

DANNY



**De moeizame zoektocht naar een
diagnose voor een zeldzame ziekte**

Jaap Spaans

DANNY



**De moeizame zoektocht naar een
diagnose voor een zeldzame ziekte**

Jaap Spaans

Colofon en info

Auteur: Jaap Spaans is leek en ervaringsdeskundige

Trefwoorden: Spierziekten, myotone dystrofie, zeldzame ziekte, erfelijkheid

Opmaak en drukwerk: Daat-Drenthe Grafisch Centrum te Assen

Omslag: Gebaseerd op een schilderij dat DANNY in het najaar van 2022 schilderde op de dagbesteding. Waarom een snorfiets? Door de progressie van zijn spierziekte levert hij al decennia lang kwaliteit van leven in. Zijn snorfiets was 'zijn alles' en betekende voor hem vrijheid ondanks zijn beperkingen. In 2019 moest hij er uit oogpunt van verkeersveiligheid afstand van doen. Dat leidde bij Danny tot boosheid vooral op zijn vader, tevens mentor, die verantwoordelijk was voor deze beslissing. Anno 2023 zijn de beperkingen toegenomen en is zijn mobiliteit zo afgenomen, dat hij berust in de situatie. De veelkleurigheid van het schilderij vertolkt zijn heftige emoties. In hoofdstuk 10 kunt u het verhaal van de snorfiets lezen.

© copyright: Jaap Spaans, 2023

Met uitzondering van de omslag bevat dit boekje geen foto's of illustraties. Op de websites van Danny www.andersmaaruniek.nl en de auteur www.jaapspaans.nl zijn foto's opgenomen, die corresponderen met de hoofdstukken. Deze actie heeft geen commercieel motief. Het boekje wordt gratis verspreid onder bekenden en zorgverleners en is gratis te downloaden van de aangehaalde websites.

INDELING

Hoofdstuk	pagina
1. VOORWOORD VAN DE AUTEUR	4
2. ERFELIJKHEIDSRECONSTRUCTIE MET 1657 ALS BEGINPUNT	7
3. EEN SLAPPE BABY	11
4. LOMP EN ONHANDIG	16
5. HET ALTERNATIEVE MEDISCHE CIRCUIT	19
6. EINDELIJK: DE DIAGNOSE	23
7. VAN OPLUCHTING NAAR ONZEKERHEID	28
8. ERFELIJKHEID EN GENTHERAPIE	34
9. DANNY'S LEVEN EN WONEN	39
10. MIJN SNORFIETS: 'MIJN ALLES'	43
11. WAT BRENGT DE TOEKOMST?	46

*DEZE UITGAVE IS OPGEDRAGEN AAN MIJN GEZIN, DAT
DECENNIA LANG DE GEVOLGEN VAN MYOTONE DYSTROFIE IN
DE PRAKTIJK HEEFT ERVAREN*

1. VOORWOORD VAN DE AUTEUR

Het gezin van de auteur werd in 1984 geconfronteerd met onverklaarbare medische zorgen over de jongste zoon Danny. Hij was toen vier jaar, had een slappe motoriek en een ontwikkelingsstoornis. Er volgde een medisch en psychosociaal traject en zeven jaren van onzekerheid, voordat er zicht kwam op een betrouwbare diagnose. Pas in 1990 vielen er puzzelstukjes in elkaar, die wezen op een ernstige zeldzame spierziekte. Nadat in 1991 de definitieve diagnose was gesteld, kwam er een einde aan een lange periode van onzekerheid. De opluchting daarover maakte echter snel plaats voor andere zorgen. De diagnose betekende ook het begin van een intensief medisch vervolgtraject, dat voortduurt tot op de dag van vandaag. Op toegankelijke wijze beschrijft de auteur wat de diagnose betekende voor het gezin. Voor Danny zelf die de hoofdrol speelt in dit praktijkverhaal, maar ook voor de andere gezinsleden. De ouders werden bepaald bij het feit dat de toekomst van hun zoon anders zou verlopen, dan zij zich bij de kindervens hadden voorgesteld. De oudere broer en zus van Danny, Sam en Ruth, werden meegezogen in de psychosociale dynamiek van een ernstig ziek gezinslid. De vragen stapelden zich op. Wat doet het met een mens om voortdurend kwaliteit van leven te moeten inleveren? Hoe ga je als zieke zelf en de omgeving om met de tegenslagen en stress, die zich onvermijdelijk voordoen en wat kunnen anderen leren van de beschreven ervaringen?

Door de medische revolutie op gebieden als genetica, digitalisering en technologische vernieuwing, worden steeds meer zeldzame ziekten ontdekt en gediagnosticeerd. Vaak erfelijke aandoeningen die gezinnen en zelfs hele families treffen.

Wie wordt geconfronteerd met een zeldzame ziekte, ondervindt in de praktijk vaak de nadelen van die zeldzaamheid. Er is minder geld beschikbaar voor wetenschappelijk onderzoek en de ontwikkeling van medicijnen, dan bij veel voorkomende aandoeningen. De farmaceutische industrie stelt prioriteiten, waarbij hoge productie en rendementen belangrijk zijn bij de afwegingen die worden gemaakt voor de ontwikkeling van nieuwe medicijnen.

Expertisecentra zeldzame aandoeningen

De afgelopen jaren zijn op initiatief van de Rijksoverheid expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) opgezet. Naar schatting heeft 6-8% van de Nederlandse bevolking een zeldzame aandoening. Nederland telt ruim 300 centra, elk met een eigen specialisatie. Zij gebruiken de nieuwste medische inzichten, verrichten wetenschappelijk onderzoek en wisselen informatie uit. Patiënten, familie en professionals kunnen een beroep doen op de kennis van de expertisecentra. Helaas leert de praktijk dat er voor patiënten een drempel kan zijn om een beroep te doen op een expertisecentrum. Afstand en bereikbaarheid spelen daarbij een rol, maar ook de communicatie. Ik hoop dat dit boekje bijdraagt aan het verlagen van die drempel. In het najaar van 2022 publiceerde de overheid een beleidsplan voor de zorg, het Integraal Zorgakkoord (IZA) 'Samen werken aan gezonde zorg'. Een ingrijpend akkoord en de te verwachten ombuigingen en bezuinigingen mogen niet worden onderschat. Het IZA heeft als doel de zorg voor de toekomst goed, toegankelijk en betaalbaar te houden. Om dit te bereiken zijn afspraken gemaakt tussen het ministerie van VWS en een groot aantal partijen in de zorg. Ondertekenaars van het zorgakkoord zijn onder meer overkoepelende organisaties van

ziekenhuizen, de geestelijke gezondheidszorg en de ouderenzorg. Hoe ingrijpend de aangekondigde veranderingen voor de zorgsector zullen zijn, zal de praktijk leren. Ik ben daar niet optimistisch over (1).

1. Website Rijksoverheid.nl 'Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen'. Tevens Integraal Zorgakkoord (IZA) 'Samen werken aan gezonde zorg'. Door de overheid gepubliceerd op 16/9/2022.

2.ERFELIJKHEIDSRECONSTRUCTIE MET 1657 ALS BEGINPUNT

Soms kunnen ogenschijnlijk onbelangrijke gebeurtenissen in de geschiedenis, een licht werpen op een ontwikkeling in de moderne wetenschap. In het jaar 1657 vestigde een emigrantenkoppel uit Frankrijk zich in 'Nouvelle France', een door de Fransen gekoloniseerd gebied in Noord-Amerika. De huidige Canadese provincie Quebec. Geen spectaculair nieuwsfeit. Zoals het veel emigranten in die tijd verging, moet het voor dit koppel een hard leven zijn geweest. Zij waren neergestreken in de regio Saguenay. Anno 2023 een moderne stad met 156.000 inwoners, gelegen aan de Saguenayrivier. De regio staat bekend om het natuurschoon waaraan Canada zo rijk is, maar er is ook veel bosbouw (houtkap of logging) en industriële bedrijvigheid. Emigranten ook wel settlers genoemd, waren ruim drie eeuwen geleden pioniers. Vaak vestigden zij zich in dunbevolkte of zelfs onbewoonde gebieden, waar de grond betaalbaar was. Mede door een hoge kindersterfte, lag de gemiddelde leeftijd in de 17e eeuw in veel Westerse landen rond 40 jaar. Onder mannen met zware beroepen lag die nog lager. Emigranten droegen met hun pioniersgeest en vastberadenheid bij aan de ontwikkeling van Noord-Amerika. Vooral tijdens de koude lange winters, was het leven een enorme uitdaging. Een goed sociaal vangnet en goede gezondheidszorg ontbraken en alleen de sterksten konden overleven. Toch durfden velen het avontuur aan. Het emigrantenkoppel, ik noem hen gemakshalve François en Claire, was uit het goede hout gesneden.

Terug in de tijd

François en Claire hebben nooit geweten, dat zij ruim drie eeuwen later een belangrijke rol zouden spelen in een Canadees erfelijkheidsonderzoek (1). Over hoe hun leven en dat van hun nakomelingen is verlopen kan ik slechts speculeren. Het onderzoek werpt wel enig licht op hun situatie. Tenminste een van hen moet drager zijn geweest van de erfelijke ziekte myotone dystrofie. Een ernstige, zeldzame neuromusculaire aandoening (spierziekte), tevens een multisysteemziekte die vitale organen en lichaamsfuncties aantast. In 1990 werden de onderzoeksresultaten van de reconstructie gepubliceerd in wetenschappelijke bladen. De prevalentie van MD in de bewuste regio oftewel de mate waarin een ziekte voorkomt onder de bevolking, lag 30 tot 60 keer hoger dan in andere delen van de wereld. Hoe kon dit? Voor het onderzoek konden 746 patiënten worden getraceerd in 88 families, van wie er 673 nog in leven waren. Moderne erfelijkheidsleer of genetica stelde wetenschappers in staat 'terug te gaan in de tijd'. Met behulp van moderne technologie, konden zij vast stellen dat het MD-gen in de eeuwen die volgden was doorgegeven aan 10 tot 14 generaties. Er was een hoge kindersterfte. Voor het onderzoek werd onder andere gebruik gemaakt van bevolkings- en huwelijksregisters. Ook zullen factoren als weinig mobiliteit en wellicht inteelt hebben meegespeeld. De genetische reconstructie maakte diepe indruk op mij. Op dat moment onwetend van wat de toekomst nog voor mij in petto had, zou het onderzoek op latere leeftijd een belangrijke rol spelen.

