NCL-vormen komt JNCL het vaakst voor. Ook in Nederland is de frequentie van JNCL het hoogst: ongeveer 1,5 op 100.000 levendgeborenen. Van de 185.000 levendgeborenen per jaar in Nederland worden er dus twee tot drie kinderen met JNCL geboren.

3.3 Een vorm die op de juveniele vorm lijkt

Voordat er DNA-onderzoek en enzymonderzoek gedaan kon worden, was de leeftijd waarop de eerste symptomen ontstonden de meest bruikbare manier om de NCL-ziektes in te delen. Er werd verondersteld dat een NCL-vorm die op een bepaalde leeftijd begon, ook door een afwijking in één bepaald gen werd veroorzaakt. Bij INCL werd dit het *cln1*-gen genoemd, bij LINCL het *cln2*-gen en bij JNCL het *cln3*-gen. Door de toenemende kennis op genetisch en biochemisch gebied weten we nu dat vormen die op dezelfde leeftijd beginnen en een vergelijkbaar ziekteverloop hebben, niet altijd door een mutatie in hetzelfde gen worden veroorzaakt.

Ook een mutatie in een ander gen kan ten grondslag liggen aan het ziektebeeld. Een voorbeeld hiervan is een NCL-vorm die ongeveer hetzelfde verloopt als de juveniele vorm, maar niet veroorzaakt wordt door een mutatie in het *cln3*-gen, maar door een mutatie in het *cln1*-gen. Deze mutatie zit op een andere plaats in het *cln1*-gen dan de mutaties die de infantiele vorm veroorzaken. Hoewel het dus een mutatie in het *cln1*-gen is, manifesteert de ziekte zich niet rond het eerste levensjaar zoals bij de infantiele vorm, maar tussen het vierde en zesde levensjaar. Deze vorm lijkt op JNCL, maar verloopt iets sneller. Deze bijzondere vorm is slechts een aantal maal in de wereld, ook in Nederland, beschreven.

Momenteel houdt men nog vast aan de leeftijdsindeling en noemt de vormen met een andere genetische achtergrond 'variante vormen'. Mogelijk zal de indeling in de toekomst veranderen.

De vier meest voorkomende vormen van NCL

Vormen	Naam	Beginleeftijd	Beloop	Gen	Enzym
1	Infantiele NCL (ziekte van Haltia-Santavuori)	Rond 1ste jaar	In 2-3 jaar: ernstige motorische, cognitieve, visuele handicap en epilepsie	Bekend Chromosoom 1	Bekend In bloed aantoonbaar
2	Laat- infantiele NCL (ziekte van Jansky-Bielschowsky)	Rond 3de jaar	In 3-4 jaar ernstige motorische, cognitieve, visuele handicap en epilepsie	Bekend Chromosoom 11	Bekend In bloed aantoonbaar
3	Juveniele NCL (ziekte van Batten-Spielmeier-Vogt)	Rond 6de jaar	Meestal rond 18de jaar: ernstige motorische, cognitieve, visuele handicap en epilepsie	Bekend Chromosoom 16	Bekend vast in membraan Niet in bloed aantoonbaar
4	Adulte NCL	Volwassenheid	Wisselend beloop, niet altijd visuele handicap	Onbekend	Onbekend

4 Onderzoek naar mogelijke therapieën

4.1 Inleiding

Er is tot nog toe geen therapie gevonden die NCL-ziektes kan genezen. Er zijn alleen mogelijkheden om symptomen, zoals epilepsie, te bestrijden. Er wordt wereldwijd onderzoek gedaan naar allerlei aspecten van de NCL-ziektes: naar de stoornissen in de celfunctie en de enzymen die erbij betrokken zijn, naar de erfelijke achtergrond, naar de klinische symptomen en therapieën et cetera. Eens in de twee jaar is er een internationaal medisch-wetenschappelijk congres over NCL. Onderzoekers, artsen en andere mensen die werkzaam zijn in de zorg voor kinderen en jongeren met NCL, treffen elkaar dan voor de presentatie van nieuwe onderzoeksbevindingen en het uitwisselen van ervaringen. Er worden gezamenlijk researchprojecten opgezet met als uiteindelijk doel effectieve therapieën te ontwikkelen om deze ernstige ziektes te kunnen genezen.

Het bijzondere van dit tweejaarlijks congres is, dat er zowel onderzoekers als hulpverleners, meest artsen, aanwezig zijn. Ook bijzonder is, dat er tijdens dit congres altijd een aantal ouders aanwezig is. Zij komen om de nieuwste informatie te horen over ontwikkelingen op wetenschappelijk gebied. Ze komen vaak ook in de hoop, dat er op korte termijn iets aan de ziekte van hun kind te doen zal zijn. Onder de aanwezige ouders zijn vaak vertegenwoordigers van een oudervereniging. De ouders wonen soms de presentaties bij, maar deze zijn meestal erg vakgericht. Aan het eind van iedere dag wordt speciaal voor de ouders een samenvatting van de presentaties gegeven en wordt de gelegenheid geboden om vragen te stellen. Hierdoor is er een directe communicatie tussen ouders, onderzoekers en artsen mogelijk, zowel over de ziekte in het algemeen als over de problemen van hun eigen kind(eren). Ook in de wandelgangen of tijdens de pauzes wordt er informatie uitgewisseld tussen de ouders en de andere bezoekers van het congres. Dit directe contact tussen research, kliniek en ouders is bijzonder waardevol voor de voortgang van het onderzoek naar NCL-ziektes. Behalve dit tweejaarlijks congres worden er ook jaarlijks kleinere congressen en symposia, met name over JNCL, georganiseerd in verschillende landen. Naast medische onderwerpen komen hier allerlei andere aspecten, zoals begeleiding, onderwijs en dagbesteding aan de orde.

4.2 Therapie algemeen

Op het internationale NCL-congres worden iedere twee jaar onderzoeken naar therapeutische mogelijkheden voor NCL-ziektes gepresenteerd. Tot nog toe hebben de ontwikkelde medicamenteuze behandelingen geen of marginaal effect gehad. De laatste jaren zijn de therapeutische opties toegenomen door technische ontwikkelingen die enzymvervangende therapie, stamceltherapie en genterapie mogelijk maken. Bij enige andere lysosomale stapelingsziektes is gebleken dat enzymvervangende therapie en stamceltherapie een genezende of gunstige werking hebben op de ziekteverschijnselen. Deze vormen van therapie worden nog maar op beperkte schaal toegepast. Er moet nog veel onderzoek worden gedaan om de effectiviteit en de veiligheid te verbeteren. Hoe vroeger in het beloop van de ziekte de

therapie gegeven wordt, hoe groter het effect. Beschadigingen die eenmaal zijn ontstaan, zijn niet meer op te heffen. Als de therapie goed werkt, kan wel voorkomen worden dat de aantasting van weefsels en organen voortschrijdt. Er wordt heel recent ook bij NCL-ziektes onderzoek gedaan naar de mogelijkheden van deze therapieën. Het resultaat van therapieën bij NCL kan niet op korte termijn worden beoordeeld. Er zijn individueel soms grote verschillen in het ziektebeloop, zowel wat de snelheid van het ziekteproces als wat de symptomen betreft. Dit is met name bij JNCL het geval. Soms lijkt een therapie effect te hebben, maar is dit slechts een individuele variatie van het ziekteverloop. Om het resultaat van een therapie goed te kunnen beoordelen, is het nodig dat de omvang van de groep te onderzoeken kinderen voldoende groot is, en dat de therapie onder gecontroleerde omstandigheden gedurende langere tijd gegeven wordt. Een onderzoek bij NCL-ziektes duurt dus meerdere jaren voordat het resultaat met enige zekerheid beoordeeld kan worden.

4.3 Medicamenteuze therapie

Door voortschrijdend inzicht in het mechanisme van de ziekte, zijn er in de afgelopen decennia verschillende theorieën ontwikkeld over de wijze waarop de celschade bij NCL ontstaat. Op basis daarvan zijn er verschillende medicamenteuze therapieën ontwikkeld en uitgetoetst. Een behandeling met anti-oxidantia, zoals met het sporenelement selenium, is in Finland uitgebreid toegepast. Er bleek echter geen positief effect te zijn op het verloop van de ziekte. Een medicijn, flupirtine, waarvan recent bleek dat het in het laboratorium de celdood kan verhinderen, blijkt in de praktijk bij patiënten uiteindelijk geen vertragend effect op het ziekteproces te hebben. Ook dieettherapieën en vitaminepreparaten zijn zonder overtuigend resultaat geprobeerd.

Men blijft proberen uit onderzoeksresultaten nieuwe aanknopingspunten te vinden voor een medicamenteuze therapie. Recent zijn bij JNCL afweerstoffen (antistoffen) tegen een enzym in de zenuwcellen gevonden. Dit zijn zogenaamde auto-antistoffen, antistoffen tegen een lichaamseigen eiwit. De betekenis van deze antistoffen bij JNCL is nog niet duidelijk. Mogelijk spelen deze auto-antistoffen een negatieve rol in het ziektemechanisme. De vraag is of het ziekteproces minder snel zou verlopen als deze auto-antistoffen door medicijnen worden onderdrukt. Een aantal kinderen met JNCL is een jaar lang behandeld met prednisolon, een bijnierschors hormoon dat het aanmaken van afweerstoffen vermindert. Helaas zijn de resultaten teleurstellend. Van een andere stof die het aanmaken van antistoffen onderdrukt, zijn positieve resultaten bij muizen gevonden. Deze stof wordt ook gebruikt om bij transplantatie afstoting van geïmplanteed weefsel te voorkomen. Hier wordt verder onderzoek naar gedaan.

4.4 Enzymvervangende therapie

Om enzymvervangende therapie te kunnen geven, moet bekend zijn welk enzym precies ontbreekt of defect is. Het enzym kan dan worden gemaakt door speciale DNA-technieken. Het ontbrekende enzym wordt direct in de bloedbaan toegediend. Dit is alleen effectief als het defecte enzym niet in een structuur vastzit, maar oplosbaar is. Bij JNCL is enzymvervangende therapie niet mogelijk, omdat het defecte eiwit

verweven is met het membraan van het lysosoom. Enzymvervangende therapie is bij JNCL dus geen optie. Onderzoekers proberen de functie van het enzym te ontrafelen, zodat daar misschien mogelijkheden voor een andere therapie uit volgen. Enzymtherapie is tot nog toe het meest succesvol gebleken bij die ziektes, waarbij de problemen die door het enzymtekort veroorzaakt worden, niet in de hersenen liggen. Bij leverstoornissen bijvoorbeeld heeft enzymtherapie een goed effect. Tussen de bloedbaan en de hersenen is er echter een barrière, zodat stoffen uit het bloed niet in de hersenen kunnen doordringen. Dit is een mechanisme dat de hersenen beschermt tegen allerlei mogelijk giftige stoffen die de hersenen kunnen beschadigen. Hierdoor kan ook een enzym niet in de hersenen doordringen. Bij alle NCL-ziektes zijn juist de zenuwcellen aangetast en zou het enzym dus in de hersenen zijn werk moeten doen. Van de infantiele en de laatinfantiele vorm van NCL zijn de defecte enzymen bekend. Deze twee enzymen bevinden zich vrij in de bloedbaan, maar kunnen niet door de bloed-hersenbarrière heen. Toediening van deze enzymen via de bloedbaan heeft dus geen effect. Er wordt gezocht naar manieren om de bloed-hersenbarrière te omzeilen. Er wordt onderzocht of de ruimtes rondom bloedvaatjes gebruikt kunnen worden om stoffen te vervoeren. Langs die weg zouden dan enzymen in het hersenweefsel gebracht kunnen worden.

4.5 Stamceltherapie

Stamcellen zijn een soort basiscellen waaruit zich de specifieke cellen van een weefsel ontwikkelen. Het was al langer bekend, dat zich in beenmerg- en navelstrengbloed veel stamcellen bevinden. Bij vormen van leukemie worden beenmergtransplantaties al jaren met succes toegepast. Recent is gevonden, dat stamcellen in geringe aantallen in veel andere menselijke weefsels en organen voorkomen, ook in hersenweefsel. Dit laatste is een opmerkelijke bevinding, omdat altijd verondersteld werd dat volwassen mensen geen nieuwe hersencellen meer konden aanmaken. Dit blijkt dus wel zo te zijn en dat biedt nieuwe perspectieven voor de behandeling van neurologische ziektes, zoals de ziekte van Parkinson, en voor neurodegeneratieve ziektes zoals NCL. Stamcellen die zich na de geboorte van een mens of dier in de weefsels bevinden, 'volwassen' stamcellen geheten, hebben waarschijnlijk alleen de mogelijkheid om zich te ontwikkelen tot die weefselcellen waartoe ze behoren. Huidstamcellen spelen bijvoorbeeld een rol bij het herstel van kleine beschadigingen van de huid, zoals een schaafwond. Hierbij wordt het defect in de huid gedicht zonder dat er een litteken ontstaat. Stamcellen uit navelstrengbloed blijken zich onder bepaalde omstandigheden wel te kunnen ontwikkelen tot andere cellen dan bloedcellen, maar vooralsnog lijken de mogelijkheden beperkt. Er is daarom onderzoek gedaan naar stamcellen die zich wel kunnen ontwikkelen tot verschillende weefselcellen, en dit blijkt bij de embryonale stamcel zo te zijn. In 1998 is het voor het eerst gelukt cellen te isoleren uit een embryo van vijf dagen oud en deze verder te kweken. De embryo's die daarvoor worden gebruikt, zijn overgebleven van IVF-behandelingen (in vitro fertilisatie). Tegenwoordig worden bij IVF slechts één of twee bevruchte eicellen in de baarmoeder geplaatst en de rest wordt bewaard. De 'oer'stamcellen uit de embryo's hebben de unieke mogelijkheid om zich onder daarvoor gunstige omstandigheden te transformeren tot ieder type

lichaamscel. Zij zijn dus bij uitstek geschikt als donorcellen voor de vervanging van door ziekte aangedane cellen in alle delen van het lichaam. Het onderzoek naar de medische mogelijkheden van deze stamcellen heeft hierdoor de laatste jaren een grote impuls gekregen. Daarbij moet wel worden aangetekend, dat er ethische bezwaren bestaan tegen het gebruik van embryonale cellen. Er is strikte regelgeving nodig voor onderzoek op deze cellen en het gebruik ervan als donorcellen. Op het moment verschilt deze regelgeving wereldwijd nog sterk. In veel landen, ook in Nederland is het verboden om embryo's voor dit doel te maken.

De tot nog toe meest toegepaste stamceltherapie is beenmergtransplantatie. Er wordt beenmerg bij een donor weggenomen uit het heupbeen en via de bloedbaan als een bloedtransfusie ingebracht bij de patiënt. De gezonde stamcellen kunnen het enzym, dat bij de patiënt defect is of ontbreekt, produceren met als doel de ziekteverschijnselen te voorkomen, of bestaande symptomen te verminderen. Sinds de tachtiger jaren worden beenmergtransplantaties steeds meer toegepast bij stofwisselingsziektes, waaronder de lysosomale ziektes. Het effect op de functie van organen, zoals lever en nieren is vaak goed, maar het effect op het voorkómen of tot stilstand brengen van de achteruitgang van hersenfuncties blijkt niet of minder succesvol te zijn. Bij kinderen met de infantiele en laatinfantiele vorm van NCL is er een beperkt aantal beenmergtransplantaties uitgevoerd, ook bij heel jonge kinderen zonder symptomen. Men verwachtte dat de productie van het ontbrekende enzym ook in de hersenen op gang zou komen. Het resultaat was teleurstellend: het ziekteproces werd iets vertraagd, maar uiteindelijk hebben de kinderen allen het volledige ziektebeeld ontwikkeld. Ook bij de juveniele vorm is bij een achtjarig kind een beenmergtransplantatie verricht, helaas zonder langdurig resultaat. Aangezien de resultaten van beenmergtransplantatie teleurstellend zijn, wordt er onderzoek gedaan naar andere manieren om stamcellen in het hersenweefsel te transplanteren. Bij dieren met de infantiele en de laatinfantiele vorm is er de laatste jaren onderzoek gedaan naar het implanteren van gezonde, neurale stamcellen direct in de hersenen via een aantal boorgaatjes in de schedel. De geïmplanteerde stamcellen blijken zowel het betreffende enzym te produceren als zich te ontwikkelen tot verschillende cellen van het zenuwstelsel. Het effect is afhankelijk van de hoeveelheid boorgaatjes en dus het aantal stamcellen dat wordt ingebracht. De resultaten op de symptomen zijn gunstiger dan bij beenmergtransplantatie.

In 2005 is er in de Verenigde Staten een klinisch onderzoek gestart, waarbij deze techniek onder strenge voorzorgsmaatregelen wordt toegepast bij kinderen met de infantiele en laatinfantiele vorm. Er wordt gebruik gemaakt van foetale stamcellen uit hersenen van geaborteerde foetussen, omdat het gebruik van embryonale stamcellen in de Verenigde Staten niet is toegestaan. Het doel van het onderzoek is om te beoordelen of de techniek veilig is. Pas na een aantal jaren kan het effect op het verloop van de ziekte goed beoordeeld worden. Door de membraanbinding van het defecte enzym bij JNCL, lijkt stamceltherapie bij JNCL minder kans op succes te hebben dan bij INCL en LINCL, waarbij het enzym vrij aanwezig is.

4.6 Genterapie

Bij genterapie probeert men een ziekte te genezen of de ziekteverschijnselen te verminderen door genetisch materiaal in lichaamscellen in te brengen. In theorie zou bij ziektes die door een afwijking in één gen veroorzaakt worden, zoals NCL, het vervangen van dit afwijkende gen door een gezond gen, een mogelijke therapie zijn. Het gezonde gen is dan weer een correct sjabloon om een goed functionerend enzym te maken. Hiervoor moet bekend zijn welk gen de ziekte veroorzaakt en wat de DNA-structuur van het gen is. Als dat bekend is, kan een gen vermenigvuldigd oftewel gekloond worden. In de praktijk is het mogelijk een gen in het DNA van bacteriën of virussen in te bouwen. Het blijkt moeilijker te zijn om genen in een complex organisme, zoals het menselijk lichaam, in te brengen. Het gen moet op de juiste plaats en in de juiste hoeveelheid in het lichaam komen. Het moet in de cel terechtkomen en het moet zijn werk doen: een correct enzym maken. Verder moet de therapie veilig zijn: de techniek van het inbrengen moet geen schade aanbrengen, en de bijwerkingen na plaatsing van het gen moeten acceptabel zijn.

Er wordt wereldwijd onderzoek naar genterapie gedaan, voornamelijk bij dieren en in beperkte mate ook bij mensen. Er zijn nog veel moeilijkheden te overwinnen. Bij JNCL is in 1995 het afwijkende gen op chromosoom 16 gelokaliseerd. De DNA-structuur van het gen is bekend, dus in principe zou het gen van JNCL ook in aanmerking komen voor genterapie. Maar aangezien het enzym bij JNCL aan het membraan van het lysosoom vastzit, is genterapie bij JNCL ingewikkelder dan bij die vormen van NCL waarbij het enzym vrij in de bloedbaan voorkomt. Vandaar dat onderzoek naar genterapie eerst bij deze vormen wordt gedaan. Zowel bij stamceltherapie als bij genterapie vormt het 'membraangebonden zijn' van het JNCL-enzym een extra moeilijkheidsfactor.

Een gen, dus een stukje DNA, kan niet zomaar door de wand van een lichaamscel dringen. Een gen kan worden ingebouwd in een virus, hiervoor worden bijvoorbeeld adenovirussen gebruikt. Een adenovirus is een gewoon verkoudheidsvirus. Het wordt zodanig veranderd, dat het niet schadelijk is voor de mens. Via dit adenovirus kan een gen door de celwand van een lichaamscel dringen. Zo kan daar het gen worden afgeleverd en enzym gaan produceren. Bij muizen met de infantiele en laatinfantiele vorm van NCL heeft men het virus met het gen via boorgaatjes in de schedel in verschillende delen van de hersenen gebracht. Bij deze dieronderzoeken, blijkt er een werkzaam enzym te worden gemaakt. Ook de stapeling in de cellen blijkt minder te zijn dan bij zieke controledieren. De effecten op het ziekteproces bij muizen zijn echter nog gering. Tot nog toe lijken er geen ernstige bijverschijnselen te zijn.

Bij kinderen met de laatinfantiele vorm is eind 2004 een onderzoek naar genterapie gestart. Bij deze kinderen wordt het adenovirus met het gen via boorgaatjes in de schedel direct in de hersenen gebracht. In dit onderzoek wordt deze therapie getest op veiligheid. Dit is een eerste stap, maar er zal nog veel onderzoek moeten volgen.

Het inbrengen van een gezond gen in de cel, is één mogelijkheid van genterapie. Er worden ook andere genterapieën ontwikkeld, waarbij met medicijnen een mutatie in het gen hersteld kan worden. Dit kan alleen bij bepaalde soorten mutaties, die soms bij

JNCL voorkomen. Het is niet mogelijk bij de meest voorkomende mutatie van JNCL. Ook naar deze therapeutische mogelijkheid moet nog veel onderzoek gedaan worden.

Deel II: JNCL Medisch gezien

5 Eerste fase: Het stellen van de diagnose (circa 4-8 jaar)

5.1 Inleiding

Als een kind een jaar of zes is, hebben de meeste ouders allerlei toekomstverwachtingen: hun kind zal de basisschool afmaken, naar het vervolgonderwijs gaan, het zal goed kunnen sporten of een muziekinstrument bespelen, het zal een leuk beroep leren en zich later hopelijk een waardevolle plaats kunnen verwerven in de maatschappij. Kortom: ouders zien voor hun kind van zes een leven vol mogelijkheden. Wordt bij een kind op die leeftijd een ernstige oogafwijking geconstateerd, dan is dit voor ouders een grote schok. Het toekomstperspectief verandert, het kind zal minder onafhankelijk zijn en een heleboel wegen worden afgesloten. Er blijven echter nog vele mogelijkheden over. Na enige tijd van rouw en aanpassing aan de nieuwe situatie, worden de nieuwe mogelijkheden verkend en ontstaat er een nieuw evenwicht.

Bij JNCL wordt aanvankelijk meestal alleen een oogafwijking gevonden. Het duurt dan enige tijd voordat er verdenking ontstaat op deze stofwisselingsziekte.

Als er verdere diagnostiek plaatsvindt en de diagnose JNCL wordt gesteld, dan betekent dat een dramatische wending in het toekomstperspectief van het kind en van de ouders. Alles wat de ouders verwachtten, wordt anders. Het kind heeft niet meer een heel leven voor zich, de ontwikkeling zal eerst vertragen en later stilstaan, en op den duur zal de ziekte de overhand krijgen. Vooral in de eerste fase van de ziekte, na het stellen van de diagnose, staat de wereld op zijn kop. Het kost ouders veel tijd en energie om alles weer op een rijtje te krijgen en langzaam te merken, dat er naast alle verdriet ook goede, zelfs gelukkige momenten zijn. Zeker in het begin kunnen de goede periodes nog veelvuldig zijn, al blijft de wetenschap van de ziekte als een steen op het hart liggen. De kinderen zelf fungeren vaak als een gids om te leren leven in het hier en nu. Zij kunnen van het ene moment op het andere het verdriet om het verlies van het gezichtsvermogen vergeten en intens genieten van een leuke gebeurtenis.

5.2 Achteruitgang van het gezichtsvermogen, het eerste symptoom

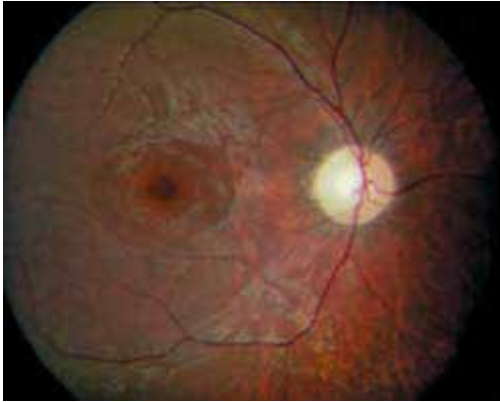
Het begin van de ziekte verloopt sluipend. In verreweg de meeste gevallen is een vermindering van het gezichtsvermogen (visus) het eerste verschijnsel van JNCL. Het kind valt vaker of struikelt zomaar over een drempel. Deze eerste verschijnselen van een visuele stoornis beginnen meestal tussen het vierde en achtste levensjaar. In het begin wordt er vaak gedacht aan onhandigheid of problemen met de motoriek. Als er een onzeker bewegingspatroon ontstaat en er op school problemen zijn, zoals met op het bord kijken, wordt er pas aan een visueel probleem gedacht. Er is dan meestal al sprake van een ernstige stoornis van het gezichtsvermogen.

De achteruitgang van het zien, wordt veroorzaakt door een voortschrijdende aantasting van de cellen van het netvlies (retina). In het begin wordt vooral het centrale deel van het netvlies, de gele vlek (macula) geheten, aangetast. Dit is het deel van het netvlies waarmee het oog voorwerpen fixeert. Als de gele vlek niet goed functioneert, zal bij het kijken naar een voorwerp het centrale deel van het netvlies geen beeld opvangen. Fixeren lukt daarom niet meer. Het kind past zich aan en kijkt met de zijkant van het netvlies om nog wat te kunnen zien. Het lijkt dan of het kind

naast het voorwerp kijkt. Door de toenemende slechthooftheid wordt de kijkafstand korter, het bewegingspatroon onzekerder, want afstanden worden minder goed ingeschat. Dit proces verloopt vrij snel. Meestal is er na twee tot vier jaar al sprake van zeer ernstige slechthooftheid. Het onderscheid tussen licht en donker wordt vaak nog jaren gezien, maar uiteindelijk treedt er volkomen blindheid op. De jongeren geven dan vaak zelf aan dat ze ook geen licht meer waarnemen. Na een aantal jaren is er ongeveer 50% kans dat er enige lenstroeubeling (cataract) ontstaat. Zelden is deze zo ernstig dat er van buitenaf een witte verkleuring van de pupil zichtbaar is. Aangezien het cataract meestal ontstaat nadat het gezichtsvermogen verloren is gegaan, is het niet zinvol om de ooglenzen te verwijderen.

5.3 Oogonderzoek

Wanneer het kind met klachten over het gezichtsvermogen bij de oogarts komt, kan deze met behulp van een oogspiegel vaak al afwijkingen aan het netvlies zien. Er zijn veranderingen in de structuur en de kleur (door pigmentverschuivingen) van het netvlies. Deze veranderingen worden duidelijker naarmate het ziekteproces voortschrijdt. Het functioneren van het netvlies kan gemeten worden. De zintuigcellen zijn ook zenuwcellen. De elektrische activiteit van de zenuwcellen in de hersenen kan gemeten worden met een elektro-encefalogram (EEG). Om meer zekerheid te krijgen over de elektrische activiteit en dus het functioneren van de zenuwcellen van het netvlies, kan er een elektro-retinogram (ERG) gemaakt worden. Bij lichtprikkeling geven de zintuigcellen, de staafjes voor zwart-wit zien en de kegeltjes voor kleuren zien, minuscule elektrische stroompjes af. Deze kunnen met heel gevoelige apparatuur gemeten worden en vormen een patroon van pieken: het ERG. Als het netvlies ernstig beschadigd is, zoals bij JNCL, vangen de zintuigcellen geen prikkels meer op en wordt er een rechte lijn gezien in plaats van pieken. Dit is het bewijs voor een ernstig degeneratief proces van het netvlies: tapetoretinale degeneratie (TRD). Aanvankelijk werd aangenomen, dat alleen het verloren gaan van de zintuigcellen in het netvlies het visusverlies veroorzaakte. Uit recent onderzoek blijkt echter, dat er naast netvliescellen ook hersenstructuren, die een functie hebben bij het verwerken van gezichtsprikkels, zijn aangetast. Waarschijnlijk is het de combinatie van netvlies- en hersenafwijkingen die het verlies van het gezichtsvermogen veroorzaakt. Als er aanvankelijk alleen verschijnselen van slechthooftheid zijn, wordt er meestal niet aan JNCL gedacht. Bij kinderen op deze leeftijd zijn oogafwijkingen bekend die ongeveer dezelfde symptomen geven. Het kan soms een aantal jaren duren, voordat duidelijk wordt dat er meer aan de hand is. Als het kind thuis en op school steeds meer geholpen moet worden bij activiteiten die het aanvankelijk, ondanks de visusstoornis, nog wel kon, wordt er door de huisarts of oogarts voor verder onderzoek naar kinderarts of kinderneuroloog verwezen.

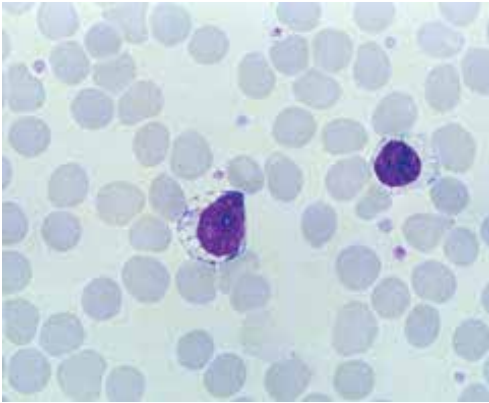


*Jonge patiënt met JNCL: netvlies heeft te veel bruin pigment rechts
(Bron: Bartiméus)*

5.4 Verdere diagnostiek

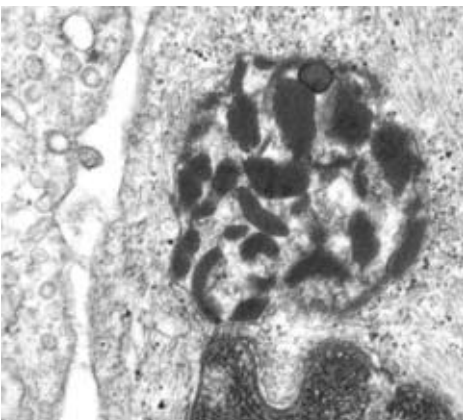
Door een kinderarts of kinderneuroloog worden in het begin meestal een EEG en een MRI gedaan. Met het EEG wordt een patroon van elektrische activiteit van de hersenen geregistreerd. Dit patroon geeft informatie over de hersenfunctie. Op het EEG zijn meestal al snel nadat de ziekte zich geopenbaard heeft, kleine veranderingen te zien. Deze wijzen erop, dat er meer aan de hand is dan alleen een oogaandoening. Een MRI (magnetic resonance imaging) is een onderzoek door middel van magnetische velden, waardoor een vrij nauwkeurige afbeelding van de hersenen verkregen wordt. Hierop kunnen veranderingen in de hersenstructuren worden gezien. De MRI laat in het begin van de ziekte meestal geen of heel kleine veranderingen zien. Over het algemeen is er geen verandering van de grote hersenen te zien tot het kind een jaar of negen is. Dan neemt het hersenvolume langzaam af, waarbij in bepaalde hersengebieden duidelijke structuurveranderingen zichtbaar zijn. Naarmate de ziekte voortschrijdt, nemen de afwijkingen toe.

