

De kleinzoon van Rens en Joke heeft de ziekte van Duchenne

‘We blijven hopen op een medicijn’

Vier jaar geleden hoorden Rens (65) en Joke (64) dat één van hun acht kleinkinderen de ziekte van Duchenne heeft, een ongeneeslijke spierziekte. Toch blijven ze positief en optimistisch: ‘We hopen dat er over een paar jaar een medicijn wordt ontwikkeld dat hem kan stabiliseren. Dan zouden we al heel blij zijn!’



“‘Sam loopt niet goed, je zou eens met hem naar de dokter moeten gaan.’ Dat hoorde onze dochter Jaqueline zo vaak dat ze inderdaad met hem naar de kinderarts ging. Die dacht dat z’n spieren vast zaten, stuurde Sam door naar therapie en stelde zijn moeder gerust. Maar na een halfjaar - Sam was inmiddels bijna 4 - was er nog geen verbetering en een andere therapeute die hem zag lopen, zei: ‘Als ik dat mannetje zo zie, denk ik aan een spierziekte, ik zou een keer bloed laten prikken.’ Baat het niet, dan schaadt het niet, dacht Jaqueline, niet wetende wat ze de volgende dag te horen zou krijgen...”

Broertjes testen

De uitslag van het bloedonderzoek kwam als donderslag bij heldere hemel: Sam had inderdaad een spierziekte en ook meteen de ergste: de (nu nog) ongeneeslijke ziekte van Duchenne. Joke: “Het is een erfelijke ziekte, maar komt verder niet voor in onze familie. De moeder is dan de draagster en geeft het door.” Jaqueline - die zichzelf en haar andere twee zoontjes meteen dezelfde dag heeft laten onderzoeken - bleek geen draagster te zijn. “Dat vond ik erg moedig van haar: zulk vreselijk nieuws krijgen en dan toch





Wat is Duchenne?

Bij een patiënt met Duchenne ontbreekt één eiwit, waardoor de spieren langzaam afbreken en steeds zwakker worden. De ziekte komt vrijwel uitsluitend voor bij jongens. In Nederland lijden 800 jongens aan Duchenne, wereldwijd een kwart miljoen. De eerste klinische symptomen verschijnen als de kinderen tussen de 18 maanden en 3 jaar oud zijn.

Duchenne uit zich in: • laat kunnen lopen • **moeilijk opstaan** van de grond • vaak vallen • moeite bij het **beklimmen van trappen** • abnormaal **dikke kuitjes**. Kinderen met Duchenne belanden vaak tussen de 10-12 jaar in een rolstoel. Rond de leeftijd van 20 zijn de ademhalingspijpen meestal zo zwak dat beademing nodig is. Ook de hartspier wordt geleidelijk zwakker en daardoor is Duchenne uiteindelijk fataal. Meer informatie op: www.duchenne.nl.



meteen de anderen ook laten testen. De andere twee, Rob en Niels, hadden geen symptomen. Blijkbaar hoort Sam bij de 30 procent die deze ziekte spontaan krijgt. Het jongste kind uit het gezin, Sams zusje Maud, kan wel draagster zijn, maar dat mag pas onderzocht worden als ze volwassen is. Gelukkig maar, want we hadden voorlopig genoeg ellende op ons bord..."

Niet alles in een gouden lijstje

Meteen na de diagnose werd onderzocht welke vorm van spierdystrofie Sam heeft. Joke: "Er zijn verschillende varianten en natuurlijk hoopten wij op de variant die veel minder ernstig is (Becker Spierdystrofie - red.), maar dat was niet zo." Wereldwijd zijn wetenschappers op zoek naar een medicijn voor Duchenne. Het LUMC in Leiden doet dat bijvoorbeeld, maar er is nog heel veel geld nodig voor vervolgonderzoek. "Wij proberen op onze manier een steentje bij te dragen door oude telefoontjes te sparen. Via recyclingbedrijf ReCell levert dat geld op voor onderzoek naar genezing van de ziekte van Duchenne. Het lijkt niet veel, maar als heel veel mensen dit doen levert het toch flink wat geld op. Intussen blijven wij hopen dat er een medicijn ontwikkeld wordt dat de ziekte kan stabiliseren, al is het pas over vijf jaar. Dat zei ik drie jaar geleden ook, maar we moeten ons ergens aan vast kunnen houden." Rens: "Dit is op ons pad gekomen. Je hebt in het leven nu eenmaal niet alles in de hand, of zoals ze hier in Brabant zeggen: 'Je kunt niet alles in een gouden lijstje hangen.' In dit geval is hopen alles wat we kunnen doen."