Mijn Canadese avontuur

In 1966 maakte ik als emigrant met een schip van de Hol-

land-Amerika-Lijn de oversteek naar Canada en ging wonen in Montreal in de provincie Quebec. Ik ervoer zelf hoe ingrijpend de keuze was om Nederland in te ruilen voor een andere samenleving. Maar de welvarende Canadese samenleving van 1966 was niet te vergelijken met die van 1657. Canada was in de eeuwen die volgden een modern en welvarend land geworden. Ik had diverse banen, waar vaak hard moest worden gewerkt. Het was de Flower Power tijd. Gedreven door een onbestendige onrust en zucht naar avontuur, reisde ik door Noord-Amerika en werkte onder andere in een wasstraat, de horeca en als steward bij de Canadian Pacific Railway op het traject Montreal-Winnipeg-Vancouver. Tijdens het reizen had ik vaak tijdelijke banen om in mijn levensonderhoud te voorzien. Meestal zwaar werk zoals het vernieuwen van spoorrails in de Okanagan Valley in British Columbia en citroenen plukken in Arizona. Na tweeënehalf jaar was ik 'uitgeraasd' en keerde in 1968 terug naar Holland, waar de dienstplicht wachtte. In mijn Canadese tijd had ik nog nooit gehoord van de spierziekte myotone dystrofie (verder aangeduid als MD). Terug in Holland en na een gezin te hebben gesticht, kwam MD op tragische wijze ook op mijn levensweg. Na een lange aanloop met een groot aantal vage gezondheidsklachten bij twee gezinsleden, werd in 1991 bij hen en meerdere familieleden MD gediagnosticeerd. De diagnose was een kantelmoment voor het gezinsleven. Bij internationaal bronnenonderzoek dat ik verrichtte om kennis op te doen over MD, kwam ik informatie tegen over het Canadese erfelijkheidsonderzoek dat ik hiervoor beschreef. Anno 2023, ruim dertig jaar na de diagnose, beschik ik als leek en ervaringsdeskundige over veel expertise, opgedaan in de praktijk via bronnenonderzoek, het lotgenotencontact en ervaringen in het zorg- en medische circuit.

Over bergen en door dalen

Ik werd mij bewust van de enorme verschillen in sociaal beleid en de gezondheidszorg tussen 1657 en 2023. Ik schat in dat erfelijkheid in 1657 voornamelijk werd vastgesteld op grond van uiterlijke kenmerken en vergelijking van ervaringen met ziektebeelden in families. De diagnose MD is pas in 1909 voor het eerst beschreven. Ik beschrijf de vele dalen waarin patiënten met MD en hun omgeving terecht kunnen komen. Natuurlijk waren er ook de bergen zoals de hoogwaardige gezondheidszorg en het goede sociale vangnet in ons land. De prima zorg in ons land staat anno 2023 niet alleen in sterk contrast met de situatie in 1657 in Saguenay, maar ook met die in minder welvarende delen van de wereld op dit moment. Verwend als we zijn in het rijke Westen, mogen we dat niet vergeten. Op grond van mijn ervaringen met MD, kan het niet anders of François, Claire en hun nakomelingen moeten het fysiek en psychosociaal onvoorstelbaar zwaar hebben gehad. Ze moeten ook met onbeantwoorde vragen hebben geworsteld. Hoe vaak zal er in de eeuwen die volgden zijn gedacht 'wat is er toch met mij aan de hand?' of 'wat ging er mis in onze familie?'. Als ik in dit boek moeizame ervaringen beschrijf als echtgenoot en vader van twee gezinsleden met MD, gaan mijn gedachten daarbij vaak uit naar 1657. Ik ontkom er simpelweg niet aan om onze gezinssituatie en ervaringen regelmatig te projecteren op die van François en Claire en hun vele nakomelingen.

1. Abstract (samenvatting). Genealogical reconstruction of Myotonic Dystrophy in the Saguenay-Lac-Saint-Jean area, Quebec Canada. J. Mathieu, M. De Braekeleer, C. Prevost. Neurology, 1990 May.

3.EEN SLAPPE BABY

Danny is de jongste zoon in ons gezin van drie kinderen. De 36 uren durende bevalling van de oudste zoon Sam was thuis en verliep moeizaam. Na complicaties moesten moeder en zoon met spoed worden opgenomen in een regionaal ziekenhuis. Waarom de bevalling zo moeizaam verliep kon niet worden vastgesteld. De bevallingen van Ruth en Danny moest daarom op medische indicatie plaats vinden in het ziekenhuis. Door de optimale begeleiding verliepen deze probleemloos. Omdat ik als vader de zwangerschappen van onze drie kinderen had gevolgd en bij alle bevallingen aanwezig was geweest, kon ik vergelijkingen trekken. Ondanks de vlotte bevalling en ondersteuning door een deskundige gynaecoloog, vielen bij de geboorte van Danny en in de neonatale fase enige bijzonderheden op. Hij huilde niet bij zijn entree op de wereld, had een tentmondje en maakte een slappe en passieve indruk. In de medische literatuur wordt dit omschreven als het slappe baby syndroom oftewel spierhypotonie (1). Maar die eerste indruk werd snel overstemd door vreugde, nadat de gynaecoloog en kinderarts vertelden dat alles goed was verlopen. Opgelucht en blij keerden we terug naar huis in het Westland en pakten de draad van het leven weer op. Toch zou die waarneming van spierhypotonie mij in de toekomst bezig blijven houden.

Gezin en werk

Anneke en ik vonden ons gezinnetje compleet en de toekomst lachte ons toe. We woonden in een mooi huis in een fijne wijk. Ik was in 1974 als agent begonnen bij een gemeentelijk politiekorps, maar had die dienst inmiddels verlaten en

was aangenomen als opsporingsambtenaar bij een ministerieel inspectiedienst. Deze dienst had als taak toe te zien op de naleving van de vervoerswetgeving, zoals de Rijtijdenwet en vergunningverlening. We namen actief deel aan het sociale en kerkelijke leven. Als ambtenaar had ik goede toekomstperspectieven en ernstige gezondheidsproblemen waren er (nog) niet in ons gezin. Anneke koos ervoor om de eerste jaren de belangrijke taak van huisvrouw te vervullen. Ik ben zelf geboren in Voorburg onder de rook van Den Haag. De wortels van Anneke lagen in Drenthe en Groningen waar veel familie van haar woonde. Toen er in 1981 bij de inspectiedienst een vacature vrij kwam in het Noorden van het land, solliciteerde ik en werd aangenomen. De overgang van het dynamische Westland naar het Groningse platteland is in het begin zwaar. Het werk is minder dynamisch dan in de drukke Randstad en de kinderen worden op school geconfronteerd met een dialect dat zij niet beheersen. Als gezin wennen we echter snel aan de nieuwe situatie. Sam en Ruth volgen het basisonderwijs en de dan driejarige Danny gaat naar de kleuterschool.

De ontwikkeling van Danny stagneert

Het is het schooljaar 1983/1984. Op de kleuterschool wordt al snel duidelijk dat de ontwikkeling van Danny stagneert en hij moeilijk kan meekomen. De lerares lost het op, door hem direct na de dagopening in de bouwhoek van het klaslokaal neer te zetten. Daar komt hij volgens haar het meest tot zijn recht. Volgens de onderwijzeres maakt hij een passieve indruk, maar er zijn geen gedragsproblemen. Gestelde leerdoelen vallen hem echter zwaar, zoals het ontwikkelen van taalvaardigheid en verrichten van zwaardere lichamelijke activiteit. Ook begrijpt hij vaak dingen niet, terwijl hij die gelet op zijn leef-

tijd moet kunnen oppakken. Evenals de leerkrachten van zijn school staan we voor een raadsel. Als testen uitwijzen dat hij niet kan doorstromen naar het reguliere basisonderwijs, is dat een domper voor alle gezinsleden. Zijn oudere broer en zus hadden de kleuterschool op gangbare wijze afgerond en volgen inmiddels het reguliere basisonderwijs. Belangrijke vraag voor ons is wat de oorzaak kan zijn van de ontwikkelingsachterstand van Danny. Daarvoor is meer expertise nodig. Onze ervaringen, waarnemingen van onderwijzend personeel en testen vanuit school, brengen de Jeugd-Psychohygiënische Dienst van de provincie Groningen op onze weg. Danny is dan 5 jaar. Het is de eerste stap in een langdurig zorgtraject, maar wat ons precies te wachten staat is moeilijk in te schatten.

Overbeschermd?

Nog voor de zomervakantie van 1986 wordt Danny onderzocht door een vrouwelijke arts van de Jeugd-Psychohygiënische Dienst. Na ons te hebben voorgesteld onderzocht, test en observeert zij hem. De arts komt wat pinnig en afstandelijk over. Na ruim een uur vertrekken we zonder conclusie. De testresultaten moeten nog worden uitgewerkt. Wat blijft hangen is haar opmerking dat Danny bij het afnemen van een praktische, niet verbale test 'wel erg dicht tegen zijn moeder aanschuift'. Volgens haar zoekt hij bij zijn moeder bescherming, wat zou kunnen duiden op overbescherming en overbezorgdheid. Die conclusie komt ook naar voren in haar rapportage aan de kleuterschool, de huisarts en de jeugdarts die begint met de opmerking 'Danny durft nu zelfs alleen bij ons te komen totdat moeder komt'. Dan volgt een opsomming van de testresultaten en haar conclusie: 'Bij oriënterend testonderzoek werd een zwakbegaafd intelligentieniveau vastgesteld en

uitval bij niet-verbale opgaven. Zijn ruimtelijk inzicht en getalbegrip zijn zwak. Danny zit veel met open mond en praat onduidelijk' (2).