Als er door de arts gedacht wordt aan een ziekte als JNCL, kan er onderzoek worden gedaan naar afwijkingen in bepaalde witte bloedcellen, de lymfocyten. In deze lymfocyten worden bij JNCL met de lichtmicroscop 'vacuolen' gezien. Dit zijn scherp omschreven, heldere open plekken in de cellen. Normaal komen deze zelden in lymfocyten voor. Als er een aantal lymfocyten met vacuolen gevonden wordt, wijst dit sterk in de richting van JNCL. Met de lichtmicroscop lijken de vacuolen leeg, maar met de elektronenmicroscop (vergroting 100.000 keer) blijken zich in de vacuolen allemaal kleine structuren te bevinden. Deze bestaan uit de stapelingsstof die kenmerkend is voor NCL: het ceroid lipofuscine. Bij JNCL heeft deze gestapelde stof een karakteristieke structuur: het lijkt of er vingerafdrukken (fingerprints) in de vacuolen zijn. Het vinden van deze 'fingerprints' maakt de diagnose JNCL zeker. Aangezien de gestapelde stof vooral in de zenuwcellen aanwezig is, worden ook daarin fingerprintstructuren gezien, maar ook in vele andere lichaamscellen zoals huidcellen en darmcellen.



Vacuolen in witte bloedcel (lymfocyt). In vacuolen stapelingsmateriaal: 'fingerprints'
(Bron: Prof. A. Kohlschütter, Hamburg)

Voordat de diagnose door DNA-onderzoek mogelijk was, werd soms ook een klein stukje huid, slijmvlies of darm verwijderd (biopsie) en elektronenmicroscopisch onderzocht om de bevindingen in de lymfocyten te bevestigen. Momenteel kan na het elektronenmicroscopisch onderzoek de diagnose bevestigd worden door DNA-onderzoek. De mutaties in het gen voor JNCL kunnen daarmee zeker worden aangetoond. Er zijn wereldwijd al meer dan 40 verschillende mutaties in het JNCL-gen gevonden. Deze worden bijgehouden in een mutatiedatabank in Engeland, die voor iedereen via internet toegankelijk is. Bij sterke verdenking op JNCL wordt er tegenwoordig vaak al direct DNA-onderzoek gedaan en niet eerst elektronenmicroscopisch onderzoek. Soms kan het beeld sterk op JNCL lijken, maar worden er geen mutaties in het gen gevonden. Het kan dan gaan om een nog niet bekende mutatie of er kan een andere vorm van NCL zijn die lijkt op JNCL. Als de diagnose niet door DNA-onderzoek gesteld kan worden, is alsnog elektronenmicroscopisch onderzoek aangewezen om te bevestigen of uit te sluiten dat het om een vorm van NCL gaat.



De stapeling bij JNCL: 'fingerprints'
(Bron: Prof. C. Ceuterick-de Groote, IBB Antwerpen)

6 Tweede fase: Nog zo normaal mogelijk (circa 6-10 jaar)

6.1 Inleiding

Langzaam wordt duidelijker, dat er niet alleen een stoornis in het gezichtsvermogen bestaat. Als het kind naar een gewone school gaat, met schoolbegeleiding vanuit een school voor kinderen met een visuele beperking, blijkt de begeleiding aangepast te moeten worden aan het vertragen van het leertempo. Soms kan het kind dan nog een tijd met extra hulp het gewone onderwijs volgen. Het kan voor het kind echter prettiger zijn om naar een school voor kinderen met een visuele beperking te gaan. Het onderwijs en de omgeving zijn daar meer aangepast aan de visuele beperking en het kind maakt deel uit van een groep kinderen met dezelfde handicap, het hoeft zich geen buitenbeentje te voelen.

Het niet meer goed kunnen meekomen op school, kan het eerste signaal zijn in de richting van een andere aandoening dan alleen een visuele. Het komt veel voor dat er dan pas verdere diagnostiek wordt gedaan. De vervolgonderzoeken die bij de eerste fase vermeld worden, komen dan in deze fase pas aan bod. Als door DNA-onderzoek de diagnose gesteld en het afwijkende gen gevonden is, kan erfelijkheidsonderzoek plaatsvinden bij ouders, broers, zusters en mogelijk andere familieleden.

6.2 Veranderingen in het denken en de taal

Op de basisschoolleeftijd wordt, na het ontdekken van de stoornis in het gezichtsvermogen, geleidelijk geconstateerd dat het kind moeite heeft met het bijhouden van het leertempo. In het begin denkt men dat het komt omdat het kind zich extra moet inspannen door de visuele problemen. Later wordt duidelijk dat er ondanks alle hulpmiddelen toch meer leerachterstand komt, dan alleen door de visusstoornis te verklaren is. Er treden stoornissen in het korte geheugen op, voor het inprenten van nieuwe lesstof heeft het kind meer tijd nodig en vooral rekenen wordt moeilijker. De woordenschat wordt wat kleiner en eenvoudiger. Deze leerproblemen zijn vaak een signaal voor verder onderzoek, zeker als er ook epileptische aanvallen bij komen. Het tijdstip waarop het onderwijs aangepast moet worden aan de leerproblemen, varieert per kind. Bij sommige kinderen staan de leerproblemen meer op de voorgrond dan bij andere. De meeste kinderen echter hebben halverwege het basisonderwijs een aanpassing nodig.

6.3 DNA-onderzoek

De oorzaak van JNCL is een kleine verandering in het erfelijk materiaal, het DNA, dat in strengen gewonden in de celkernen ligt. In iedere celkern zijn 23 paar chromosomen aanwezig en daarop bevinden zich de genen, de dragers van de erfelijke eigenschappen. Genen bevatten de informatie, het sjabloon, voor het maken van een eiwit (meestal enzymen). De beide chromosomen van één paar bevatten dezelfde genen. Ieder gen is dus in tweevoud aanwezig.

In 1995 is na een researchperiode van zes jaar de positie en de samenstelling van het gen dat bij JNCL afwijkend is, vastgesteld. Dit afwijkende gen blijkt op chromosoom 16 gelokaliseerd te zijn. Als een kind op beide chromosomen 16 een afwijking (mutatie) in

dit gen heeft, wordt een niet goed functionerend eiwit (enzym) aangemaakt. Daardoor wordt het kind ziek. Aangezien het kind in elk van deze beide genen een afwijking heeft, wordt het 'homozygoot' voor de ziekte genoemd.

Kinderen die op het ene chromosoom het goede gen en op het andere chromosoom het afwijkende gen hebben, worden niet ziek. Het goede gen geeft voldoende informatie om het eiwit op de juiste wijze aan te maken. Deze kinderen zijn 'drager' van de ziekte en worden 'heterozygoot' voor de ziekte genoemd.

6.4 Erfelijkheidsonderzoek

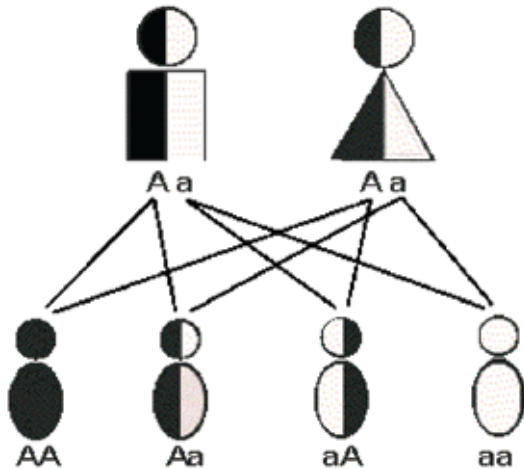
6.4.1 De kans om de ziekte te krijgen

Als een man en vrouw ieder op één van de beide genen een mutatie hebben, dus drager van de ziekte zijn, bestaat de mogelijkheid dat zij ieder het afwijkende gen aan hun kind geven. Als dit gebeurt, zal het kind de ziekte krijgen. Als een ziekte op deze wijze overerft, wordt het een 'recessieve' ziekte genoemd: de ouders zijn drager en niet ziek, maar kunnen wel een ziek kind krijgen. Aangezien het gen voor JNCL op een lichaamschromosoom (autosoom) ligt en niet op een geslachtschromosoom, wordt JNCL een 'autosomaal recessieve ziekte' genoemd. De ziekte is dus niet gebonden aan het geslacht van het kind: jongens en meisjes hebben evenveel kans om de ziekte te krijgen.

Wat is nu de kans van een kind om ziek te worden als beide ouders drager zijn?

Op onderstaande illustratie is de kans dat ouders een ziek kind krijgen, afgebeeld. Bij dit type overerving heeft een kind een kans van één op vier om beide mutaties te krijgen. Zoals te zien is op de tekening, is de kans dat een kind één mutatie erft, dus drager is, twee op vier. De kans dat een kind zowel van vader als van moeder het gezonde gen erft, is één op vier. Ouders hebben bij ieder kind dat zij krijgen opnieuw een kans van één op vier dat een kind beide mutaties erft en dus ziek is. Vandaar dat voorkomt dat meerdere kinderen in een gezin de aandoening hebben.

Aangezien JNCL een recessieve ziekte is, is in de familie niet bekend, dat er een mutatie in het betreffende gen is. De ziekte overvalt een gezin. Als een kind JNCL blijkt te hebben, kan de mutatie bij het kind zelf en bij de ouders in het bloed worden vastgesteld. Bij volgende zwangerschappen bestaat de mogelijkheid om prenataal onderzoek te laten verrichten. Ook broers, zusters en andere familieleden kunnen onderzocht worden. Blijken zij drager te zijn, dan kan hun (latere) partner ook onderzocht worden op een mutatie in het JNCL-gen. De kans om een partner te treffen die ook een gemuteerd gen heeft, is niet groot. Er worden per jaar in Nederland twee tot drie kinderen met JNCL geboren. Ter vergelijking met een andere recessieve ziekte: er worden in Nederland per jaar ongeveer 55 kinderen geboren met taaislijmziekte (cystic fibrosis). Dit is ook een weinig voorkomende aandoening, maar de kans daarop is nog altijd bijna 20 keer groter dan op JNCL.



Schema van recessieve overerving (Bron: VKS)

6.4.2 Verschillende mutaties bij dezelfde ziekte

Het vaststellen van de ziekte en het dragerschap is niet altijd eenvoudig. Na het lokaliseren van het JNCL-gen op chromosoom 16 werd al snel duidelijk, dat er verschillende mutaties in het gen voor JNCL mogelijk zijn. Er is één mutatie die wereldwijd het meest voorkomt en wel in ongeveer 85% van alle gevallen. Deze mutatie veroorzaakt het meest bekende ziekteverloop van JNCL dat 'de klassieke vorm' genoemd wordt. Bij andere mutaties of een combinatie van twee verschillende mutaties, kan het verloop van de ziekte zowel langzamer als sneller zijn. Als bij DNA-onderzoek ter vaststelling van de diagnose, de meest voorkomende mutatie niet wordt gevonden, wordt verder gezocht naar alle bekende mutaties. Bij dragerschap-onderzoek van een partner wordt dit ook gedaan, zodat ook heel zelden voorkomende mutaties kunnen worden opgespoord of uitgesloten.

7 Derde fase: Leven met toenemende beperkingen (circa 9-14 jaar)

7.1 Inleiding

Als een kind met JNCL rond de tien jaar oud is, komen er geleidelijk meer veranderingen in zijn leven en daardoor ook in het gezin. Het is jammer dat vriendschappen op school soms overgaan. Gelukkig blijven er meestal ook trouwe vriendschappen bestaan en maken kinderen nieuwe vrienden, vaak zijn dat andere kinderen die visueel gehandicapt zijn. Na enige tijd is iedereen er een beetje aan gewend geraakt dat het leven in het gezin anders is geworden, dat er meer begeleiding nodig is bij alles wat het kind doet, zoals: naar school gaan, zwemmen en fietsen op een tandem.

Wanneer zich op een dag voor de eerste keer een epileptische aanval voordoet, worden de ouders weer ruw geconfronteerd met de ziekte. Het is altijd schrikken. Zij

weten wel dat het kan gebeuren, maar niet precies hoe het verloopt. Eigenlijk hopen ze dat het nog lang niet aan de orde is. Er vloeien weer extra zorgen uit voort: wat te doen bij een aanval op straat, of in het zwembad, en kunnen ze nog wel op vakantie? Ook kan het moeilijk zijn om met bepaalde gedragsveranderingen van het kind om te gaan. In deze fase worden de problemen met leren ook duidelijker. Het kind krijgt in het gezin steeds meer een bijzondere plaats.

7.2 Epilepsie

Als gevolg van de beschadiging van de hersencellen, treden er storingen op in de zeer kleine elektrische stroompjes die zorgen voor de prikkeloverdracht in de hersenen. Door deze storingen kunnen hersengebieden soms buiten proportie geprikkeld worden, met als gevolg een epileptische aanval. Op het EEG dat de elektrische activiteit van de hersenen registreert, worden dan uitschieters gezien in de vorm van hoge pieken.

Bij de meeste kinderen met JNCL manifesteert zich de epilepsie tussen het vijfde en achttiende jaar (gemiddeld op het elfde jaar). Er is een grote variatie te zien in de aard en de ernst van de epilepsie. Vaak begint de epilepsie met een grote aanval. Hierbij verliest het kind kortdurend het bewustzijn, kan heel bleek of een beetje blauwig in het gezicht worden en heeft strekkrampen en/of schudkrampen aan armen en benen. Er kunnen ook kleine aanvallen zijn: enkele seconden durende aanvallen van bewustzijnsdaling, soms met kleine trekkingen in armen, benen of in het gezicht. Bij af en toe een kleine aanval, of na de eerste grote aanval, hoeft de epilepsie nog niet meteen te worden behandeld. De kleine aanvallen hebben meestal geen negatieve invloed op het dagelijks leven en het welbevinden van het kind. Het kan soms wel een jaar duren voor een grote aanval zich herhaalt. Als de aanvallen in frequentie toenemen, kunnen ze met medicijnen onderdrukt worden. Na een aanval kan een kind zo weer bij de tijd zijn en er geen weet van hebben, maar kinderen kunnen ook heel angstig of onzeker worden. Ze zijn bang zomaar te vallen of een aanval te krijgen in de klas. Wanneer er leuke, spannende gebeurtenissen zijn, zoals een verjaardag of een uitje van school, kan een kind wel eens reageren met epileptische verschijnselen. Ter voorkoming helpt het vaak om een uur voor de betreffende gebeurtenis een rustgevend en anti-epileptisch werkend medicijn te geven (een benzodiazepine). Het kind en zijn omgeving kunnen zich dan geruster verheugen op wat komen gaat.

Het is individueel verschillend hoe ernstig de epilepsie in de beginjaren is. Over het algemeen zijn de epileptische verschijnselen in het begin goed met medicatie te onderdrukken. Er zijn medicijnen, waarvan uit onderzoek bekend is, dat ze bij JNCL een goed effect hebben. Over het algemeen worden ze redelijk goed verdragen. Het is wel nodig om als ouders geïnformeerd te zijn over de meest voorkomende bijwerkingen. Dan kunnen ze tijdig worden gesignaleerd en worden besproken met de behandelend arts. Er zijn ook medicijnen die mogelijk onwillekeurige spiertrekkingen (myoclonieën) kunnen verergeren. Deze middelen zijn dus niet zo geschikt om bij JNCL te geven.

7.3 Gedragsveranderingen en slapen

Gedurende deze eerste jaren na de diagnose, waarin er een geleidelijke achteruitgang plaatsvindt, worstelt het kind met de snelle achteruitgang van het gezichtsvermogen, met het verliezen van de aansluiting bij leeftijdsgenootjes, met de veranderingen op school. Het gevoel, dat er iets met hem aan de hand is, kan het kind angstig en onzeker maken. Als de epilepsie al jong begint en de motorische vaardigheden al vroeg wat minder worden, versterkt dit het gevoel van onzekerheid. Zoals bij alles, reageert het ene kind hier sterker op dan het andere. Het kind kan zich tegendraads gaan gedragen, maar ook gaan piekeren met bijvoorbeeld slaapstoornissen als gevolg. Bij gedragsproblemen kan een specifieke begeleiding door een psycholoog die de ziekte kent, vaak al voldoende zijn om de problemen te verminderen. Een enkele keer is in deze fase van de ziekte ondersteunende, rustgevende medicatie nodig. Als de epilepsie niet goed gereguleerd is, kan dit de slaap ook verstoren. Ook als er geen duidelijke aanvallen zijn, kan een sluimerende epilepsie een oorzaak zijn van moeilijk in slaap komen of midden in de nacht wakker worden. Bijstellen van de epilepsie-medicatie kan een positief effect op de nachtrust hebben.

Bij moeilijk in slaap komen of 's nachts wakker worden kunnen angstige gevoelens een rol spelen. Het kind is bang dat dingen zomaar veranderen omdat het ze niet kan zien, of heeft angst om dood te gaan of angst voor het verlies van een dierbare, zoals vader of moeder. Geruststellen en bij het kind blijven, kan het inslapen bevorderen. Verder zijn vaste slaaprituelen belangrijk voor een goede nachtrust.

Als dit niet helpt, kan eventueel kortdurend slaapmedicatie (een benzodiazepine) gegeven worden. Vaak wordt bij inslaapproblemen melatonine gegeven, een lichaamseigen stof die het slapen bevordert. Deze wordt in de pijnappelklier in de hersenen aangemaakt onder invloed van de licht-donker cyclus: in de avond als het donker wordt, begint de productie en deze neemt tegen de ochtend af. Er zijn twee kleine onderzoeken over melatonine gedaan bij kinderen en jongeren met JNCL. Hieruit blijkt, dat de melatonineproductie normaal is en dat toediening weinig tot geen effect heeft bij JNCL. Ook bij kinderen met een ernstige hersenbeschadiging blijkt het niet te helpen bij slaapstoornissen. Op grond van deze onderzoeken is de werkzaamheid bij JNCL dus twijfelachtig.

Alle poppen keurig op een rijtje

Marleen is tien jaar. Zij heeft JNCL en is ernstig slechtziend. Haar gezichtsvermogen is de laatste maanden erg achteruitgegaan. De laatste tijd valt ze moeilijk in slaap. Ze loopt na het eten direct naar haar kamertje. Daar rommelt ze in haar speelgoedkast, loopt naar de plank met knuffels boven haar bed en zet de poppen in de vensterbank op een rij. Ze is druk bezig en controleert alles steeds weer. Als ze naar bed moet, loopt ze nog altijd in haar kamer rond te drementelen. In bed is ze zo onrustig, dat ze niet in slaap kan komen. Haar moeder moet minstens een uur naast haar liggen, anders blijft Marleen roepen dat ze niet kan slapen.

Op een avond loopt Marleens moeder gelijk na het eten met haar mee. "Wat zoek je 's avonds toch altijd in je kast, Marleen?" "Of alles er nog in staat," antwoordt Marleen. "Maar natuurlijk staat al je speelgoed er nog in, niemand komt er toch aan,"

zegt haar moeder. "Ja maar," zegt Marleen angstig, "als ik ga slapen, wil ik zeker weten dat alles er nog is, want ik kan het niet goed zien en anders kan ik 's ochtends niets meer vinden." "Nou dan gaan we toch iedere avond samen alles netjes neerzetten," zegt Marleens moeder, "dan weten jij en ik zeker, dat alles er is." En zo doen ze dat iedere avond: alles in de kast wordt even vastgehouden en benoemd, de poppen en knuffels op een rijtje gezet. Daarna gaat Marleen gerustgesteld slapen. Ze heeft weer greep op haar wereld.

7.4 Motoriek

De motorische problemen die het eerst opgemerkt worden, zijn meestal lichte evenwichtsproblemen. Vanaf ongeveer het tiende jaar, maar soms ook eerder, valt het ouders op dat kinderen gemakkelijk bij een onverwacht duwtje uit balans raken. Bewegingen worden minder soepel, wat trager en minder goed gecoördineerd. Meestal kunnen de dagelijkse handelingen als aan- en uitkleden nog goed zelf gedaan worden, als er de tijd voor genomen wordt. Als een kind braille heeft geleerd, kan achteruitgang van de fijne motoriek problemen geven bij het lezen.

8 Vierde fase: Tegenstrijdige ontwikkeling (circa 12-18 jaar)

8.1 Inleiding

In deze fase is de puberteit in volle gang. Het is aan één kant goed te zien dat de jongere zich ontwikkelt en ook bezig is met dingen die jongeren op die leeftijd belangrijk vinden. Aan de andere kant wordt het duidelijker dat de ziekte toeneemt. Lichamelijk gezien wordt het lopen en bewegen steeds stijver en de epilepsie neemt toe. De jongeren kunnen psychisch wat losraken van de werkelijkheid en zich verliezen in een fantasiewereld. Soms kan de fantasiewereld leuk en prettig zijn.

Met de dokter naar een onbewoond eiland

Nee, onderzoek door de dokter, dat hoeft niet. Daar heeft hij helemaal geen zin in. Het is het eerste wat hij zegt na onze begroeting en mijn uitleg over het onderzoek. Peter is 13 jaar. Hij heeft JNCL en is bijna blind. Het doel van het consult is een neurologisch onderzoek te verrichten, omdat zijn ouders vragen hebben over zijn motoriek. Zullen we dan maar even samen praten, stel ik hem voor. Oké, dat vindt hij goed. Ik vraag hem wat over school, thuis, zijn hobby's. Bij het laatste onderwerp komt hij echt op zijn praatstoel. Weet ik wat hij later wil gaan doen? Hij wil een grote boot bouwen en dan naar een onbewoond eiland varen. Op mijn vraag waarom naar een onbewoond eiland, zegt hij beslist: om een schat te vinden natuurlijk. Op een onbewoond eiland ligt altijd een schat in een grote kist en hij duidt met zijn handen aan hoe deze er uitziet: langwerpig met een hoge, ronde deksel. En ik moet weten dat het niet ongevaarlijk is, want er zijn hele grote apen. Daar moet je erg voor oppassen, want die kunnen je aanvallen.

Peter verliest zich in zijn fantasie en ik ga met hem mee. Op een onbewoond eiland zijn kolkende riviertjes en natuurlijk geen bruggen. Als je erover heen wilt, moet je er

een grote boomstam over leggen en daar dan voorzichtig voetje voor voetje over lopen. Zullen we eens kijken of hij dat kan? Peter staat op en probeert met de ene voet voor de andere over de boom te lopen. Prima. En als je nu ineens een hele grote aap ziet, dan moet je natuurlijk maken dat je wegkomt, maar wel heel zachtjes, op je tenen. Kun je dat? Peter loopt op zijn tenen door de kamer. Dat gaat goed, kun je het ook op je hielen? Stel, dat hij je toch ziet, dan moet je een geweer pakken en goed mikken. Kun je goed mikken? Probeer eens met je wijsvinger op je neus te mikken. De voorbereidingen voor het onbewoonde eiland én het neurologisch onderzoek zijn beide goed verlopen. Als ik later het verslag schrijf, zie ik weer het kolkende beekje met de boomstam erover en glimlach. We hebben alle gevaren samen overwonnen!



Het kan echter ook gebeuren dat de fantasiewereld niet prettig is. De jongere kan bang zijn dat er iets ergs gebeurt. Deze angst kan zo hevig zijn, dat de jongere het als het ware meemaakt en zijn gevoel niet meer van de realiteit kan scheiden. Dit zorgt soms voor heftige emoties, onrust en verwardheid.

Het denken wordt eenvoudiger. Het wordt lastiger een gedachtegang te ontwikkelen en de juiste woorden te vinden. Het uitspreken van woorden, het goed articuleren wordt moeilijker. Het moeizamer spreken, waarbij gedachten en gevoelens minder gecommuniceerd kunnen worden, is voor ouders één van de schrijnendste aspecten van de ziekte.

In deze fase komen ook meer lichamelijke ongemakken, zoals blaasontstekingen voor. Dit heeft te maken met een afnemende controle op de blaasspiers. Soms kan er urineverlies ontstaan, maar ook het niet frequent en voldoende urineren komt voor. Dit laatste kan leiden tot blaasontsteking, omdat de kans op infectie toeneemt als de

urine lang in de blaas blijft. De verstoring van de blaasfunctie wordt in de volgende fase behandeld, omdat het dan veel vaker voorkomt. Met de ziekte omgaan, vraagt veel van de jongeren zelf, maar ook van ouders, familie, vrienden en begeleiders. Het is essentieel om samen het leven te beleven, van de goede dingen die er ook zijn te genieten, maar ook samen het verdriet te delen om dat wat verloren gaat.

8.2 Lopen en bewegen

Bij ongeveer de helft van de kinderen wordt het lopen op de leeftijd van 12 tot 14 jaar schuifelend. Langzaamaan ontstaat er een karakteristieke naar voren gebogen houding met een lichte buiging in knieën en heupen. De spierkracht wordt minder en de spieren worden stijver. De jongeren klagen in het begin van deze periode nogal eens over pijnlijke schouderpijnen, pijn in de rug of pijn in de benen. Evenwicht houden wordt moeilijker. Bij het lopen helt de jongere naar opzij of naar achteren. Ook zittend heeft de jongere vaker de neiging naar één kant over te hellen. De spieren van het gezicht zijn minder beweeglijk, de gelaatsuitdrukking wordt vlakker. Er kunnen zich onwillekeurige bewegingen voordoen, zoals trillingen in handen, armen en benen. Dit neemt toe bij inspanning. Ook is er soms bewegingsonrust, de jongere kan niet stil blijven zitten.

Het starten van een beweging wordt moeilijk en traag. Het automatisme van een beweging verdwijnt langzaam. De jongere moet erg nadenken hoe een beweging gedaan moet worden, zoals een lepel naar de mond brengen. Als de beweging eenmaal in gang gezet is, soms met behulp van anderen, gaat deze wel weer door. Deze verschijnselen worden door vermoeidheid versterkt.

De trap op de judoclub

Jan loopt nog goed, wat schuifelend, niet zo snel, maar met zijn ouders gaat hij nog vaak op stap. Jans ouders wonen in een dorp met een bloeiende sportvereniging. Vandaag zijn ze op het jaarfeest van Jans vroegere judoclub. Al judoot hij allang niet meer, hij komt nog vaak met zijn ouders even naar de club, voor de sfeer. De jongens die hem kennen, komen dan altijd naar hem toe. Een stoeipartijtje, Jan geniet daar erg van. Vandaag heeft hij ook weer een aantal van zijn vrienden ontmoet. Leuk, maar enerverend, hij is er al een beetje moe van. Voor het feest moeten ze naar de hal op de eerste etage. De ouders van Jan zeggen: "Kom Jan, we gaan de trap op." Jan aarzelt, staat ineens stokstijf, gaat een beetje wiebelen, maar maakt geen aanstalten zijn voet op de eerste tree te zetten. "Nou, kom op Jan, we gaan naar boven!" Het helpt niet. Uiteindelijk zet moeder met een klein duwtje tegen zijn rechterbeen zijn voet op de eerste tree en vader pakt zijn handen. Ja, de eerste tree is er, en dan de tweede, en de derde en dan herkent Jan de beweging weer en loopt zelf naar boven.

De motorische problemen lijken op die welke bij de ziekte van Parkinson voorkomen. Evenals bij de ziekte van Parkinson is er een stoornis in bepaalde hersenkernen. Deze motorische stoornissen worden ook 'extrapiramidale stoornissen' genoemd. Daarbij is er een gebrek aan een bepaalde stof, die in de hersenen een rol speelt bij de prikkeloverdracht tussen de zenuwcellen: het dopamine.

Het is een voortschrijdend proces. Uit het weinige onderzoek dat bij JNCL gedaan is naar medicijnen tegen deze extrapiramidale stoornissen, lijkt alleen levodopa een kortdurend effect op de motorische verschijnselen te hebben. Het effect duurt niet langer dan één, maximaal twee jaar. Evenals bij de ziekte van Parkinson, wordt de ziekte door deze medicijnen niet genezen, maar verminderen de symptomen. De bijwerkingen vallen in het algemeen mee. Soms kunnen zodanige onrust en verwardheid optreden, dat het medicijn gestopt moet worden. Het blijft altijd nodig om bij het proberen van een nieuw middel de bijwerkingen af te wegen tegen het te verwachten effect. Jongeren met JNCL gebruiken vaak meerdere medicijnen. Deze kunnen elkaars werking positief of negatief beïnvloeden en ook in combinatie bijwerkingen geven of versterken. Er moet dus goed gelet worden op deze interactie tussen de verschillende geneesmiddelen.

8.3 Fysiotherapie

Lichaamsbeweging is gezond en dit is ook zo voor kinderen en jongeren met JNCL. Het is goed om zo lang mogelijk de sportieve dingen te doen die het kind leuk vindt. Zwemmen, paardrijden, fietsen op een tandem of duofiets, judo, wandelen et cetera, kunnen veel plezier geven en ook later nog lang met behulp van anderen en op aangepaste wijze gedaan worden. Te denken valt aan: begeleid paardrijden, waterspelletjes in het zwembad, een combinatie van stoeien en judo ('studo') et cetera. De fysiotherapeut komt in beeld als er massage en oefentherapie nodig is, bijvoorbeeld wegens rug- en nekpijn die vaak ontstaat door houdingsveranderingen ten gevolge van de veranderingen in de spieren. Bij toenemende stijfheid van de spieren en problemen bij het starten van een beweging, kunnen specifieke, fysiotherapeutische adviezen, zoals deze ook bij de ziekte van Parkinson gegeven worden, zinvol zijn. Het doel is de motorische vaardigheden die er nog zijn, zo lang mogelijk te benutten en bij verlies daarvan compenserende strategieën te gebruiken, zodat de jongere de dagelijkse dingen nog zo lang mogelijk kan doen. Het is belangrijk dat de fysiotherapeut zijn methodes niet alleen afstemt op het ziektebeeld, maar ook op de individuele jongere, zodat deze plezier heeft in de therapie. Het mag geen lichamelijke of psychische belasting worden, want dan schiet men het doel voorbij.

