

Bruggenbouwers, deel 4

Barth

“Verschillende werelden, één buitenland”. Zo heette de conferentie waar ik in december 2002 aan deelnam. Een dag waar de ervaringen, problemen, lichtpunten en wensen van Nederlandse groepen die ook internationaal bezig zijn centraal stonden. Voor mensen met zeldzame aandoeningen zijn internationale contacten vaak noodzaak, omdat Nederland te klein blijkt.

Joke van Loo en haar man Albert vertelden tijdens een workshop over hun ervaringen rond het Barth Syndroom. Hun zoon heeft deze zeer zeldzame stofwisselingsziekte en is voor zover bekend de enige in Nederland. In januari 2003 hebben Joke en ik weer contact. Dat leidt al snel tot een artikel voor Bruggenbouwers.

>> *Wil je iets meer vertellen over je zoon?*

Peter is nu 15 jaar. Hij zit in Atheneum 4 op een reguliere scholengemeenschap. Hij maakt wel gebruik van speciale voorzieningen: hij heeft een dubbel boekenpakket, één voor thuis en één voor school zodat de boekentas niet te zwaar is. Hij heeft een aangepaste bureaustoel op school, die helemaal in te stellen is op zijn lichaamsbouw en houding. Door zwakke spieren heeft hij de neiging nogal in te zakken en kunnen zijn armen te zwaar zijn voor zijn schouders. Hij is snel vermoeid en daarom mag hij toetsen en repetities altijd vroeg op de dag maken, desnoods apart van de klas. Hij heeft niet alleen een klassenmentor maar ook een persoonlijk mentor. Zij is al vanaf de brugklas het aanspreekpunt voor ons als er veranderingen zijn in Peters gezondheidstoestand en bij problemen. Zij houdt alle docenten die Peter in de klas hebben op de hoogte en is ook voor hen het aanspreekpunt als er met Peter iets bijzonders aan de hand is. Tijdens gymlessen doet Peter een programma op een hometrainer. Wij zijn erg blij dat de school zo goed meewerkt zodat het mogelijk is dat Peter toch onderwijs kan volgen.

Peter houdt van spelletjes en computerspelletjes: kolonisten van Catan en Rollercoastertycoon zijn nu favoriet. Hij houdt ook van tv kijken. Hij heeft moeite met traplopen, hollen, springen, fietsen. Hij gebruikt een elektrische driewieler (scootmobiel) zoals andere kinderen een fiets gebruiken: om er mee naar school, naar de winkels of naar de bib *te gaan*. Als de temperatuur onder de 5 graden komt, moet ik hem met de auto naar school brengen.

>> *Sinds wanneer weten jullie dat hij het Barth Syndroom heeft? Hoe is het jullie verteld?*

De diagnose is officieel gesteld toen hij 2 jaar en 2 maanden was. In onze familie waren veel kinderen op jonge leeftijd overleden, sommigen door hartproblemen, anderen door infecties. In alle gevallen was het tijdens de zwangerschap al duidelijk dat er iets mis was, omdat er erg weinig leven gevoeld werd door de aanstaande moeders. Bij de geboorte waren altijd duidelijke symptomen te zien: blauwe lippen en nagels, moeite hebben met voedingen, kortademig en benauwd zijn, vocht vasthouden bij de jongetjes met de hartproblemen. Erg vatbaar voor en weinig herstelvermogen bij bacteriële infecties bij de anderen. Peter vertoonde niets van dit alles. De zwangerschap verliep normaal, de eerste maanden leek alles normaal. Maar de motorische ontwikkeling verliep traag: hij ging niet zitten, niet kruipen, niet staan, niet lopen. Een fysiotherapeut die gespecialiseerd was in behandeling van zuigelingen met ontwikkelingsstoornissen, heeft ons toen begeleid. Met zijn hulp kwam de ontwikkeling op gang, maar Peter bleek erg snel vermoeid bij alles wat hij ondernam. Dat was de reden voor verdere medische onderzoeken. Eerst in het regionale ziekenhuis, maar daar kon men niks vinden. Toen via contacten in de familie naar professor Barth in het Emma Kinderziekenhuis / AMC in Amsterdam. Die vertelde ons na allerlei onderzoeken dat Peter dezelfde erfelijke aandoening had als de andere kinderen in onze familie die zo jong overleden waren.

