

Selected
for Grazia
Kids

‘ONZE DOCHTER RAAKTE IN ÉÉN JAAR TIJD ZES KEER BEWUSTELOOS’



Aline van Pommeren (27) is moeder van Danielle (2). Zij heeft een zeer zeldzame ziekte waarbij haar huid zo kwetsbaar is als een vlinder en ze overal wonden en blaren heeft.

TEKST ALICE TEN NAPEL

“**DANIELLE IS IN** één jaar tijd zes keer bewusteloos geraakt, omdat ze geen adem meer kon halen. Gelukkig waren we er steeds op tijd bij. Haar tweede verjaardag afgelopen september was daarom voor ons een heel bijzonder moment. We durfden nauwelijks te hopen dat ze die zou halen, negen maanden ervoor lag ze nog doodziek op de intensieve zorg. Danielle heeft het zeldzame type non-Herlitz Junctionele Epidermolysis Bullosa, bij deze vorm heb je ook wonden in je luchtwegen. Er zijn meer mensen met deze aandoening, maar bij Danielle groeide haar strottenhoofd als baby al dicht, daarin is ze uniek. Inmiddels heeft ze een tracheacanule, dit is een holle buis in haar keel die ervoor zorgt dat ze blijft ademen. Die heeft haar leven gered. Maar omdat de buis van plastic is, veroorzaakt dit wrijving in de luchtpijp. Die groeit vervolgens dicht door zogenaamde wrijf-wonden, dit wordt ook wel wildgroei genoemd. Vorig jaar is ze hieraan geopereerd en hebben ze veel kunnen weghalen, maar als Danielle bijvoorbeeld door een verkoudheid een lagere weerstand heeft, kan die wildgroei in een week tijd opeens erg toenemen. Dan kost het haar enorm veel energie om te ademen door haar luchtpijp, waardoor ze volledig uitgeput raakt. Momenteel heeft ze een ‘labiele stabiliteit’, zo noem ik het. Daarom is het heel belangrijk dat ze gezond blijft.”

HELEMAAL MIS

“Tijdens de kraamweek van Danielle leefden we nog op een roze wolk. De zwangerschap verliep heel voorspoedig en de bevalling ook, toen we haar voor het eerst zagen dachten we een kerngezonde dochter te hebben. Het enige opvallende aan haar waren haar extreem lange nagels. Ze waren wel een centimeter lang. Maar daar werd zo laconiek over gedaan door de kraamverzorgende en verloskundige dat we er niet bij stilstonden. Ik ben blij dat we in die eerste week onbekommerd hebben kunnen genieten. Na een paar dagen leken Danielles nagels ontstoken, ook kreeg ze een wondje op haar lichaam en meerdere wonden in haar mond. Via de huisarts belandden we bij de kinderarts en dermatoloog. Die verwees ons direct door naar een ziekenhuis in Rotterdam. Het weekend voor de afspraak kwamen we via googelen uit op de ziekte

EB. We hadden er nog nooit eerder van gehoord, maar de symptomen waren zo herkenbaar. Na het inlezen voelden we de klap van dat slechte nieuws al aankomen, maar toch hoopten we dat we het mis zouden hebben. Rotterdam stuurde ons inderdaad door naar Groningen, naar EB-expertisecentrum van het UMCG. Danielle was acht weken oud toen we daar te horen kregen dat ze inderdaad die zeer zeldzame huidziekte heeft. Het komt niet in onze families voor, maar toch bleken wij allebei drager te zijn, zij het van een andere mutatie. Een week lang dachten we dat Danielle een dodelijke variant van EB



‘Danielle was acht weken oud toen we hoorden dat ze een zeldzame huidziekte heeft.’

‘HET IS NIET TE VOOR-SPELLEN OF ZE OOIT VOLWASSEN WORDT’

had. We waren geschokt, het was zo moeilijk te bevatten. Gelukkig vonden we steun bij elkaar, want wat we op internet lazen, maakte ons erg bang. Ging onze baby hieraan dood? Uiteindelijk bleek dat Danielle toch een mildere vorm non-Herlitz Junctionele EB te hebben. De term junctioneel betekent dat de