8.4 Spraak en taal

Al in de eerste jaren na het stellen van de diagnose zijn er tekenen van een achteruitgaande taalfunctie. Dit wordt duidelijker in het vervolgonderwijs. Het taalgebruik wordt eenvoudiger en meer concreet. De jongere krijgt problemen met abstracte begrippen en ingewikkelde zinnen. De dubbele bodem van een grapje wordt niet meer gevat. Dit kan tot pijnlijke situaties leiden, waarbij uitgelegd moet worden dat iets niet letterlijk is bedoeld. Bij het spreken wordt het vinden van het juiste woord moeilijker. Door geduldig te luisteren, actief proberen te begrijpen en eventueel zelf woorden aan te reiken, kan de jongere nog lang de juiste woorden opdiepen. Soms blijft er een woord of een deel van een zin hangen, die door de jongere verschillende malen wordt herhaald (persevereren). Ook stotteren kan hinderlijk zijn voor de jongere als hij iets duidelijk wil maken. De taal wordt compacter, lidwoorden, bijwoorden worden

weggelaten. Het verhaal lijkt soms onsamenhangend, maar met inlevingsvermogen en kennis van de geschiedenis en de levensomstandigheden van de jongere, lukt het vaak wonderwel om uit een paar woorden een achterliggend verhaal te construeren. Het vermogen om taal te begrijpen, blijft langer in stand dan het vermogen om te spreken. De een accepteert dit rustig, de ander wordt er gefrustreerd en boos van. Hierdoor kan het gedrag van de jongere ook negatief beïnvloed worden. Eenvoudige gesproken taal over bekende dingen wordt heel lang begrepen. Het kan soms wat langer duren voordat een zin doordringt. Het is goed om daar rekening mee te houden en geduldig te wachten totdat er een antwoord komt. Naast deze taalproblemen die met het begrijpen en produceren van taal te maken hebben, wordt ook het spreken motorisch moeilijker. De spieren die voor het spreken nodig zijn, worden zwakker en de coördinatie tussen de verschillende spieren wordt minder goed. Hierdoor ontstaan articulatiestoornissen en wordt het moeilijker om de jongere te verstaan. Ondersteuning van een logopediste kan helpen om de communicatie zo lang mogelijk in stand te houden. Bij stotteren kunnen logopedische oefeningen in het begin nuttig zijn. Ook logopedische adviezen om de communicatie te bevorderen, kunnen de communicatie effectiever maken, zoals het stellen van vragen waarop alleen ja of nee geantwoord hoeft te worden. Veel ouders ervaren de moeizamere communicatie met hun kind als één van de moeilijkst te accepteren verschijnselen van de ziekte.

8.5 Gedragsproblemen en psychiatrische verschijnselen

Bij het merendeel van de jongeren met JNCL komen er gedragsproblemen voor. Deze beginnen meestal in de tienertijd en nemen toe met het voortschrijden van de ziekte. De jongeren hebben het moeilijk met de achteruitgang van hun mogelijkheden. Ze moeten steeds een stukje meer inleveren van hun bewegingsvrijheid en zelfstandigheid. Ze kunnen minder overzien wat er met hen en om hen heen gebeurt. Door de hersenbeschadiging wordt de regulering van emoties minder goed, waardoor ze soms overspoeld worden door sterk wisselende, intense gevoelens. En als ze dit alles willen communiceren, wordt het moeilijker om de juiste woorden te vinden, zinnen te maken en deze op verstaanbare wijze te uiten. Ze verliezen langzaam de greep op hun leven.

Dit kan gepaard gaan met ernstige gevoelens van onmacht en agressie, maar ook van angst en depressie. Daarbij blijven het tieners die in de puberteit zijn en zich juist los willen maken van hun ouders of tegen hun begeleiders in willen gaan.

Ook psychiatrische verschijnselen, voornamelijk hallucinaties, komen geregeld voor vanaf de tienerleeftijd. Zij zijn een gevolg van de organische beschadiging van de hersenen. Bij hallucinaties worden er mensen, wezens of dingen gezien, gehoord of gevoeld, die er niet zijn. Dit kan zeer beangstigend zijn. Voor een enkeling kunnen de hallucinaties prettig zijn en gewoon bij het dagelijks leven horen. In die gevallen is behandeling met medicijnen niet nodig, soms zelfs niet wenselijk.

Het is moeilijk om depressieve verschijnselen die door het verwerken van de achteruitgang optreden, te onderscheiden van een depressie die door de organische beschadiging wordt veroorzaakt. Beide factoren zullen een rol spelen. Opvallend is

wel, dat de jongeren zelf meestal weinig depressieve gevoelens uiten. In het algemeen blijken zij in deze fase van de ziekte nog een opmerkelijke flexibiliteit te hebben. Met goede begeleiding en zondig met de juiste medicijnen, passen ze zich steeds weer aan de veranderde situatie aan en kunnen ondanks alles toch nog vaak genieten van de leuke dingen.

Angstige gedachten

Nelleke is zestien en zit op een school voor speciaal onderwijs, waar ze graag naar toegaat. Iedere ochtend vertrekt ze met de taxi naar school en om vier uur 's middags is ze weer thuis. Haar oudere zus Sonja is dan ook uit school. Sonja maakt altijd wat te drinken voor Nelleke en vraagt wat ze gedaan heeft. Vaak heeft Nelleke iets meegenomen wat ze gemaakt heeft van grove wol, of van allerlei materialen zoals wasknijpers, piepschuim, doppen et cetera. Op school zijn ze daar heel creatief mee. Nelleke vindt het leuk om te knutselen en laat trots haar werkstuk zien. Op een dag begrijpt Sonja uit het verhaal van Nelleke, dat er iets ergs is gebeurd: haar juf heeft haar benen gebroken, ze is van de trap gevallen en ligt in het ziekenhuis. En, o ja, op school is ook ingebroken, al het geld is weg. Nelleke is die avond heel angstig, ze kan niet slapen. De volgende dag wil ze niet naar school. Als haar moeder naar school belt, blijkt dat het verhaal van Nelleke niet klopt. De juf was gewoon een dag vrij en er is niet ingebroken. Moeder vertelt dat tegen Nelleke, maar zij reageert heel angstig. Ze blijft die dag thuis, maar de volgende dag wil ze wel weer naar school. Nelleke blijft echter bang om te gaan slapen. Ze piekert: als mama iets krijgt, of doodgaat... net als een meisje uit haar klas, dat vorig jaar ineens dood is gegaan. Thuis of op school kan ze zomaar in paniek raken, gaan schreeuwen of huilen. Elke keer denkt ze dat er nare dingen gebeurd zijn. Nelleke wordt extra begeleid op school, ook door de schoolpsycholoog. Dit heeft echter maar weinig effect. Uiteindelijk wordt besloten om een lage gedragsmedicatie te geven. Aanvankelijk is Nelleke daar wat slaperig van, maar in twee weken tijd wordt het beter en ook de angstaanvallen verdwijnen. Nelleke gaat weer met plezier naar school en slaapt ook beter.

Begeleiding en behandeling van gedragsproblemen en psychiatrische symptomen kunnen het best in handen zijn van psychologen en artsen die het ziektebeeld goed kennen. Het is belangrijk dat ouders en professionele hulpverleners hierbij betrokken worden, zowel bij het ontrafelen van de achtergrond van het gedrag als bij de daadwerkelijke begeleiding en behandeling. Bij gedragsproblemen kan een adequate begeleiding vaak al veel verbeteren. Gespreks- of speltherapie in een vroeg stadium kan de jongere helpen bij het verwerken van de achteruitgang. Medicamenteuze ondersteuning is bij veel jongeren desondanks vaak nodig. Medicatie kan periodiek, maar ook langdurig gegeven worden. Als medicijnen langdurig toegediend worden, is minimaal een jaarlijkse evaluatie van het gebruik noodzakelijk.

Afhankelijk van de verschijnselen, kunnen angstremmende en rustgevendende middelen, medicijnen tegen depressie (antidepressiva) en medicijnen tegen psychotische verschijnselen (antipsychotica) een goed effect hebben. Een nadeel van deze laatste medicijnen is, dat ze als bijwerking parkinsonverschijnselen kunnen geven. Hierdoor

kunnen de bij JNCL voorkomende motorische problemen verergeren. De gevoeligheid hiervoor is individueel verschillend; in sommige gevallen kunnen de bijwerkingen heftig zijn. Vandaar dat de voorkeur uitgaat naar antipsychotica die deze bijwerking minder hebben, de zogenoemde atypische antipsychotica. Er wordt steeds meer ervaring opgedaan met het gebruik van nieuwere atypische antipsychotica die minder bijwerkingen op de motoriek zouden hebben. Aangezien de individuele gevoeligheid ook voor deze middelen verschilt, blijft het nodig om kritisch op de bijwerkingen te letten en deze af te wegen tegen de positieve werking op het gedrag.

Bij JNCL kunnen zich ook korte periodes van een tot meerdere weken voordoen met heftige, zowel lichamelijke als psychische, symptomen. Er is een combinatie van toegenomen epilepsie, agitatie of juist apathie, desoriëntatie, verlaagd bewustzijn, soms ook misselijkheid, braken en voedselweigering. Ook hallucinaties en angst kunnen erbij voorkomen. Bij medisch onderzoek zijn tot nu toe geen aanknopingspunten gevonden voor zo'n plotselinge verergering. Het is zowel voor de jongere als voor zijn familie en begeleiders moeilijk en verwarrend. De jongere voelt zich vaak beter in een rustige omgeving met een paar vertrouwde mensen die hem geduldig en begripvol benaderen. De symptomen kunnen behandeld worden: medicatie tegen de misselijkheid en tijdelijke verhoging van de medicijnen om epilepsie en hallucinaties te bestrijden. Soms is ook tijdelijk een neussonde nodig om vocht en medicatietoediening mogelijk te maken. Deze periodes duren meestal een paar weken. Daarna komt alles vaak weer in rustiger vaarwater, maar meestal heeft de jongere wel opnieuw een stukje van zijn mogelijkheden ingeleverd.

8.6 Slapen

Moeilijkheden met slapen komen vaak voor, soms al in de kindertijd, zoals bij de derde fase besproken. Op de tienerleeftijd zijn er vaker periodes van moeilijk slapen. Het kan veroorzaakt worden door een lichamelijke oorzaak, zoals epilepsie. Meestal zijn er dan overdag ook meer aanvallen. Er kan ook een toename van kleine aanvalletjes zijn: een paar seconden durende bewustzijnsverlaging met wegdraaien van de ogen of kleine schokjes. Als dit de oorzaak is, kan een betere regulering van de epilepsie de slaapproblemen oplossen. Bij incidentele slaapproblemen moet altijd aandacht besteed worden aan lichamelijke factoren die de slaap kunnen belemmeren. In deze fase van het ziekteproces kunnen obstipatie, een volle blaas of pijn door een blaasontsteking het in- of doorslapen verstoren.

De oorzaak kan ook op het psychische vlak liggen. Vooral angst kan een rol spelen, zoals in het voorbeeld van Nelleke. De angst kan gebaseerd zijn op bepaalde nare ervaringen, zoals het overlijden van een klasgenootje. Angst kan ook veroorzaakt worden doordat de jongere meer en meer de greep op het eigen leven verliest en zich daardoor machteloos en bedreigd voelt. Dat kan zich uiten in waandenkbeelden over allerlei dingen die de jongere zelf of mensen in de directe omgeving kunnen overkomen. Het is van belang om erachter te komen waar de jongere mee worstelt, met hem te praten, te proberen hem gerust te stellen, hem te laten ervaren dat iemand bij hem is. Ter ondersteuning kan een tijdelijke slaapmedicatie gegeven worden om het goede slaapritme weer op te pakken. Dit lukt echter niet altijd. In die gevallen kan een

antipsychotisch medicijn effect hebben, zoals bij Nelleke. Deze medicijnen moeten meestal langdurig gebruikt worden.

8.7 Hormonale veranderingen bij meisjes

Bij meisjes met JNCL vindt de eerste menstruatie gemiddeld eerder plaats dan bij leeftijdgenoten. Hormonale stoornissen, zoals een onregelmatige menstruatiecyclus, zijn niet ongewoon. Bij meisjes met een regelmatige menstruatie is de cyclusduur vaak kort.

Acné, toename van het lichaamsgewicht en overbeharing (hirsutisme) lijken vaker voor te komen. Dit is het gevolg van een teveel aan mannelijke hormonen. Een oorzaak hiervan kan het polycysteus ovarieel syndroom zijn. Hierbij zijn er cisteuze afwijkingen (holtes gevuld met vocht) in de eierstokken. Het is niet zeker of dit vaker voorkomt bij meisjes met JNCL of dat dit een gevolg is van het gebruik van het medicijn natriumvalproaat. Bij dit middel tegen epilepsie is het ontstaan van het polycysteus ovarieel syndroom vaker beschreven. Een specifieke anticonceptiepil met werking tegen het mannelijk hormoon heeft vaak een positief effect op de acné. De overbeharing reageert daar minder goed op. De menstruatie wordt vaak als pijnlijk en lastig ervaren. De visusstoornis bemoeilijkt daarbij ook de persoonlijke hygiëne. Dit maakt de meisjes onzeker. Ze moeten de hulp van anderen inroepen, wat ze vervelend vinden. Als de menstruatie veel stress geeft, kan ervoor gekozen worden om de menstruatie met een hormoontablet of een hormooninjectie (prikpil) te onderdrukken. Injectie en tablet bevatten één hormoon, een progestageen, in tegenstelling tot de anticonceptiepil die zowel een progestageen als een oestrogeen bevat. Het progestageen wordt continu zonder stopweek gegeven, waardoor er geen menstruatie meer optreedt. Een vervelende bijwerking van een progestageen kan het ontstaan of het verergeren van acné zijn. Als de acné uitgebreid is, kan dit belemmerend werken in de sociale contacten. Samenwerking met een dermatoloog is in een enkel geval nodig om de acné goed onder controle te krijgen.

9 Vijfde fase: Voortschrijdende afhankelijkheid (circa 16-24 jaar)

9.1 Inleiding

Het ziekteproces gaat door. Er is meer behoefte aan ondersteuning bij de dagelijkse verzorging, de rolstoel wordt vaker gebruikt en op een bepaald moment gaat het niet meer zonder. Soms is het gevaarlijk als jongeren toch nog zelf willen lopen en dan plotseling uit de stoel opstaan en hun evenwicht verliezen. Anderen accepteren rustig dat het lopen niet meer gaat en vinden het vervoerd worden in de rolstoel zelfs prettig. De epilepsie, die tot dan toe nog redelijk te onderdrukken was, wordt moeilijker te beïnvloeden. Er zijn langzaam lichamelijke problemen ontstaan die in een eerdere fase nog niet of in lichte mate aanwezig waren, zoals obstipatie en incontinentie. Ouders en verzorgers merken opeens de koude handen en voeten van hun kinderen op. De verzorging wordt intensiever.

Hoewel de vertrouwde dagelijkse activiteiten de jongeren nog steeds plezier kunnen geven, worden ze wel meer aangepast aan de mogelijkheden en aan de behoefte aan rust. 's Middags even op bed liggen, is geen uitzondering meer. Het kan voor de jongvolwassenen in het begin heel moeilijk zijn om te accepteren, dat ze met meer rustmomenten de dag prettiger door kunnen komen. Na enige tijd went dit en wordt het als vanzelfsprekend ervaren.

De woordenschat wordt kleiner, de communicatie meer concreet over bekende dingen. Weten wat iemand altijd leuk vond of juist niet, wat zijn hobby's waren, uit welk gezin hij komt, wat zijn broers en/of zussen doen, geeft richting aan de gesprekken, maakt het samenzijn vertrouwd. Lichaamstaal wordt belangrijker. Het vraagt grote gevoeligheid om de subtiele uitingen van emoties en beleving te verstaan. Een rustige, vertrouwde omgeving, een sfeer van respect voor de jongvolwassene als persoon en gevoel voor de juiste ondersteuning, vormen de basis voor zijn welbevinden.

Auto's

Bram heeft vanaf zijn vierde iets met auto's. Broem... broem... door de kamer, niemand hoeft hem dat voor te doen. Ook als hij slechter gaat zien, blijven auto's zijn grote hobby. Hij herkent de landrover van zijn oom Robert aan het geluid. Zijn oom heeft hem een prachtig model cadeau gedaan, waar Bram heel trots op is. In de loop der jaren heeft Bram al veel modellen verzameld.

Bram eist thuis door zijn ziekte steeds meer aandacht. Het gezin met nog drie jongens gaat daar onder lijden. Hoewel zijn ouders hem het liefst thuis hadden gehouden, besluiten ze hem als hij veertien is, in een woongroep niet ver van hun stad te laten wonen. De auto's gaan allemaal mee. Zijn vader maakt planken in zijn nieuwe kamer. Daarop kan Bram al zijn auto's neerzetten. Hij vertelt er vol trots over aan zijn huisgenoten en de woonbegeleiding. Vooral de landrover van oom Robert, die is gaaf! Vierwielaandrijving, hij kan zo door de struiken rijden! Bram neemt hem ook altijd mee naar huis.

Jaren later als Bram moeizamer praat, moeilijk verstaanbaar is en daar soms boos om wordt, weet iedereen, thuis en in zijn woning, waar hij het liefst over praat... En bij het woord 'vierwielaandrijving' breekt bij hem altijd de zon door!

9.2 Motoriek

De neurologische stoornissen uiteten zich in alle spieren van het lichaam, niet alleen die van de ledematen en de romp, maar ook de kauw- en slikspieren, de darmspieren en de spieren van de blaas. De spierproblemen nemen toe tijdens het verloop van de ziekte. De spierkracht wordt minder, de spierstijfheid in de ledematen groter. De problemen bij het starten van een beweging worden erger. Bewegingen zijn niet meer geautomatiseerd. Het lijkt alsof er bij het lopen meer moet worden nagedacht over de beweging. Als de beweging eenmaal in gang is gezet, lukt het met steun nog enige tijd, maar het worden steeds kleinere afstanden die overbrugd kunnen worden. Daarbij komen ook de evenwichtsstoornissen, die het risico om te vallen groter maken. Voor langere afstanden wordt de rolstoel geleidelijk aan meer gebruikt. De ziekte kost veel energie van het lichaam. Daardoor neemt de vermoeidheid toe en zijn het niet alleen

de motorische problemen die rolstoelgebruik op een bepaald moment noodzakelijk maken.

9.2.1 Rolstoelgebruik

De leeftijd waarop de rolstoel permanent moet worden gebruikt varieert, maar gemiddeld is dat rond het 18e jaar. Het kan echter veel vroeger, zelfs al op de leeftijd van tien jaar of ook veel later, pas na het 20ste jaar, nodig zijn. In het begin kan vaak met een standaardrolstoel worden volstaan om langere stukken te overbruggen. Later zijn er individuele aanpassingen nodig om comfortabel te kunnen zitten en te worden voortbewogen. Zo kan er een extra zijsteun worden aangebracht, als de neiging bestaat om bij het zitten naar één kant over te hellen. Verder kan een kantelmechanisme naar achteren plezierig zijn om de stoel ook geregeld in de relaxstand te kunnen zetten. De stoel zal door de voortschrijding van het ziekteproces steeds moeten worden aangepast.

9.2.2 Hulpmiddelen

Er zijn veel hulpmiddelen om de dagelijkse verzorging zo goed mogelijk te laten verlopen. Een tillift is onontbeerlijk voor de lichamelijke verzorging en alle andere activiteiten waarbij door ouders of verzorgers getild moet worden. Er zijn verrijdbare tilliften en tilliften die via een rail aan het plafond door een kamer verplaatst kunnen worden. Aanpassingen aan de woning kunnen het huis rolstoelvriendelijker maken, zoals het verwijderen van drempels, verbreden van deuren, het inbouwen van een traplift. Badkamer aanpassingen, hoog-laagbedden et cetera, maken de dagelijkse verzorging zowel voor de jongvolwassene als voor de ouders en verzorgers minder belastend. Voor adviezen over rolstoelen en hulpmiddelen is het nuttig om een ervaren fysiotherapeut en ergotherapeut te raadplegen. Zij kunnen adviseren over het type aanpassing, en vanuit hun ervaring ook handige oplossingen aandragen. Het is belangrijk om vooruitlopend op de aanpassingen en hulpmiddelen bij gemeentes en zorgverzekeraars een aanvraag in te dienen. Meestal duurt het namelijk maanden voordat een aanvraag afgehandeld en de toestemming binnen is. Een maatschappelijk werker die het ziektebeeld kent, kan daarover waardevolle adviezen geven.

9.3 Toenemende epilepsie

In de beginjaren is epilepsie meestal goed te onderdrukken met medicatie, maar dit wordt moeilijker naarmate de ziekte voortschrijdt en de epilepsie toeneemt. Ook hierbij zijn er individuele verschillen, waarbij uitersten als nauwelijks epileptische aanvallen tot zeer frequente en ernstige epilepsie voorkomen. Als de epilepsie op jonge leeftijd al ernstig is, zal het kind later vaak meerdere medicijnen nodig hebben om de toevallen te onderdrukken. Er is een aantal oudere medicijnen, waarvan bekend is, dat ze bij JNCL een goed effect hebben. In de afgelopen tien jaar is een aantal nieuwe medicijnen tegen epilepsie op de markt gekomen. Doordat de epilepsie vaak moeilijk voldoende kan worden onderdrukt, zijn er bij jongeren met JNCL enkele onderzoeken gedaan met deze nieuwe middelen. Hieruit is gebleken, dat een paar van deze middelen effectief zijn bij JNCL en relatief weinig bijwerkingen hebben.

Het streven is altijd om de epilepsie met liefst maar één of maximaal twee medicijnen te behandelen. Helaas is dat vaak niet mogelijk. Soms zijn er op latere leeftijd zoveel medicijnen nodig om de epilepsie te onderdrukken, dat de bijwerkingen – vooral sufheid en apathie – een probleem worden. Dan moeten er afwegingen gemaakt worden. Vaak is het beter om te accepteren dat er met enige regelmaat toevallen zijn, dan dat de jongere de hele dag apathisch in een stoel zit en niet meer kan meedoen aan de dagelijkse activiteiten. Bij deze keuze spelen overwegingen over de kwaliteit van leven een belangrijke rol.

9.3.1 Bijzondere vormen: Myoclonus-epilepsie en spierschokken (myoclonieën)

In deze fase komt het geregeld voor dat de jongeren last hebben van onwillekeurige trekkingen of soms heftige schokken in spiergroepen. Echter, niet alle jongeren met JNCL hebben last van deze myoclonieën. Het is vaak moeilijk om ze te onderscheiden van myoclonus-epilepsie, een vorm van epilepsie die er erg op lijkt en bij NCL-ziektes vaker voorkomt. Bij myoclonus-epilepsie kunnen er aanvalsgewijs zeer heftige, niet symmetrische trekkingen voorkomen, vooral in de armen. De myoclonus-epilepsie is een uiting van een algemene irritatie van de hersenschors. Op een EEG wordt tijdens verschijnselen van myoclonus-epilepsie epileptische activiteit gezien. Bij myoclonieën wordt op het EEG géén epileptische activiteit waargenomen.

Bij myoclonieën komen kleine tot grote trekkingen in armen en/of benen, de romp of het hoofd voor. Het kan langdurig zijn of periodiek, verspreid over de dag. Opvallend is, dat de spierschokken tijdens het slapen geheel verdwijnen. Met het voortschrijden van de ziekte komen myoclonieën frequenter voor en nemen vaak toe in ernst. Dit kan echter per persoon verschillen. De myoclonieën kunnen periodiek verergeren of verminderen, en zelfs tijdelijk verdwijnen. Soms kunnen ze zo heftig zijn, dat de verzorging van de jongere bemoeilijkt wordt. Vaak kan een verzorgingssituatie, zoals het gebruik van de tillift of het douchen, myoclonieën uitlokken of verergeren. Het helpt om als verzorgende goed aan te geven aan de jongere wat er gaat gebeuren en om voldoende tijd te nemen voor de dagelijkse verzorging, zodat deze rustig kan verlopen.

Zowel myoclonieën als myoclonus-epilepsie zijn moeilijk met medicijnen te beïnvloeden. De meeste anti-epileptica hebben geen effect op myoclonieën. Er zijn nieuwe anti-epileptica die onderzocht worden op hun effect op myoclonus-epilepsie en myoclonieën. De resultaten zijn redelijk positief. Verder kunnen de medicijnen die behoren tot de groep van valiumachtige middelen (benzodiazepinen) en spierslappende middelen de heftigheid van de spierschokken verminderen. Het effect is echter wisselend.

9.4 Obstipatie

Obstipatie, een te weinig frequente en harde ontlasting, is een veel voorkomend probleem. Het kan al in de tienertijd ontstaan. De trage stoelgang is een gevolg van verschillende factoren, zoals afnemende lichaamsbeweging, voeding met te weinig vezels, te weinig drinken en bijwerkingen van medicijnen. Vooral gedrags-beïnvloedende medicijnen, zoals middelen tegen depressie en psychose, kunnen

bijdragen aan obstipatie. Daarnaast kan ook de darmfunctie aangetast worden door het ziekteproces.

Obstipatie kan buikpijn en -krampen veroorzaken, vooral als het langer bestaat. Soms kunnen onrust en onbegrepen gedragsveranderingen, zelfs toename van epilepsie, een gevolg zijn van ernstige obstipatie. Aangezien de jongvolwassenen met JNCL hun klachten niet goed meer kunnen uiten, is het belangrijk dat ouders en professionele verzorgenden de stoelgang goed registreren.

Om obstipatie te bestrijden, zijn de gebruikelijke maatregelen als lichaamsbeweging, vezelrijke voeding en veel drinken, vaak niet goed meer mogelijk in dit stadium. Het is natuurlijk zinvol om te proberen deze adviezen zoveel mogelijk op te volgen. Bij sondevoeding kan gekozen worden voor de vezelrijke variant en extra vocht. Daarnaast is het meestal niet te vermijden om laxeermiddelen te gebruiken. De voorkeur gaat uit naar middelen die langdurig gegeven kunnen worden zonder dat ze de darm overprikkelend en daardoor slap maken. Dit zijn de osmotische laxeermiddelen. Deze trekken vocht in de darm aan, waardoor de ontlasting volumineuzer en minder hard wordt. Als er niet voldoende resultaat bereikt wordt, kan om de paar dagen een klyisma of darmprikkelend laxeermiddel worden gegeven.

9.5 Blaaslediging

Bij de jong-volwassenen met JNCL gaat het urineren vaak moeizamer. De aansturing en de werking van de blaasspiers wordt minder effectief. De frequentie van het plassen wordt minder en soms kan het wel meer dan 12 uur duren voordat er een urinelozing plaatsvindt. De urine blijft dan lang in de blaas (urineretentie). Dit kan pijnlijke krampen en onrust veroorzaken. Ook hier geldt dat een nauwkeurige registratie van de urineproductie belangrijk is, vooral in de latere stadia van de ziekte. Door problemen met eten en drinken, kan de vochtinname net voldoende zijn en de urineproductie beperkt. Bovendien kan er door veel transpireren, wat niet ongewoon is bij JNCL, veel vocht verloren gaan. Dan kan een jongvolwassene wel 12 uur of langer niet urineren, terwijl er geen verschijnselen zijn van een volle blaas. Als er geen symptomen van pijn of onrust zijn en de blaas bij lichamelijk onderzoek niet vol is, kan vierentwintig uur gewacht worden alvorens te katheteriseren.

Doordat de urine langer in de blaas blijft dan normaal, is het risico op blaasontsteking groter. Veelvuldig katheteriseren verhoogt dit risico. Ook chronische obstipatie kan urineretentie en een verhoogde kans op blaasontsteking geven. In het algemeen veroorzaakt een blaasontsteking pijn bij het urineren, een onbehaaglijk gevoel en soms temperatuursverhoging. Een blaasontsteking kan echter ook zonder duidelijke verschijnselen verlopen. Als een jongere met JNCL 'niet goed in zijn vel zit' of slecht slaapt, is dit dus ook één van de oorzaken waaraan gedacht moet worden. De ontsteking reageert goed op medicijnen. Indien er herhaaldelijk blaasontstekingen zijn, kan dagelijks een lage dosering van een medicijn gegeven worden ter voorkoming van infectie.

9.6 Slapen

Het normale slaappatroon wordt door het afbraakproces in de hersenen meer verstoord. Op het EEG worden afwijkende golven gezien. Vanaf gemiddeld het 15e jaar verstoren deze organische hersenafwijkingen het dag- en nachtritme van de jongere steeds meer.

Het gevolg is slecht slapen in de nacht en slaperigheid overdag. De jongvolwassene zelf, maar ook zijn gezinsleden kunnen zeer lijden onder de gebroken nachten.

Slaaprituelen, het onderkennen en behandelen van lichamelijk ongemak en psychische problematiek blijven belangrijk, maar hebben vaak niet meer het gewenste effect.

Aanvullende slaapmedicatie is meestal nodig.

Het kan voorkomen, dat er een onderbroken nachtrust is, maar dat er overdag geen hinder van wordt ondervonden. Vaak ligt de jongvolwassene dan periodes, soms wat onrustig, met de ogen open en dommelt daarna weer in. Indien dit zo is, valt te overwegen om het verstoorde slaappatroon te accepteren als behorend bij de ziekte en geen of weinig medicatie te geven. Vooral in de jongvolwassenheid komen we dit vaker tegen.

9.7 Veranderingen in hart- en vaatstelsel

Stoornissen in de elektrische geleiding van het hart komen vaak voor, ook al op de tienerleeftijd. Bij bijna alle jongvolwassenen met JNCL van boven de 20 jaar wordt een lichte hartvergroting en afwijkingen op het ECG (electrocardiogram) gezien. Dit wordt veroorzaakt door stapeling van ceroid lipofuscine in de hartcellen. Hierdoor treden er blokkades op in de prikkelgeleiding. Deze kunnen ritmestoornissen tot gevolg hebben. De blokkades zijn meestal gering, zodat de hartfunctie ongestoord blijft en er in het dagelijks leven geen hinder van wordt ondervonden. Een enkele keer zijn er zodanig ernstige hartritmestoornissen, dat behandeling nodig is.

Veel jongvolwassenen hebben koude en soms wat blauwige handen en voeten zonder dat er sprake is van hartfalen. Waarschijnlijk is de regulatie van de doorbloeding verstoord door veranderingen in het vegetatieve zenuwstelsel. Dat is het onderdeel van het zenuwstelsel dat zorgt voor de regulering van de lichaamsfuncties, zoals hartslag, bloeddruk, wijdte van de bloedvaten et cetera. Behandelen is moeilijk, er zijn geen medicijnen voor. De voeten goed warm houden en uitwendig de bloeddoorstroming stimuleren door de voeten te masseren, wordt vaak als prettig ervaren. Het heeft echter maar een tijdelijk effect.

9.8 Vermoeidheid

Naarmate de ziekte voortschrijdt, heeft het lichaam meer energie nodig. De strijd tegen de ziekte kost veel energie en door de toenemende lichamelijke problemen vergt alles, ook de gewone dagelijkse activiteiten, meer inspanning. Vermoeidheid treedt al in de tienertijd op. Voor ieder is dit verschillend, maar op een bepaald moment worden de dagactiviteiten te veel, moet het dagprogramma worden aangepast en ontstaat de behoefte in de middag even te rusten om de rest van de dag goed door te komen. Voor het welbevinden van de jongvolwassenen is het goed om rekening te houden met de toenemende vermoeidheid. Actief genieten van gedoseerd

aangeboden en op hen toegesneden dagprogramma's heeft meer waarde dan moe en slaperig deelnemen aan zoveel mogelijk activiteiten. Als het ziekteproces vordert, worden de rustperiodes langer en vergt alleen de dagelijkse verzorging al veel tijd en energie.