We rijden met gemengde gevoelens terug naar huis. Enige maanden later wordt tijdens een onderzoek door een kinderarts opnieuw vastgesteld, dat hij erbij zit met open mond en slome oogopslag. De kinderarts besluit onderzoek te doen naar aangeboren stofwisselingsstoornissen en een chromosomenonderzoek naar het fragiele X-syndroom. Dat is een erfelijke aandoening die wordt gekenmerkt door verstandelijke beperking en bepaalde op autisme gelijkende gedragskenmerken. Een erfelijke ziekteoorzaak wordt kennelijk niet uitgesloten. Daarbij moet worden aangetekend, dat onderzoek en diagnostiek op gebied van genetica nog in de kinderschoenen staan. Het onderzoek naar het fragiele X-syndroom levert geen diagnose op. We hebben nog niet het gevoel iets te zijn opgeschoten in onze zoektocht naar de oorzaak van Danny's ontwikkelingsproblematiek.

LOM-onderwijs

Na de kleuterschool moet worden beslist over vervolgonderwijs. Een uitgebreide reeks testen wijst uit, dat een school voor kinderen met leer- en opvoedingsmoeilijkheden (LOM) de beste optie is. Dat was van 1952-1998 een vorm van speciaal onderwijs voor kinderen met leerachterstanden en/of een sociaal-emotionele opvoedingsproblematiek. Maar ook in deze levensfase kunnen de deskundigen niet aangeven wat er met Danny aan de hand is. Een van hen adviseert terugplaatsing naar het reguliere basisonderwijs. De orthopedagoog van de LOM-school vindt dat echter te hoog gegrepen.

Belangrijke tegenstrijdige conclusie van een andere deskundige is dat de ontwikkeling van Danny ongestoord verloopt en dat hij zich normaal ontwikkelde tot het vierde jaar. Pas toen viel op dat hij passief werd en onvoldoende initiatief toonde. Als ouders kunnen wij ons niet vinden in die conclusie en plaatsen er op grond van ervaringen kanttekeningen bij. Er waren immers direct na de geboorte al signalen dat er mogelijk iets met hem aan de hand was. De tegenstrijdigheden in visie en conclusies leiden tot onzekerheid en verwarring. Tot dat moment konden we binnen het reguliere medische circuit geen verklaring vinden voor de vertraagde ontwikkeling van Danny. We beginnen het gevoel te krijgen dat we in een nachtmerrie zijn beland. Hoewel een groeiend aantal medische, psychologische en orthopedagogische deskundigen zich inmiddels met de situatie van Danny bemoeit, lijkt het moeilijk om greep te krijgen op de situatie. Omdat er geen betrouwbare diagnose is gesteld, weten we ook niet in welke richting we informatie moeten zoeken.

1. De term slappe baby is afgeleid van de Engelse term floppy infant. Eigenlijk moeten we spreken over een hypotone baby. Hypotonie is een (te) lage spierspanning. Gezonde spieren zijn nooit helemaal volledig ontspannen, maar hebben altijd een zekere spanning en stijfheid (spier-tonus).
2. Verslag van de Jeugd-Psychohygiënische Dienst van het Riagg voor Groningen van juni 1986, gericht aan de huisarts, een jeugdarts en de leiding van de kleuterschool van Danny

4. LOMP EN ONHANDIG

Het is een sombere en regenachtige dag in november 1987. Danny en ik zitten in de wachtkamer van een polikliniek neurologie. Hij is door de huisarts verwezen naar de neuroloog vanwege zijn stagnerende ontwikkeling. Eerdere medische onderzoeken en testresultaten hadden nog geen concrete aanwijzingen opgeleverd voor een diagnose. De klok tikt door.

Uw zoon is clumsy (onhandig/lomp)

De neuroloog ontvangt ons vriendelijk. Het onderzoek dat zij verricht en haar waarnemingen bevestigen opnieuw dat Danny een gelaten en traag reagerend jongetje is, 'dat voortdurend met een open mond staat'. Ook vindt ze het opvallend dat hij moeizaam contact maakt en houterig is in zijn motoriek. Danny is volgens haar clumsy (onhandig). Ook dit consult levert geen duidelijkheid op. Teleurgesteld en enigszins overrompeld door de gebezigde terminologie, keren we huiswaarts. Wat opvalt bij medische bezoeken is dat Danny zelden ongevraagd commentaar geeft. De artsbrief die we op verzoek toegezonden krijgen, staat bol van de vakterminologie. Zo vermeldt zij dat Danny sterk vasovegetatieve kenmerken heeft (1). Dat zou te maken kunnen hebben met de hersenfunctie en/of mentale uitputting, maar andere oorzaken zijn zeker niet uitgesloten. Eindconclusie van de neuroloog is dat het algemene ontwikkelingsniveau niet gelijk is aan de kalenderleeftijd van Danny en er sprake is van een psychomotore retardatie. Daardoor verlopen de lichamelijke en verstandelijke ontwikkeling, gelet op zijn leeftijd, veel trager dan bij kinderen van dezelfde leeftijd. De retardatie heeft niet alleen

gevolgen voor zijn motoriek, maar ook voor zijn spraak en gezichtsuitdrukking. Verder adviseert zij dat hij pediatriesch wordt onderzocht door een kinderarts voor eventuele inborn errors of metabolism. Een voor ons onbekend begrip dat enig speurwerk vereist in de medische literatuur. Volgens bronnen is het een zeldzame erfelijke aandoening met metabole effecten, waarbij het lichaam voedsel niet goed kan omzetten in energie. De ingewikkelde medische terminologie en het woord 'eventuele' wijzen echter ook op twijfel en helpen ons niet verder. Nieuw is wel dat ook de neuroloog de mogelijkheid van een erfelijke en mogelijk zeldzame aandoening niet uitsluit. Maar welke dan? Helaas moeten we het met deze conclusie doen. Geen doorbraak dus. Toch geven gevoel en intuïtie bij Anneke en mijzelf aan, dat we bij neurologie op het juiste adres zijn.

Verhuizing en een zorg time-out

Inmiddels dient de volgende fase zich al aan na het consult met de neuroloog. Zij adviseerde in de artsenbrief een pediatriesch (kindergeneeskunde) onderzoek. Helemaal als een verrassing komt dit niet, want al eerder waren er twijfels rond de verstandelijke en psychische toestand van Danny. De situatie begint inmiddels een weerslag te krijgen op het gezin. Het maatschappelijke leven gaat echter gewoon door en een volgende verandering dient zich aan. We willen graag verhuizen van Groningen naar Drenthe. Er loopt een interne sollicitatieprocedure bij de rijksdienst waar ik werk, voor een vacature met standplaats in Drenthe. Of de behoefte aan verandering van omgeving mede was ingegeven door alles wat we doormaakten, sluit ik niet uit. Soms heeft een mens de behoefte aan verandering en/of een tijdelijke time-out. De achterlig-

gende zware jaren zullen daar ongetwijfeld debet aan zijn. Een pluspunt is dat de vrij gekomen standplaats een goede treinverbinding heeft met het Westen. Vooral voor mij een voordeel, omdat ik regelmatig voor dienstreizen naar het ministerie in Den Haag moet. Daarnaast zijn er andere belangrijke faciliteiten zoals een ziekenhuis, diverse vormen van speciaal onderwijs en toekomstige studiefaciliteiten voor de oudste zoon en dochter.

1. Artsenbrieven van 11 november 1987 en 20 januari 1988 respectievelijk van de neuroloog en de kinderarts aan de huisarts. Tevens publicatie in het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde van 20 mei 1993 kenmerk 137: 989-95. 'De Vasovagale Reactie' door .J. van Lieshout, W. Wieling en J.M. Karemaker.

5. HET ALTERNATIEVE MEDISCHE CIRCUIT

Het is 1988. Ik word aangenomen op de nieuwe standplaats en ons gezin verhuist naar Drenthe. Het inmiddels lijvige medische dossier van Danny wordt overgedragen aan de nieuwe huisarts en medisch specialisten. Psychosociale informatie komt terecht bij gedragsdeskundigen, die in de schoolse situatie voor begeleiding zorgen. De nieuwe werkplek betekent voor mij een verandering in organisatiecultuur en de nieuwe functie vergt veel tijd en energie. De verandering van omgeving is een welkome onderbreking van het medische traject met Danny. De tijdelijke adempauze geeft ruimte voor evaluatie en herbezinning. Vervolgstappen worden dan ook tijdelijk opgeschort. De kinderen moeten wennen aan de nieuwe omgeving en ook de zorgsituatie is anders dan in de vorige woonplaats. Wat geen time-out neemt, zijn de onverklaarbare lichamelijke en mentale symptomen bij Danny. Deze zorgen regelmatig voor piekstress en vormen een belasting voor hemzelf en andere gezinsleden. Een proces dat we als ouders in de achterliggende periode onvoldoende hebben onderkend en ingeschat. Tijdens die bezinningsperiode wijst een kennis ons op het alternatieve medische circuit oftewel complementaire zorg. Dat staat voor zorg waarvoor nog geen wetenschappelijk bewijs is geleverd, zoals bepaalde vormen van natuurgeneeskunde. Het wordt ook wel toegepast naast andere zorg. Zou daar mogelijk een doorbraak kunnen liggen?

Een balletje aan een touwtje

Wat steeds duidelijker wordt is dat de problemen van Danny

met zijn motoriek, van invloed zijn op zijn totale ontwikkeling. Motoriek is van groot belang voor de ontwikkeling van spraak en het uiten van emoties door non-verbale communicatie. Zowel voor ouders als scholen is daarbij een belangrijke rol weggelegd. Van kennissen krijgen we het advies om Danny een motorische therapie te laten ondergaan. De therapie berust op een wisselwerking tussen hersenfunctie zoals denken en gedrag en de bewegingsfunctie van het lichaam (motoriek). De uitleg komt aannemelijk over. Er is geen sprake van inzet van bijzondere therapieën als hypnose. We overwinnen onze scepsis en besluiten het een kans te geven. Eenmaal per week breng ik Danny naar de 'therapeute' voor een oefensessie. Ik mag die bijwonen. Het komt erop neer dat zij een balletje aan een touwtje in de oefenruimte heen en weer laat slingeren. Danny moet de beweging van het balletje met zijn ogen volgen. Na iedere sessie volgt een evaluatie. Volgens de therapeute zou deze psychomotorische therapie zijn hersenactiviteit stimuleren en een heilzame werking hebben op zijn hersenfunctie en motoriek. Na een paar intensieve maanden zien we echter geen verandering. Er is geen vooruitgang merkbaar bij Danny en we besluiten met de therapie te stoppen. Het gezinsleven met verplichtingen zoals school, werk en huishouding gaat door. De situatie van Danny verslechtert. De onzekerheid en soms zelfs wanhoop over zijn ontwikkeling en gezondheid nemen toe.