>> *Wat zijn verschijnselen die bij het Barth Syndroom horen?*

Er is meestal een mutatie op het X-chromosoom op de locatie Xq28, gen G4.5 en het enzym dat gemist wordt heet Tafazine. De verschijnselen die zich voor kunnen doen zijn:

Cardiomyopathie Afwijking aan de hartspier, de linkerkamerwand is verdikt en hartfalen kan optreden en /

Neutropenie	of ritmestoornissen of een acute hartstilstand. Tekort aan neutrofiële witte bloedlichaampjes en daardoor verminderde weerstand tegen bacteriële en schimmelinfecties (afters in de mond, huidinfecties, gevaar voor bloedvergiftiging [sepsis]).
Algemene spierzwakte	De skeletspieren kunnen zwak zijn, waarbij de rompspieren meestal meer zijn aangedaan dan de spieren in armen en benen. Hierdoor vaak een waggelende gang bij het lopen, de handen zijn vaak nodig om het lichaam rechtop te duwen bij het opstaan van de grond (Gowers sign). Bij het optillen van het kind onder de oksels, zakt hij tussen de schouders door. Snelle vermoeidheid, vertraagde motorische ontwikkeling.
Achterblijvende lichamelijke groei tot in de puberteit.	
Geslachtsgebonden overerving	Moeders geven het gen door aan hun kinderen via het X-chromosoom. Dochters hebben geen symptomen omdat het andere X-chromosoom dominant is. Zonen hebben wel ziekteverschijnselen, omdat het Y-chromosoom niet kan compenseren.

>> *Het is een heel zeldzaam syndroom. Hoe zeldzaam?*

Heel lang was onze familie de enige familie met het Barth Syndroom die bekend was in Nederland. Op dit moment zijn er nog 2 andere Nederlandse patiënten bekend. Wereldwijd ongeveer 50 families.

>> *Jullie zijn lid van de Amerikaanse organisatie. Er is geen Europese organisatie?*

Nog niet. Per land zijn te weinig patiënten bekend om een organisatie op te starten. Bij de Amerikaanse stichting zijn nu in totaal 11 levende patiënten bekend in Europa, namelijk in Portugal 1, in Engeland 5, in Zweden 1, in Nederland 1, in België 2, in Tsjechië 1. Daarnaast nog families met overleden kinderen in Schotland 1, Denemarken 1, Duitsland 1. Om deze mensen samen te brengen in één Europese organisatie blijkt erg moeilijk. Er zijn taal- en cultuurverschillen, de Europese wetgeving is erg ingewikkeld, subsidiemogelijkheden en fondswerving voor zo'n kleine groep met zo'n grote spreiding is niet haalbaar.

>> *Tijdens de conferentie vertelde je dat jullie heel hard zoeken naar anderen in Nederland en Europa. Waarom?*

Er zijn een paar belangrijke redenen:

1. Als de diagnose gesteld is, verbetert de kans op overleven voor kinderen met het Barth Syndroom van 30 % naar 80%. Als men niet weet wat er met het kind aan de hand is, kan er ook geen gerichte begeleiding geboden worden en is het risico van overlijden op jonge leeftijd groot: 70 %.
Als je weet wat de diagnose is, kan de hartfunctie goed in de gaten gehouden worden en kunnen medicijnen gegeven worden. Bij infecties met koorts kun je tijdig ingrijpen. Door goede fysiotherapie, ergotherapie, logopedie kan het kind beter functioneren.
2. De families, die te maken hebben met het Barth Syndroom willen we graag ondersteunen, door informatie te geven over het ziektebeeld en over recente ontwikkelingen in wetenschappelijk onderzoek en door lotgenotencontact te bieden. Het uitwisselen van ervaringen over het omgaan met de ziekte is heel belangrijk om er beter mee om te kunnen gaan. We zijn zelf jarenlang alleen geweest en hebben alles zelf moeten uitzoeken. Bijvoorbeeld de voorzieningen op school waar Peter nu gebruik van maakt. Om uit te zoeken wat er mogelijk is, waar het kind baat bij heeft en om het dan ook nog te regelen, dat is een lange en moeilijke weg. Anderen kunnen van onze ervaringen leren, waardoor het voor hen misschien iets gemakkelijker wordt.
3. Het steunen van wetenschappelijk onderzoek. Met zo weinig patiënten is het erg moeilijk om goede onderzoeksprojecten op te zetten.

>Meer informatie over het Barth Syndroom is te vinden op deze website: <http://www.barthysyndrome.org>