10 Zesde fase: Leven met het naderend einde (circa 20-30 jaar)

10.1 Inleiding

In deze fase is het vermogen om te spreken vrijwel verloren gegaan. Soms kan nog met een enkel woord aangeduid worden, waar de gedachten over gaan. Vaak zijn dit belevenissen uit het verleden, of mensen of dingen die altijd belangrijk zijn geweest, zoals een grote zus of een hobby. Om te begrijpen waar het over gaat, is het nodig om te weten wie een belangrijk deel van de leefomgeving uitmaakt van de jongere en om zijn levensgeschiedenis te kennen. Dan kan op een enkel woord worden ingespeeld en kan een gezichtsuitdrukking al voldoende zijn om te weten wat de jongere wil. Het begrip van gesproken taal blijft op eenvoudig niveau behouden. Het is daarom voor betrokkenen belangrijk om na te denken over wat ze over de jongere zeggen in zijn nabijheid.

De vitale lichaamsfuncties zoals bloeddruk, ademhaling, hartslag en temperatuur kunnen in deze fase periodiek wat 'haperen'. De bloeddruk en lichaamstemperatuur kunnen zomaar laag worden. Ouders of verzorgers merken op, dat de jongvolwassene erg stil is en ver weg lijkt. De lichaamstemperatuur kan ook plotseling stijgen, zonder dat er een aanleiding voor is, zoals een longontsteking of urineweginfectie. Meestal herstelt de temperatuur zich weer na een aantal uren. Het kan voor de omgeving echter heel verontrustend zijn. De oorzaak ligt in de voortschrijdende beschadiging van de hersenen. De hersendelen die deze vitale functies regelen, gaan ook minder goed functioneren.

De verzorging wordt in deze fase steeds meer verpleging. Het eten geeft problemen, er treden meer ziekteperiodes op door longontsteking of blaasontsteking. Er moet zorgvuldig verpleegd worden om doorliggen te voorkomen. De ene periode gaat het wat beter dan de andere. In de betere periodes is er nog lang mogelijkheid om van bekende activiteiten te genieten. De activiteiten worden dan wel aan de beperkte energie aangepast. Deze periodes worden schaarser. Het is een fase, waarin genegenheid en zorg in kleine dingen tot uitdrukking worden gebracht: een bekend liedje, een klein hapje van iets lekkers, een cd met bekende muziek, of gewoon nabij zijn.

Een doordeweekse dag

Pieter is 26 en heeft veel rust nodig. Hij woont met vijf anderen in een aangepaste woning. 's Ochtends, nadat hij zijn medicijnen heeft gehad, slaapt hij nog twee uurtjes door, daarna is het tijd voor wassen en aankleden. In zijn aangepaste rolstoel gaat hij rustig ontbijten en daarna gaat hij met Anja, zijn begeleidster, een halfuurtje wandelen. Thuisgekomen zet ze één van zijn favoriete cd's op. De keuze wordt steeds

beperkter, vooral zijn oudere cd's vindt Pieter leuk. Anja kan het zien aan de tevreden uitdrukking op zijn gezicht, als ze de goede te pakken heeft. Na de lunch is hij heel slaperig en gaat weer een paar uurtjes naar bed. Om half vier komt Cora, de activiteitenbegeleidster, om met hem naar het dagactiviteitencentrum te gaan. Hij en Cora kennen elkaar al jaren. Ze gaan een rinkelbalspel doen, waar Pieter altijd veel plezier in heeft gehad. Nu nog, hoewel Cora hem bij alles moet helpen. Pieter luistert of de rinkelbal door het poortje gaat, en als het lukt, hebben ze samen plezier. Een halfuur kan hij actief meedoen, daarna zakt hij langzaam in. Dan wordt hij weer naar zijn huis gebracht waar hij nog een uurtje voor het eten in de huiskamer in zijn relaxstoel zit. Hij dommelt een beetje en geniet van het samenzijn met anderen en de bedrijvigheid bij het bereiden van de avondmaaltijd. Na het eten, om acht uur, ligt hij weer in bed.

10.2 Voeding/PEG-sonde

Het zelfstandig eten wordt bij velen al in de tienerjaren moeilijker. Vork en lepel worden lastiger te hanteren. Aangepast eetgerei kan nog lange tijd helpen om zelfstandig aan tafel te eten. Ergotherapeuten kunnen daar advies over geven. Op den duur gaan het kauwen en slikken echter moeizamer. Er is hulp nodig bij het eten en de voeding moet worden aangepast door prakken of malen, zodat er minder kans is op verslikken. Belangrijk is om de tijd te nemen voor de maaltijd en een rustige sfeer te creëren. Als de hoeveelheid voedsel bij de maaltijden onvoldoende wordt, kunnen voedingssupplementen gegeven worden om de inname van voldoende calorieën en voedingsstoffen te waarborgen.

Het eten kan op den duur zo moeizaam gaan, dat de maaltijden een groot deel van de dag in beslag gaan nemen. Vaak treden slikproblemen op die frequente hoestbuien veroorzaken met longontsteking als mogelijk gevolg. Als er ernstige slikproblemen zijn of als de maaltijden onevenredig veel tijd in beslag nemen, kan overwogen worden om voeding en medicatie door middel van een PEG-sonde te geven. Dit is een flexibel kunststof buisje dat door de buikwand direct in de maag uitkomt. Deze sonde wordt onder narcose in het ziekenhuis ingebracht met behulp van een endoscoop, een flexibele slang waarmee slokdarm- en maagonderzoek wordt gedaan. Vandaar de naam PEG-sonde (percutane endoscopische gastrostomiesonde). Het is een eenvoudige en veilige techniek die over het algemeen weinig complicaties geeft. De sonde moet periodiek worden vervangen. De eerste keer moet dit meestal in het ziekenhuis worden gedaan, maar later kan dit gewoon thuis. Het voordeel van de PEG-sonde is, dat de toegangsweg voor voeding en medicatie gegarandeerd is. Het eten is minder tijdrovend, zodat er ook weer tijd is voor andere activiteiten. Als de slikproblemen niet ernstig zijn, blijft de mogelijkheid bestaan om naast voeding door de sonde ook nog favoriete hapjes door de mond te geven. Doordat er weer voldoende voeding wordt opgenomen, wordt de lichamelijke conditie beter en dit heeft een gunstige uitwerking op het algehele welbevinden.

Het is voor ouders altijd een hele stap om tot een PEG-sonde te besluiten. Het leven wordt erdoor verlengd, de kwaliteit wordt tijdelijk verbeterd, maar de ziekte schrijdt wel voort. Het is belangrijk, dat ouders de voor- en nadelen tijdig met de behandelend

arts en andere betrokkenen bespreken, zodat ze een weloverwogen beslissing kunnen nemen. Het is overigens niet zo, dat bij JNCL altijd een PEG-sonde nodig is. Voedingsopname en medicatietoediening via de mond kunnen tot het einde toe voldoende blijven.

10.3 Slokdarm/reflux

Door de toenemende neurologische problemen kan ook de kringspier die de afsluiting tussen de slokdarm en de maag bewerkstelligt, niet goed meer werken. Zure maaginhoud stroomt dan terug in de slokdarm (reflux) met als gevolg oprispingen en soms misselijkheid en braken. De cellen van de slokdarmwand zijn niet bestand tegen het zuur en daardoor kunnen er ook ontstekingen van het slijmvlies en bloedingen ontstaan. Dit kan heel pijnlijk zijn. Dit complex van problemen wordt gastro-oesofageale refluxziekte (GORZ) genoemd. Als na het eten tekenen van pijn of onbegrepen gedragsveranderingen optreden, is het goed hieraan te denken. De symptomen zijn eenvoudig te bestrijden met een maagzuurremmer. Bij het plaatsen van een PEG-sonde wordt tegelijkertijd de slokdarmwand onderzocht op tekenen van GORZ. Bij afwijkingen kan direct een behandeling met maagzuurremmers worden ingesteld.

Ook bij voeding via een PEG-sonde kan terugvloeiën van sondevoeding in de slokdarm voorkomen. Waarschijnlijk is het risico op GORZ bij voeding via een PEG-sonde zelfs iets verhoogd. Ook na het plaatsen van de sonde blijft het dus belangrijk om op verschijnselen van GORZ te letten.

10.4 Longen

Ook de spieren van de romp en de ademhalingspijpen worden zwakker. Er is minder kracht om diep te ademen, de ademhaling wordt oppervlakkiger. De slijmproductie is vaak verhoogd in de laatste fase. Doordat de kracht om goed op te hoesten minder wordt, kan het slijm niet goed weg en dit hoopt zich dan op in de longen. Samen met een verminderde weerstand geeft dit makkelijk aanleiding tot een longontsteking. Ook verslikken in voedsel, slijm of speeksel kan een longontsteking veroorzaken. Behandeling met antibiotica is dan nodig. Door regelmatig te vernevelen met slijmoplossers en zo nodig bronchusverwijders te gebruiken en ondersteunende fysiotherapeutische hulp in te roepen bij het ophoesten, kan getracht worden de longen zo schoon mogelijk te houden. Regelmatige verandering van houding vermindert de stagnatie van slijm in de longen. Helaas kan men met deze maatregelen longontstekingen niet geheel voorkomen en is er vaak met enige regelmaat antibiotische medicatie nodig. Uiteindelijk moet altijd zorgvuldig worden afgewogen welke maatregelen en behandelingen in een bepaalde fase zinvol zijn.

Een complimentje van de dokter

Marije is 26. Ze heeft dagelijks een of meerdere epileptische aanvallen. Ze ligt meestal op bed en hoest veel. Daarbij geeft ze taai slijm op. Vernevelen met een slijmoplosser maakt het slijm wat dunner. Ze hoest het dan gemakkelijker op. Iedere dag komt de fysiotherapeut om haar te helpen bij het ophoesten. Ze heeft regelmatig een

longontsteking, maar temperatuursverhoging betekent bij haar niet altijd dat er een infectie is. Vaak daalt de temperatuur weer spontaan in een paar uur, soms duurt het een dag. Op verzoek van haar ouders komt de dokter toch vaak even langs om naar haar longen te luisteren. Als een longontsteking niet snel wordt behandeld, kan ze er erg ziek van zijn. De dokter kent Marije al een paar jaar. Marije praat nauwelijks meer, maar de dokter weet dat Marije eenvoudige vragen begrijpt. Als ze de stethoscoop op Marije's borst zet en vraagt of ze wil zuchten, dan wacht ze even. Ze weet dat de vraag langzaam tot Marije doordringt. Na een tiental seconden doet Marije een poging diep adem te halen. Dat helpt om te beoordelen of haar longen schoon zijn. De dokter geeft haar altijd een complimentje voor het goede zuchten en steeds tovert dat weer een zacht glimlachje op Marije's gezicht.

10.5 Risico op doorliggen

Er wordt steeds meer tijd in bed doorgebracht of in een speciale relaxstoel. Als er te lang in dezelfde houding gelegen of gezeten wordt, kunnen er door de druk van bed of stoel op het lichaam problemen ontstaan in de bloedvoorziening van bepaalde gedeelten van het lichaam. Risicoplakken zijn de heupen, de stuit en de hielen. Een doorligplekje (decubitus) kan zomaar van de één op de andere dag ontstaan: een rood plekje in de huid, dat niet spontaan wegtrekt, ook niet als de druk is opgeheven. Het is belangrijk om daar attent op te zijn. Het frequent wisselen (om de paar uur) van houding kan doorliggen voorkomen. Het tijdig gebruiken van een speciale matras tegen decubitus helpt daarbij. Voor de rolstoel of relaxstoel geldt ook dat lang in dezelfde houding zitten risico geeft op doorligplekken. Regelmatig wisselen van houding, of van bed naar stoel is ook prettiger voor gewrichten en spieren. Met deze voorzorgsmaatregelen kan doorliggen meestal voorkomen worden.

Als er eenmaal een beginnend doorligplekje is geconstateerd, is regelmatige controle en zo nodig behandeling door een verpleegkundige nodig.

11 De zevende fase: Waardig sterven

11.1 De laatste zorg

De ziekte kan individueel zeer verschillend verlopen. Ook de leeftijd van overlijden is verschillend. Meestal ligt deze tussen 20 en 30 jaar, maar jonger en ouder kan voorkomen.

Het overlijden kan onverwacht zijn zonder een duidelijke oorzaak. Bij jongere mensen kan een ernstige toename van de epilepsie, die niet meer goed te behandelen is, de oorzaak zijn van het overlijden. Meestal echter zijn de jongeren of volwassenen met JNCL die aan de laatste fase van hun leven beginnen, erg verzwakt. Een virusinfectie, een longontsteking, een urineweginfectie of toenemende epilepsie kan dan teveel zijn voor het verzwakte lichaam. Soms zijn er in de laatste fase veel onwillekeurige spierbewegingen, myoclonieën. Deze kunnen heel hinderlijk zijn en zijn moeilijk met medicijnen te verlichten. Herhaalde longontstekingen met veel slijmproductie kunnen benauwdheid en pijn veroorzaken.

De behandeling en begeleiding zijn in deze fase erop gericht de symptomen en de pijn zo goed mogelijk te bestrijden, zodat er zo min mogelijk pijn en lijden wordt ervaren. Daarvoor is soms veel medicatie nodig. Ook rustgevendende medicatie hoort daarbij, zodat niet te bestrijden symptomen niet bewust worden beleefd. Een zorgvuldige palliatieve zorg is voor de (jong)volwassene belangrijk om op een goede manier afscheid van het leven te kunnen nemen.

Zoals ouders, broers, zussen steeds al betrokken zijn bij de begeleiding en medische zorg, zijn ze ook en vaak heel intensief betrokken bij deze allerlaatste fase. Ouders, broers en zussen, moeten de gelegenheid hebben in alle rust hun kind, broer of zus nabij te zijn en afscheid te nemen op de wijze zoals bij hem of haar past.

11.2 Palliatieve zorg

Palliatieve zorg wordt omschreven als die zorg en behandeling die gegeven worden in situaties waarin er geen uitzicht meer is op genezing. Het doel van palliatieve zorg is niet genezen, maar de kwaliteit van leven gegeven de omstandigheden zo hoog mogelijk te houden, zowel voor de patiënt als diens familie en andere betrokkenen. Palliatieve zorg betreft niet alleen de medische aspecten, maar ook de psychologische, de sociale en de spirituele aspecten. Daarbij wordt sterven als een natuurlijk proces beschouwd, dat niet vertraagd en niet bespoedigd moet worden.

Dit is in het kort zoals de Wereldgezondheidsorganisatie palliatieve zorg definieert. De vraag is of deze definitie zo van toepassing is op de situatie van kinderen, jongeren en jongvolwassenen met JNCL. Hierbij is er eigenlijk al na het stellen van de diagnose geen uitzicht meer op genezing. Sterven op een zo jonge leeftijd wordt niet als een natuurlijk proces beschouwd. De Wereldgezondheidsorganisatie heeft palliatieve zorg voor kinderen anders gedefinieerd:

“Palliatieve zorg voor kinderen en adolescenten met een levensbedreigende aandoening is een actieve en totale benadering van zorg en omvat lichamelijke, emotionele, sociale en spirituele aspecten. Het richt zich op bevordering van de kwaliteit van leven van het kind en ondersteuning van het gezin, en betreft symptoombestrijding, het bieden van respijtzorg en zorg tijdens en na het overlijden. De zorg start ten tijde van de diagnose en wordt gecontinueerd, ook wanneer het kind een behandeling krijgt gericht op de primaire ziekte. Palliatieve zorg is een multidisciplinaire benadering. De ouders/ verzorgers maken deel uit van het team.”

Deze definitie geeft een andere dimensie aan palliatieve zorg. Er moet een omslag in ons denken plaatsvinden rond het begrip palliatieve zorg. Het betekent niet de zorg aan het eind van het leven, maar de zorg die over vele jaren uitgestrekt kan worden, als er bij kinderen een diagnose wordt gesteld die onherroepelijk vroegtijdig overlijden inhoudt. In wezen past deze omschrijving van palliatieve zorg bij de zorg die nodig is voor een kind met JNCL, zodra de diagnose gesteld is. Alle zorg bij een kind met JNCL moet vanaf de diagnose gericht zijn op het behouden van een zo hoog mogelijke kwaliteit van leven in alle aspecten. En die zorg moet multidisciplinair gegeven worden. In dit boek is getracht vanuit de gedachte van de Wereldgezondheidsorganisatie over palliatieve zorg bij kinderen gestalte te geven aan de zorg voor

kinderen met JNCL vanaf de diagnose. Uiteindelijk zal palliatieve zorg ook de zorg rondom het levenseinde betekenen. Bij kinderen met JNCL speelt dit te vroege levenseinde al een rol bij alle eerdere, ook medische, beslissingen.

Palliatieve zorg stopt niet bij het overlijden. Veel ouders hebben er behoefte aan om samen met de behandelend arts na enige tijd terug te kijken op het leven van hun kind, ook op deze laatste fase van afscheid nemen. Een of meerdere gesprekken waarin teruggeblikt wordt op alles wat er is gebeurd, het verdriet, de zorgen, maar ook de mooie en leuke dingen, kunnen bijdragen tot het verwerkingsproces van ouders en broers en zussen.

Deel III: JNCL

Gedragwetenschappelijk bekeken

12 Eerste fase: Het stellen van de diagnose (circa 4-8 jaar)

12.1 Inleiding

Veel mensen zullen de vraag wat het belangrijkste is in hun leven, beantwoorden met: 'Mijn gezondheid'. Ouders zullen daaraan toevoegen dat de gezondheid van hun kinderen boven alles gaat. Wie gezonde kinderen heeft, staat er misschien niet eens bij stil dat gezondheid niet vanzelfsprekend is. Tot het moment dat een kind ziek wordt, ongeneeslijk ziek. Dat overkomt ouders met een kind waarbij de diagnose JNCL wordt gesteld.

Dit is zo onvoorstelbaar en onwerkelijk, dat het bijna onmogelijk is te bevatten of te beseffen wat dat allemaal betekent. Toch is het een realiteit waar jaarlijks een aantal ouders en gezinnen mee wordt geconfronteerd. Er worden elk jaar gemiddeld twee tot drie kinderen geboren met de ziekte JNCL. Deze diagnose roept vele vragen en emoties op, bij de ouders, maar ook bij familie, vrienden, buurtgenoten of leerkrachten. Hoe verloopt de ziekte eigenlijk en hoe beleeft het kind zelf het ziekteproces?

Uit medisch en genetisch onderzoek blijkt dat er meerdere varianten van JNCL zijn, waardoor mogelijk een verschillend verloop verklaard kan worden. We weten ook dat het ziekteproces bij kinderen uit één gezin met dezelfde genetische aanleg toch sterk kan verschillen.

We beogen met de indeling in fases niet meer dan een kader aan te reiken dat enig houvast kan bieden over het te verwachten verloop. Daarbij willen we ook laten zien hoe enerzijds de normale ontwikkeling van het kind nog geruime tijd doorgaat, terwijl anderzijds het ziekteproces meer doorzet en uiteindelijk de overhand krijgt.

12.2 Zo begint het

Als er problemen zijn met het gezichtsvermogen van een kind, denkt men meestal niet direct aan JNCL. Toch begint de ziekte daar vaak mee. Ouders, maar ook leerkrachten op school, merken op een zeker moment op dat het kind onzeker wordt in het bewegen, het struikelt zomaar of valt vaker dan andere kinderen. Het kind kan het tempo van de andere kinderen in het samenspelen niet zo goed bijhouden of gaat het contact mijden. Deze verschijnselen doen zich meestal voor tussen het vierde en achtste levensjaar.

Men denkt soms eerst nog aan een onhandige motoriek. Sommige kinderen hebben nu eenmaal een onzeker bewegingspatroon. Als echter ook duidelijk wordt dat het kind minder goed in de verte kan zien, gaat men denken aan problemen met het gezichtsvermogen (de visus). De oogarts zal dan vaststellen dat er sprake is van een ernstige aandoening van het netvlies. Dit heeft een voortschrijdend (progressief) verloop dat onomkeerbaar is. In het begin van het ziekteproces wordt vooral het centrale deel van het netvlies aangetast. Dit is nu juist het deel waarmee het oog scherp ziet. Als dit wordt aangetast, zal het kind problemen krijgen met fixeren en gaan proberen om dit te compenseren. Het kind gaat dan als het ware naast het voorwerp kijken en zal ook moeite krijgen iemand recht aan te kijken. Dit proces verloopt vrij snel: na twee tot vier jaar is het kind al ernstig slechtziend. Geleidelijk neemt het gezichtsvermogen verder af en uiteindelijk zal het kind blind worden. De

oogarts zal op grond van zijn bevindingen niet direct vermoeden dat er sprake is van JNCL. Zolang alleen sprake is van verschijnselen van slechtiendheid gebeurt dit lang niet altijd direct. Er zijn meerdere oogafwijkingen bekend bij kinderen op deze leeftijd met vergelijkbare symptomen.

12.3 Andere symptomen

Het kan geruime tijd duren, soms wel enkele jaren, voordat andere symptomen zich voordoen en met elkaar in verband gebracht worden. Het kind krijgt bijvoorbeeld concentratieproblemen en de leerprestaties nemen af. In het samenspelen met andere kinderen kan het kind niet meer zo goed meekomen. Zonder te beseffen wát er aan de hand is, zal het kind ervaren dat er iets met hem aan de hand is en daarop reageren op de manier die past bij zijn karakter en persoonlijkheid.

Bij de één zal dit tot uiting komen in verzet of dwars gedrag, bij de ander kan dit leiden tot stil worden en zich terugtrekken. Kinderen kunnen gaan piekeren of angstig worden. Ook kunnen zich problemen bij het slapen voordoen, of wil een kind niet meer bij een vriendje of vriendinnetje logeren.

Een eerste signaal

Karin is een meisje van negen jaar. Karin is slechtiend, maar redt het goed op de kleine basisschool waar ze vanaf haar vierde jaar naar toe gaat. Op een dag vraagt juf Maaïke aan haar ouders om eens te komen praten over Karin. Ze vertelt dat Karin niet zo goed kan meekomen. Het is haar opgevallen dat de leerprestaties tegenvallen en dat ze vaak stilletjes in de klas zit en niet meedoet met de andere kinderen. De juf vraagt of er soms thuis problemen zijn. De ouders schrikken. Ze hebben wel gemerkt dat Karin minder vrolijk is, maar waar het aan kan liggen? Thuis gaat verder alles goed.

Het is vaak lastig te herkennen wat er precies aan de hand is: het achteruitgaan van het gezichtsvermogen alléén al kan reden genoeg zijn tot het ontstaan van de genoemde problemen. Met andere woorden: de symptomen van de ziekte én de reacties die het kind daarop laat zien, lopen door elkaar heen. Er zijn ook kinderen die geen direct zichtbare reactie laten zien op wat hen overkomt.

Op een gegeven moment worden de signalen van de achteruitgaande visus en andere problemen toch wel zo duidelijk dat de ouders tot de conclusie komen dat er meer aan de hand móet zijn. Meestal zullen de ouders dan met hun vragen naar de huisarts of behandelend oogarts gaan.

12.4 De diagnose

De huisarts of oogarts zal verwijzen naar een kinderarts of kinderneuroloog. Deze doet een aantal onderzoeken om te bepalen wat er aan de hand is. Men probeert het kind daarbij zo min mogelijk te belasten. Het valt achter niet te vermijden dat er een aantal vervelende onderzoeken gedaan moeten worden. De meeste informatie wordt verkregen door een aantal bepalingen in het bloed. Met de huidige stand van het medische onderzoek is de diagnose dan betrekkelijk snel en met zekerheid te stellen.

13 Tweede fase: Nog zo normaal mogelijk (circa 6-10 jaar)

13.1 Inleiding

De uitslag JNCL brengt een schok teweeg. Zonder meteen te kunnen beseffen wat dit bericht allemaal impliceert, is wel meteen duidelijk dat het leven voor zowel het betrokken kind als zijn ouders, nooit meer hetzelfde zal zijn. Desondanks kan het bericht ook betekenen dat aan een lange periode van angst en twijfel een einde komt. Er is een verklaring voor alle problemen waarvoor geen oplossing te vinden was. Dat neemt niet weg dat er talloze nieuwe onzekerheden voor in de plaats komen: het perspectief op een normale, gezonde ontwikkeling naar een volwassen bestaan is weg. Wat daarvoor in de plaats komt, is hoogst onzeker. Veel ouders zullen zich op dat moment moeilijk een beeld kunnen vormen van de weg die voor hen ligt, maar de meesten zullen zich wel realiseren dat het een zware en moeilijke weg zal zijn. En toch hoeft het leven, dat het kind ondanks het veranderde perspectief nog wel voor zich heeft, niet alleen een leven van ziekte en pijn te zijn. We hebben kunnen waarnemen dat deze kinderen het leven ondanks alles toch de moeite waard kunnen vinden. Ouders geven aan dat ze bewuster gaan leven en juist kunnen genieten van bijvoorbeeld een vakantie zo lang het nog kan.

13.2 De diagnose is gesteld: wat nu?

Het is belangrijk dat het vertellen van dit slechte nieuws aan de ouders zorgvuldig gebeurt. Vaak zal de uitslag door de medisch specialist met de ouders worden besproken. Er zal zowel aandacht moeten zijn voor de feitelijke informatie over het te verwachten verloop van de ziekte als voor de emotionele reacties die een dergelijk bericht teweegbrengt.

Welke informatie in het eerste slecht-nieuwsgesprek gegeven moet worden, is moeilijk precies te zeggen. Vanzelfsprekend hebben de ouders recht op alle informatie, maar niet iedereen zal het hele ziekteverloop direct kunnen of willen weten, laat staan kunnen verwerken. Aan de andere kant is de beschikbaarheid van informatie momenteel vrijwel onbegrensd voor wie de weg weet op het internet. Het lastige daarvan is dat het niet eenvoudig is alle informatie op de juiste waarde te schatten. De manier waarop het eerste gesprek gevoerd wordt door de hulpverleners, kan van grote invloed zijn op het vervolg van de hulpverlening. Ouders hebben een lange en vaak intensieve weg te gaan met de hulpverleners. Het zeldzame karakter van het ziekteproces en het steeds weer geconfronteerd worden met verlies en achteruitgang, pleit voor continuïteit in de hulpverlening. Het wordt door ouders als waardevol ervaren als zij niet elke keer opnieuw aan de volgende hulpverlener hun verhaal hoeven te doen, maar kunnen rekenen op deskundigheid en begrip van een betrokken hulpverlener. Een hulpverlener die op de hoogte is van het verloop van het ziekteproces en weet aan te sluiten bij de situatie waarin de ouders verkeren, maar ook ondersteunt bij het anticiperen op de volgende fase.

Het is van belang dat hulpverleners hier al bij het eerste gesprek aandacht voor hebben. Mogelijk kan een vertrouwde persoon van de familie ter ondersteuning aanwezig zijn. Artsen kunnen direct verwijzen naar mogelijkheden voor hulp en

ondersteuning, zowel voor thuis als op school. Niet alleen het kind zelf en zijn ouders hebben immers te maken met de gevolgen van de ziekte, maar ook broertjes en zusjes, opa's en oma's, vriendjes, vriendinnetjes, klasgenoten et cetera. Hulp en ondersteuning kunnen geboden worden op praktisch gebied, maar kunnen zeker zo hard nodig zijn op sociaal en emotioneel gebied.

Er bestaan verschillende mogelijkheden voor ambulante begeleiding, zowel voor thuis als op school. Deze begeleiding is er vooral op gericht om ouders en leerkrachten te ondersteunen bij de opvoeding en het leren op school, maar is ook bedoeld om de weg te wijzen in de complexe wereld van wetgeving en vergoedingen waar men recht op heeft.

13.3 Wat vertel je het kind?

Het kind zelf zal over het algemeen niet verteld worden wat de diagnose precies inhoudt. Natuurlijk heeft het recht op uitleg en antwoorden op vragen die het heeft. Het kind ervaart per slot van rekening aan den lijve wat het is om minder te gaan zien en minder te kunnen. Het ondergaan van de medische onderzoeken is belastend en kan leiden tot grote onzekerheid en angst. Het kind is er dan het meeste bij gebaat als het steun ervaart en eerlijk antwoord krijgt op zijn vragen. Daarbij is het belangrijk dat de antwoorden aansluiten op de belevingswereld en het bevattingsvermogen van het kind. Het perspectief van het kind wordt bepaald door zijn leeftijd en ontwikkelingsniveau en door de situatie waar het hier en nu in verkeert. Door informatie te geven die daar geen rekening mee houdt, wordt het kind belast met een toekomstbeeld dat het zich niet kan voorstellen en niet kan hanteren. Te veel en te moeilijke informatie kan soms leiden tot angst en onzekerheid. Daarnaast wordt het kind het koesteren van normale en gezonde toekomstidealen zo ontnomen, ook al weten ouders en andere betrokkenen dat die idealen niet verwezenlijkt zullen worden. Het is dus van belang eerlijke antwoorden te geven die aansluiten bij het hier en nu, zo praktisch en concreet mogelijk.

Over het algemeen zal een kind uit de aangereikte informatie niet meer oppakken dan het kan bevatten. Wat het niet begrijpt of waar het nog niet aan toe is, zal langs hem afglijden.

In de praktijk blijkt overigens dat kinderen vragen die verder gaan dan het hier en nu, vaak niet stellen. Ook niet later in het ziekteproces. Het abstracte denken dat daarvoor vereist is, gaat verloren, maar het lijkt ook wel een vorm van zelfbescherming te zijn. Ook voor broers en zussen geldt dat het goed is om hen te betrekken bij de ziekte van hun broer of zus, waarbij de informatie wordt afgestemd op hun leeftijd. Het is belangrijk voor kinderen om serieus genomen te worden. Anders is de kans groot dat oudere kinderen (vanaf een jaar of 12) andere manieren vinden om erachter te komen wat er aan de hand is. Kinderen zijn vaak nog handiger dan hun ouders op het internet. Wat ze dan te weten komen, zullen ze nooit helemaal kunnen begrijpen. Hun verwarring en onzekerheid zal dan des te groter worden. Bovendien lopen ouders zo het risico dat hun kind van hen vervreemdt, terwijl dit het laatste is wat ze zouden willen. Kinderen voelen haarscherp aan dat er iets aan de hand is. En het gaat hen ook aan: het is hun broer of zus waar wat mee is. Daar kun je als ouder niet om heen. In

plaats van te proberen hen verdriet te besparen, kunnen ouders beter proberen als gezin gezamenlijk op te trekken.