Eiwitinjecties

Begin 1989 publiceert een weekblad een artikel over een alternatieve therapie in Starnberg (Duitsland), voor kinderen met een ontwikkelingsachterstand. De beschreven resultaten

komen verbluffend op ons over. Is dit dan het ei van Columbus voor de onverklaarbare klachten die Danny heeft? Nadat we uitgebreid zijn geïnformeerd, maken we een afspraak voor een therapie van twee weken en in juli 1989 reist ons gezin af naar Beieren in Duitsland. De kliniek is prachtig gelegen aan de Starnberger See. Om de dag krijgt Danny in de kliniek een injectie met bepaalde eiwitten. Na de therapie van twee weken zou er geleidelijk aan verbetering moeten optreden. Om het nuttige met het aangename te verenigen, knopen we er tegelijk een gezinsvakantie aan vast in de prachtige omgeving. We bezoeken München en het Olympisch Stadion, varen met een bootje op de Starnberger See, bezoeken het voormalige concentratiekamp Dachau en het sprookjeskasteel Neuschwanstein, bekend van films en televisie. We logeren bij een boerengezin dat ons gastvrij en vriendelijk ontvangt. Ondanks het belastende doel van de reis, genieten we als gezin. Weer thuis wachten we enige maanden met spanning af of er hoopgevende veranderingen zijn bij Danny. Helaas blijven die uit. Het is 1990, een decennium na Danny's geboorte. De twijfel of er ooit een goede en betrouwbare diagnose kan worden gesteld, neemt na de vele onderzoeken en alternatieve behandelingen toe. Hoewel hij inmiddels tien jaar is geworden, slaagt men er ook in het speciale onderwijs niet in zijn taalvaardigheid te ontwikkelen. Taalvaardigheid is essentieel in onze moderne samenleving. Een betrokken leraar die Danny graag mag, heeft de overtuiging dat hij hem in drie maanden taalvaardig kan maken. Al snel moet hij teleurgesteld afhaken. Onder druk kabbelt het leven voort en laat diepe sporen na. Toch mogen we ondanks de moeilijke gezinssituatie niet klagen. Inmiddels wijzer geworden in het medische circuit, groeit ook het besef dat we leven in een land met goede zorg en een gedegen so-

ciaal vangnet. Dankbaarheid is er ook voor de vele faciliteiten en voor de liefde die Danny geeft in het gezin, ondanks zijn beperkingen. Hoewel overbelasting permanent op de loer ligt, zijn we gelukkig in de gelegenheid regelmatig als gezin op vakantie te gaan in binnen- en buitenland. De vakanties in bungalowparken aan de kust en op de Veluwe en de rust van de natuur, vormen een bron van herstel en inspiratie. We brengen vakanties door in Israël, België Frankrijk, Duitsland en Engeland. Dan volgt er een aantal ontwikkelingen, die de zoektocht naar een betrouwbare diagnose in een stroomversnelling brengen.

6. EINDELIJK: DE DIAGNOSE!

In het najaar van 1990 moet Anneke een operatie aan haar linkervoet ondergaan. Ze had al enige tijd last van haar spieren en vermoeidheid. Maar ook weer niet iets om je direct grote zorgen over te maken. De screening door de anesthesist voorafgaande aan de ingreep in het plaatselijke ziekenhuis, levert geen problemen op. Na de operatie komt Anneke echter zeer moeizaam bij uit de narcose. Tevens wijzen laboratoriumuitslagen uit, dat de spierafbraak in haar bloed (CK) te hoog is. CK oftewel creatinekinase speelt een belangrijke rol in de energievoorziening van een spier. Als spiercellen kapot gaan, kan CK in relatief grote hoeveelheden in het bloed komen, wat op spierschade kan duiden. Bij voorgaande onderzoeken eerder dat jaar waren die CK waarden ook al te hoog. De anesthesiste vertrouwt het niet. Ze spreekt de lab uitslagen door met Anneke en informeert in december 1990 de huisarts (1).

Verdenking van een spierziekte

Rond diezelfde tijd worden bij de jongere broer van Anneke symptomen zichtbaar, die duiden op minder goede spierfuncties. Als hij zijn handen tot een vuist balt, krijgt hij zijn vingers slechts met grote moeite en inspanning weer gestrekt. Hij wordt daarvoor doorverwezen naar een neuroloog, die vaststelt dat hij de neuromusculaire aandoening (spierziekte) myotone dystrofie (MD) heeft. De neuroloog adviseert om de diagnose te laten bevestigen in het Universitair Medisch Centrum te Groningen (AZG thans UMCG). Het duurt enige tijd voordat die informatie ons bereikt. Na uiteindelijk te zijn geïnformeerd, begint er bij Anneke en mij iets te dagen. Puzzelstukjes in een ingewikkelde medisch-diagnostische zoektocht,

beginnen eindelijk op zijn plaats te vallen. De ervaringen van de anesthesiste liggen dan nog vers in ons geheugen en ook Anneke wordt op MD onderzocht door een neuroloog. Hij stelt dezelfde diagnose. Hoewel Internet in die tijd nog niet breed beschikbaar is, begin ik intensief medische en wetenschappelijke bronnen uit binnen- en buitenland te raadplegen. We worden lid van de belangenvereniging Spierziekten Nederland (SN) en krijgen informatie over MD. In het beeld dat de beschikbare medische informatie oplevert, herken ik de medische en psychische problematiek van Danny. Zijn passiviteit, de spierzwakte, de ontwikkelingsachterstand en vermoeidheid. Het valt allemaal op zijn plaats. Maar om de diagnose met zekerheid te stellen is aanvullend onderzoek nodig. We staan voor een zware periode, maar er lijkt licht te zijn aan het einde van de diagnostische tunnel.

Eindelijk de diagnose: myotone dystrofie

Op 13 maart 1991 worden Danny, Anneke en haar jongere broer door een klinisch neurofysioloog van het AZG onderzocht door middel van Elektromyografisch onderzoek (EMG). Daarbij wordt de werking onderzocht van de zenuwen en spieren in armen of benen en de prikkeloverdracht van zenuw op spier. De neuroloog van ons plaatselijke ziekenhuis die zeer meeleeft met de gezinssituatie, is bij het onderzoek aanwezig. Het onderzoek met behulp van naaldelektroden wijst duidelijk op een myotoon beeld. Myotonie is een abnormale spiercontractie, uitgelokt door bekloppen (percussiemyotonie) of na aanspannen van de spier (relaxatiemyotonie) en ontstaat door een verstoorde prikkelbaarheid van de spiervezelmembraan.

Voldoende medische basis om de volgende diagnose te stellen:

'DYSTROPHIA MYOTONICA CONGENITA VOLGENS
CURSCHMAN STEINERT'

REEDS ENIGE JAREN BESCHREVEN ALS MYOTONE DYSTRO-
FIE EN AFGEKORT ALS MD1 (2)

MD komt in West-Europa voor bij naar schatting 1 op 8.000 mensen. Het is een autosomaal dominant erfelijke aandoening, die zowel door mannen als vrouwen kan worden doorgegeven. Als een van de ouders de ziekte heeft, hebben kinderen 50% kans om de ziekte ook te krijgen. Het risico op de congenitale of aangeboren vorm die meestal ernstiger verloopt, is groter als de moeder draagster is. Vaak is er dan ook sprake van een verstandelijke beperking. Per generatie wordt de ziekte erger, wat wordt aangeduid als 'anticipatie'. Er is sprake van een fout in het erfelijke materiaal. Anders dan bijvoorbeeld bij de snel progressief verlopende ziekte ALS, is het verloop van MD vaak slopend en langdurig. Daardoor is de ziekte door het voortdurend inleveren van spierfuncties en functieverval van organen zeer belastend voor de zieken zelf en hun omgeving.

Spierziekte tevens multisysteemziekte

MD is vooral tragisch, omdat zowel lichamelijke, verstandelijke als psychische functies aangetast kunnen raken. Belangrijke spieren worden in de loop der jaren steeds zwakker. Wanneer je, door de omstandigheden gedwongen, wordt bepaald bij de anatomie en functies van spieren besef je pas hoe cruciaal die zijn voor veel lichaamsfuncties. Naast de motorische functies

doel ik bijvoorbeeld op de darmperistaltiek, ademhaling, slikbewegingen, spraak, hart en bloedsomloop. MD wordt daarom ook beschreven als een multisysteem ziekte, omdat naast de spieren ook organen als de lever, het hart, de longen en de hersenen kunnen worden aangetast. Een typerend kenmerk van de ziekte is de vertraging in het aanspannen en ontspannen van de spieren en de myotone krampen. MD kan zich uiten in vier vormen. De congenitale vorm, die vaak direct na de geboorte ernstige problemen met slikken en ademen veroorzaakt. Ongeveer een vijfde van de kindjes overlijdt binnen enkele jaren. Bij de kindervorm ontstaan de problemen tussen het eerste en twaalfde jaar. De kinderen ontwikkelen zich traag, zijn vermoeid en hebben vaak buikklachten. De volwassen vorm ontstaat tussen het twaalfde en vijftigste jaar. Daarnaast is er nog een milde vorm, die begint vanaf het vijftigste jaar. Dat het om een complexe aandoening gaat die diagnostisch in beweging is, blijkt ook uit het feit dat vanaf het midden van de negentiger jaren onderscheid wordt gemaakt tussen de klassieke vorm van MD (type 1) en een mildere vorm (type 2). In onze gezinssituatie gaat het over de ernstige variant, MD type 1 dus. Zie het filmpje Door MD – YouTube We zijn opgelucht dat er eindelijk een betrouwbare diagnose is gesteld. Door de zeldzaamheid en complexiteit van de aandoening, realiseren we ons echter nog niet ten volle wat ons te wachten staat.