Rennen is meer waggelen

Inmiddels is Sam 8 jaar. Rens: "Hij is veel groter geworden, maar zijn spieren groeien niet mee. Waar andere kinderen dikkere en grotere spieren krijgen als ze ouder worden, zijn bij hem de spieren sinds zijn vierde hetzelfde gebleven. Hij kan nog redelijk lopen, maar niet rennen, dat is meer waggelen. De trap op klimmen wordt ook al moeilijk. Hij moet zich bijna als een bejaarde omhoog hijsen. Zelf ziet hij het nog niet als een probleem. Andere jongens zeggen weleens: 'Sam kan niet voetballen', maar dan zie je hem denken: nou én! Zijn broertjes leggen soms een bal voor hem neer. 'Schoppen, Sam!' roepen ze dan. Dat doet hij en dan straalt hij! Hij weet dat hij bepaalde dingen niet kan en dat is voor hem de realiteit, hij groeit ermee op. Het is hard, maar gelukkig realiseert hij zich (nog) niet wat hem nog te wachten kan staan. Wij wel..."

'Zijn broertjes leggen de bal voor hem neer en roepen: schoppen Sam!'

Sam gaat vier dagen per week naar een mytylschool. Daar is voor gekozen omdat hij daar onder schooltijd therapie krijgt en de leerlingen regelmatig gaan zwemmen in extra warm water. Joke: "Daar heeft hij wel vriendjes, maar omdat die kinderen van heinde en verre komen is bij elkaar spelen wat lastig. Gelukkig komt hij zelf uit een groot gezin en wonen ze op een boerderij; er zijn altijd kinderen op het erf en er is veel ruimte om te spelen. Er is een groot gazon achter het huis, een zwembad en er liggen altijd stepjes, fietsjes en tractors. Ook Sam is dus veel buiten en altijd lekker in beweging; dat is goed voor hem, dan blijven z'n spieren soepel en werkt zijn stofwisseling goed." Rens: "Door dat grote gezin valt hij ook minder op en volgens mij is dat een voordeel. Niet alle aandacht gaat naar hem uit, hij is een van de vier. Bovendien: als je maar één kind hebt en dat is ziek, draait alles om dat kind. In hun geval is hij 'slechts' een kwart."

Het koppie is goed

Het gaat goed op school met Sam. Rens: "Hij begint al mooi te lezen. Ja, het koppie is goed. En gelukkig maar, want naarmate hij ouder wordt, zal hij het - qua werk - meer van de theorie dan de praktijk moeten hebben. Daar wordt op school ook extra aandacht aan besteed. Want op den duur komt hij toch in een rolstoel. Hij heeft er nu al een voor als hij erg moe is. Een hele dag rondlopen redt hij niet. Zelf vindt hij dat een 'coole stoel', want hij heeft discowielen en er zit een PSV-sticker op, zijn favoriete voetbalclub. En in de stoel krijgt hij ook nog eens overal voorrang, zoals laatst toen het gezin naar Disneyland Parijs ging. Die andere drie schieten dan natuurlijk ook mee naar voren. Hebben zij ook eens een voordeeltje, denk ik dan. Er zijn al zoveel nadelen..." Joke: "Ik heb enorm veel bewondering voor de manier waarop onze dochter met de ziekte van Sam omgaat. Zij ziet het niet als een nadeel; wel als een gemis dat hij dit heeft. 'Sam is gewoon een van ons', zegt ze en intussen is ze constant bezig de omstandigheden thuis voor hem zo optimaal mogelijk te maken." Rens: "Ze zit ook niet bij de pakken neer en is resoluut in het nemen van beslissingen. Dat kan soms hard en zakelijk overkomen, maar het houdt haar wel op de been."

Huiskamer in de koeienstal

Inmiddels wordt er gekeken hoe de woning van het gezin kan worden aangepast voor Sam. Rens: “Ze wonen op een boerderij en zoals vroeger gebruikelijk was, hebben die een voor- en een achterhuis. Het achterhuis - ooit in gebruik als koeienstal - wordt niet meer als zodanig gebruikt en is dus beschikbaar. Daar wordt voor Sam een grote slaapkamer, een eigen badkamer en een soort huiskamer gebouwd, aan het grote huis vast. Ik denk (en hoop) dat het de komende paar jaar nog niet nodig is, maar zo hoeft hij niet meer naar boven als hij dat straks niet meer kan én zo kan hij zo lang mogelijk thuis wonen. Wij wonen in de buurt en onze andere kinderen ook, dus er is hulp genoeg bij de hand als dat nodig mocht zijn.” Joke: “Wij hebben geen vaste oppasdag. Dat hoeft ook niet omdat Jaqueline thuis is en we wilden die verplichting niet. Maar als het nodig is, dan zijn we er.”