Passende antwoorden

Peter is acht jaar als de diagnose JNCL wordt gesteld. Het gezin heeft nog twee kinderen, Lisa van 13 en Kim van 11 jaar. Nadat de ouders van Peter de diagnose hebben gehoord van de kinderarts vragen zij zich af: Wat en hoe vertellen we dat aan onze kinderen? Peter is een actief jongetje, geen prater. Hij is boos en opstandig, omdat hij steeds minder kan zien. De ouders leggen hem uit dat bij sommige mensen de hersenen niet zo goed werken en dat ook bij Peter dat zo is. Daardoor kan hij minder goed zien.

Aan hun dochters vertellen ze dat ook, en dat het nooit meer goed zal komen. Op dat moment vertellen ze niet meer, maar ze zeggen wel tegen hun kinderen dat ze altijd met hun vragen bij hen moeten komen. De kinderen accepteren de uitleg, maar Lisa gaat nadenken. Als ze opnieuw met vragen komt, komen de ouders tot de conclusie dat ze haar wel meer moeten vertellen.

13.4 Vitaliteit

Kinderen met JNCL blijven zich nog geruime tijd ontwikkelen. Het zijn kinderen die te maken krijgen met toenemende beperkingen, maar kinderen zijn vitaal, met een drang tot groei en ontwikkeling. Kinderen hebben ook bagage in huis om met beperkingen en tegenslagen om te gaan en deze te compenseren. Die vitaliteit is bij kinderen met JNCL in essentie niet anders dan bij andere kinderen. Vanuit die kracht blijven kinderen met JNCL vaak lang in staat door te groeien en gemotiveerd om mee te blijven doen met andere kinderen.

Natuurlijk zijn er gevoelens van frustratie als niet alles lukt zoals bij andere kinderen. Kinderen zijn op deze leeftijd (acht tot tien jaar) geneigd zich te vergelijken en te meten met leeftijdgenoten en broertjes en zusjes. Het valt dan niet mee te moeten ervaren dat andere kinderen wel zien wat zij niet meer kunnen zien, beter zijn met sporten en spelletjes sneller begrijpen. Langzaam maar zeker zal het kind gaan ervaren dat het niet (meer) kan wat andere kinderen doen.

Ouders en leerkrachten zullen zich gaan afvragen of de hulp en ondersteuning die thuis en op school geboden worden nog toereikend zijn. Het kind heeft nog een tijdlang de mogelijkheid te leren en zich te ontwikkelen op vele gebieden, ondanks de ziekte. Zo kunnen kinderen met JNCL vaak nog leren braille te lezen en schrijven, wat niet alleen de nodige cognitieve vaardigheden vereist, maar ook een goede fijne motoriek. Ook leert een aantal kinderen goed gebruik te maken van een tast- of herkenningsstok om zichzelf nog zo lang mogelijk veilig te verplaatsen. Oriëntatie- en mobiliteitstraining kunnen zowel op school als thuis geboden worden.

Men zal echter gaan merken dat niet alleen de visushandicap toeneemt, maar dat ook andere problemen meer en meer een rol gaan spelen. In deze fase, globaal tussen het achtste en tiende jaar, wordt de achteruitgang op gebied van communicatie, motoriek, sociaal-emotionele en cognitieve ontwikkeling langzaam maar zeker duidelijker zichtbaar. Het kind heeft zich tot nu toe met de nodige ondersteuning meestal goed

kunnen handhaven op de gewone basisschool. Het leidt een zo normaal mogelijk leven. Thuis draait het gewoon mee in het gezin. Er komen vriendjes en vriendinnetjes spelen. Het zit op een gewone sportclub, ballet of muziekles. Nog wel. Alles draait op een gegeven moment om dat ene woordje: 'nog'. Hoe lang nog? Het kind ervaart meer en meer dat dingen niet meer lukken. Het gaat zich onzeker voelen, thuis en op school. Elk kind zal hierop reageren op de manier die bij hem of haar past: opstandig, boos, agressief of juist teruggetrokken, verdrietig, apathisch, berustend soms. Problemen met slapen of met eten kunnen ook signalen zijn dat het ziekteproces doorgaat, en van de reactie die het kind hierop laat zien.

13.5 Naar een andere school?

Ouders en leerkrachten merken de signalen op en kunnen zich gaan afvragen of het kind niet beter naar een speciale school kan gaan. Het leven komt meer en meer in het teken te staan van de voortschrijdende ziekte. Voor de ouders is dit opnieuw een confrontatie met de ziekte en het sombere perspectief van hun kind. Niet alleen het kind, maar zeker ook de ouders hebben te maken met een situatie van steeds opnieuw verliezen. Eigenlijk verliezen ouders hun kind terwijl het nog leeft en tegelijkertijd heeft het ook nog een toekomst, hoe onzeker en eindig die ook is. Het is een onmogelijke opgave en toch staan de ouders daarvoor. Ouders willen het beste voor hun kind en het zijn moeilijke keuzes waar ze elke keer weer voor geplaatst worden. Ze kunnen een beroep doen op hulpverleners om hen te helpen de juiste keuze te maken voor hun kind. Het is daarnaast minstens zo belangrijk dat ze goed voor zichzelf en elkaar blijven zorgen. In het belang van henzelf, het zieke kind én de eventuele andere, gezonde kinderen. Ook hierbij is professionele hulp een mogelijkheid. Maatschappelijk werk kan ondersteunend zijn.

14 Derde fase: Leven met toenemende beperkingen (circa 9-14 jaar)

14.1 Inleiding

Het normale leven wordt steeds minder normaal. Het kind en zijn ouders gaan balanceren op de grens van de wereld van gezondheid en de wereld van de handicaps en alles wat daarbij komt kijken. Ouders krijgen te maken met zaken als indicatie-stellingen en voorzieningen, waar ze mogelijk nooit eerder mee te maken hebben gehad. Vrienden en bekenden gaan meer vragen stellen, zij merken op dat er iets met het kind aan de hand is. Het kind zelf gaat meer en meer ervaren dat zijn ontwikkeling anders gaat dan bij andere kinderen. In deze fase moet een aantal belangrijke beslissingen genomen worden, omdat het ziekteproces dat noodzakelijk maakt.

14.2 Hoe toch verder te gaan?

Vaak zullen ouders besluiten hun kind te plaatsen op een school voor visueel gehandicapte kinderen. Hier zijn kinderen met JNCL in elk geval geen uitzondering waar het gaat om de visuele handicap en het leren omgaan hiermee. Het kan voor kinderen een enorme opluchting zijn om niet meer een uitzondering te vormen. Daar staat het risico tegenover dat thuis, in de eigen straat of wijk, het kind meer geïsoleerd raakt. Immers, de school biedt vaak een vanzelfsprekende omgeving voor een kind om speelkameraadjes te vinden en vriendschappen te sluiten. Aan de andere kant is het helaas zo dat het kind de aansluiting met leeftijdgenoten meestal toch gaat verliezen.

De toenemende beperkingen worden namelijk op meer terreinen zichtbaar, ook op het gebied van de sociale en emotionele ontwikkeling. Leeftijdgenoten zijn bezig met het vergroten van hun leefwereld, ze ontdekken vriendschappen en verliefdheden, ontwikkelen eigen voorkeuren en een identiteit, en denken na over wat ze later willen worden. Daarentegen wordt de belevingswereld van kinderen met JNCL geleidelijk beperkter en speelt deze zich steeds meer af in de directe en vertrouwde omgeving. Dat wil trouwens niet zeggen dat er geen toekomstdromen en idealen zijn.

Ook kinderen met JNCL willen autorijden, trouwen of samenwonen, kinderen krijgen, piloot of vrachtwagenchauffeur worden. Normale, gezonde idealen, maar de manier waarop deze beleefd en geuit worden, sluit vaak weinig aan bij de realiteit. Dit kan door de omgeving als problematisch worden ervaren. De praktijk leert echter, dat de kinderen meestal zelf na enige tijd achter de onbereikbaarheid van hun idealen komen, zonder dat anderen hen hierop hoeven te wijzen. Dit betekent niet dat het kind alle implicaties van zijn ziekte overziet, het is meer een praktische en concrete conclusie.

Een gevaarlijke piloot?

Steven is een jongen van 13 jaar met JNCL. Van jongs af aan heeft hij veel interesse voor alles wat met vliegtuigen en raketten te maken heeft. Je doet hem geen groter plezier dan met een bezoek aan Schiphol. In de klas wordt gepraat over "Wat wil je later worden?" Steven zegt natuurlijk: "Piloot!" De juf gaat erop in en beaamt dat het een prachtig beroep is. Ze vraagt dan of Steven weet wat je daarvoor allemaal moet kunnen.

Steven noemt van alles op, ook dat je goed moet kunnen zien. De juf zegt niet dat Steven dan geen piloot kan worden. Ze laat Steven zelf nadenken. Ruim een week later komt Steven naar haar toe en zegt dat hij toch maar liever geen piloot wordt. "Ik heb immers geen goede ogen. Dan is het toch veel te gevaarlijk". En hij gaat over tot de orde van de dag.



Kinderen met JNCL krijgen in deze fase ook te maken met een onzeker bewegingspatroon, dat niet alleen veroorzaakt wordt door de achteruitgaande visus. Bij steeds slechter gaan zien, is te verwachten dat de coördinatie tussen ogen en handen en voeten moeilijker verloopt. Maar bij kinderen met JNCL is meer aan de hand. Dit is te zien aan de manier van lopen: met doorgezakte knieën en een voorovergebogen houding. Maar ook de fijne motoriek gaat achteruit, waardoor kinderen de soms moeizaam verworven vaardigheid om braille te lezen geleidelijk weer verliezen. Toch is het vaak de moeite waard om deze vaardigheid wel aan te leren. In de periode dat een kind het kan, is het winst. Als andere kinderen in de klas braille leren, is het voor het kind prettig om mee te kunnen doen. Hoewel de vaardigheid geleidelijk weer verloren gaat, kan de beleving nog lang blijven. Ook thuis wordt de motorische achteruitgang zichtbaarder: de zelfredzaamheid vermindert, het tempo van aan- en uitkleden neemt af, eten en drinken gaan meer tijd kosten. Om de conditie en het bewegingspatroon zo goed mogelijk en zo lang mogelijk in stand te houden, kan fysiotherapie (een tijdlang) zinvol zijn. Niet alleen om het kind zelf te behandelen, maar ook om ouders, leerkrachten en anderen te adviseren over de juiste manier, om het bewegen zo lang mogelijk in stand te houden, zonder het kind daarbij te overvragen.

We zien dat het ziekteproces meer en meer het totale leven van het kind gaat beïnvloeden. Ook medisch kunnen er meer problemen ontstaan. De eerste epileptische verschijnselen doen zich voor en die kunnen zich soms sterk manifesteren. Een eerste grote toeval heeft een enorme impact op het kind en zijn omgeving. Sommige kinderen ervaren een toeval als zeer beangstigend. Gelukkig zijn er steeds meer goede medicijnen beschikbaar om de epilepsie te behandelen.

14.3 Communicatie

Ook de communicatie gaat meer problemen geven. Het kind kan zich moeilijker verstaanbaar maken, omdat de articulatie slechter wordt. Maar het wordt ook lastiger om de juiste woorden te vinden (woordvindingsproblematiek), terwijl het zelf nog heel goed weet wat het wil vertellen. Dit wordt vaak door zowel het kind zelf als door zijn omgeving als heel frustrerend ervaren. Gelukkig zijn kinderen vaak creatief in het bedenken van alternatieve omschrijvingen.

Geel en rond

Katinka (13 jaar) vertelt over het mooie weekend dat ze heeft gehad. Het was lekker warm, en dat kwam vooral doordat... en dan is het even zoeken. Wat schijnt er dan ook weer de hele dag? O ja, dat grote, gele, ronde ding.

In de communicatie van een kind met JNCL kan de omgeving een belangrijke rol spelen. Ondersteuning in de vorm van logopedie kan een bijdrage vormen. Hierbij kan aandacht besteed worden aan de articulatie en mondmotoriek, maar een logopedist kan ook adviseren over kauwen en slikken.

14.4 Na de basisschool

Aan het einde van de basisschooltijd staan de ouders opnieuw voor een moeilijke keuze: is regulier vervolgonderwijs nog haalbaar? Sommige kinderen hebben al eerder de stap gemaakt naar onderwijs voor moeilijk lerende kinderen. De cognitieve achteruitgang wordt zichtbaarder: vaardigheden en leerstrategieën, zoals abstract, logisch en hypothetisch denken, nemen in deze fase merkbaar af bij kinderen met JNCL. Soms snel, soms geleidelijk; het is belangrijk hier goed op te letten. Ouders en andere betrokkenen gaan zich afvragen waar het uiteindelijk om gaat: leerprestaties of sociale en emotionele aspecten? Het betekent nogal wat voor een kind om meer en meer de aansluiting te gaan missen met klasgenoten. Voor ouders een moeilijke afweging. Gelukkig groeien ouders mee met het verloop van de ziekte. Zij leren hun weg te vinden en de beslissingen te nemen die in het belang zijn van hun kind. Zij doen dat met alle wijsheid die zij op dat moment hebben opgebouwd en met de steun van de mensen om hen heen.

Dat neemt niet weg dat een besluit om een kind te plaatsen op een school voor moeilijk lerende kinderen, zowel voor het kind als de ouders, zeer zwaar kan vallen. Er zullen kinderen zijn die zich hiertegen verzetten: zij kunnen wel degelijk aanvoelen dat deze stap te maken heeft met het ziekteproces dat zij per slot van rekening aan den lijve ondervinden. En dan een andere weg gaan dan hun klasgenoten, is ingrijpend. Er zullen echter ook kinderen zijn die het als een opluchting ervaren om niet meer overvraagd te worden en die gedijen in een omgeving die enerzijds rustig en overzichtelijk is, maar waar ook de nodige stimulans en uitdaging vanuit gaat.

14.5 Uithuisplaatsing?

Bij het nemen van de beslissing over het vervolgonderwijs kan een andere, wellicht nog zwaardere keuze gaan spelen. Ouders kunnen overwegen om hun kind intern te plaatsen op een woongroep die hoort bij de school van hun keuze. Het kan dan gaan om een groep voor verstandelijk gehandicapte kinderen of om een woongroep die gespecialiseerd is in het begeleiden van kinderen en jongeren met JNCL. Vele factoren kunnen een rol spelen bij deze afweging. Wat is in het belang van het kind? Eigenlijk is het geen vraag: een kind hoort gewoon thuis te wonen, bij zijn ouders en broers en zussen, in de vertrouwde omgeving waar hij veilig kan opgroeien. Maar er gaan ook andere argumenten spelen. Als de aansluiting bij andere kinderen verloren gaat en er sociaal isolement dreigt te ontstaan, of als de dagelijkse taxirit naar school wel erg veel energie gaat kosten, dan is uithuisplaatsing het overwegen waard. Hoe graag ouders het kind ook thuis willen hebben en houden, juist omdat het ziek is. Maar een kind met JNCL thuis verzorgen, is een zware opgave en ouders hebben vaak ook de zorg voor hun andere kinderen. Krijgen die voldoende aandacht? En de ouders zelf, houden zij het vol?

Tegenwoordig zijn er steeds meer mogelijkheden om allerlei hulp en voorzieningen thuis te regelen. Maar motorische hulpmiddelen nemen veel plaats in en in sommige gevallen kunnen de noodzakelijke voorzieningen vanwege ruimtegebrek niet getroffen worden. Er is dus geen pasklaar antwoord te geven op de vraag wat de beste keus is. De ervaring leert dat kinderen en jongeren die jarenlang verblijven in een (gespecialiseerde) woongroep, daar veel profijt van kunnen hebben. De mogelijkheid tot onderling contact en de bescherming die zo'n woongroep biedt, kunnen zeer waardevol zijn. De begeleiders zijn ingesteld op de toenemende beperkingen en kunnen anticiperen op de volgende fase van de ziekte. Ze zijn bekend met het ziektebeeld en kunnen investeren in het opbouwen van een vertrouwde relatie. Continuïteit, geborgenheid en veiligheid in een vertrouwde omgeving vormen essentiële uitgangspunten voor de volgende fasen van het ziekteproces. Waar dit het beste kan gebeuren en of de voordelen van uithuisplaatsing opwegen tegen het weggaan uit de vertrouwde thuissituatie, zullen ouders uiteindelijk het beste zelf kunnen en moeten bepalen. Veel zal ook afhangen van de praktische (on)mogelijkheden om de zorg thuis vorm te geven. Hulpverleners kunnen ondersteunen bij het maken van de juiste keuze in iedere individuele situatie.

Maatschappelijk werk kan hier een rol spelen. Niet alleen om de ouders en andere betrokkenen te begeleiden, maar ook om tijdig te wijzen op en te verwijzen naar adressen en instanties om de nodige hulpmiddelen en aanpassingen aan te vragen. Deze vorm van ondersteuning is vaak nodig omdat regelingen en vergoedingen voortdurend wijzigen en niet eensluidend zijn in Nederland. In een instelling zullen voorzieningen over het algemeen wel aanwezig zijn, maar voor thuis is dat vaak een ander verhaal. Bovendien is het lastig aan te tonen dat voorzieningen aangevraagd worden voor een toekomstige situatie. Het is moeilijk te begrijpen dat ouders een tillift aanvragen voor een kind dat nu nog goed op zijn benen kan staan. Ouders kunnen elkaar daarbij steunen en onderling informatie uitwisselen. Er bestaan voldoende mogelijkheden om met elkaar in contact te komen als daar behoefte aan is.

15 Vierde fase: Tegenstrijdige ontwikkeling (circa 12-18 jaar)

15.1 Inleiding

In de puberteit zien we een tegenstrijdige ontwikkeling. De gezonde en vitale kern van een jongere met JNCL is vaak nog duidelijk aanwezig en kan zich soms heftig manifesteren, zoals bij een puber past. Lichamelijk zal het kind verder groeien tot volwassenheid en de normale geslachtskenmerken ontwikkelen. Gedragmatig kan het kind dwars en eigenzinnig zijn en zich verzetten tegen ouders of andere opvoeders. Normale zaken doen zich voor, zoals verliefdheid, rivaliteit met broers en zussen, eindeloos muziek draaien, kortom: mee willen doen aan het leven van alle pubers. Dat alles kan er nog zijn op 12- tot 15-jarige leeftijd. En toch is het al niet meer zoals bij gezonde leeftijdgenoten. De werkelijke aansluiting met hen is vaak al eerder verloren gegaan. Als contacten met vroegere vrienden of vriendinnen blijven bestaan (en dat komt voor!) dan krijgt een dergelijke vriendschap geleidelijk aan een andere inhoud. Hoewel nog steeds gebaseerd op wederzijdse genegenheid en betrokkenheid, is er minder sprake van een gelijkwaardige relatie, zoals die tussen hartsvriendinnen of voetbalmaatjes. Dat maakt zo'n relatie niet minder waardevol. Sterker nog, dergelijke vriendschappen horen misschien wel tot de kostbaarste die een jongere kan hebben.

Echte vriendschap

Wouter is van jongs af aan een grote voetballiefhebber. Voor de ziekte JNCL zich openbaarde, zat hij op voetballen en had beslist talent. Zijn vriendje Marten was altijd zijn maatje. Nu Wouter 15 is, kan hij niet meer actief voetballen, maar hij gaat altijd kijken als Marten moet spelen en na de wedstrijd wordt alles grondig door hen beiden nabesproken. Marten blijft met Wouter optrekken en hun vriendschap verdiept zich, ook al gaan hun wegen in veel opzichten uit elkaar.

Als kinderen met JNCL in een woongroep met lotgenoten wonen, kunnen er onderling soms zeer hechte banden ontstaan. Mogelijk speelt hier de herkenning (al dan niet uitgesproken) van elkaars situatie een rol. Ook al zullen de meesten niet precies weten wat hun ziekte inhoudt en wat het verloop zal zijn, dat neemt niet weg dat ze heus wel voelen dat wat hen overkomt niet gewoon is. Andere kinderen hoeven immers niet naar een andere school of medicijnen te slikken tegen de epilepsie. Ze vergelijken zichzelf wel degelijk met leeftijdgenoten en broers en zussen. Bij sommige kinderen leidt dat tot verzet, andere kinderen laten de consequenties van hun ziekte lijdzaam over zich heen komen. Ze ervaren wel allemaal keer op keer dat hun lichaam en ook hun denken hen meer en meer in de steek laat. In deze fase kan dat heel hard gaan.

15.2 De ziekte gaat het winnen

De achteruitgang zet door op alle gebieden. De motoriek verslechtert, waardoor lopen moeilijker wordt. Het lopen en bewegen kost steeds meer energie. Het komt voor dat kinderen vaker struikelen en vallen. Het moment nadert waarop een rolstoel nodig zal zijn. Het is belangrijk zorgvuldig om te gaan met de introductie hiervan. In een omgeving waar rolstoelen een normaal verschijnsel zijn, zal dat meestal eenvoudiger

zijn dan bijvoorbeeld in een thuissituatie. Niet alleen voor het kind zelf, maar ook voor ouders en andere betrokkenen kan dit een heel ingrijpende stap zijn. Opeens wordt duidelijk zichtbaar voor de buitenwereld dat er wat met het kind aan de hand is.

Verjaardagscadeau?

De moeder van Brenda vertelt dat het eigenlijk hard nodig is om Brenda in de rolstoel mee te nemen als ze gaan winkelen. Het lopen aan de arm lukt eigenlijk niet meer en Brenda houdt langere afstanden niet vol. Het lijkt Brenda wel wat, een rolstoel. "Mag ik die voor mijn verjaardag?" vraagt ze. Haar moeder heeft een dubbel gevoel. Fijn dat Brenda er zelf geen problemen mee heeft. Maar zij zelf heeft tijd nodig om daar aan te wennen. Als Brenda in een rolstoel zit, ziet opeens iedereen dat er wat met haar aan de hand is... Maar uiteindelijk moet het wel. Het is in het belang van Brenda.

In deze fase kan het ook voorkomen dat het kind de controle over de sluitspieren van de blaas niet meer volledig beheerst. Vaak begint dit met een enkel ongelukje, in een latere fase kan dit geleidelijk overgaan naar volledige incontinentie. Ook bij de begeleiding van dit proces is de nodige tact vereist.

Voor meisjes kan de beginnende menstruatie lastig en vervelend zijn. Lang niet altijd begrijpen de meisjes nog wat het betekent en levert het vooral nadelen op. Vaak lukt het ze niet meer om zichzelf goed te verzorgen of ze schamen zich om hierbij hulp nodig te hebben. Soms is een anticonceptiepil of de prikpil dan een oplossing. Ook de fijne motoriek wordt minder. De handen en vingers worden stijver, waardoor fijnmotorische handelingen moeilijker uitgevoerd kunnen worden. Het wordt voor de jongere lastig om zich zelfstandig aan- en uit te kleden, te wassen en af te drogen, zijn tanden te poetsen en haren te kammen. Maar ook andere activiteiten, zoals handwerken, werken met constructiematerialen en het bedienen van geluidsapparatuur lukken minder goed. Hierbij kan het ook voorkomen dat bewegen bemoeilijkt wordt door het trillen van de handen of door spierschokjes. Dergelijke verschijnselen worden vaak gezien en zijn soms moeilijk te bestrijden.

Het verstijven van de spieren zien we ook terug in het gezicht, te herkennen aan een strakke mimiek, waardoor zich emoties moeilijker laten aflezen. Hier is sprake van zogenaamde Parkinsonachtige verschijnselen, die kenmerkend zijn voor het ziektebeeld.

De communicatie en het spreken gaan verder achteruit. De articulatie wordt onduidelijker en soms komt stotteren voor. Kenmerkend is een tijdlang het ongeremde praten, soms nauwelijks te verstaan. Het kan voorkomen dat een kind niet kan stoppen en maar door blijft gaan over hetzelfde onderwerp. Dit ongeremde praten is vaak moeilijk te beïnvloeden en het kan de omgeving soms tot wanhoop drijven. Doordat het kind geheugenproblemen krijgt, wordt het moeilijker om even te wachten voordat het iets mag vertellen. Het kind heeft zelf heel goed in de gaten dat het straks waarschijnlijk vergeten is wat het wilde vertellen.

Wat de motoriek betreft zien we dat het kind moeite krijgt met het starten van een beweging of activiteit en met het stoppen van een eenmaal gestarte handeling. Dit is

een verschijnsel zoals we dat ook bij de ziekte van Parkinson zien. Daarnaast is het een teken dat het kind de beweging vanuit de hersenen niet meer goed weet te sturen. Dit zien we bijvoorbeeld terug bij het gaan staan of lopen en bij het eten en drinken. Een kind kan 'vergeten' zijn hoe het moet kauwen, maar heeft het eenmaal de beweging weer herkend, dan blijft het hiermee doorgaan en kan zijn bord helemaal leegeten. Ook het verstandelijke of cognitieve functioneren gaat achteruit. Op school nemen de schoolprestaties, voor zover daar nog sprake van was, verder af. Leerdoelen en presteren worden minder belangrijk. Het denken vereenvoudigt en de leefwereld wordt kleiner. De betekenis van de bekende omgeving, met vertrouwde personen en geliefde bezigheden, verdiept zich echter. Kinderen kunnen bijvoorbeeld intens genieten van het wekelijkse bezoek aan de markt of het bezoek aan opa en oma in het weekend. Doordat het kind steeds meer in het hier en nu leeft, beleeft het ook de emoties en gevoelens van dat moment. Op zulke momenten is er bij het kind zelf gewoon sprake van ongecompliceerd genieten en blij zijn.

15.3 Geheugen en oriëntatie

Hoewel het geheugen voor nieuwe gebeurtenissen afneemt en het soms lastig is voor een kind zich te herinneren wat er gisteren is gebeurd, blijft de herinnering aan eerdere gebeurtenissen intact. Dit is zeer waardevol. Tot het laatst aan toe, als alle expressieve mogelijkheden van het kind vrijwel verdwenen zijn, blijft herkenning aanwezig van vertrouwde stemmen, geluiden, muziek, geuren et cetera. Daarom is het van wezenlijk belang dat ouders, leerkrachten en andere betrokkenen rond het kind zijn geschiedenis kennen, vastleggen en met elkaar delen. Dit kan in de vorm van een levensverhaal of levensboek, dat met en voor het kind door alle betrokkenen op verschillende manieren vormgegeven kan worden.

Het koffertje

Maaïke is een meisje van 14 jaar met JNCL. Zij heeft een koffertje waar ze heel trots op is. In dat koffertje zit een fotoalbum met foto's van toen ze nog klein was. Ook zitten er cd's in met haar lievelingsmuziek. En een groot schrift waar in staat wie haar ouders zijn en haar zusjes, waar ze woont en dat ze een heel lief konijn heeft. Er staat in wanneer ze jarig is en wat haar lievelingseten is. In dat schrift schrijven haar ouders en de meester op school wat Maaïke allemaal beleeft. Nu Maaïke het wat moeilijker vindt alles zelf te onthouden en te vertellen, is dat erg handig. Tien jaar later: Maaïke woont op een groep voor mensen met JNCL. Praten gaat moeilijk en daardoor kan ze zelf niet meer vertellen wie ze is en wat ze allemaal heeft meegemaakt toen ze klein was. Gelukkig kunnen haar begeleiders haar koffertje pakken en zo Maaïke leren kennen. Maaïke geniet als een begeleidster haar konijn meeneemt en dat bij Maaïke op schoot zet.



Het verlies van de cognitieve functies wordt ook duidelijk doordat het kind moeite krijgt met de oriëntatie. Het weet bijvoorbeeld de weg in school niet meer en botst tegen muren en meubels aan. Zelfs thuis kan het soms zijn eigen kamer niet meer vinden. Wanneer thuis of op school de inrichting verandert, bestaat de kans dat het kind die niet meer goed leert (her)kennen. Het mist immers de visuele informatie waarop veel herinneringen gebaseerd zijn en op grond waarvan het zich een beeld van de omgeving kan vormen.

Niet alleen de ruimtelijke oriëntatie neemt af, ook de oriëntatie in tijd wordt minder. Steeds vaker hebben kinderen met JNCL geheugensteuntjes nodig om te weten welke dag het is en wanneer het weekend is. Omdat tijd zo'n moeilijk te bevatten begrip wordt, is het verstandig om vakanties en feesten niet te lang van te voren aan te kondigen. Het kind overziet niet meer hoe lang het nog duurt en de stress kan hoog oplopen als het allemaal te lang duurt. Hoe leuk en gezellig iedereen de feestdagen ook met elkaar wil beleven, vaak is de decembermaand om die reden een bron van spanning en is iedereen opgelucht als het eenmaal januari is.

15.4 Fysieke problemen

Lichamelijk gezien kunnen zich in deze fase veel problemen voordoen, variërend van kleine, maar wel vervelende kwaaltjes tot ernstige en lastig te behandelen klachten. Zo hebben sommige jongeren veel last van epilepsie. De mate waarin de kinderen hinder ondervinden van de epilepsie kan sterk wisselen, zo ook de werking van de medicijnen. Daarnaast komen klachten voor als obstipatie of blaasontstekingen. Ook zijn er hoofdpijnklaarten en een eenmaal opgelopen verkoudheid geneest soms maar moeilijk. Noodzakelijke medicijnen, waarvan de werking overigens nogal kan verschillen per persoon, veroorzaken soms weer vervelende bijwerkingen. Het spreekt voor zich dat de kinderen hier last van hebben en dat ook hun psychisch welbevinden hieronder lijdt. Ook problemen met (in)slapen zijn niet ongewoon. Voor mensen met een visuele handicap kan het sowieso lastig zijn om een goed dagnachtritme vast te houden. Bij kinderen met JNCL kan ook angst om in te slapen een rol spelen; wie weet of het geen

toeval krijgt of misschien niet meer wakker wordt. Het is belangrijk in dit geval zorgvuldig het naar bed gaan te begeleiden. Vertrouwde slaaprituelen (een verhaaltje, een muziekje, een knuffel) kunnen het kind helpen om rustig te gaan slapen.

15.5 Psychisch functioneren

Er zijn kinderen die eigenlijk altijd gelijkmatig en goed gestemd blijven, ondanks de achteruitgang die ze doormaken. Het is soms bewonderenswaardig hoe opgewekt ze kunnen blijven en alles nemen zoals het komt. Ze genieten van het leven van alledag. Maar dat is niet vanzelfsprekend. In deze fase kunnen zich zogenaamde psychotische verschijnselen en hallucinaties voordoen. Niet bij alle kinderen komt dit voor, maar bij sommige kan dit tot ernstige problemen leiden. Kinderen kunnen zeer angstig en onzeker worden, bijvoorbeeld doordat ze hun lichaam als 'vreemd' ervaren en denken dat hun benen niet meer even lang zijn of dat hun oren van hun hoofd vallen. Ook zijn er kinderen die dingen zien die er niet zijn, maar die voor hen realiteit zijn. Een kind kan bijvoorbeeld overal bijen zien. Er zijn hallucinaties waar kinderen angstig van worden, maar soms kan een kind hallucinaties ook als prettig ervaren.