Zoals verwacht ontvangen we in juni 1991 een brief van de Vakgroep Medische Genetica van de Rijksuniversiteit Groningen voor een gesprek. Erfelijkheidsvoorlichting staat dan nog in de kinderschoenen. Maar in de jaren die volgen zou het een

belangrijk onderwerp worden in ons gezin. Nadenken over de toekomst en de keuzes die moeten worden gemaakt, schuiven we na de diagnose even vooruit.

1. Melding d.d. 3-12-1990 van de anesthesiste van het ziekenhuis in de nieuwe woonplaats aan de huisarts, over het hoge CK-gehalte en aanvullende informatie.
2. Artsenbrief van de Afd. neurologie van het plaatselijke ziekenhuis van 14 april 1991 aan de huisarts, de neuroloog die Danny voor de verhuizing behandelde, de revalidatie arts en oogarts..

7. VAN OPLUCHTING NAAR ONZEKERHEID

Hoewel de ziekte voor ons volstrekt onbekend is, begint in de maanden die volgen 'het kwartje te vallen'. We krijgen steeds meer informatie over MD1. De opluchting dat er eindelijk een diagnose is en verklaring van de fysieke en psychische symptomen, wijkt al snel voor zorg en onzekerheid. Van het ene op het andere moment worden we in ons gezin geconfronteerd met een zeldzame spierziekte, waarvan we nog nooit hebben gehoord. De door medici geschetste mogelijke gevolgen en prognoses over levensverwachting stemmen somber. Ik loop bibliotheken af en schrijf belangenorganisaties aan voor informatie over MD1. Er blijken uitgebreide informatiepakketten beschikbaar te zijn voor medici en andere professionele zorgverleners. Ook maken we dankbaar gebruik van de goede voorlichting en ervaringen vanuit het lotgenotencontact. De praktijk leert al snel dat veel professionals, zowel medici als andere behandelaars en zorgverleners, onvoldoende kennis hebben van MD1. Dat is geen onwil maar begrijpelijk. In sommige huisartsenpraktijken zijn er 2 of 3 patiënten met MD1 of helemaal niet. De zeer betrokken behandelend neuroloog stelt ons een uitgebreide literatuurstudie ter beschikking van een teamarts van de Stichting Voorzieningen Geestelijk Gehandicapten Drenthe, een van de rechtsvoorgangers van zorgverlener Cosis waar Danny thans woont (1). In de jaren die volgen zouden we veel aan deze studie hebben.

Overvraging en verkeerde inschattingen

Eén belangrijk aspect blijft direct hangen. MD is een onbe-

kende en zeldzame ziekte, die uiterlijk niet altijd zichtbaar is. Patiënten en hun omgeving zullen daarom rekening moeten houden met vooroordelen, verkeerde inschattingen en overvraging, zowel bij leken als professionals in de zorg. Uiterlijke veranderingen en invaliditeit, voltrekken zich sluipend en over een periode van vele jaren. Bijkomend probleem is dat zorgmijding onder deze groep patiënten in die tijd regelmatig voorkomt. In de jaren die volgen zou een irritant feit veel tijd en energie vergen. We ervaren incidenteel dat medici en andere zorgverleners onvoldoende kunnen inschatten of bepaalde klachten een gevolg zijn van MD1, of wellicht een andere oorzaak hebben. De gebeurt zowel bij de fysieke als de psychische klachten. Dat zou in de decennia die volgen regelmatig leiden tot verwarring, irritatie en spanning.

De diagnose: een kantelmoment in het gezin

De aanvankelijke opluchting over de medische zekerheid, maakt al snel plaats voor gevoelens van onzekerheid over het verloop van de ziekte en vooral de ernstige complicaties die kunnen optreden. Geleidelijk aan dringt ook het besef door, dat de diagnose een fase van intensieve medische zorg en begeleiding inluit. Achteraf geredeneerd was de diagnose een kantelmoment in het gezinsleven. Er is ook verwarring over prognoses betreffende levensverwachting, die later niet juist blijken te zijn. Een van de redenen is dat medische innovatie leidt tot betere en levensverlengende behandeling, bijvoorbeeld gebruik van pacemakers en hulpmiddelen. Er volgt een medisch circuit, dat in de loop der jaren steeds intensiever is geworden. In de beginfase is er veel contact met lotgenoten, vooral op de jaarlijkse ontmoetingsdag van Spierziekten Nederland. Nuttig maar tegelijk word je bij iedere ontmoeting

weer in deprimerende zin bepaald bij de ernst van deze ongeneeslijke aandoening. Complete gezinnen en zelfs families kunnen erdoor worden 'verwoest' of raken ontregeld. Een ernstige chronische ziekte bij één gezinslid, betekent per definitie al een extra belasting voor een gezin. Bij ons speelt in de fase direct na de diagnose ook nog de vraag of het daarbij zou blijven. We worden in die tijd ook nadrukkelijk bepaald bij de vele aspecten van erfelijkheidsonderzoek. Zijn Sam en Ruth ook drager van MD1? Een onderwerp met grote emotionele impact, waarover we voor die tijd niet hadden nagedacht. In een latere fase kon worden vastgesteld dat beiden geen drager zijn van MD1.

Psychosociale problemen

Een aantal belangrijke aspecten van MD wordt onderschat en ook onderbelicht bij onderzoek, in literatuur en publicaties. Ik doel op de verstandelijke beperking die aanwezig kan zijn als de moeder de ziekte doorgeeft. Door passiviteit en initiatiefarmoede kunnen zich bij MD psychosociale problemen voordoen. Daarnaast is er de impact van de ziekte op gezinsleden die geen drager zijn, maar door een opstapeling van belastende factoren psychische problemen kunnen ontwikkelen. Veel kinderen met MD1 hebben leerproblemen op school en er kan sprake zijn van zwakbegaafdheid (IQ tussen 70 en 80) of lichte verstandelijke beperking (IQ tussen 50 en 70). Hoewel er vermoedens bestaan wat daarvan de oorzaak is, bestaat er nog geen zekerheid. Het is niet uitgesloten dat prenatale factoren zoals placentastornissen daarbij wellicht een rol spelen. Een deel van de MD-patiënten is tijdens de adolescentie en de volwassenheid niet in staat een zelfstandig bestaan op te bouwen en kan niet goed functioneren in het arbeidsproces. Ik verwijz

daarvoor naar mijn boek *Het Placenta Mysterie*. Delen ervan zullen gratis op mijn website worden geplaatst. Ondanks de prima zorg en het sociale vangnet, moeten alle zeilen worden bijgezet om het gezin draaiende te houden.

Nogmaals François en Claire

Het zijn deze ervaringen die mij in de jaren die volgen regelmatig zouden bepalen bij de situatie van het emigrantenkoppel François en Claire en een deel van hun nakomelingen. Vanwege de unieke situatie in Quebec die ik beschreef in hoofdstuk 2, is er ook onderzoek verricht naar de psychosociale gevolgen. In die onderzoeken wordt bevestigd wat een deskundige, tevens klinisch geneticus en bekend met de vele aspecten van MD, stelt in een publicatie over MD1. Volgens haar stelt de begeleiding van MD1-patiënten bijzondere eisen door de lange ziekteduur, de mogelijke aantasting van tal van organen en de psychische gesteldheid van de patiënten'. Tevens is deze deskundige van mening dat er in het bijzonder aandacht moet zijn voor de sociale problematiek van het gezin, waarin een van de ouders de aandoening heeft. 'Begeleiding van de gezonde partners is erg belangrijk' (citaat). Schaamte en andere emoties spelen daarbij ook een rol. Het kan niet anders dan dat de familiegeschiedenis van François en Claire en hun nakomelingen, in de hardheid en zwaarte van die samenleving, gekenmerkt moet zijn door fysiek en psychisch lijden. In een samenleving van pionieren, bikkelen en beperkte gezondheidszorg. De sociologische studie over deze aspecten in Saguenay onder nakomelingen, wijst uit dat 42% onder de armoedegrens zaten en afhankelijk waren van sociale steun (social welfare). Een belangrijk deel van de onderzochte doelgroep was na het 40e levensjaar niet meer in staat betaald

werk te verrichten (2). De bevindingen sluiten aan bij recent onderzoek waaruit blijkt dat apathie, slaapzucht en passiviteit als belastende symptomen worden beschouwd, die van grote invloed zijn op het maatschappelijk functioneren. De apathie kan niet worden toegeschreven aan vermoeidheid, depressie of slaapzucht, maar is waarschijnlijk een primaire cerebrale functiestoornis.

Vanaf het moment dat de diagnose wordt gesteld, is de neuroloog of eventueel de revalidatiearts de centrale zorgverlener voor de gezinsleden die lijden aan MD1. Gezien de complexiteit van de aandoening zijn er ook andere specialisten bij de behandeling betrokken. Anno 2023 zijn dat er voor Danny zes. De centrale zorgverlener coördineert de zorg en controleert periodiek. In de praktijk heb ik ervaren dat de uitvoering van bepaalde protocollen en adviezen zoveel tijd vergt, dat dit volgens een professional binnen het huidige zorgsysteem en de beschikbare tijd voor een patiënt, steeds moeilijker haalbaar is. Ik verwijs naar hoofdstuk 11 en mijn visie op het Integraal Zorgakkoord.

1. Dystrophia myotonica, een literatuuronderzoek naar het verloop van dystrophia myotonica bij geestelijk gehandicapten'. Lieneke Colmans, teamarts bij de Stichting Voorzieningen Geestelijk Gehandicapten Drenthe. Juni 1988.-- Tevens 'Long-term clinical and genetic studies in myotonic dystrophy'. Proefschrift van (thans) hoogleraar Christine de Die Smulders. Universitaire Pers Maastricht, 2000. --Naslagwerkboek 'Myotone dystrofie Begeleiding en behandeling'. Diverse auteurs. Elsevier Gezondheidszorg Maarssen, 2000.