wondvorming toeneemt in de loop der tijd. Ik verzorg zelf Danielles wonden. Het gaat verkeerd als een ander dat doet, zelfs een infuus vastplakken. Verpleegkundigen behandelen haar net als andere patiënten, logisch natuurlijk, maar bij Danielle kan dat meteen schadelijk uitpakken. Zo kan bijvoorbeeld het plastic van een infuus haar lichaam binnendringen en een gat veroorzaken in haar lijf. Een voordeel is dat Danielle relatief weinig open wonden heeft en dat die zich altijd op dezelfde plekken bevinden. Wij plakken de verbanden erop, die kleven niet vast, we hoeven ze niet los te trekken. Op haar gezicht zitten grotere wonden, het is niet mogelijk om die te verbinden. Daar smeren we alleen zelf op. Danielle heeft vrijwel continue pijn, vooral zitten doet haar zeer. Ze krijgt dagelijks twee of drie keer

paracetamol tegen de pijn en medicatie tegen de jeuk. Gelukkig heeft ze vrijwel nooit infecties en dankzij haar heel hoge pijngrens kan ze veel pijn aan. Dat maakt haar leven wel wat makkelijker en dat van ons ook, de verbandwisselingen verlopen bij ons minder heftig dan je soms bij andere ouders met kinderen die EB hebben hoort.”

ANDERE PIJN

“Danielle als baby borstvoeding geven, was verschrikkelijk moeilijk. Ze heeft zes weken lang alleen maar gehuild en gegild aan de borst. De eerste drie weken dronk ze goed en groeide ze als kool. Na drie weken vlakke haar groei lijn af en hebben we tot de komst van de canule erg ons best moeten doen om haar te laten groeien. Achteraf gezien dronk ze door de pijn heen. Elke keer waren er andere problemen. In haar mond had ze al heel snel wondjes, in eerste instantie dachten ze aan de babyziekte spruw, omdat haar tong wit uitsloeg. We probeerden haar de fles te laten drinken, maar die pakte ze niet. Na zes weken had Danielle eindelijk een goede zuigtechniek en pakte ze de fles, in die tijd kolfde ik nog dus ze kreeg afgekolfde melk. Dat hield ik nog zes weken vol, tot we ontdekten dat afgekolfde melk bij haar juist heel nadelig was. Omdat de textuur van de voeding afhing van wat ik at, wisselde de smaak van de voeding. Daardoor voelde de pijn in Daniëls mond elke voeding anders. Toen ze kunstvoeding kreeg, proefde ze steeds een identieke smaak. Met steeds dezelfde voeding, was de pijn voortdurend gelijk, daar kon ze veel beter mee omgaan. Wel ontwikkelde ze door de kracht van het zuigen aan de fles veel wild vlees op de kaaklijn, gelukkig zorgde dat niet voor veel problemen. Maar toen ze een jaar oud was, kreeg ze steeds meer vloeibaar voedsel omdat ze zich verslikte in vast voedsel. Vanwege de holle buis in Daniëls keel heeft ze dag en nacht verzorging nodig.



‘IK VERZORG ZELF HAAR WONDEN, ALS EEN ANDER ‘T DOET GAAT ‘T VERKEERD’

Het grootste deel daarvan doen wij zelf, verder hebben we zorg via het persoonsgebonden budget geregeld. Die mensen komen bij ons thuis. We hebben ook twee keer per week nachtzorg zodat wij onze rust krijgen. Om niet alleen met Danielle bezig te zijn, ben ik bewust weer een dag in de week in het ziekenhuis gaan werken. Wel staat mijn telefoon altijd aan, extra hard. Als medisch technicus ken ik de technische kant van beademings- en bewakingsapparatuur. Dat helpt soms bij het oplossen van problemen thuis, bijvoorbeeld toen Daniëls holle buis steeds



volliep met vocht. Ik wist toen gelukkig direct wat ik kon doen, zodat ze niet zou stikken.”

ONZEKERHEID

“Het moeilijkste van de hele situatie rondom Danielle vind ik het gevoel van machteloosheid. Ik kan zo weinig voor haar doen. Omdat Danielle een uniek geval is, valt onmogelijk te voorspellen of ze ooit volwassen wordt. Het staat vast dat ze niet aan haar huidwonden overlijdt, maar over de wonden in de luchtwegen bestaat er geen kennis. Het blijft gissen en zelf

dingen uitvogelen. Zo bedacht een verpleegkundig specialist van het EB-team in Groningen om wondzalf op de holle buis te smeren en die vervolgens in de keel in te brengen, dat pakte heel positief uit. Hierdoor blijven de wonden nu stabiel. De communicatie met Danielle was lastig, omdat ze vanwege de tracheacanule niet kan praten. Daarom leren we haar nu gebarentaal. Ze is heel slim en pikt het snel op. Het is fijn dat we op die manier met haar kunnen communiceren. Inmiddels heeft ze ontdekt hoe ze bepaalde keel- en mondklanken kan gebruiken om te ‘praten’. Omdat ze die vaak combineert met gebarentaal kan ze zich goed