Geest op de kast

Pien (16 jaar) zegt altijd dat ze nooit bang hoeft te zijn, ook niet om dood te gaan. Zij vertelt regelmatig dat ze een geest op de kast ziet zitten die voor haar zorgt, ook als ze dood is. Ze ervaart dit als vanzelfsprekend en het stelt haar kennelijk gerust. Je merkt aan haar ook nooit dat ze piekert of zich zorgen maakt.

Een ander probleem kan zich voordoen als een kind ernstige agressie vertoont. Door het voortschrijden van de ziekte, nemen de zelfbeheersing en impulscontrole af en kan de jongere, net zoals een peuter, primair en driftmatig gaan reageren op frustraties of het niet begrijpen van alles wat er in de omgeving gebeurt. Dit kan een symptoom van de ziekte zijn, maar agressie kan ook een reactie zijn op het ziekteproces. Een reactie die op zich begrijpelijk en invoelbaar is, maar wel lastig te hanteren. Het kind heeft recht op steun en begrip voor zijn situatie, maar niet elk gedrag kan getolereerd worden. Terugvallen op de gebruikelijke opvoedingsstrategieën voldoet niet, omdat de basis daarvoor steeds meer wegvalt.

Toch heeft het kind begrenzing en soms een kort en bondige benadering nodig. Er hoeft niet altijd zoveel te worden uitgelegd. Juist omdat het zichzelf niet meer kan begrenzen, heeft het kind de begrenzing van buitenaf nodig. Essentieel is dat het niet blijft bij begrenzing en structurering alleen, maar dat het kind daarnaast kan rekenen op persoonlijke aandacht, nabijheid en waardering. Gewoon in de buurt blijven kan al geruststellend werken.

15.6 Beleving van het kind

Bovenstaande geeft een beeld van het ziekteproces in de fase waarin er een ombuiging plaatsvindt. De normale ontwikkeling en groei worden meer en meer verdrongen door de ziekte. De vraag hoe de kinderen en jongeren dit zelf ervaren blijft zich opdringen. Hoewel de kinderen zich terdege bewust kunnen zijn van hun

ongewone en moeilijke leven, beleven ze dit vanuit hun eigen beperkte overzicht en perspectief. De ziekte slaat toe terwijl het kind nog volop in ontwikkeling is en de groei wordt afgebogen en geremd voordat volledige volwassenheid is bereikt. De meeste kinderen met JNCL komen niet of slechts ten dele in het stadium waarin ze in staat zijn zichzelf te zien als individu in relatie tot anderen en de wereld om zich heen, zich een voorstelling kunnen maken van de toekomst en de consequenties van belangrijke keuzes en de gevolgen van een ernstige ziekte kunnen overzien. Dit betekent ook dat het normale proces waarin kinderen zich los gaan maken van de ouders, zover het al op gang heeft kunnen komen, weer omkeert. Juist in een situatie van angst en onzekerheid is er behoefte aan geborgenheid en de veiligheid die vader of moeder als vanouds kunnen bieden. De aanhankelijkheid en afhankelijkheid nemen toe.

Hoe tragisch deze ontwikkeling ook is, het betekent dat kinderen en jongeren met JNCL niet of zeer beperkt in staat zijn met een 'helikopterview' naar zichzelf te kijken en hun situatie reëel in te schatten. Bij de achteruitgang die ze doormaken, hoort dat ze (weer) het perspectief en toekomstbeeld hebben dat past bij een kleuter of zes-zevenjarige. Daarmee worden ze niet opnieuw kleine kinderen, maar hun manier van denken wordt vereenvoudigd en hun belangstelling wordt kleiner. De toekomst bestaat uit vandaag, morgen, misschien volgende week – een langere tijdspanne kan het kind niet meer overzien. Dat wil niet zeggen dat ze geen besef hebben van hun situatie. Op een bepaalde manier 'weten' ze wat er met hen aan de hand is en dat ze een bijzondere levensweg gaan. In zekere zin ontstijgen ze daarbij de 'normale' wereld van hun ouders, familie en andere betrokkenen. Maar ze kunnen niet overzien hoe hun kortdurende leven zal verlopen. De moeite en pijn die nog in het verschiet liggen, belasten in die zin veel meer de ouders en andere direct betrokkenen, dan het kind zelf. Tegelijk is het een feit dat het kind met JNCL veel hinder en pijn kan ondervinden van de ziekte en elke keer weer ervaart dat het de greep op zichzelf en zijn omgeving verliest. Iedereen zal zich dan ook moeten inspannen om dit zoveel mogelijk tegen te gaan en ervoor te zorgen dat het leven ondanks alles de moeite waard blijft. En dat is mogelijk!

15.7 Pluk de dag

Het ene moment kan een kind intens verdrietig zijn en welhaast ontroostbaar, omdat het niet meer kan lopen of niet meer kan zien. Het kan soms op de meest onverwachte en onhandige momenten vragen stellen over doodgaan, waar niemand zomaar een antwoord op heeft. Kinderen hebben recht op antwoorden, maar wel antwoorden die werkelijk aansluiten bij hun vraag. Volwassenen zijn vaak geneigd hier veel meer in te vullen dan nodig is. Belangrijk is om aan te sluiten bij de (levensbeschouwelijke) achtergrond en het ontwikkelingsniveau van het kind. De ervaring leert dat er vaak niet meer nodig is dan het kind te helpen zijn eigen antwoord te formuleren. Misschien nog wel belangrijker is dat het kind ervaart dat het deze vragen mag stellen en dat er iemand is die naar hem luistert. Het kan zomaar gebeuren dat het dan even later vol overgave meezingt met zijn lievelings-cd of moet lachen om een grapje. Een advies

voor alle volwassen betrokkenen bij een kind met JNCL: Pluk de dag, net zoals het kind dat zelf doet.

16 Vijfde fase: Voortschrijdende afhankelijkheid (circa 16-24 jaar)

16.1 Inleiding

Geleidelijk aan, zo rond het 20e jaar, bereiken de jongeren met JNCL de fase waarin ze volledig afhankelijk worden van zorg en begeleiding. De ontwikkeling is definitief omgebogen en we zien dat de achteruitgang zich op alle gebieden doorzet. Net als in de voorafgaande fasen gaat dit niet altijd geleidelijk. Soms gaat het schoksgewijs of blijft het functioneren juist lange tijd vrijwel onveranderd. Maar inleveren doen alle jongeren en een weg terug is er niet, ook al zijn er goede en slechte perioden.

16.2 Zorgen voor welzijn

De toch al verminderde motorische functies nemen verder af. De meeste jongeren zijn waarschijnlijk al eerder gebruik gaan maken van een rolstoel, maar waren toch nog lang in staat kleine stukjes te lopen. Ook al wordt dit zo lang mogelijk gestimuleerd, op een gegeven moment wordt dit onmogelijk.

Er is steeds meer hulp nodig bij de zelfzorg: bij het aan- en uitkleden, de toiletgang en het baden of douchen. Het eten en drinken kost inmiddels vaak zo veel moeite dat meer hulp nodig is. Kauwen en slikken kunnen soms moeizaam verlopen en ouders of begeleiders moeten oppassen dat de jongere zich niet verslikt. Het wordt belangrijk dat zij bijhouden hoeveel de jongere eet en vooral drinkt, om te waarborgen dat voldoende volwaardige voeding en vocht naar binnen gaat. Het kan nodig zijn om de voeding of het vocht aan te vullen met speciale drankjes om voldoende voedingsstoffen binnen te krijgen.

16.3 Contact houden

De communicatie vraagt veel aandacht. Omdat de mogelijkheden tot actief taalgebruik verder afnemen, wordt ondersteuning van de communicatie steeds belangrijker. Deskundigen op gebied van logopedie en totale communicatie kunnen hierbij adviseren. Ze richten zich enerzijds op het ondersteunen van de uitingen van het kind zelf, om te begrijpen wat het nog probeert te zeggen en om lichaamstaal en mimiek goed te interpreteren. Anderzijds zoeken ze naar middelen die de betrokkenen rond het kind kunnen gebruiken, zoals schriftjes, foto's en video. Uitwisseling en afstemming met alle betrokkenen zijn hierbij van cruciaal belang: dan kan het kind ervaren dat het begrepen wordt in zijn behoeften en kan het zijn verhaal op zijn manier vertellen. In deze fase wordt duidelijk hoe belangrijk het is dat al eerder begonnen is met het vastleggen van het levensverhaal. Naarmate de uitingsmogelijkheden verminderen en de belevingswereld verkleint, biedt het verleden meer en meer aanknopingspunten om in het heden op aan te sluiten. Ouders en begeleiders kennen immers de belangrijke

personen en gebeurtenissen, de (muziek)voorkeuren, de interesses en eigenaardigheden van het kind.

16.4 Dagbesteding

Bij het naderen van de 20-jarige leeftijd komt het eind van de schoolloopbaan in zicht. De vraag is welke mogelijkheden er zijn na het verlaten van de school. Voor kinderen die inmiddels intern wonen in een instelling voor verstandelijk gehandicapten bestaat veelal de mogelijkheid om naar een dagactiviteitencentrum te gaan. Ook thuiswonende kinderen kunnen hier gebruik van maken of een ander dagactiviteitencentrum bezoeken. Het vraagt een zorgvuldige afweging of het wenselijk is de school tot het 20e jaar (langer kan niet) te bezoeken, of eerder de overstap naar een vervolgvoorziening te maken. De wens van het kind speelt hierin een rol, sommige jongeren willen absoluut de school afmaken. Voor anderen die al verder in het ziekteproces zijn, kan het verstandig zijn eerder deze overstap te maken, omdat het steeds moeilijker wordt om aan een nieuwe situatie te wennen.

School is leuk!

Jos (18 jaar) is heel stellig dat hij school wil afmaken. Hij gaat er graag naar toe, ook al is het voor hem voornamelijk aanwezig zijn en meebelevén. Als iemand Jos vraagt hoe hij het vindt op school, antwoordt hij steevast: 'Leuk!' Veel meer woorden heeft hij niet meer tot zijn beschikking. Iedereen in zijn omgeving is ervan overtuigd dat dit voldoende is om Jos de school af te laten maken, ondanks het feit dat het hem ook veel energie kost.

Welke keus ook wordt gemaakt, het is essentieel dat het activiteitenaanbod aansluit op de fase van het ziekteproces en de behoefte van het kind. Als er iets belangrijk is, is het wel continuïteit en herkenbaarheid. Het is mogelijk dat een kind of jongere zich goed bewust is van het feit dat hij de school verlaat en dat het normaal is daarna te gaan werken. Als dit zo is, is het belangrijk dat het aanbod hierbij aansluit. Prestaties en productie-eisen zijn daarbij ondergeschikt. Veel belangrijker zijn het welbevinden en het gevoel van competentie van de jongere.

Voor anderen geldt dat ze inmiddels de vergelijking met leeftijdgenoten hebben losgelaten. Natuurlijk weten ze wel dat een broer of zus studeert of werkt, een vriend(in) heeft of een kindje krijgt. Ze betrekken dit echter steeds minder op zichzelf. Het vermogen om zo 'naar zichzelf te kijken' is daarvoor ontoereikend geworden. De wil of ambitie om te werken mogen dan op de achtergrond raken, dat wil nog niet zeggen dat de activiteiten geen uitdaging mogen bieden. Integendeel, het is belangrijk om een appèl te blijven doen op nog wel aanwezige mogelijkheden. Het is de kunst de balans te vinden tussen activering en stimulering enerzijds en toenemende beperkingen en vermoeidheid anderzijds.

16.5 Vertrouwde vrijetijdsbesteding

Dat het leven van jongeren met JNCL steeds verder verwijderd raakt van het leven van leeftijdgenoten, blijkt ook uit hun veranderde belangstelling. We zien vaak dat

interesses en bezigheden een kinderlijker karakter krijgen. Meiden die (weer) met poppen gaan spelen, jongens die spelen met auto's of duplo, zijn niet ongewoon. Ze kijken graag naar tv-programma's en luisteren naar muziek die bestemd is voor kleuters of kinderen van de basisschoolleeftijd. Ze blijven vaak verknocht aan bekende en vertrouwde spullen of bezigheden. Eenmaal verworven interesses blijven bestaan, zoals belangstelling voor een voetbalclub of het sparen van sleutelhangers. Voor nieuwe zaken lijkt geen plaats meer, het oude vertrouwde geeft houvast. Geen wonder als we bedenken dat deze jongeren zichzelf meer en meer verliezen aan de ziekte waaraan ze lijden.

Waar in de voorafgaande periode soms nog heftige emoties naar buiten kwamen, zien we dat nu minder. Er lijkt een zekere vervlakking of uitdoving plaats te vinden. Dit geldt zowel voor positieve als negatieve gevoelens en emoties. Dit kan wijzen op een verminderd aanwezig zijn van gevoelens en emoties. Dit is aannemelijk als we bedenken dat het begripsvermogen achteruitgaat. Ook zal de ziekte invloed hebben op het gedeelte van de hersenen waar emoties gereguleerd worden. We moeten hierbij echter voorzichtig zijn: het kan ook betekenen dat deze gevoelens er nog wel zijn, maar dat de mogelijkheden om deze te uiten verminderd en/of moeilijk te herkennen zijn.

Hoe het ook zij, primaire gevoelens van lust en onlust blijven aanwezig en zijn voor de ouders en verzorgers richtinggevend voor de zorg en aandacht die de jongere nodig heeft. Uiteindelijk draait alles alleen nog om bevorderen van het welzijn en het bestrijden en voorkómen van pijn en lijden.

17 Zesde fase: Leven met het naderend einde (circa 20-30 jaar)

17.1 Inleiding

De ziekte nadert nu de eindfase. De jongeren zijn vrijwel geheel verzorgingsbehoefstig geworden. Medische en verpleegkundige zorg nemen toe. Nog aanwezige vaardigheden zoals spreken of iets beetpakken verdwijnen geleidelijk aan tot er vrijwel niets meer van over is. De jongeren keren meer en meer in zichzelf. Er valt uiteindelijk bijna niets meer te verliezen, behalve het leven zelf. Toch kan deze fase jarenlang duren. Geleidelijk nemen de krachten verder af, soms treedt een snelle verslechtering op door verergering van de epilepsie of een ziekte waar geen weerstand meer tegen bestaat. In deze fase moeten vaak lastige beslissingen genomen worden over ingrijpende medische behandelingen.

17.2 Zolang er (nog) leven is...

Het leven van een jongere of jongvolwassene met JNCL mag dan sterk afwijken van dat van leeftijdgenoten, maar kan evengoed zeer waardevol en betekenisvol zijn voor de betrokkene zelf. De band tussen ouders en kind kan zich verdiepen op een manier die juist bij gezonde kinderen niet voorkomt: normaal gesproken gaan jongvolwassen kinderen immers meer en meer hun eigen leven leiden en nemen afstand van hun

ouders. Bij kinderen met JNCL zien we een grote afhankelijkheid jegens hun ouders en eventuele broers en zussen.

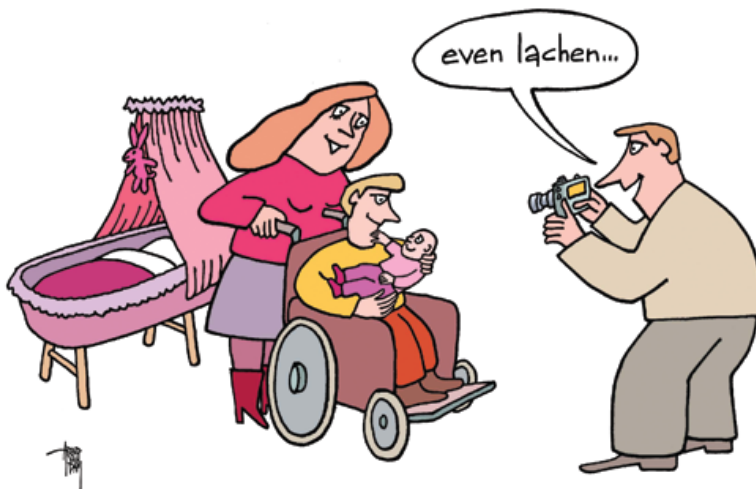
Deze fase wordt gekenmerkt door grote afhankelijkheid. Motorische en communicatieve vaardigheden verdwijnen geleidelijk vrijwel geheel. Emoties blijven waarneembaar voor wie de jongvolwassene goed kent: een kleine glimlach wordt herkend, maar ook het fronsen dat op pijn of ongemak kan wijzen. Zijn afhankelijkheid is dan ook groot, zowel waar het medische en verpleegkundige zorg betreft, als wanneer het aankomt op bejegening en communicatie. Begrippen als nabijheid en intimiteit komen centraal te staan. Nu blijkt eens te meer hoe belangrijk het is dat er vertrouwde relaties zijn opgebouwd, met ouders familie en verzorgers.

17.3 Genieten van kleine dingen

In de loop der jaren ontstaat vaak een herkenbaar en vertrouwd dag- en weekprogramma. Dit biedt houvast, maar het valt wel aan te raden dit flexibel te hanteren om in te kunnen spelen op goede en minder goede momenten. Ook kan men rekening houden met feestdagen, vakanties of de weersomstandigheden. Het is belangrijk dat actieve en rustmomenten elkaar afwisselen en dat het programma aansluit op de voorkeuren en behoeften van de jongere. Ook is het belangrijk dat de thema's aansluiten bij de voorgeschiedenis en leefwereld van de jongere. Dat biedt de meeste kans dat goede herinneringen en positieve belevingen worden opgeroepen. Presteren en ontwikkelen verdwijnen nog meer naar de achtergrond, daarvoor in de plaats komen genieten van sfeer en zich veilig en geborgen voelen in de vertrouwde omgeving. In een activiteitengroep kan bijvoorbeeld aandacht besteed worden aan het verloop van de seizoenen en actuele gebeurtenissen.

Oom worden

Sander (24 jaar) is oom geworden! Zijn zus heeft een dochttertje gekregen. Sander gaat op kraamvisite, ook al is dat een hele inspanning. Hij glimt van trots als hij met de baby op schoot op de foto gaat. Hij is zich wel degelijk bewust van deze nieuwe status. Als hij weer naar de activiteitengroep gaat, traketeert hij op beschuit met muisjes.



Aanvankelijk zullen de jongeren actief mee kunnen doen in de activiteitengroep: (met hulp) handelingen verrichten, hun mening geven, iets kiezen en elkaar helpen. Er kan sprake zijn van een grote onderlinge betrokkenheid. Ze leven mee met elkaars wel en wee. Geleidelijk zal de actieve deelname verminderen. Waar mogelijk blijft de activiteitenbegeleider de jongere uitnodigen en stimuleren, maar actief meedoen zal langzamerhand overgaan in meebeleven en ervaren van sfeer door middel van geuren, geluiden en aanraking. Alle nog beschikbare zintuigen kunnen worden benut, waarbij men moet letten op de juiste dosering van de prikkels. Er kunnen tot het einde toe heldere momenten voorkomen, waarop de jongere reageert op een bekend liedje, een vertrouwde stem, een geur of aanraking. Toch merken ouders en begeleiders dat er meer en langere periodes komen waarin de jongere zich nauwelijks bewust lijkt te zijn van zijn omgeving, of in slaap valt op een rustig moment. Zorgvuldig moet worden afgewogen of en hoe lang de jongere deel kan blijven nemen aan de activiteiten.

17.4 Welbevinden centraal

De energie gaat afnemen en we moeten niet onderschatten hoe vermoeiend het kan zijn om totaal afhankelijk te zijn van anderen: verplaatst te worden van bed naar rolstoel, gewassen en aan- of uitgekled te worden, et cetera. In feite zijn het zaken die de jongere steeds meer overkomen. Hoe meer de verzorging in handen is van vertrouwde en vaste personen, hoe meer de jongere zich daaraan zal toevertrouwen. Het spreekt vanzelf dat het zijn welbevinden ten goede komt als de verzorging in een rustige omgeving en zonder tijdsdruk kan plaatsvinden. Hetzelfde geldt voor de maaltijden, die door de problemen met slikken en kauwen behoorlijk onder druk kunnen komen te staan.

Het zijn situaties als deze die kunnen leiden tot lastige dilemma's. Enerzijds is het belangrijk dat de jongere voldoende eet en drinkt. Met een goede conditie voelt hij zich beter en bouwt hij weerstand op. Anderzijds doet het afbreuk aan het welzijn en de goede sfeer, als het geven van eten en drinken regelmatig leidt tot stress of als de maaltijden te veel tijd in beslag gaan nemen. Het kan zijn dat dan door de arts in overweging wordt gegeven een PEG-sonde te plaatsen. Dit is een voorbeeld van een ingrijpende beslissing, waarvan er zich meer kunnen aandienen, bijvoorbeeld omtrent medicatie of een ziekenhuisopname in een acute situatie. Dergelijke beslissingen moeten in alle rust en in overleg met alle nauw betrokkenen genomen worden. De ouders hebben hierin de zware verantwoordelijkheid om namens hun kind een zeer ingrijpende afweging te maken. Pasklare oplossingen zijn niet voorhanden, het gaat erom dat, binnen de kaders van goede medische zorg en regelgeving, een besluit genomen wordt dat past bij die persoon en de situatie. Het is niet natuurlijk dat ouders een dergelijk besluit moeten nemen voor hun kinderen. Het zullen daarom altijd moeilijke besluiten zijn, maar het kunnen zeker goede besluiten zijn, in het licht van het naderend einde.

Vragen die te maken hebben met de keuze voor begraven of cremieren en welke vorm het afscheid zal moeten krijgen, horen hier ook bij. Mensen verschillen sterk in de manier waarop ze hiermee omgaan, of ze van te voren de blauwdruk al klaar hebben

of dat ze hier pas aan toekomen op het moment dat het zover is. Ondersteuning in de vorm van pastoraat of geestelijke verzorging kan hierbij van grote waarde zijn. Zo wordt opnieuw schrijnend duidelijk hoe ver de levensloop van deze jongeren en jongvolwassenen is gaan afwijken van die van hun leeftijdgenoten. Normaal gesproken komt men in de bloei van zijn leven tussen het 20e en 30e jaar. Natuurlijk kunnen er genoeg problemen en teleurstellingen zijn, het leven is voor niemand alleen maar rozegeur en maneschijn. Maar de jongvolwassenen met JNCL hebben nooit de kans gekregen om een normaal (volwassen) leven te leiden. Zij maken een achteruitgangsproces door dat doorwerkt op het totale lichamelijke en geestelijke functioneren, waardoor zij op veel te jonge leeftijd de eindfase van hun leven bereiken. In hoeverre zij zich dat in deze fase (nog) bewust zijn, is een moeilijk te beantwoorden vraag. Het ziekteproces tast het totale functioneren dusdanig aan dat we mogen veronderstellen dat de jongere zijn toestand met zijn verstand niet kan 'begrijpen'. Maar wie durft te zeggen dat er geen 'weten' of besef is van de naderende dood en een mogelijk verlangen naar de verlossing uit een uitzichtloze situatie? Aan de andere kant leert de ervaring dat de natuurlijke drang om te blijven leven langdurig en krachtig aanwezig kan blijven. Het gaat ondanks alles wel om jonge mensen, die het leven en hun naasten niet zomaar willen loslaten. En om ouders, broers en zussen die hun geliefde kind, broer of zus niet willen missen.

18 Waardig sterven

18.1 Inleiding

In grote lijnen kunnen we een beeld schetsen van de laatste fase, zonder daarbij exact te kunnen aangeven hoe lang die kan duren. De toegenomen en verbeterde medische zorg zal zeker bijdragen aan het verlengen van de levensverwachting. Daarbij is het van groot belang dat zorgvuldig aandacht wordt besteed aan het verlichten van pijn en benauwdheid en dat tot het laatst de vertrouwde omgeving veiligheid en geborgenheid biedt.

18.2 Omgaan met het levenseinde

Deze laatste fase van het leven staat in het teken van het naderend einde. Niemand weet hoe lang het zal duren voordat het definitieve afscheid komt. Dit maakt deze fase onzeker en bijzonder zwaar. Ouders hebben allang afscheid genomen van het gezonde kind en het perspectief dat ze hadden toen het kind nog gezond was. Maar hun kind is er nu nog wel en ze willen het niet kwijt. De persoonlijkheid en het karakter blijven voor de ouders en andere nauw betrokkenen tot het laatst herkenbaar aanwezig. Herinneringen en ervaringen kan de jongvolwassene zelf op het laatst niet meer kenbaar maken, maar deze kunnen nog wel gekend en beleefd worden. Zolang het kan, willen ouders deze momenten met hun kind delen. Hoe zwaar ook, dit zijn waardevolle en intensieve ervaringen, die de ouders blijven koesteren. De jongvolwassene met JNCL leeft meer en meer een in zichzelf gekeerd bestaan. De slaapbehoefte neemt toe. De momenten van helder bewustzijn worden schaarser. De

vitale functies, die de temperatuur, bloedsomloop en ademhaling reguleren, raken verder ontregeld. Sommigen hebben te lijden onder lastig te behandelen epilepsie, wat tot motorische onrust en spanningen kan leiden. Doordat ze niet meer goed kunnen hoesten, kan slijmvorming tot benauwdheid leiden. Ook spierschokjes kunnen blijven voorkomen, wat hinderlijk en uitputtend is.

Communicatie is nog amper mogelijk. Herkenning van vertrouwde personen blijft bestaan en is van grote betekenis voor de betrokkenen. Uit het tonen van een glimlach, genietend luisteren naar een muziekje of lichamenlijk ontspannen door een massage, kunnen de betrokkenen afleiden dat er nog positieve momenten zijn. Iedereen leert bij de dag te leven en streeft ernaar pijn en lijden zoveel mogelijk te voorkomen. Door het creëren van een rustige en huiselijke sfeer en de nabijheid van vertrouwde personen, trachten zij tot het laatst de jongere nabij te zijn en te laten ervaren dat hij niet alleen gelaten wordt aan het eind van zijn moeilijke levensweg.

Een glimlach

Marijke (28 jaar) is in de laatste fase van de ziekte. Soms is ze onrustig (mogelijk door epilepsie) maar ze slaapt ook veel of lijkt ver weg. Wat in de omgeving gebeurt, lijkt ze nauwelijks meer op te merken.

Als haar moeder haar kamer binnenkomt en haar naam noemt, tilt ze haar hoofd op en glimlacht. Een reactie die alleen haar moeder haar nog kan ontlokken.

Hoewel het ziekteproces onvermijdelijk tot de dood leidt, valt niet van te voren te zeggen wat uiteindelijk de doodsoorzaak zal zijn. Als zich ziekten voordoen, zoals een griep of longontsteking, kunnen deze het begin van het einde betekenen. Ouders en deskundigen zullen dan zeer zorgvuldig moeten afwegen welke medische behandeling wel of niet meer zinvol is. Vanzelfsprekend zullen zij altijd alles willen doen om pijn en benauwdheid te bestrijden. Alles komt in het teken te staan van een goede palliatieve zorg. Kwaliteit van leven blijft voorop staan tot het einde aan toe. Als het einde dan toch komt, laat het dan een waardig einde zijn.

Deel IV: JNCL vanuit levensbeschouwelijk oogpunt

19 Eerste fase: Het stellen van de diagnose (circa 4-8 jaar)

19.1 Inleiding

In het laatste deel van dit boek gaat het, zoals aangekondigd, over de vragen rond zin en zinloosheid. Over isolement en trouwe vrienden, over rouw en vitaliteit, over draagkracht en spanningen in relatie of gezin, over het vinden van een balans in de zorg voor het zieke kind en de zorg voor anderen, inclusief de zorg van de ouders voor zichzelf.

19.2 De aanloop

Op het moment dat twee geliefden zwanger worden, zijn zij vaak in de bloei van hun leven. De meeste ouders ervaren de zwangerschap en het krijgen van een kind als een (Gods)wonder. Met het vader en moeder worden komen mensen in een nieuwe levensfase. Ouderschap betekent een geweldige verantwoordelijkheid voor een kwetsbaar kind, tegelijk is het een bron van voldoening wanneer het kind opgroeit en zich gaandeweg ontwikkelt tot een volwassen mens.

Alle ouders hebben verwachtingen van hun kind(eren). Zij willen dat hun kind goed terecht komt, dat het alle kansen van de wereld krijgt om zich te ontplooiën, op welk gebied dan ook. Vaak hopen ouders heimelijk dat zij het als vader en moeder beter doen dan hun eigen ouders.

Kinderen op hun beurt, geven de ouders de kans om te laten zien wie zij als vader of moeder zijn. In een dynamisch samenspel ontwikkelt elk gezin een eigen gezinscultuur. In het ene gezin worden de kinderen vernoemd naar de grootouders, in een ander gezin krijgen zij bijbelse namen of mooie namen zonder verwijzende betekenis. In het ene gezin spreekt het vanzelf dat de primaire zorg een taak is voor de moeder, in een ander gezin is het even vanzelfsprekend dat die zorg door beide ouders wordt gedragen.

Elk gezin legt zijn eigen accenten; voor de een is sport alles, bij een ander de zorg voor dieren, het lezen van boeken of muziek. In al deze dingen tekent zich af waar ouders waarde aan toekennen. Als kinderen, al is het maar op een paar punten, aan hun verwachtingen voldoen, vergroot dit het geluk van de ouders.

Tijdens de zwangerschap kijken ouders meestal nog niet zover vooruit. De eerste zorg is een gezond verloop van de zwangerschap en bevalling. Of het een jongetje of een meisje wordt, is niet de belangrijkste vraag, als het kind maar gezond is! Hoe vaak wordt dat niet gezegd?!

Ouders dromen van een kind dat zich ontwikkelt, zich ontplooit en later net als zij, zijn eigen weg weet te vinden in het leven. Als een kind geboren wordt met de stofwisselingsziekte JNCL, zal die droom ernstig verstoord worden. Maar in het begin heeft nog niemand daar weet van.

19.3 Eerst niets aan de hand

De eerste jaren ontwikkelt het kind zich normaal. Er is nog geen enkel vermoeden dat er iets aan de hand is. Gezinsuitbreiding kan onbekommerd worden overwogen. Later zullen ouders van meer dan één ziek kind nog vaak denken: Als wij toen geweten hadden... Ja, als... Daar koop je achteraf weinig voor.

Het komt wel voor, dat ouders een gevoel van onraad ontwikkelen, maar vooral bij andere vormen van NCL en bij andersoortige stofwisselingsziekten. In die gevallen is het kind dan al vroeg wat trager in de ontwikkeling. Omdat het meestal om vage klachten gaat, zonder aanwijsbare oorzaak, vinden ouders daarvoor weinig gehoor. Soms niet bij elkaar, en al helemaal niet bij derden. Algauw valt een term als overbezorgd.