2. - Dependant and paranoid personality patterns in myotonic dystrophy type1. Abstract Acta Neurol Scand, april 2014. Peric S, Sreckov M, Basta L, Lavrnjic D, Vujnic M, Marjanovic L, Rakocevic Stojanovic V.
 - La dystrophie myotonique: Caractéristiques socio-économiques et résidentielles des malades. M. Perron, S.Veilette, Jean Mathieu, Université de Sherbrooke Canada. Canadian journal of neurological sciences. January 1989.
 - Op zoek naar een behandeling voor hersenproblemen bij MD1, Prinses Beatrix Spierfonds en Spierziekten Nederland (SN), 16/2/22. --Onderzoek naar de relatie tussen leververvetting en MD1, SN juni 2022.
 - Petitie die ik richtte aan het Europees Parlement over de relatie tussen MD1 en prenatale complicaties zoals een verstandelijke beperking als de moeder drager is. Maart 2019. --Myotone dystrofie. Prof. dr. Christine De Die-Smulders, klinisch geneticus. Publicatie ongedateerd.

8.ERFELIJKHEID EN GEN- THERAPIE

In gedachten verzonken zit ik op de bank en lees een persbericht dat ik in 1992, een jaar na de diagnose, kreeg toegezonden. Het gaat over erfelijkheid en ik ben er nog steeds van onder de indruk. Het persbericht is afkomstig van het Academisch Ziekenhuis Nijmegen St. Radboud met als onderwerp 'Gendefect ziekte van Steinert opgespoord'. Dit voor ons gezin opzienbarende medische nieuws, wordt op 6 februari 1992 overgenomen door een landelijk dagblad. Nijmeegse wetenschappers hebben na een jarenlange samenwerking met collega's uit de VS en Canada, de genetische oorzaak gevonden van het ontstaan van de ziekte myotone dystrofie. De ontdekking is op 6 februari 1992 ook gepubliceerd in een internationaal medisch tijdschrift. MD wordt beschreven als een neuromusculaire aandoening, een begrip dat is afgeleid van de woorden zenuw (neuro) en spier (musculair). Ongeveer 1 op de 8000 mensen lijdt aan MD. Oorzaak van de ziekte is een gendefect op chromosoom-19. De ziekte is nu met honderd procent zekerheid vast te stellen, ook voordat de eerste symptomen zich openbaren. Het verdere verloop is ook beter te voorspellen. Er bestaat een verband tussen de lengte van het tussengevoegde DNA en het beloop van de ziekte op basis van de CTG-repeats. Hoe langer het stuk DNA hoe groter de kans is op een slecht beloop.

De nakomelingen van François en Claire

In de publicatie wordt ook beschreven hoe complex de ziekte is en dat er nog veel vervolgonderzoek nodig is. Kenmerkend

zijn het functieverval van spieren en spierkrampen. Verder kunnen er in de loop van het ziekteproces problemen optreden met het hart, de ogen, ademhaling, spijsvertering en slikken. Ook kunnen er mentale veranderingen optreden. Hoewel de spierziekte anno 2023 wordt beschreven als myotone dystrofie type 1 (MD1), wordt door veel professionals nog de gedaateerde benaming 'Steinert' gebruikt. Door hardnekkig daaraan vast te houden, wordt het geven van bekendheid aan de aandoening en werven van fondsen belemmerd. François en Claire in Saguenay Canada kunnen niet hebben geweten, dat een minuscuul en onzichtbaar gendefect de kwaliteit van leven van velen van hun nakomelingen tot op de dag van vandaag zou beïnvloeden. Het gaat ook mijn bevattingsvermogen nog steeds te boven. Wat een lijden heeft dat veroorzaakt. Ziekte is vaak te wijten aan een verkeerde leefstijl, verslaving, een ongeval of andere omgevingsfactoren (1). *MD KRIJG JE MEE!*

Het voortschrijdende genetisch inzicht heeft gevolgen

Ik beschreef eerder dat we in 1991 al een brief hadden ontvangen van de Vakgroep Medische Genetica van de Rijksuniversiteit Groningen. In een gesprek dat volgde werd de erfelijkheid van MD bevestigd op basis van beschikbare kennis. Er volgde niet direct een erfelijkheidsonderzoek bij Danny, Anneke en haar jongere broer. Een belangrijke conclusie uit de samenvatting van het gesprek is de volgende (citaat): 'Moeders met MD (in de brief nog aangeduid als Steinert) hebben een verhoogde kans op een kindje met de aangeboren vorm van deze aandoening. De aangeboren vorm van de aandoening kan soms zo verlopen, dat het kindje al snel na de geboorte overlijdt. Kinderen met MD die de moeilijke periode doorkomen zijn vaak

geestelijk achter'. Pas in februari 1998 volgde in het kader van wetenschappelijk onderzoek uitgebreid genetisch en psychologisch onderzoek, door deskundigen van de Stichting Klinische Genetica Zuid-Oost Nederland. Daar werd de erfelijkheid van MD bij Anneke en Danny aangetoond. De aanleg werd voor Anneke vastgesteld op 150 repeats (eenheden) lang en bij Danny op 900 repeats. Een belangrijk gegeven gelet op een citaat in de brief: 'Dit verklaart ook waarom de aandoening bij Danny ernstiger verloopt en eerder tot uiting is gekomen dan bij zijn moeder' (2). De ziekte was al aanwezig in het voorgeslacht van Anneke, waarschijnlijk ver voordat zij werd verwekt en ter wereld kwam. Hoe die genetische mutatie in het voorgeslacht ontstond is onbekend en met de huidige kennis volgens mij niet meer te achterhalen. Maar je weet nooit. Uitgebreid onderzoek in de familie wees uit dat de ziekte uit de lijn van de vader van Anneke kwam, waarin meerdere familieleden lijden aan MD. Dat verband werd pas duidelijk vele jaren na de diagnose bij Anneke en Danny, nadat een achterneef die bleek te lijden aan MD contact had gezocht.

De hoop is gevestigd op gentherapie

Genetica kan leiden tot zware levensbeschouwelijke en ethische afwegingen en keuzes. Die kunnen bijvoorbeeld optreden bij een kindwens en als er sprake is of kan zijn van een erfelijke aandoening. Vanuit het lotgenotencontact hebben we ervaren dat mensen dan nadenken over alternatieven als adoptie of embryoselectie. Ook hebben we mensen ontmoet die aangaven af te zien van kinderen of het risico van doorgeven van MD accepteerden. Voor degenen die ermee te maken krijgen, kunnen dat zware beslissingen zijn. Voor velen die al MD hebben is de hoop gevestigd op gentherapie. In de Spier-

krant van december 2022 werd een publicatie gewijd aan drie wetenschappers. Zij voeren het 'Onderzoeksprogramma Getherapie MD' uit. Volgens deze gerenommeerde wetenschappers zijn de eerste stappen veelbelovend. Er wordt een techniek gebruikt, waarbij een (defect) gen wordt gerepareerd met de CRISPR-Cas methode. Een 'moleculair schaar-tje', waarmee je heel precies kunt knippen in het DNA om genetische fouten weg te halen. Deze revolutionaire behandeling is nog in ontwikkeling, maar wetenschappers zijn enthousiast over de mogelijkheden (3). In dezelfde Spierkrant die geheel is gewijd aan MD vertelt Sven zijn verhaal. Hij heeft net als zijn vader en halfbroer MD1. Hij vertelt over het inleveren door de ziekte, zoals de hulp die nodig is bij het aankleden en beoefenen van de voetbalsport. In 2025 wordt hij 18 en hij hoopt dat er dan een werkbaar medicijn is of getherapie. Een uitspraak van een van de onderzoekers, een neuroloog, over zijn intenties en gedrevenheid, heeft mij diep geraakt en ik herken onze gezinssituatie erin:

'ALS IK DE DIAGNOSE MD MOET STELLEN, WEET IK GEWOON DAT HELE GEZINNEN HIERMEE EEN ZWAAR LEVEN TEGEMOET GAAN. HET IS ECHT HEEL DRINGEND NODIG DAT WE IETS VOOR DEZE MENSEN DOEN'

(Citaat van neuroloog Baziel van Engelen (4).

1. Persbericht van het Academische Ziekenhuis Nijmegen St. Radboud van 31 januari 1992 met embargo tot 6 februari 1992 'Gendefect ziekte van Steinert opgespoord'. --Dagblad De Telegraaf van 6 februari 1992, medische redactie, 'Wetenschap ontdekt ontstaan 'Steinert'.
2. Samenvatting gespreksverslag van de Vakgroep Medische Genetica van de Faculteit der Geneeskunde van de Rijksuniversiteit Groningen van 10 februari 1992. --Uitnodiging van de Stichting Klinische Genetica Limburg voor deelname aan een onderzoek naar leer- en gedragsmoeilijkheden bij de kinderen tussen 16 en 18 jaar met MD (aangeduid nog als 'Steinert'). Tevens resultaten van dit onderzoek met genetische informatie van 6 januari 1999.

3. Nieuwsbrief neuromusculaire ziekten, januari 2010. 'Erfelijkheid: hoe langer het gen, des te erger de ziekte'. --Ned Tijdschr Geneeskunde. 2006;150:65-5 'Congenitale myotone dystrofie - wat is er 'aan de hand? J.U.M. Termote, F.A. Beemer, D. Wittebol-Post, L.S. de Vries. --Informatie is ten dele ontleend aan de website Erfelijkheid.nl. die veel nuttige informatie over erfelijkheid verschaft.--Embryoselectie (PGT) bij steeds meer ziekten mogelijk. Prof. d. Christine de Die-Smulders, klinisch geneticus. Blad Contact, maart 2022, auteur Carolien Noordhuizen.
4. Onderzoekers prof. dr. Baziël van Engelen neuroloog, dr. Rik Wansink celbioloog en prof. dr. Hans van Bokhoven, geneticus. Citaat en informatie over gentherapie en het Onderzoeksprogramma Gentherapie MD 'De eerste stappen zijn. veelbelovend'. Spierkrant, december 2022.