Zonder morren

Als iemand aan Sam vraagt, wat er met hem aan de hand is, zegt hij: ‘Ik heb zieke spiertjes.’ Rens: “Hij weet dat hij ziek is, maar realiseert zich gelukkig nog niet precies wat het inhoudt. Dat is maar goed ook, want daar moet zo’n mannetje zo jong nog niet mee worden opgehad. Hij heeft z’n energie hard nodig om aan z’n ontwikkeling te werken. En dat hij minder dingen kan dan bijvoorbeeld zijn broers en zusje, accepteert hij gewoon. Hij wordt er ook niet boos om. Hij doet mee aan wat hij wél kan. Dus... geen tikkertje, maar wel in de zandbak spelen.” Ook medicijnen innemen (hij krijgt tien dagen per maand Prednison en dan weer twintig dagen niet), doet hij zonder morren. “Hij is daar heel makkelijk in en is ook een heel gezellige eter: aan tafel hoor je hem niet, dan zit hij alles lekker op te snoepen. Vervelend voor hem is dat hij niet té veel mag eten, want hoe zwaarder hij wordt, hoe zwaarder het voor zijn spieren is. Dus mogen we hem niet te veel snoep geven of dingen waar hij dik van

‘Wij hebben geen vaste oppasdag, maar als het nodig is, dan zijn we er’

wordt. Onze dochter heeft ons dat echt op het hart gedrukt. Dat is soms moeilijk, want die slimme Sam gaat dan onderhandelen. ‘Mag ik nog wat vla?’ En als wij nee zeggen, probeert hij: ‘Een halfje dan?’ Ook niet. ‘Een kwart...?’”

Wereld kijkt hoopvol naar Leiden

Sinds Joke en Rens weten dat Sam Duchenne heeft, zijn ze zich in de ziekte gaan verdiepen. Ze hebben zich aangesloten bij het Duchenne Parent Project. Ze gaan elk jaar naar het landelijke congres, de Duchenne-Dag, en zoeken veel informatie op internet. Joke: “Ik had al snel een hele map vol informatie van internet uitgedraaid: wat er over de hele wereld werd geschreven, welke onderzoeken er lopen, enzovoort. Ook op de site van het Parent Project heb ik veel gelezen: daar wordt alles heel duidelijk uitgelegd. Ik houd nieuwe ontwikkelingen ook nauwlettend in de gaten en heb zelfs een keer online een congres gevolgd dat in India werd gehouden.” Rens: “Al het via de Duchenne-ouderorganisatie ingezamelde geld wordt ingezet voor onderzoek naar een genezing of therapie. Zoals het Leidse onderzoek, waar de hele wereld hoopvol naar kijkt.” Een grote farmaceut heeft van het Leidse bedrijf Prosensa voor veel geld licenties ontvangen om het medicijn op de markt te brengen. In het LUMC werd de techniek ontwikkeld - exon skippen - die het mogelijk maakt om een fout in het Duchenne-gen te repareren. De eerste testen bij kinderen zien er goed uit. Verder onderzoek moet uitwijzen of het gaat opleveren waar iedereen op hoopt. Niet alle kinderen met Duchenne zullen hiermee behandeld kunnen worden, maar voor een groot deel van hen zou het een enorme verbetering kunnen betekenen. Rens: “Het is een stap vooruit en ik heb er vertrouwen in. Wat moeten we anders?”

Oma’s liefste Sammetje...

Rens: “We proberen niet te ver vooruit te denken, want we weten dat de ziekte begint bij de benen en dan langzaam omhoog gaat: armen, middenrif. We leven dus liever bij de dag, al worden we soms wel geconfronteerd met de voortgang. Toch proberen we positief te blijven en richten we onze hoop op de wetenschap. Er kan immers ook spontaan iets ontdekt worden? Al zou hij stabiliseren maar wel in een rolstoel moeten blijven, dan zou dat al geweldig zijn. Dat lijkt misschien beperkt, maar voor hem kan dat optimaal zijn en daar gaat het om.”

Joke: “Hoewel hij één van de acht kleinkinderen is die ons allemaal even lief zijn, heeft Sam wel een speciaal plekje in mijn hart. Daar moet ik voorzichtig mee zijn, want ik wil hem niet voortrekken. Maar als ik hem terugbreng naar huis of welterusten wens, zeg ik altijd ‘Jij bent oma’s liefste Sammetje van de hele wereld.’ En dat is hij!”

Tekst: Marjon Labordus. Fotografie: Remco Bohle. Visagie: Isabel Croon.



Mountainbiken voor Duchenne

Veel geld voor onderzoek naar de ziekte van Duchenne en het vinden van een medicijn komt uit het evenement Duchenne Heroes. Ook Joke en Rens hebben dit evenement al een paar keer bezocht en zijn er groot fan van: “Het is een enorme happening die in 2010 zo’n € 1,2 miljoen heeft opgebracht voor onderzoek naar Duchenne.” Het is een meerdaagse mountainbiketocht over 700 kilometer door vier landen, waarvoor de deelnemers gesponsord worden. Dit jaar werd Duchenne Heroes voor de vijfde keer georganiseerd. Meer informatie op: www.duchenneheroes.nl.