In de regel echter, verlopen de eerste jaren van een gezin met een kind met JNCL onbezorgd. Het jonge gezin ontplooit zich in de stijl die bij de ouders past en men is, al naar gelang van de omstandigheden, meer of minder gelukkig, net als ieder ander. Er is ongeschijnlijk nog niets aan de hand.

19.4 De diagnose

Oogklachten vormen de eerste symptomen, maar die kunnen nog in een ander ziekteverband gebracht worden. De doorbraak naar nader onderzoek en de uiteindelijke diagnose vindt meestal plaats wanneer zich naast de moeilijkheden met het zien, ook leerproblemen of een begin van epileptische verschijnselen voordoen. Het is voor de ouders een onrustige periode. Het opstapelen van de klachten maakt hen onzeker. De tijd tussen verwezen worden naar een specialist, de onderzoeken en de uiteindelijke uitslag is vaak lang. Onzekerheid geeft spanning en dat stelt de relatie op de proef. De ene ouder ligt bijvoorbeeld al wakker van allerlei doemscenario's, terwijl de ander optimistisch blijft zolang het tegendeel niet is bewezen. Uiteindelijk wijst neurologisch onderzoek uit wat er aan de hand is. Het is de ziekte met de moeilijke naam: Juvenile Neuronale Ceroid Lipofuscinosis. Als er eerder miskende gevoelens van onraad en onrust waren, dan gingen die dus ergens over. Dan is het een bevestiging voor de ouders: Wij hebben het goed gevoeld en goed gezien. Aan de onzekerheid over wat er aan de hand is, de vraag of het zal mee- of tegenvallen, is een eind gekomen, maar daar is wel alles mee gezegd.

Want de diagnose is tegelijk een vonnis en het begin van heel veel andere onzekerheden. Het kind blijkt ongeneeslijk ziek te zijn. Alle dromen vallen in duigen. Het leven zal nooit meer zijn zoals het was. De meeste ouders zijn ontredderd na het slechte nieuws. Hoe moet het leven nu verder? Wil je onmiddellijk alle informatie verzamelen? Vraag je een second opinion? Hoe vertel je het en aan wie? Moet één van beide ouders werk of opleiding (op den duur) opgeven? Moeten (eventuele) andere kinderen nu ook worden onderzocht? Een mens heeft natuurlijk nooit grip op de toekomst, maar in die eerste periode lijkt alle houvast verdwenen. Vanaf het moment van de diagnose beweegt het leven zich onvermijdelijk tussen twee polen: de zorg om het kind en het verlies van een gezonde levensverwachting.

De zorg om het kind kan zich in het begin richten op meer willen weten, kennis verzamelen, proberen een beeld te krijgen van wat komt. Het kind doet hoe dan ook een appèl op de vitaliteit van de ouders: samen knokken voor wat je waard bent. De zorg vraagt om afstemming tussen de beide partners, wie doet wat? Het brengt een element in het gezin dat er tot die tijd in die omvang niet was: de momenten van onbevangenheid worden schaarser en maken plaats voor een bijna aanhoudende alertheid op nieuwe signalen van mogelijk onheil.

Het incasseren van het slechte nieuws leidt tot alle mogelijke emoties die normaal zijn bij rouw: verdriet, boosheid, gevoel van leegte of apathie, gevoelloosheid, ontredde, verdoving et cetera. Ook dienen zich de eerste vragen aan: Hadden wij het kunnen voorkomen? Heeft er iemand schuld aan? Waarom ons kind, waarom wij? Ook vragen over God kunnen opkomen. Is dit Zijn wil? Hoe kan Hij dit toestaan? Het zijn allemaal vragen waar vooralsnog geen antwoorden op komen. Het is niet ongebruikelijk dat ouders een tijdlang de weg kwijt zijn. De beginsituatie is wel te vergelijken met een doolhof, welke kant je ook opgaat, je weet niet of je het goede spoor te pakken hebt. Pas veel later tekent zich weer een weg af, maar voordat het zover is, gebeurt er veel. De reactie van de omgeving, de gevolgen voor de relatie, het leren omgaan met professionals, op alle fronten is het hard werken, zo leert de praktijk.

20 Tweede fase: Nog zo normaal mogelijk (circa 6-10 jaar)

20.1 Inleiding

In het begin, wanneer de klachten van het kind nog te overzien zijn, verloopt het leven grotendeels normaal. Het venijn zit in het woord 'grotendeels', want het abnormale is de wetenschap dat gelijktijdig met alle positieve ontwikkelingen die het kind laat zien, het zenuwstelsel stukje bij beetje wordt afgebroken. Elk nieuw mankement is er waarschijnlijk een die niet met therapie, oefening of medicijnen te genezen is.

Gelukkig zijn er wel veel mogelijkheden om de achteruitgang te compenseren met goede hulpmiddelen. Zowel ouders als kind investeren in het hier en nu en proberen er het beste van te maken. Dit leidt meer dan eens tot gelukkige perioden. Niettemin is en blijft er, met name voor de ouders, altijd de schaduw, het moeten erkennen dat alles wat bereikt is van tijdelijke aard zal zijn.

20.2 Dubbel gevoel

Die wetenschap maakt het leven van het gezin met een ziek kind, ook al lijkt het aan de buitenkant nog aardig normaal, heel bijzonder en belastend. Het geeft een dubbel gevoel: aan de ene kant voelt het prettig wanneer alles normaal verloopt, aan de andere kant doet dat geen recht aan de grote zorg die er altijd is. Aan de ene kant voelt het goed dat er van allerlei kanten aandacht wordt gegeven aan het zieke kind, aan de andere kant wil je als ouder niet dat het hele leven in het teken staat van de ziekte.

Meestal komt het erop neer dat veel inspanningen in het teken staan van 'normaal' meedoen met de rest. Zolang als het kan naar een gewone school, gewoon spelen met vriendjes en vriendinnetjes, gewoon op vakantie, gewoon kind zijn als elk ander.

Hiep, hiep... hoera!

Stefan is jarig, hij viert zijn tiende verjaardag. Het huis is versierd met slingers en met zijn vriendjes en vriendinnetjes is er een groot verjaardagsfeest op touw gezet. Stefan mag natuurlijk de kaarsjes op de grote taart uitblazen. De kinderen zingen uit volle borst: 'Lang zal Stefan leven!' Allemaal glunderende koppies. Maar het gaat de moeder van Stefan door merg en been, heel even, maar heel heftig. Zij herpakt zich en het wordt een heerlijk feest voor de kinderen. 's Avonds laat, wanneer ze alleen is met haar man, komen de tranen: het is allemaal zo dubbel.



Soms speelt de vraag: Wat vertel ik mijn kind en wat niet? Het kan een gewetensvraag worden. Is het wel eerlijk om het kind nog niet de volle waarheid te vertellen? Of omgekeerd: is het eerlijk om het kind met de volle waarheid te belasten? Op dit soort vragen is geen algemeen geldig antwoord te geven. Elk gezin en elk kind is anders. Wel is het zo, dat altijd goed gekeken moet worden naar de draagkracht van het kind. Intuïtief weten de meeste kinderen dat er heel wat aan de hand is, tegelijk leven zij bij de dag. Laat het kind het tempo maar bepalen, dat is een vuistregel die meestal voldoet. Heeft het vragen, geef antwoord, fantaseert het over zijn toekomst, laat hem zijn gang gaan. Want als kinderen over later fantaseren, dan hebben zij dromen die bij hun leeftijd passen: zanger worden of dierenarts.

Voor ouders kan dit lastig zijn. Ze weten dat die kinderlijke dromen nooit werkelijkheid zullen worden, maar ze willen die ook niet verstoren.

20.3 De omgeving

In eerste instantie reageert de omgeving geschokt. Familie, vrienden, iedereen leeft mee. Maar het zijn alleen de sterken met een lange adem die het gezin blijven ondersteunen. Hoe het sociale netwerk er na verloop van tijd uitziet, verschilt per familie enorm. Soms is de eigen familie een geweldige bron van kracht. Grootouders, broers of zussen van de ouders op wie altijd een beroep gedaan kan worden. Verwanten die proberen mee te leven en die de last meedragen, waardoor die lichter wordt.

Maar ook het omgekeerde komt voor. Dan is het medeleven van korte duur. Het gebeurt dat de grootouders van het zieke kind hún droom stuk zien vallen en meer bezig zijn met hun eigen teleurstelling dan dat zij openstaan voor de nood van hun (volwassen) kinderen. Hun teleurstelling betreft niet alleen de ziekte van het kleinkind, ook wordt soms moeilijk verdragen dat hun zoon of dochter niet toekomt aan het verwerkelijken van de eigen ambities in werk of opleiding, omdat het kind voorrang krijgt en veel zorg en energie vraagt.

Het uithoudingsvermogen van broers en zussen, als die er zijn, blijkt in de praktijk ook wisselend. Hulp en begrip komt nogal eens uit onverwachte hoek, van de zus van wie je het juist niet had verwacht. Of van buiten de familie: opeens bewijzen de burens zich als goede vrienden of is er een vriendin die door dik en dun gaat.

Veel ouders gaan een lange weg van zowel teleurstellingen als verrassingen. Toch ontstaat er uiteindelijk altijd een kleine kring goede, trouwe vrienden.

Dit proces van ontdekken wie het met jou, je kind en het bedreigde levensperspectief uithouden, vraagt van ouders en kind een hoge mate van weerbaarheid. Uiteindelijk moet je het allemaal zelf doen, niemand kan in jouw schoenen gaan staan. Veel ouders zullen, ondanks alle goede trouw van mensen die hen omringen, aan een zekere mate van eenzaamheid niet ontkomen. Lotgenoten bieden dan soms uitkomst.

Uit de praktijk hoorden we van een zus en een broer van een kind met JNCL dat in hun ogen de omgeving weinig begrijpt van wat er met hun zus aan de hand is:

“Ze denken nog steeds dat mijn zus alleen maar blind is.”

“Ze snappen niet dat je als kind al last kunt hebben van dementie.”

“Na het televisieprogramma over mijn zus, heb ik het in mijn klas verteld, maar het heeft niet veel uitgehaald.”

Het tekent de relatieve eenzaamheid van de gezinsleden die te maken hebben met de zorg voor een kind met JNCL.

20.4 Wat doet het met de relatie?

Het is de gewoonste zaak van de wereld dat er in een huwelijk of in een gezin wel eens iets aan de hand is. Conflicten en teleurstellingen zijn van alle tijden. Maar een gezonde relatie kan wel een stootje hebben. In de leerschool van het leven ontdekt men gaandeweg hoe men ook moeilijke omstandigheden samen het hoofd kan bieden.

Het samen grootbrengen van een kind met de ziekte JNCL vraagt echter een heleboel incasseringsvermogen. Het is niet één crisis die overwonnen moet worden, het is een langdurige aaneenschakeling van crisismomenten, van moeilijke, ongebruikelijke keuzes, van teleurstellingen en tegenvallers. Het is een weg van verliezen bij het leven. Dit betekent niet dat er geen mooie momenten zijn. Soms werkt het enorm samenbindend om als vader en moeder de schouders te zetten onder zo'n opdracht. Maar het vraagt wel veel van de ouders.

Bij de ontwikkeling van een gezinscultuur staan andere gezinnen model. Dat kan het eigen gezin van herkomst zijn - of juist niet -, het gezin van vrienden, of rolmodellen die in de media worden gepresenteerd. Er is, hoe dan ook, veel vergelijkingsmateriaal voor jonge ouders. Zij kunnen om zich heen kijken hoe anderen het doen en mede op grond daarvan bepalen zij hun eigen manier van leven.

Voor vaders en moeders van een chronisch ziek kind dat in de loop van de jaren alleen maar zieker wordt, is er nauwelijks vergelijkingsmateriaal. Het is ouderschap zonder model. Nergens kunnen zij de kunst afkijken. Niet in het gezin van herkomst, niet bij broers of zussen, niet bij burens of vrienden. Alleen bij lotgenoten, maar die zijn schaars en zeker in het begin van de ziekte nog niet in beeld.

De kans op spanning in de relatie is aanzienlijk. Mogelijke knelpunten zijn:

- de verdeling van de aandacht: "Jij bent ook altijd met dat kind in de weer, neem eens meer tijd voor jezelf (en voor mij)."

De één leeft meer bij de dag, terwijl de ander al heel ver vooruit denkt en veel leeuwen en beren op de weg ziet, de één is een geboren optimist, de ander tilt van nature zwaarder aan de dingen, de één heeft behoefte aan bondgenoten en wil veel praten, de ander verwerkt de situatie liever alleen et cetera. Onder gewone omstandigheden vinden ouders een meer of minder geslaagde 'way of life' om met hun verschillen in aanleg en karakter om te gaan. Doet zich een crisis voor, dan is dat een mooie testcase. Is de crisis voorbij, dan kan het gezin weer over tot de orde van de dag in de hoop dat iedereen er wat van geleerd heeft.

Maar in een gezin met een chronisch ziek en bedreigd kind gaat dat niet op. Het is er zo vaak spannend, dat het overgaan tot de orde van de dag er lang niet altijd in zit. Dit betekent voor de ouders dat zij veel sneller dan gemiddeld moeten leren hoe zij, ondanks de onderlinge verschillen, samen hun specifieke situatie het hoofd kunnen bieden. Uiteraard gaat dat met vallen en opstaan en lukt het niet altijd. Het komt voor dat de ziekte van het kind en alle zorg eromheen één van de belangrijkste factoren wordt waarop een relatie strandt.

Gelukkig gaat het ook vaak goed. Maar in elk gezin zullen de ouders en de eventuele andere kinderen ervaren, hoeveel aandacht wordt opgeslokt door het zieke kind. Ook al vindt iedereen dat terecht, het betekent wel dat alle anderen het met minder moeten doen. Om te voorkomen dat het gevoel ontstaat dat het hele leven om de ziekte van het kind draait, is het van belang om tijd uit te sparen waarop er 100% aandacht is voor elkaar, als man en vrouw, als vader of moeder en een ander kind. Juist omdat een ziek kind veel zorg vraagt, is het van belang om goed voor jezelf en voor elkaar te zorgen. Dan houdt iedereen het langer vol.

21 Derde fase: Leven met toenemende beperkingen (circa 9-14 jaar)

21.1 Inleiding

Het venijnige van een langzame progressieve ziekte is dat je als ouder je nooit op een bepaalde status quo kunt instellen. Als kinderen met een andere aandoening worden geboren, bijvoorbeeld met het Syndroom van Down, dan weten ouders waar ze aan toe zijn. Ze weten waar ze rekening mee moeten houden en op een gegeven moment heeft iedereen met de beperkingen van het kind leren leven, vaak zelfs op een heel mooie, creatieve manier. Bij JNCL daarentegen, gaat de verslechtering maar door, langzaam of snel, in ieder geval onberekenbaar. Telkens moeten kind en ouders nieuwe tegenslagen incasseren. Niet langer naar een gewone school, steeds slechter praten, toenemende epilepsie et cetera. Elke nieuwe situatie vraagt om aanpassing van de zorg. Welke voorziening is nu wenselijk en is die ook te organiseren? Soms is de laatste vraag veel lastiger dan de eerste en gaat er enorm veel energie zitten in het bewerken van allerlei instanties om voor elkaar te krijgen wat nodig is.

21.2 Verliezen bij het leven

Elke nieuwe situatie betekent ook het voor de zoveelste keer incasseren van een verlies. Soms blijft daar maar weinig tijd voor over, omdat alle tijd wordt opgeslokt door de dingen die geregeld moeten worden. En het gewone leven gaat ook nog eens door. Maar verlies vraagt om verwerking. In verwerking zit het woordje 'werk'! Verwerken is een vorm van werken. Voorheen werd het proces van verwerken vaak in 'rouwfasen' beschreven, tegenwoordig is de term 'rouwtaken' in zwang geraakt. Het is een heel bruikbare term, omdat het voor het verwerken van verlies omschrijft wat iemand te dóen staat. Een gangbare indeling rekent met vier clusters van rouwtaken. Het slechte nieuws moet doordringen. Je kunt iemand een diagnose uitleggen, maar het besef komt veel later! Het laten binnenkomen van het verliesbericht is de eerste taak waarvoor een mens staat. Als ouder van een kind met JNCL maak je misschien voor het eerst bij je kind een epilepsieaanval mee. Je schrikt enorm, maar het besef van de consequentie komt pas veel later. In het begin is het nog onwezenlijk. Zoals mensen naast een overledene kunnen staan en zeggen: "Ik kan het me nog niet voorstellen", om die dynamiek gaat het. Daarom moeten mensen soms hun verhaal eindelijk vertellen, al was het maar dat het daardoor eindelijk ook tot henzelf doordringt.

Elke verlieservaring roept emoties op. Een bedding vinden voor je gevoel, dat is de tweede taak. Iedereen heeft daar zijn eigen manier voor. De één trekt zich liever eerst terug, een ander huilt onmiddellijk alles bij elkaar. De één slaat dicht en kan eerst even niets meer, een ander slaat aan het regelen. Maar hoe dan ook, op een of andere wijze zoeken de gevoelens die in een mens opspelen naar een kanaal waarlangs zij kunnen afvloeien.

Verlies wordt doorgaans gekoppeld aan verdriet. Maar gevoel laat zich niet voorschrijven. De meeste mensen gaan door een wirwar van gevoelens heen, waarvan verdriet er misschien eentje is. Na een bericht van verlies kunnen er gevoelens van opluchting zijn, van woede, van leegheid, van teleurstelling, van schuld, van angst, van ontspanning – alles kan zich aandienen! En elk gevoel verdient het om doorvoeld te worden. Een gevoel vraagt om een bedding, om een manier waarop het geuit kan worden. Het heeft zin om eraan te wérken totdat de omstandigheden zo worden, dat het gevoel een weg naar buiten vindt.

Verliezen betekent afscheid nemen en loslaten. De derde taak betreft de vormgeving hiervan. In de eindeloze serie beperkingen die een kind oploopt, is dit een lastige taak. Het zijn steeds pijnlijke momenten. Toch vragen ook die om markering.

Bij het veranderen van school bijvoorbeeld, zal er altijd een afscheid georganiseerd worden. Een goed afscheid draagt bij aan een goed begin op een andere school. Iets vergelijkbaars zou kunnen plaatsvinden bij een eerste rolstoel. Je kunt die rolstoel zo geruisloos mogelijk proberen in te voeren, je kunt ook een moment kiezen om hem met je kind in te wijden. Het zo nu en dan ritualiseren van dergelijke momenten helpt doorgaans om de nieuwe situatie beter aan te kunnen.

Verliezen betekent ten slotte verder leven in een veranderde situatie. Bij deze vierde taak gaat het erom dat in kaart wordt gebracht wat de nieuwe situatie vraagt en biedt. De balans wordt opgemaakt. Het kan zijn dat je moet vaststellen dat je nu bijna met lege handen staat, maar meestal biedt het leven na verlies ook weer nieuwe kansen. Waar liggen de kansen voor geluk en goed leven, gegeven de situatie? Om die vraag draait het.

De term 'rouwtaak' is heel bruikbaar, omdat daarmee het verwerken in concrete termen kan worden beschreven. Tegelijk is het waar dat het lijden van verlies op verlies, het afwikkelen van een rouwproces in de weg staat. Telkens wordt men door de feiten ingehaald. Toch is het goed dat ook dan de betrokkenen weten welk werk er te doen is. Vaak zal men meer dan eens moeten vaststellen dat er werk is blijven liggen en dat er taken niet konden worden afgerond. Als men weet welk werk bleef liggen, is de winst dat men ook weet waar de draad weer opgepakt kan worden als het nodig is. Hoe alle betrokkenen het ziekteproces verwerken kan heel verschillend zijn. Hoe verwerkt vader, hoe verwerkt moeder, hoe verwerkt het zieke kind zelf, hoe verwerkt een broer of een zus, hoe verwerken opa en oma? De verwerking bijvoorbeeld, van een oudere zus die met haar jongere zusje speelde toen dat nog 'gezond' was, verschilt behoorlijk van de verwerking van de jongere broer die niet beter weet dan dat zijn zus altijd al ziek is geweest.

21.3 'Verboden' gevoel

Het zieke kind kan in een ouder ongewild een gevoel van woede of van haat losmaken, die zelfs de vorm aan kan nemen van het kind doodwensen. "Als ik het traphekje nou eens niet achter me dicht trek...", of "Ik betrap me erop dat de gedachte aan een fatale status epilepticus me eigenlijk oplucht". Soms overkomt het je in een flits, soms houden dat soort gevoelens langer aan. Het kind dat, overigens buiten eigen schuld, jouw hele levensperspectief op de kop zet, wordt opeens uit het leven 'weggedacht'. Wat zou het leven dan anders zijn, en beter, en gemakkelijker. Het zijn gevoelens die niet gemakkelijk worden gedeeld. Uit schaamte, die dingen mag je als vader of als moeder toch niet denken en voelen. Uit ongemak, het raakt aan de diepere lagen van je verdriet.

Het zijn gevoelens die aan het kind geen recht doen. Maar die gevoelens kunnen er zomaar zijn. Het betekent niet dat iemand een slechte ouder is, al zal het misschien zo voelen.

Het is wel een signaal dat ouders een grote last dragen. In vergelijking met andere ouders zijn ze veel minder vrij. Er is altijd de schaduw, het leven is zelden ongecompliceerd. Gelukkig zien veel ouders kans om echte momenten van genieten te organiseren, in sport, dansen of vakantie bijvoorbeeld, maar het blijft altijd uitgespaarde tijd. Onbevangen in het leven staan, is er zelden bij. Dit vormt bij elkaar een goede voedingsbodem voor boze gevoelens die zich opeens ook op het eigen kind kunnen richten. Je wilt het niet voelen, je zult de boze fantasieën in de praktijk nooit uitvoeren, maar ze gaan wel door je hoofd.

Wie dit soort gevoelens deelt, uiteraard met iemand die te vertrouwen is en niet te snel oordeelt, zal waarschijnlijk snel ontdekken dat hij niet de enige is. Ook anderen lopen rond met dit soort 'rotgedachten'. Als je die met elkaar kunt delen, wordt het voor jezelf misschien minder belastend, want het zijn gevoelens die er gewoon bij (kunnen) horen.

21.4 Levensverhaal

Naarmate de jaren verstrijken, tekent zich meer en meer af dat het kind de grip op het eigen leven verliest. Met name wanneer het spreken achteruitgaat en het moeilijker wordt om de goede woorden te vinden, wordt het voor het kind moeilijker om de regie in eigen hand te houden. De afhankelijkheid neemt toe. Het elkaar begrijpen wordt ingewikkelder. Het heeft daarom zin om op tijd hulpmiddelen in het leven in te bouwen, die het kind ook later houvast geven.

Een van die hulpmiddelen is een goed levensboek. In een levensboek wordt met alle mogelijke middelen het levensverhaal van het kind met JNCL opgetekend. Geschreven in verhalen, met foto's, met voorwerpen, met video of dvd, met geluidsfragmenten, alles wat bij kan dragen om het eigen verhaal te schilderen. Want als het kind het zelf niet meer kan vertellen, is het belangrijk dat hij het toch in handen heeft en er toegang toe houdt. Als niemand in zijn omgeving meer weet van de vroegere hoogtepunten, of van de allerlekkerste lekkernij, of van het liedje dat oma altijd zong... biedt het boek uitkomst. Als een kind herinneringen en vertrouwde eigheden met niemand meer kan delen, voelt het zich veel sneller eenzaam. Het

hoeft maar een kleine kring betrokkenen te zijn die zich met het boek bemoeit, maar ergens moet er iemand zijn die zijn verhaal nog weet en met wie het kind het op gezette tijden kan delen.

Het komt voor dat na het overlijden van een kind verhalen van vroeger worden opgehaald die voor de directe begeleiders allemaal nieuw zijn. Eigenlijk mag dat niet zo zijn. Natuurlijk kunnen begeleiders niet alles weten, maar dat het kind bijvoorbeeld in het verleden veel aan paardrijden deed, of een goede zwemmer was, mag niet in de vergetelheid raken.

Bovendien kan een goed levensboek ertoe bijdragen dat er toch manieren van communicatie intact blijven, ondanks de toenemende beperkingen. Mensen die elkaar goed kennen, hebben vaker aan een half woord genoeg.

22 Vierde fase: Tegenstrijdige ontwikkeling (circa 12-18 jaar)

22.1 Inleiding

Kenmerkend voor kinderen met JNCL is de gelijktijdigheid van groei en ontwikkeling enerzijds en achteruitgang en toenemende beperkingen anderzijds.

Het kind ontwikkelt zich fysiek, wordt steeds meer man of vrouw, groeit misschien zelfs de ouders boven het hoofd uit. Het kind ontwikkelt de bijbehorende ambities, het wordt verliefd, het fantaseert over wat het later wil worden. Een kind is van nature vitaal. Voor ouders is dat mooi om te zien, mee te maken en te begeleiden. Maar tegelijkertijd wordt het lastiger om 'gewoon' te leven. Op school, zelfs in het speciaal onderwijs, is steeds meer inventiviteit nodig om kleine doelen te bereiken. En bij leuke dingen, zoals op vakantie gaan, moet altijd worden nagedacht over haalbaarheid en randvoorwaarden. Ouders komen daardoor vaak in een moeilijke positie.

22.2 Lastige keuzen maken

Natuurlijk 'investeer' je als ouder en andere betrokkene bij een kind met JNCL in het ontwikkelen van vaardigheden: zwemmen, paardrijden, omgaan met apparatuur - terwijl je weet dat zij op termijn weer verloren zullen gaan. Maar tot welke prijs? Er komt een moment dat bijvoorbeeld een onderneming als het bijwonen van een wedstrijd van FC Utrecht (zie verderop het voorbeeld van Albert) zo belastend wordt, dat de 'kosten' niet meer opwegen tegen de 'baten'.

Voor het eerst kan ook de vraag in beeld komen of de ouders de zorg zelf wel volledig voor hun rekening moeten blijven nemen. De zorg voor eventuele andere kinderen kan onder druk komen te staan. De draagkracht van de ouders zelf kan aan een grens geraken. Ook als dat geen knelpunten zijn, kan de vraag zich aandienen waar het kind het beste tot zijn recht komt: in een gespecialiseerde omgeving of gewoon thuis. Het is een uiterst lastig proces van het afwegen van alle voor- en nadelen. Speciaal onderwijs? Regelmatig naar een logeershuis, al was het maar om zelf op adem te komen? Helemaal uit huis?

Het opvoeden en grootbrengen van niet-zieke kinderen brengt natuurlijk ook veel vragen met zich mee, maar die kinderen nemen gaandeweg (in de ogen van de meeste

ouders veel te vroeg) het heft in eigen handen. Dat is op zichzelf genomen een mooie ontwikkeling, want het is precies wat er moet gebeuren: kinderen leren op eigen benen te gaan staan. Bij het zieke kind neemt het vermogen om zelf het leven vorm te geven juist af, ook al wordt het groter en groter. Dat maakt voor de ouders het gewicht van beslissingen nemen een stuk zwaarder. Het groeiende kind wordt, stapje voor stapje minder wilsbekwaam.

Bij al die lastige keuzen hebben de ouders weinig voorbeelden. In de brede familie- en vriendenkring zijn er zelden mensen in een vergelijkbare positie. Daarom doen al tamelijk vroeg professionals hun intrede in de gezinnen met een ziek kind.

22.3 Omgang met professionals

Nederland is een land met veel voorzieningen. Wij worden terecht gerekend tot de rijke westerse landen. Het is een voorrecht dat er voor heel veel problemen en vragen goed opgeleide mensen voorhanden zijn, die anderen op weg kunnen helpen. Maar een beroep doen op derden, betekent toch vaak het nemen van een drempel. In de praktijk voelt het toelaten van professionals in het gezin voor de meeste ouders dubbel. Je doet het, omdat het moet. Het moet, omdat je het op eigen kracht niet redt. Het ontbreekt je aan betrouwbare informatie, je vaardigheden schieten tekort, je hebt hulp of goede raad nodig. Tegelijk ben je als ouder degene die het kind verreweg het beste kent. Als het eropaan komt, weet je als ouder beter dan wie ook wat wel en niet bij je kind past, als het dat zelf al niet kan aangeven. Maar het invoeren van specifieke deskundigheid van buiten – arts, ambulante begeleider, orthopedagoog, fysiotherapeut et cetera – is onontkoombaar.

Alle professionals zijn anders, maar één ding hebben zij gemeen: zij hebben beroepshalve met het kind en/of met het gezin te maken. Ook al zal een goede hulpverlener oog hebben voor 'heel de mens', hij kijkt toch vanuit een door het beroep bepaald perspectief – medisch, orthopedagogisch, juridisch – en het kind is er één in een rij. Het is voor de professional een dossier of een casus.

De beroepsdeskundige probeert zo objectief mogelijk vast te stellen wat het beste advies of de meest begaanbare weg is. Hij kent vergelijkbare situaties, hij heeft weet van statistieken. Hierbij loopt hij het risico dat hij het kind als uniek kind, als subject, uit het oog verliest. Als een diagnose een etiket wordt, kan het gebeuren dat men vergeet dat elk ziekteproces een eigen verloop heeft. Dan kijk je eigenlijk naar het kind als object. Het wie wordt ingeruild voor het wat. Jet Isarin heeft in haar boek *De eigen ander*.

Moeders, deskundigen en gehandicapte kinderen, filosofie van een ervaring uitvoerig beschreven hoe professionals, als zij niet uitkijken, een proces van vervreemding teweeg kunnen brengen tussen ouder en kind. Zij pleit voor eigenwijs moederschap! Als moeder ben je het meest vertrouwd met je kind en daarmee de eerste deskundige. Maar deze eigenwijsheid, dit vertrouwen op eigensoortige kennis van jouw kind, staat soms op gespannen voet met de onuitgesproken eis dat je de hulpverleners te vriend moet houden. Je wilt niet dat je kind het kind van de rekening wordt omdat je een lastige moeder bent. Tegelijk wil je ook niet in alles wat de professional voorstelt of voorschrijft, meegaan, zeker niet wanneer de eigen deskundigheid ertegen in opstand

komt. Isarin: "Eigenwijze moeders zijn lastige moeders. Ze hebben zich voorbereid op hun bezoeken aan deskundigen, ze weten wat ze willen en hoe ze het willen. Eigenwijze moeders komen spreekkamers binnen met een waslijst van vragen en met artikelen van internet. Ze willen weten, stellen eisen, klagen over bejegening, vragen bedenktijd. Eigenwijze moeders kosten tijd, meer tijd dan er voor ze is ingeruimd. Eigenwijze moeders kennen de weg en kennen het jargon. Ze weten wat een 'midsplit, een 'otitis media', een 'oesophagale reflux', een 'gastric cough' en een 'aragnoïdaal cyste' is. Toch gaapt er vaak een kloof tussen het weten van eigenwijze moeders en het weten van deskundigen. Eigenwijze moeders en deskundigen zijn lastige partners onder een te kleine paraplu." (p. 239)

Het is niet alleen de mogelijke spanning tussen verschillende deskundigheden, die moeite geeft. Ook het over de vloer hebben van een vreemde, de inbreuk op de privacy die onvermijdelijk is wanneer iemand telkens bij het gezin achter de schermen komt kijken, is een extra belasting voor een gezin met een ziek kind. Het is aan de professionals om zich hiervan bewust te zijn!