9. DANNYS LEVEN EN WONEN

Het is juni 2004. Op een terrasje in Assen genieten Danny en ik van een drankje. Het is de TT-week en gewoontegetrouw bezoeken we dan het gezellige centrum van Assen. We nemen een kijkje op de kermis, luisteren naar bandjes en genieten van de steile wand aan de Rolderstraat. Ik houd van Danny en we zijn maatjes. Ondanks zijn toenemende mobiliteitsbeperkingen kan hij dit nog lopend doen. Mits hij rustig aan doet. Ik bewonder zijn doorzettingsvermogen. Rond 21.00 uur is de energie bij hem op en gaan we terug naar huis. Danny woont al enige jaren in een woonvorm op grond van een AWBZ-indicatie (thans WLZ). Zijn verblijf daar is een tot kamer omgebouwde garage, met een gezamenlijke eet- en ontspanningsruimte. Er is een nieuwe locatie in aanbouw, waar hij in het najaar van 2004 zal gaan wonen. Zijn gezondheid verslechtert door de jaren heen langzaam, maar hij is nog mobiel en kan deelnemen aan maatschappelijke activiteiten. Danny is een aimabele en lieve jongen zonder gedragsproblemen. Hij heeft veel hobby's, houdt van muziek en speelt keyboard en drums. Eenmaal per week zwemt hij bij Phihezo, de sportclub voor mensen met een beperking. Jaarlijks ondergaat hij een groot aantal onderzoeken door medisch specialisten voor controle op een mogelijke progressie van MD.

Burgerschap

Burgerschap en participatie zijn belangrijk onderwerpen voor Danny en als ouders stimuleren we hem daarin. Op initiatief van het lokatiehoofd van de nieuwe woonvorm, stuurt hij een bijdrage in voor een Fotowedstrijd Burgerschap. Samen met een andere cliënt wint hij de wedstrijd en glimmend van trots

neemt hij de prijs, de ingelijste foto en een cadeaubon, in ontvangst. Toch ervaart hij in de dagelijkse praktijk ook dat hij anders wordt behandeld dan mensen zonder beperking. Daarin is hij helaas geen uitzondering. Er worden vervelende opmerkingen gemaakt of hij wordt uitgesloten van activiteiten. Zelfs in de kerk loopt hij op tegen de beperking van taalvaardigheid. Gewone disco's bezoeken kan hij niet aan. Om in die leemte te voorzien starten we samen met enige betrokken kennissen, vrienden en een gemeenteraadslid ontspanningsavonden voor mensen met een beperking in Het Podium te Hoogeveen. Dankzij de inzet van vele vrijwilligers en financiële bijdragen van onder andere de gemeente Hoogeveen, een woningcorporatie, de kerk waar Danny is gedoopt, belangenorganisaties en zorgverleners worden de maandelijkse ontspanningsavonden een groot succes. Het is een lust voor het oog om de vele jongeren met een beperking te zien genieten. Artiesten als Henk Wijngaard zijn bereid tegen een lagere vergoeding op te treden. Wegens hartklachten moet ik er na een paar jaar noodgedwongen mee stoppen. De activiteit wordt op voorbeeldige wijze voortgezet door anderen waaronder het CDA-gemeenteraadslid, die dat met veel inzet doet. Later nam hij ook het initiatief voor het jaarlijkse GiGag-festival voor mensen met een beperking. Tijdens de corona lockdown moesten de activiteiten helaas langdurig worden onderbroken. In verkiezings-tijd wil Danny beslist stemmen. Eerder gingen we samen en hielp ik hem. Later stemde ik voor hem met volmacht.

Wat is een gevolg van MD en wat niet?

De praktijk leert al snel dat veel professionals, zowel medics als andere behandelaars, onvoldoende kennis hebben van MD. Gelukkig is er goede informatie beschikbaar voor professio-

nals. In de jaren die volgen zouden we er dankbaar gebruik van maken. Eén aspect zal ons in de toekomst voortdurend blijven volgen. MD is een onbekende en zeldzame ziekte, die in de beginfase uiterlijk niet altijd zichtbaar is. Dat betekent dat patiënten en hun omgeving rekening moeten houden met verkeerde inschattingen en overvraging, zowel bij leken als professionals in de zorg. Uiterlijke veranderingen en invaliditeit, voltrekken zich sluipend en over een periode van vele jaren en zelfs decennia. Het voortdurend inleveren heeft traumatische effecten op lichaam en geest. De zorg die Danny krijgt is prima, maar stelt je als ouders ook weleens voor dilemma's. In de woonvorm krijgt Danny verkering met een medebewoonster. Als ouder tevens mentor en bewindvoerder, word je dan ook betrokken bij vragen over intimiteit en seksualiteit. Moeilijke situaties, waarbij de grenzen niet alleen worden bepaald door ethische of levensbeschouwelijke afwegingen, maar ook door iemands fysieke mogelijkheden. Regelmatig kruisten mensen ons pad die precies wisten waar de grenzen voor intimiteit volgens hen lagen. Ze beschikten vaak niet over het vermogen zich in te leven in de situatie van iemand met een ernstige beperking. Voor ondersteuning in dergelijke situaties konden we gelukkig rekenen op de hulp van zorgpersoneel en pedagogische medewerkers die verbonden zijn aan de zorgverlener waar Danny woont. De laatste decennia is er gelukkig meer openheid over dergelijke onderwerpen.

Ondanks de vele sores groeit Danny op in betrekkelijke rust. Tijdens het doorlopen van het speciaal basis- en voortgezet onderwijs, is hij helaas niet in staat taalvaardigheid op te doen. Betaald werk is voor hem dan ook niet weggelegd. Hij komt in aanmerking voor een Wajong-uitkering. Ook na herziening en aangescherpte keuringen in het kader van de Wajong en

Participatiewet in 2015, bevestigde uitvoeringsorganisatie UWV per beschikking, dat hij 'duurzaam geen arbeidsvermogen heeft'. Zijn fysieke en verstandelijke beperkingen zouden doorwerken in zijn toekomst, bijvoorbeeld bij de verwerking van tegenslagen.

10. MIJN SNORFIETS: MIJN ALLES

Juni 2009. Ondanks ruim 40 jaren schadevrij autorijden, krijg ik weer verkeersonderwijs. Samen met Danny zit ik in het theorielokaal van een verkeersopleiding. Danny loopt tegen fysieke beperkingen op die zijn mobiliteit verder aantasten. Lopen en ook gebruik van een elektrische fiets gaan steeds moeizamer. Dan is er de keuze tussen een scootmobiel of bijvoorbeeld een snorfiets. Danny wil het laatste, maar heeft geen rijbewijs. Omdat hij niet taalvaardig is kan hij de theoriecursus niet volgen. Er is ook enige 'urgentie', want binnenkort is voor een bromfietsrijbewijs ook een praktisch rijexamen verplicht. Ik besluit de cursus samen met hem te volgen. De meeste cursisten zijn rond de 16 jaar oud. De docent loopt in meerdere avonden het hele boekje met verkeersregels door. Als er een pagina moet worden omgeslagen doe ik dat. Na een paar weken waarin Danny voorbeeldig oefent en samen met medebewoners proefexamens uitvoert, wordt het theorie-examen aangevraagd. Voor de aanvang van het examen leg ik de vrouwelijke examinerator uit waarom Danny het mondelinge examen aflegt en vertel haar ook welke beperking hij heeft. Glimmend van trots en opwinding komt hij na afloop uit de examenruimte 'Ik ben geslaagd'. Hij kan zijn bromfietsrijbewijs ophalen en dat zou een hoogtepunt in zijn leven worden. De snorfiets geeft hem eigenwaarde maar vooral vrijheid. Hoewel hij voornamelijk rijdt in Hoogeveen en de buitendorpen, geniet hij ten volle. Het gaat om kleine dingen, die voor hem van groot belang zijn. Parachutisten en zweefvliegtuigen fotograferen op het vliegveld van Hoogeveen. Een ritje door het bos. Een kijkje nemen in de haven en een kroketje eten in het centrum. Hij

gaat met de snorfiets naar de dagbesteding. Heel belangrijk is dat hij in de inloop van de woonvorm met medebewoners kan meepraten over verkeer en voertuigen. Dat stimuleert zijn eigenwaarde en zelfvertrouwen. We bezoeken in diezelfde periode in Assen een expositie rond de TT, waar het motorpak van zijn favoriete Naaldwijkse motorcoureur Jack Middelburg hangt. Danny geniet ten volle. Een voor hem gekochte helm wil hij na een paar weken niet meer dragen, omdat hij die als belemmerend ervaart. In het decennium dat volgt verslijt hij vier snorfietsen.

Verkeersveiligheid

Als de jaren voorbijgaan ontstaat er een spanningsveld tussen verkeersveiligheid en persoonlijke belangen van Danny. In 2017 wordt hij geschept door een personenauto. Hij zag een vermoedelijk te hard rijdende automobilist over het hoofd en loopt licht letsel op. Het loopt maar net goed af en hij mag van geluk spreken. Als hij iets eerder had opgetrokken zou de auto hem vermoedelijk vol in de flank hebben geraakt en het leed waarschijnlijk niet te overzien zijn geweest. Hoewel er politie bij het ongeval komt en hij trillend aangeeft niet voldoende taalvaardig te zijn om een aanrijdingsformulier in te vullen, wordt hij niet ondersteund. 'Dat mogen we tegenwoordig niet meer doen als er geen letsel is' zegt een van de agenten. De automobilist die bij de aanrijding betrokken was zegde telefonisch toe informatie met mij als bewindvoerder af te stemmen. Op advies van het schadeherstelbedrijf werd die toezegging ingetrokken. Probleem bij MD1 is dat door myotone krampen tot een vuist gebalde vingers moeilijk kunnen worden gestrekt, bijvoorbeeld bij gebruik van een handrem. In de weken die volgen pakt Danny de draad weer op. De vrijheid die zijn snorfiets hem geeft, heeft hij juist op dat moeilijke moment zo