duidelijk maken. Danielle is een heel zelfstandig en pienter meisje dat precies weet wat ze wil. Ondanks alles wat ze meemaakt, is ze vrijwel altijd vrolijk. Ze is dol op blokkentorens bouwen, puzzelen, knippen en plakken en ze houdt veel van boekjes lezen. Gelukkig heeft ze voldoende sociale contacten met kinderen die komen spelen. Aanvankelijk vinden ze de wonden in Daniëls gezicht wel eng, maar kinderen wennen er snel aan. Danielle is een erg energiek kind. We zijn met medische drinkvoeding gestart omdat eten met de canule nog steeds erg lastig is. Zo blijft er nu voldoende energie over voor de wondverzorging en de rest van haar dagelijkse leven. Inmiddels zijn we ook verhuisd naar een woning die beter bij Danielle past. Hier kan ze buiten op het balkon spelen. Water is favoriet, dan krijgt ze het niet zo warm, en ze zit altijd onder een zonnedoek. Zodra het kwik boven de vijftwintig graden stijgt, houden we haar

‘WE HALEN ONS GELUK UIT DE KLEINE DINGEN’

binnen bij de airconditioning. Als ze een slechte periode heeft vanwege haar luchtwegen verbruikt ze veel energie om alleen al adem te halen. Dan zit ze veel bij mij op de bank. Waarschijnlijk gaat ze pas op haar vijfde of zesde naar school. Ze kan geen verkoudheid verdragen en het is belangrijk dat de omgeving hygiënisch is. Kleuters zijn daarvoor nog te klein. Danielle heeft ons geleerd dat we moeten genieten van wat we hebben. Zo zijn we

heel dankbaar voor de mensen om ons heen die de zorg af en toe over kunnen nemen. We hebben nu meer oog voor de kleine dingen, daar halen we ons geluk uit. Zo lieten vlak na Daniëls geboorte haar nagels los, ze had er veel last van dus ze moesten er ook af om haar pijn te verminderen. Maar omdat ze nog een klein stukje vast zaten, was dat vreselijk pijnlijk, het leek wel ‘martelen’. Juist die dag bood een vriendin spontaan aan om te koken. Precies het goede moment, want na zo’n sessie heb je daar echt geen puf meer voor. We hebben nu meer oog voor de dingen waar je anders aan voorbij loopt. Dat wij gezond zijn, dat we vrienden om ons heen hebben, dat het mooi weer is buiten. Het scheelt ook dat Danielle een gigantisch acceptatievermogen heeft. Zo werkt ze altijd supergoed mee bij de verzorging. Ze is altijd heel positief, dat geeft ons kracht en energie om verder te gaan.”

WAT IS EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB) – OFTEWEL EEN VLINDERHUID?

Leven met een huid die zo dun is als een vlinder, dat is de realiteit voor patiënten met Epidermolysis Bullosa (EB). Een lichte aanraking zorgt al voor blaren. De oorzaak? Ontbrekende of niet goedwerkende eiwitten die belangrijk zijn voor het verbinden van de huidcellen onderling en de verschillende huidlagen. Hierdoor laat de huid makkelijk los en ontstaan er blaren. EB is een zeldzame en aangeboren ziekte. Elk jaar krijgen gemiddeld negen baby’s deze diagnose en daarnaast nog zo’n zeven personen op latere leeftijd. Het totale aantal Nederlandse EB-patiënten ligt rond de 750 volgens doctorandus José Duipmans, verpleegkundig specialist bij Groningse EB-expertise-centrum van UMCG. Daar zijn de meeste, maar nog niet alle

EB-patiënten geregistreerd. Duipmans: “Er bestaan 4 hoofdvormen EB met wel 34 verschillende subvormen die variëren van milde tot dodelijke varianten. Zo’n 7,5 procent van de EB-patiënten heeft een zeer ernstige dodelijke variant, die kinderen overleven gemiddeld slechts vier maanden. We doen veel wetenschappelijk onderzoek, ook hier in Nederland. We speuren naar de betrokken genen, de aard van EB, nieuwe behandelmethoden, stressreductie bij de wondverzorging en het gebruik van cannabis tegen wondpijn en jeuk.” Wat de grootste uitdaging vormt? “Om voor elke vorm een specifieke behandeling uit te stippelen. Nu onderzoeken we de mogelijkheden van gen- en celtherapie. Ooit komt er een behandeling die EB geneest, maar we weten nog niet wanneer. Tot die tijd doen wij keihard onze best om patiënten zo goed mogelijk te helpen.”