22.4 Op winst blijven spelen

Er is een periode waarin de tegenstrijdigheid in de ontwikkeling van het kind het meest in het oog springt. In het begin van de puberteit, wanneer de lichamelijke ontwikkeling onstuimig is en de emotionele ontwikkeling eveneens heftig, kunnen de wisselingen van perspectief erg groot zijn. Het ene moment is het kind bezig met de toekomst en droomt zich een mooi leven bij elkaar, op een ander moment valt het gewicht van de ziekte als een loden deken over het kind heen en reageert het daarop met woede, angst, verdriet, apathie, of op welke manier dan ook. Kinderen hebben recht op bondgenoten in hun verdriet of woede, in welke vorm die ook wordt geuit. Zij zijn zeker ook gediend met steun in hun vitaliteit. Samen eruit halen wat erin zit, daartoe is bijna elk kind te motiveren. Op winst blijven spelen, omdat er altijd wel ergens iets te winnen valt.

In het toelaten van het sombere perspectief is geen kind gelijk. Het ene kind kan vrijuit praten over wat hem te wachten staat en, zoals kinderen dat kunnen, zonder probleem overgaan tot een of ander spel, een ander kind wil het er liever niet over hebben en is er innerlijk mee bezig. Het is de kunst om het kind te volgen in het tempo dat het zelf aangeeft. Als het om genieten gaat, om de vitale kant van het leven, doet eigenlijk elk kind graag mee.

Hup Utrecht, hup!

Albert is een fanatieke fan van FC Utrecht. Hij geniet met volle teugen van de sfeer in het stadion. Het bijwonen van een wedstrijd in de Galgenwaard is een absoluut hoogtepunt voor hem. Maar het is een uur reizen om in het stadion te komen, het geeft veel opwindning en aan het eind van de dag is iedereen kapot. De nacht na de wedstrijd verloopt zelden rustig. Het vraagt dus van Albert en van zijn ouders het uiterste. Maar als zij zien hoe Albert geniet, hoe hij even alle dagelijkse

*beslommeringen kan vergeten en opgaat in de wedstrijd en alle dingen eromheen...
Daar doen ze het voor. Want nu kan het nog.*

Zo kiezen ouders en kind voor de vitale kant van het leven. Dat lukt echter niet altijd. Soms overheerst het gevoel van machteloosheid en verdriet. Maar gelukkig doet het kind zo'n overtuigend appèl op zijn omgeving, dat het meestal wel lukt om het leven zo in richten dat het beste naar boven wordt gehaald. Wij noemen dat: 'op winst blijven spelen', elke situatie uitbuiten, dat biedt uiteindelijk het meeste perspectief voor alle betrokkenen. Dit lukt doorgaans het best wanneer er gepaste aandacht en tijd is voor rouw en verdriet. Wat 'gepast' is, dat is voor iedereen verschillend.

23 Vijfde fase: Voortschrijdende afhankelijkheid (circa 20-30 jaar)

23.1 Inleiding

De tijd dat het gezin als een 'gewoon' gezin kon gelden en het kind nog min of meer 'gewoon' kon meedoen, is op een gegeven moment voorbij. De beperkingen gaan domineren. Het kind wordt, in ieder geval voor buitenstaanders, in de eerste plaats een patiënt. Het gezin heeft niet alleen een gezinscultuur ontwikkeld – muzikaal, sportief of anderszins – er is ook een zorgcultuur ontstaan. De rollen en taken zijn min of meer verdeeld. Ouders en kind kennen intussen het circuit van zorgverleners, zij weten wat zij willen en wat niet. Deze 'deskundigheid' maakt hen ook anders dan andere gezinnen.

23.2 Het kind wordt meer en meer patiënt

De zorgcultuur houdt niet op te bestaan wanneer het kind elders, bijvoorbeeld bij Bartiméus, een tweede onderdak vindt. Ook dan blijven allerlei vragen actueel: hoeveel aanpassingen moeten er thuis toch worden gerealiseerd voor de weekenden, hoe vaak komt het kind thuis of krijgt het bezoek, met wie wordt er overlegd, bij wie kun je met klachten terecht et cetera?

Uit huis plaatsen geldt als één van de moeilijkste beslissingen. Het kan van de kant van de ouders voelen als verraad of als falen, het maakt nogal eens schuldgevoelens wakker.

Zo'n besluit wordt nooit lichtvaardig genomen. Het belang van het kind en van eventuele andere 'gezonde' kinderen uit het gezin, wordt in zo'n proces zorgvuldig gewogen. Maar ook als het rationeel allemaal klopt en iedereen weet dat er geen goed alternatief is, blijft het emotioneel een uiterst ingrijpende gebeurtenis. De reacties uit de omgeving zijn niet altijd even tactvol. "Nu heb je eindelijk tijd voor jezelf" is een voorbeeld van een reactie waar de meeste ouders niet mee uit de voeten kunnen. Daar ging het namelijk niet om, al kan het een neveneffect zijn.

23.3 Het contact verandert

De loop van het ziekteproces is van grote invloed op de communicatiemogelijkheden van het kind. Het kost steeds meer moeite om te begrijpen wat hij wil zeggen.

Ook wordt het lastiger voor het kind om emoties te uiten. Die zijn er natuurlijk wel, maar de gewone manieren om die te laten zien: lachen, schateren, huilen, stampvoeten, raken verder buiten bereik.

Het temperament van een kind verandert in de regel niet, een vechtertje blijft een vechtertje, maar het contact met zijn omgeving verandert ingrijpend. De gesprekjes die vroeger, bijvoorbeeld op de markt, samen werden gevoerd, voert de vader of de moeder nu alleen. Teruggrijpend op de woorden en uitdrukkingen van vroeger, kan dezelfde vrolijke beleving bij bijvoorbeeld de kaasboer worden opgeroepen, maar het is wel de vader, de moeder of de begeleider, die de taal moet aanreiken.

Het kringetje rond het kind wordt daardoor kleiner. Vrienden en vriendinnen, als die er nog waren, haken meestal af. Het verschil in leefwereld is veel te groot. Een enkeling houdt het vol, maar de vriendschap heeft niet de wederkerigheid die je jonge mensen graag gunt. Soms komen er mooie vriendschappen met lotgenoten voor in de plaats, maar die staan onder het voorteken van veel beperkingen.

Het kan een periode zijn waarin de 'waarom-vraag' zich in nieuwe hevigheid aandient. Dat blijft een vraag waar geen mooi antwoord op komt. Het lijden van het kind en daarmee van de ouders, heeft geen aanwijsbare reden of oorzaak. De afwijking in het stofwisselingsproces kan aan niets en niemand worden toegeschreven. Het is een genetisch bepaalde ziekte met desastreuze gevolgen. Waarom, waartoe? Nergens om, het lijden op zich is zinloos, dat dient geen enkele goede zaak. Het vraagt, voor de zoveelste keer, om een stevige ronde verwerking van verlies. Niettemin blijft het leven zinvol. Als je dat als ouder of betrokkene bij een kind met JNCL (tijdelijk) niet zo ervaart, is het meer dan de moeite waard om op zoek te gaan naar nieuwe zingeving.

Vragen rondom leven en dood

Ronald heeft JNCL en woont bij Bartiméus. Hij maakt deel uit van een klein pastoraal groepje van jongeren met JNCL, die elkaar één keer in de veertien dagen ontmoeten. Rond een brandende kaars zingen ze, luisteren ze naar een verhaal en bidden ze. Het uurtje heeft een vaste structuur, met een namenliedje, een paar vaste teksten, een telkens terugkerend patroon. Ook wanneer de contactmogelijkheden van de jongeren verminderen, biedt deze structuur houvast. De pastor geeft aan de deelnemers binnen deze structuur veel ruimte om te vertellen wat hen bezighoudt. Dan blijkt dat Ronald en de anderen in vergelijking met hun leeftijdgenoten, veel bezig zijn met vragen rondom leven en dood. Soms moeten herinneringen worden opgehaald aan een overleden groepsgenoot, soms gaat het over de 'inrichting' van de hemel, op allerlei manieren thematiseren zij spelenderwijs de grote vragen van hun eigen bestaan.

23.4 In balans blijven

Mensen die de luxe kennen zonder al teveel beperkingen door het leven te gaan, hebben er meestal geen idee van hoeveel er komt kijken bij een doodgewone activiteit met een kind dat voor veel basale dingen afhankelijk is van hulp.

Even winkelen is een onderneming, even op bezoek bij opa en oma kost een halve dag. Als een kind met JNCL thuis woont, kunnen de ouders alleen samen een avondje uitgaan als er deskundige oppas beschikbaar is. Het leven is rekenen. Met energie moet je berekenend omgaan.

Naarmate de zorgdruk toeneemt, is de vraag naar de balans des te dringender. Waar gaat de meeste energie in zitten en klopt dat met wat iemand wil en aankan?

Naar wie gaat de meeste aandacht uit? Het heeft zin om zowel alleen als samen het volgende rijtje eens door te lopen:

- aandacht voor het kind;
- aandacht voor de partner;
- aandacht voor andere kinderen en/of huisgenoten;
- aandacht voor familie;
- aandacht voor vrienden en vriendinnen;
- aandacht voor huisdieren;
- aandacht voor werk en collega's;
- aandacht voor andere sociale activiteiten;
- aandacht voor huishouden en klussen;
- aandacht gewoon voor jezelf!!
- aandacht voor



Het maakt je als ouder bewust van de keuzen die bewust of onbewust gemaakt zijn. Het scheidt kansen om je keuzen bij te stellen. Het legt bloot waar de knelpunten zitten. Hoe kunnen spanning en ontspanning zo eerlijk mogelijk verdeeld worden? Hoe voorkom je dat het zieke kind zoveel aandacht vraagt dat je zelf als vader en/of moeder het kind van de rekening wordt? Het is een gezonde vuistregel: wie niet goed voor zichzelf zorgt, kan het uiteindelijk ook niet voor anderen (zonder daarvoor een héél hoge prijs te betalen). Het is in de praktijk misschien gemakkelijker gezegd dan gedaan, maar het bewijst zich eveneens in de praktijk dat bijvoorbeeld 'er even echt tussenuit', op welke manier dan ook, nieuwe energie levert om door te gaan. Sommige gezinnen vinden een voor iedereen aanvaardbare balans. Als ze bijvoorbeeld op vakantie zijn en het zieke kind kan niet mee op een uitstapje, gaan de andere kinderen apart met vader of moeder op stap. Het leven draait niet alleen maar om het zieke kind, al kost het wel veel tijd. Andere gezinnen lukt het niet een goede balans te vinden. Gezonde kinderen zijn dan bijvoorbeeld boos op hun ouders, omdat zij zich tekort gedaan voelen. "Alles draait altijd om het zieke kind, naar ons wordt niet geluisterd". Het is pijnlijk voor iedereen als dit soort situaties ontstaan.



24 Zesde fase: Leven met het naderend einde (circa 20-30 jaar)

24.1 Inleiding

Vanaf de dag van de diagnose is bekend dat het levensperspectief van het kind, gemeten naar het gemiddelde in Nederland, heel erg kort is. Toch voelt het einde gelukkig nog lang ver weg. Er is jarenlang genoeg te be-léven.

Maar er komt een periode waarin dat gevoel over het einde als ver weg verdwijnt. Als de kwetsbaarheid toeneemt, moet iedereen onder ogen zien dat het kind een kind van de dag wordt.

24.2 Voorbereiding?

Kan men zich op het naderend einde voorbereiden? Ja en nee. Nee, in de zin dat niemand van tevoren kan bedenken hoe het leven zal zijn zonder dit kind.

Maar ja, in de zin dat in grote lijnen kan worden nagedacht over wat men wel en vooral niet wil. Dat is niet de gemakkelijkste taak, want het maakt het einde heel concreet. Soms schuiven ouders daarom alle gedachten aan voorbereiding voor zich uit. Komt tijd, komt raad. Uiteindelijk is dat ook zo. Maar de tijd tussen overlijden en het uit handen geven middels crematie of begrafenis is kort. Daarom is een voorbereiding in grote lijnen, als het emotioneel is op te brengen, aan te bevelen.

Vorbereiding vraagt om maat houden. Wie alles in detail wil regelen, zal ontdekken dat er allerlei bijstellingen nodig blijken als het eenmaal zover is. Het gaat om de grote lijnen. Er zijn allerlei formulieren in omloop, waarin men eigen wensen kan vastleggen. Zo zwart op wit zetten, is natuurlijk niet noodzakelijk, maar het kan wel helpen de gedachten een richting te geven. Ook een voorbereidend gesprek met een geestelijk verzorger of met de eigen pastor is tegenwoordig heel gewoon.

Daarbij gaat het om de keuze tussen crematie of begrafenis, de plaats waar de uitvaart moet plaatsvinden, wel of geen kerkelijke rituelen, kortom een globaal beeld van verlangens en wensen. Ook de kosten kunnen een punt van aandacht zijn.

24.2.1 Thuisverzorging

De laatste jaren kiezen ouders er vaker voor om hun kind in de allerlaatste periode van zijn of haar leven naar huis te halen. Als het kind niet langer gebruik maakt van allerlei specialistische voorzieningen die in een zorginstelling voorhanden zijn - dagactiviteiten, zwembad, paardrijden et cetera - kan de laatste zorg uitstekend thuis worden geboden. Ook dan moeten er voorzieningen getroffen worden, maar dat valt met enige voorbereiding doorgaans te regelen.

24.2.2 Ziekenzalving

Ten slotte vermelden wij vanuit de katholieke traditie het gebruik van de ziekenzalving (die overigens in sommige protestantse geloofsgemeenschappen ook in zwang raakt). Soms kiezen ouders voor deze zalving, wanneer zij het gevoel hebben dat de laatste fase van de ziekte is ingetreden. Een fase die overigens best langer dan een jaar kan duren. Soms kiest men er later voor, wanneer het kind in een terminale fase is

gekomen en het einde echt nabij is. In beide gevallen kan het sacrament helpen om een stapje te zetten in het loslaten van het leven.

24.3 Het nut van het levensboek

In de laatste fase van de ziekte van het kind zijn de mogelijkheden om te communiceren zeer beperkt. In deze periode kan het levensboek een speciale waarde krijgen. Het samen delen van de hoogtepunten uit het bijna voorbijgeleven, het nagenieten van goede dingen van vroeger, het samen zingen van een vertrouwd liedje, het noemen van de namen van bekenden van weleer, het zijn allemaal mogelijkheden om contact te maken en te houden.

Het wereldje van het kind is klein geworden, net als bij heel oude mensen. De meest toegankelijke herinneringen zijn niet die van gisteren en eergisteren, maar die van vroeger. Het zijn soms maar momenten op een dag, maar wel kostbare.

24.4 Vragen aan God?

Lang niet iedereen zet zijn leven in een godsdienstig perspectief. Toch worden door veel mensen vragen aan God gesteld, al dan niet met de kanttekening 'als hij bestaat'. Hoe kan Hij dit toelaten? Waarom treft het kwaad goede mensen? De kerk heeft eeuwenlang gehamerd op de almacht van God, waar blijft Hij dan?

Zoveel gelovigen, zoveel antwoorden. Het draait om het Godsbeeld waarmee mensen leven. Het valt buiten het bestek van deze handreiking om daar diep op in te gaan. Toch willen wij een paar dingen noemen.

Het blijft voorkomen dat mensen ziekte in verband brengen met schuld. De ziekte zou een straf zijn. Wat ons betreft berust elke suggestie van een verband tussen ziekte en schuld op een betreuenswaardig misverstaan van alles wat met God te maken heeft. Als God al straft, dan zeker niet zo. Er valt geen mens wat te verwijten, niemand heeft schuld. JNCL is een ziekte die iemand overkomt; domme, rampzalige pech.

Degenen die de almacht van God benadrukken, hebben goede redenen om God aan te klagen. Zij vinden dan een bondgenoot in de figuur van Job, die God in alle toonaarden aanklaagt en zelfs de dag van zijn geboorte vervloekt. Het helpt soms om God de huid vol te schelden, te klagen, te schreeuwen dat het onrecht is wat het kind en het gezin wordt aangedaan. Wie zo zijn hart durft te luchten, kan, ook net als Job, uitkomen bij een Godsbeeld waarin Hij gezien wordt als degene die er altijd voor jou is, in goede en kwade dagen. Een God die misschien zelfs meelijdt in ons lijden, die ons nieuwe moed geeft wanneer wij ten einde raad zijn. Wij beschouwen God niet in de eerste plaats als iemand die alles regisseert en bepaalde mensen allerlei lelijke dingen aandoet. Wij kijken naar God als degene die de grond onder onze voeten is, wanneer ons leven op zijn grondvesten schudt. Hij is het adres voor onze teleurstellingen, voor ons verdriet of onze woede. Hij is het die ons kent in onze eenzaamheid. Hij is ook het adres voor onze dankbaarheid, in die momenten waarop de zon doorbreekt.

Maar niet iedereen wil of kan op zo'n manier naar God kijken. Uiteindelijk gaat het hier om persoonlijke keuzen. Iedereen heeft een unieke geschiedenis met daarin persoonlijke bronnen van kracht.

Ten slotte willen we de vraag aanroeren naar de zin van het lijden waarover soms ook vrome woorden worden gezegd. Wij beschouwen het lijden, in de proporties waarover wij het bij JNCL hebben, als zinloos. Zeker bij kinderen vinden we het heel wrang om aan dit lijden zin te willen toekennen. Het is heel wat anders als iemand, die de weg van het aan-iets-lijden moet gaan, daardoor tot kostbare inzichten komt. "De ziekte van ons kind heeft ons geleerd te relativiseren, wij hebben veel beter leren zien waar het in het leven op aankomt". "Ik ben een ander mens geworden, het heeft deuren in mij geopend die ik anders nooit open had gekregen." Dit soort uitspraken horen we regelmatig. We verbinden daar niet de conclusie aan dat het lijden zin heeft, liever zeggen wij het zo: mensen zien kans om aan een leven, waarin lijden een grote rol speelt, op indrukwekkende wijze zin te verlenen.



24.5 Kwaliteit van leven

De vraag naar kwaliteit van leven is er een die alle jaren speelt. Is er nog kwaliteit van leven als het kind niet meer naar school kan, als het in een rolstoel moet? Telkens wordt die vraag met ja beantwoord. Steeds zien ouders en kind mogelijkheden om van het leven wat te maken, al dan niet in samenwerking met andere begeleiders. De grens van wat kwaliteit mag heten, schuift op. Waar buitenstaanders allang hebben afgehaakt, zien de direct betrokkenen nog altijd kanten van het leven die de moeite waard blijven. Zolang het kind ergens van kan genieten, momenten van welbevinden

kent, contact behoudt, zo lang is het leven de moeite waard. Maar houdt het ook ergens op?

In de allerlaatste fase van de ziekte kan het gebeuren dat niemand nog een manier weet om 'op winst te spelen'. Als het leven vooral slapen wordt en misschien ongemak en pijn, of in het ergste geval angst, wat dan?

Dan sta je in feite machteloos. Als goede medicatie, goede verzorging en alle pogingen tot goed contact geen verbetering brengen, dan is een grens bereikt waarop eigenlijk iedereen met lege handen staat. In de praktijk vindt er intensief overleg plaats met alle betrokkenen. Soms vinden wij toch nog een mogelijkheid om verlichting te brengen. Soms moeten wij met een werkelijk minimum aan kwaliteit van leven het met het kind uithouden. Als het lijden zodanige proporties aanneemt dat het ondraaglijk wordt, moet een heel enkele keer met forse medicatie worden ingegrepen. Dit laatste komt gelukkig heel weinig voor en als het zich voordoet is er meestal al sprake van een ziekenhuisopname.

25 Zevende fase: Waardig sterven

25.1 Inleiding

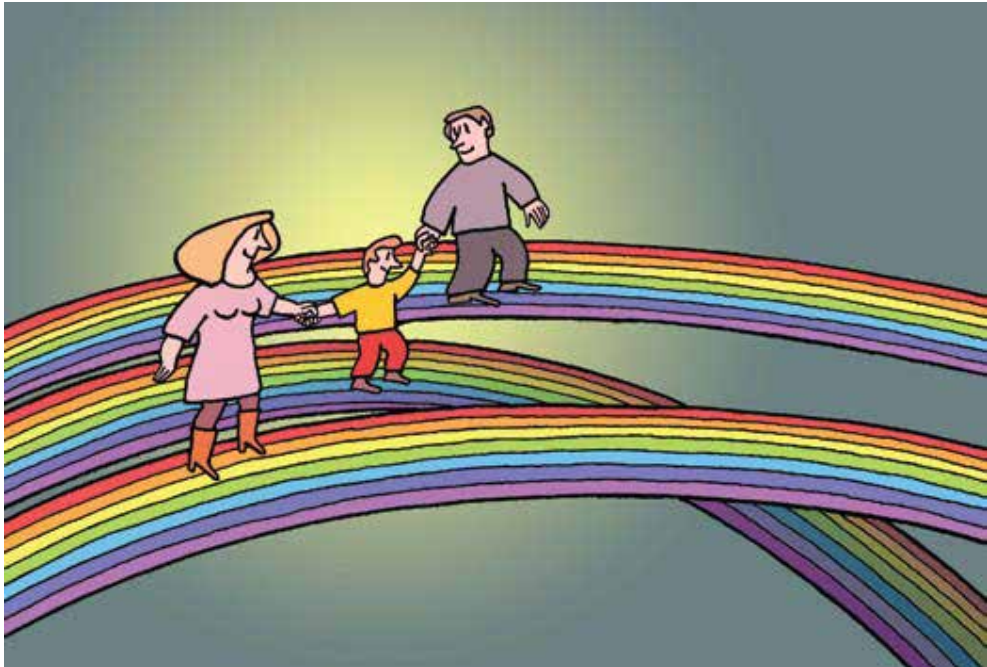
Ook in de allerlaatste fase kunnen zich weer heel moeilijke keuzemomenten voordoen. Hoe lang gaat men door met toedienen van vocht en voedsel? Wat is humaan? Soms bereikt professionele begeleiders zelfs de vraag: "Kunt u niet een handje helpen, naar het einde toe?" Als vraag goed in te voelen, maar onuitvoerbaar omdat er een schriftelijk verzoek van het kind aan ten grondslag moet liggen. Maar zo'n verzoek kan er niet zijn, omdat het kind al heel lang wilsonbekwaam is.

Het is in deze fase, net als al die jaren daarvoor, daarom de kunst om het kind zo goed mogelijk te volgen. Kunnen wij aan het gedrag, aan de manier waarop op de verzorging wordt gereageerd, uit alles wat het kind aangeeft, opmaken wat hij zelf wil? Natuurlijk wordt alles in het werk gesteld om het lijden te verzachten. Maar ook dat kan tot lastige dilemma's leiden. Maximale bestrijding van pijn betekent vaak ook minder mogelijkheden tot contact. Het is wikken en wegen met het kind als kompas. In deze laatste fase neemt in zekere zin het lijden van de ouders ook toe. Het proces van loslaten doet zeer, ook al weten zij dat hun kind lichamenlijk op is en toe is aan het einde. Het kind voorgoed loslaten, is een grote opgave. Het kind dichtbij willen hebben, als het kan op schoot, of thuis, is dan ook heel begrijpelijk. Als het even kan, moet daar veel ruimte voor worden gemaakt. Het zijn de laatste momenten van intimiteit van het ouderschap.

25.2 Terugkijken en de balans opmaken

In deze laatste levensfase van het kind komen bij de ouders veel herinneringen boven, mooie en pijnlijke. Als een film trekken de jaren voorbij. Het gevecht met de instanties, de ups en downs met het medische circuit, de hoogtijdagen. Het is een periode waarin als het ware het levensboek van het gezin en eventueel van de woongroep(en) worden opengeslagen. Vanaf de geboorte wordt het leven herinnerd, ofwel nog een keer

innerlijk beleefd. Zo kan deze laatste fase ook een heel kostbare periode worden. De herinneringen aan de mooie momenten, aan mensen die het gezin werkelijk hebben gesteund, de anekdotes. Als niet alle energie opgaat aan de actuele zorg, is het een tijd van terugkijken en de balans opmaken. Het is een tijd waarin het kind als het ware kan worden geëerd om de moed waarmee het heeft geleefd. Aan het einde van het leven blijkt dat geen enkele ouder dit kind had willen missen! De ziekte was de ramp, de ziekte was een vloek in het bestaan, maar het kind is van goud! Het kind is de moeite waard om alle jaren door op winst te blijven spelen, tot aan zijn dood. Zo kan het gebeuren dat ouders, na een leven vol zorg voor een ernstig ziek kind of zelfs zieke kinderen, zich onnavolgbaar rijk voelen, ondanks alles.



Literatuurlijst

Åberg, L.E. (2001). *Juvenile ceroid lipofuscinosis; brain related symptoms and their treatment*. Helsinki: Thesis.

Bout, J. van den (red.) (1998). *Behandelingsstrategieën bij gecompliceerde rouw en verliesverwerking*. Houten/Diegem: Bohn Stafleu van Loghum.

Goebel, H.H., Mole, S.E., Lake, B.D. (1999). *The neuronal ceroid lipofuscinoses (Batten disease), biomedical and health research*. Amsterdam: IOS press.

Goebel, H.H., Wysniewski, K.E. (2004). Current state of Clinical and morphological features in Human NCL. *Brain pathology*, 14, 61-69.

Gombault, E. (2001). Ich hab' so eine Krankheit, die macht in meinem Kopf 'was kaputt'.

Blind-sehbehindert, 1, 3-14.

Gringhuis, D., Moonen, J., Woudenberg, P. van (red.) (1996). *Kinderen die slecht zien*. Houten/Diegem: Bohn Stafleu van Loghum.

Haltia, M. (2006). The neuronal ceroid-lipofuscinoses: from past to present. *Biochim Biophys Acta*, Oct. 1762(10), 850-856.

Hofman, I.L. (1990). *The Batten-Spielmeyer-Vogt disease*. Doorn: Vereniging Bartiméus.

Holzberg, R., Walsh-Burton, S., (1996). *The parental voice*. Springfield Illinois USA: Charles Thomas Publisher.

Horst, W. ter (1985). *Over troosten en verdriet*. Kampen: Kok.

Isarin, J. (2001). *De eigen ander*. Moeders, deskundigen en gehandicapte kinderen, filosofie van een ervaring (diss). Budel: Damon.

Isarin, J. (2004). *Kind als geen ander*. Moeders van gehandicapte kinderen tussen wie en wat. Budel: Damon.

Keirse, M. (2002). *Helpen bij verlies*, een gids voor het gezin en de hulpverlener. Tiel: Lannoo.

Kohnstam, R. (1996). *Kleine ontwikkelingspsychologie I het jonge kind*. Houten/Diegem: Bohn Stafleu van Loghum.

Kohnstam, R. (1995). *Kleine ontwikkelingspsychologie II de schoolleeftijd*. Houten/Diegem: Bohn Stafleu van Loghum.

Marshall, Dr. e.a. (2004). A clinical rating scale for Batten Disease: reliable and relevant for clinical trials. *Neurology*, 088419.

Menken-Bekius, C. (2001). *Werken met rituelen in het pastoraat*. Kampen: Kok.

Mole S.E., Williams, R.E., Goebel H.H. (1999). *The neuronal lipofuscinoses (Batten disease)*. Amsterdam: IOS press.

Siintola, E., Lehesjoki, A.E., Mole, S.E. (2006). Molecular genetics of the NCL – status and perspectives. *Biochim Biophys Acta*, Oct. 1762(10), 857-864.

Williams, R.E., Åberg, L.E., Auti, T., et al. (2006). Diagnosis of the neuronal ceroid lipofuscinoses: An update. *Biochim Biophys Acta*, Oct. 1762(10), 865-872.

Kijk voor een uitgebreide literatuurlijst op: www.bartimeus.nl/kennisbank/ncl

Nuttige adressen

Bartiméus

Postbus 340
3940 AH Doorn
Telefoon: (088) 88 99 888
E-mail: info@bartimeus.nl
www.bartimeus.nl

Bartiméus NCL-expertisecentrum

Postbus 87
3940 AB Doorn
tel: (0343) 52 68 34
E-mail: ncl@bartimeus.nl
www.bartimeus.nl/kennisbank/ncl

De Brink

Veenweg 20
9481 TJ Vries
Telefoon: (0592) 39 38 88
E-mail: info@debrink.nl
www.debrink.nl

Federatie van Ouders van Visueel Gehandicapten (FOVIG)

Postbus 110
5120 AC Rijen
E-mail: info@fovig.nl
www.fovig.nl

Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten

Postbus 545
7500 AM Enschede
Telefoon: (0878) 75 93 38
E-mail: secretariaat@nvavg.nl
www.nvavg.nl

Sensis

Postbus 54
5360 AB Grave
Telefoon: (088) 585 85 85
E-mail: info@sensis.nl
www.sensis.nl

Stichting Palliatieve Zorg voor Kinderen

Gebouw Rhijnhaeghe 1
J.F. Kennedylaan 101
3981 GB Bunnik
Telefoon: (030) 657 58 98
E-mail: kinder@palliatief.nl
www.kinderpalliatief.nl

Visio

Amersfoortsestraatweg 180
1272 RR Huizen
Telefoon: (035) 697 32 00
E-mail: info@visio.org
www.visio.org

Volwassenen, kinderen en stofwisselingsziekten (VKS)

Postbus 664
8000 AR Zwolle
Telefoon: (038) 420 17 64
E-mail: info@stofwisselingsziekten.nl
www.stofwisselingsziekten.nl

Relevante websites

www.beatbatten.com

De stichting BeatBatten heeft ten doel het stimuleren van het vinden van een behandeling voor JNCL door fondsen te werven om internationaal wetenschappelijke onderzoek, kennisoverdracht en scholingsactiviteiten op dit gebied te ondersteunen.

www.brandnewday.org

De BrandNewDay Foundation zet zich in voor het leven en welzijn van kinderen en jongeren met de ziekte van Batten-Spielmeyer-Vogt (juvenile neuronale ceroid lipofuscinosis).

www.erfelijkheid.nl

Deze site biedt objectieve en betrouwbare informatie over: erfelijkheid, erfelijke ziekten en aandoeningen, zwangerschap/kinderwens en erfelijkheid.

Erfelijkheid.nl is een site van het Erfocentrum, het Nationale Kennis- en Voorlichtingscentrum Erfelijkheid.

Een uitgebreide adressenlijst vindt u op: www.bartimeus.nl/kennisbank/ncl