nodig. Er komt een nieuwe snorfiets. Helaas is er meer aan de hand. Ik krijg als vader van kennissen kritische vragen over de verkeersveiligheid. Zij hadden Danny zien rijden en hadden zo hun twijfels over de veiligheid. De situatie wordt besproken met Danny tijdens een Multi Disciplinair Overleg (MDO) binnen de woonvorm en er wordt ook informatie ingewonnen bij de revalidatiearts. Besloten wordt dat hij geen duopassagier mag vervoeren. Het gebeurt nogal eens dat hij de snorfiets wegens spierzwakte onderweg niet op de standaard kan krijgen. In de jaren die volgen verschuiven de zorgaccenten bij Danny van de verstandelijke beperking naar de fysieke problemen. Genietend van zijn snorfiets had Danny altijd gezegd 'De snorfiets is mijn alles'. Het voertuig verschaft hem de vrijheid die hij zo nodig heeft om het proces van voortdurend inleveren vanwege MD te kunnen verwerken. In het najaar van 2019 moet de snorfiets, door de omstandigheden gedwongen, worden ingeleverd. Een keuze die wordt gemaakt door ons als ouders/mentoren, na overleg met Danny en het zorgpersoneel. Danny krijgt een scootmobiel. Hoewel hij dus mobiel blijft, uit hij zijn boosheid vooral richting mij, zijn vader. Ondanks de uitleg voor de moeilijke beslissing, ventileert hij regelmatig zijn boosheid: 'Ik ben woedend'. Ik word zelf heen en weer geslingerd door schuldgevoelens. Uit liefde voor mijn zoon heb ik de verkeerscursus bijgewoond en hem ondersteund bij de aankopen van vier snorfietsen. Bijna tien jaren heeft hij ervan kunnen genieten. Helaas blijkt het voor hem moeilijk het gemis van de snorfiets en de vrijheid die het voertuig hem gaf, te accepteren en verwerken. Dat het uitgerekend samenviel met de corona beperkende maatregelen die hem extra 'aan huis' bonden, kon niemand voorzien. De schuldgevoelens over de genomen beslissing zouden mij als vader en mentor nog lang blijven plagen.

11. WAT BRENGT DE TOEKOMST?

Het is 2023. Danny is 42 jaar. MD bepaalt steeds intensiever de kwaliteit van zijn leven. De fysieke mobiliteit is dusdanig verslechterd, dat hij tweemaal per dag onder begeleiding om het gebouw waar hij woont loopt. Vakanties die we in het verleden tweemaal per jaar hadden in een bungalowpark op de Veluwe, behoren allang tot het verleden. Hoogeveen is zijn steeds verder krimpende wereld, de woonvorm zijn thuis waar hij steeds meer is. Daar wordt hij geaccepteerd en krijgt hij goede passende zorg. Zijn boosheid over het gemis van zijn snorfiets is na drie jaren omgeslagen. Door zijn fysieke achteruitgang en afnemende spierkracht, begrijpt hij nu waarom de moeilijke stap om over te stappen naar een scootmobiel noodzakelijk was. Door de progressie van zijn aandoening leert hij geleidelijk aan de situatie te accepteren. Toch blijft het een zware weg waarbij hij zich regelmatig depressief voelt. Als zijn conditie het toestaat gaat hij twee dagdelen per week met zijn scootmobiel naar de dagbesteding. In betere tijden waren dat 8 dagdelen. Daar schildert hij ter verwerking het schilderij voor de omslag. Vaak moet hij overslaan. Al enige jaren is hij onder behandeling van het Centrum voor Thuisbeademing van het UMCG in Groningen. Gedurende de nacht en soms overdag krijgt hij ondersteuning bij de ademhaling. Hij wil niet meer mee uit eten naar een restaurant, nadat hij een paar keer had moeten overgeven na afloop. Het lidmaatschap van de gehandicapten sportclub Phihezo is opgezegd. In de zomer van 2022 moet hij met spoed worden opgenomen in het ziekenhuis vanwege een klaplong. Een traumatische ervaring, waarvoor hij inmiddels ondersteuning krijgt. Zijn passiviteit en fysieke si-

tuatie hebben ook negatieve gevolgen voor zijn leefstijl. Een gebrek aan beweging en veel zitten, hebben grote invloed op het geestelijk en lichamelijk welbevinden van Danny. Dat MD een multisysteemziekte is wordt duidelijk als hij leverklachten krijgt en problemen met de bloedwaarden van leverenzymen en testosteron. De literatuur bevat aanwijzingen dat bij de vorm van MD1 die Danny heeft, rond de leeftijd van 40 jaar een snelle progressie kan optreden. Het versterkt bij ons het gevoel van machteloosheid. Danny is gedoopt en heeft een geloofsovertuiging, maar het kost hem moeite om erover te praten. Soms geeft hij aan teleurgesteld te zijn in het geloof. Als ouders proberen wij hem daarbij zoveel mogelijk te ondersteunen, maar dat is niet gemakkelijk.

De toekomst

Op 16 september 2022 bood de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport het Integraal Zorgakkoord (IZA) 'Samen werken aan gezonde zorg' aan de voorzitter van de Tweede Kamer aan. Al in de aanhef komt de omvang van de zorguitdagingen die ons land te wachten staat tot uitdrukking, getuige het volgende citaat: 'De toegankelijkheid van de zorg staat onder druk. De vraag naar zorg stijgt sneller dan het aanbod. We leven langer en er zijn daardoor steeds meer ouderen ten opzichte van het aantal werkenden. Juist in de zorg komt men handen tekort. Ook het aantal chronisch zieken en mensen met meerdere aandoeningen neemt toe door toepassing van nieuwe technologie. Die tendens bestaat al langer, maar werd tijdens de coronacrisis extra zichtbaar'. De lange wachtlijsten die in die tijd ontstonden, zijn nog niet ingehaald. Deze publicatie leent zich qua intentie en omvang niet voor een uitgebreide analyse van het overheidsbeleid. Dat hoeft ook niet,

aangezien we als Nederlandse bevolking er de komende tijd regelmatig via de media mee zullen worden geconfronteerd. De nadruk zal onder andere komen te liggen op passende zorg, preventie en digitalisering, leefstijl en intensievere inzet van de eerstelijns zorg. Het lijkt geen enkele twijfel dat we dit de komende jaren zullen merken en dat zal veel burgers 'pijn gaan doen'. De kwaliteit van leven en de levensverwachting van degenen die lijden aan MD1, staan in relatie tot de omgeving waarin men wordt geboren en opgroeit. We zijn bevoorrecht in Nederland. De zorg zal ongetwijfeld worden versoberd, maar kwalitatief hoogwaardige zorg zal blijven bestaan. Het staat vast dat het verloop van ernstige ziekte, mede wordt bepaald door de kwaliteit van de gezondheidszorg in een land.

Onze dank gaat uit naar de vele zorgverleners, gedreven wetenschappers, medici en andere behandelaars en betrokkenen, die ons gezin de afgelopen kwart eeuw hebben ondersteund in zware tijden. Hoewel er soms misverstanden ontstonden, hebben zij lijden verlicht en de levenskwaliteit van gezinsleden bevorderd. Ik betreur het als ik af en toe te assertief was in de communicatie. Dat was echter altijd in het belang van de gezinsleden met MD1. Een moeder van een kind met een zeldzame aandoening schrijft in een medisch tijdschrift de volgende mening, die ik onderschrijf:

'ALS JE KIND ZIEK IS, MOET JE OVERAL VOOR VECHTEN' (1)

Hoe zal het met Danny gaan?

Ik ben bijna 75 en de pensioengerechtigde leeftijd ruimschoots gepasseerd. Het leven van Anneke en mij is anders verlopen dan we in onze jonge jaren hadden voorgesteld. Maar dat geldt ook voor Danny, Sam en Ruth. Anneke is 71 en sinds het najaar van 2022 opgenomen in een verzorgingshuis, waar zij

prima wordt verzorgd. Het was een noodzakelijke stap omdat ik de mantelzorg niet meer aankon. De permanente valgevoeligheid en de regelmatige valpartijen speelden bij die beslissing een belangrijke rol. Ondanks de zorgen met en om ziekte, hebben we getracht een verantwoorde leefstijl aan te houden.

De grootste zorgen liggen bij de toekomst van de kinderen. Anneke en ik hebben beiden lichamelijke kwetsbaarheden, die van invloed zullen zijn op de levensverwachting. Wat zal er bijvoorbeeld gebeuren als ons iets overkomt en Danny geheel afhankelijk wordt van derden? Ik twijfel er niet aan, dat men het goede met hem voor zal hebben, maar het is toch anders dan familie. Ons gezin had de pech, dat een erfelijke spierziekte toesloeg in ons gezin en die is van grote invloed geweest op de levensloop van alle gezinsleden. We hadden wel het voorrecht te wonen in een democratische rechtsstaat, met goede voorzieningen op medisch en sociaal gebied en de vrijheid om deze ervaringen op schrift te stellen en door te geven.

Dat velen van de beschreven ervaringen mogen leren!

1. Uitspraak van een moeder van een kind met een zeldzame ziekte in het kwartaalblad Contact van Spierziekten Nederland. 'Als je kind ziek is, moet je overal voor vechten'. Auteur Carolien Noordhuizen. December 2022.

Danny is de jongste zoon in het gezin van de auteur en echtgenote Anneke. Hij heeft de zeldzame erfelijke spierziekte myotone dystrofie (MD). Nadat er ernstige lichamelijke klachten en een stagnerende ontwikkeling werden vastgesteld, duurde het nog 7 jaren voordat er een betrouwbare diagnose kon worden gesteld. Zijn vader beschrijft op toegankelijke en goed onderbouwde wijze de moeizame en afmattende zoektocht naar een diagnose. MD is een neuromusculaire aandoening (spierziekte) en tevens een multisysteemziekte. Niet alleen de spieren worden aangetast, maar ook vitale organen.

Het langzame verloop van de ziekte betekent voor Danny dat hij voortdurend kwaliteit van leven moet inleveren. Dieptepunt voor hem is het moment dat hij uit oogpunt van verkeersveiligheid zijn snorfiets moet afstaan. De auteur beschrijft ook wat de psychosociale gevolgen zijn voor een gezin, waarin een of meer gezinsleden worden geconfronteerd met ernstige ziekte. Aangrijpend is een erfelijkheidsreconstructie die wordt beschreven van een Canadese familie met MD, die begint in 1657 en voortduurt tot op heden.