

— THIJS —

En toen
hield het
lachen op...

Voorwoord door Marike

In april 2010 kreeg ik een telefoontje van Metakids. Er was een jongetje overleden aan de stofwisselingsziekte Tay-Sachs. Hij heette Thijs Blom en was pas vier jaar. Over een paar dagen zou de begrafenis zijn en zijn ouders wilden graag dat er iemand namens Metakids op zijn begrafenis iets kwam vertellen over wat het betekent om geboren te worden met een stofwisselingsziekte. “Alles is al gezegd, alles is al geschreven, maar hoe leggen we aan iedereen uit waaraan Thijs is overleden?” hadden de ouders van Thijs gevraagd.

Als moeder van drie kinderen met een stofwisselingsziekte had ik dat al vele keren uitgelegd, maar hoe doe je dat op de begrafenis van een klein jongetje. Er waren momenten geweest, toen mijn eigen zoontje heel ziek was, dat ik in gedachte zijn begrafenis voorbij zag flitsen. Kon ik dit wel? Veel tijd om na te denken was er niet, dit deed je voor Thijs en zijn gezin. Het ging niet om mij en om mijn gevoelens, maar om Thijs, een jongetje dat altijd geknokt heeft voor zijn leven, terwijl de strijd al was beslist. De artsen wisten waaraan hij leed, maar konden niets doen omdat er nog geen medicijn voor is.

Ik belde de mama van Thijs. Heleen vertelde heel open en liefdevol over Thijs en wat ze van Metakids verwachtte. Ze stuurde me haar blog toe voor als ik alles wilde lezen. Tot diep in de nacht heb ik gelezen. Ondanks het grote verdriet gaat er van Heleens blog een enorme kracht uit. Het vertelt hoe Thijs, door te zijn wie hij was, het beste uit alle mensen om hem heen naar boven haalde.

Die kracht en liefde was heel sterk voelbaar toen ik de dag van zijn begrafenis voor het eerst Heleen, Wim, Daniel en alle familie en vrienden van hen ontmoette. Alsof Thijs wilde vertellen, hou van je kind zoals het is en niet van alle verwachtingen waaraan ze moeten voldoen.

Lieve Thijs, jij hebt mij bevrijd van de buiten proportionele angst om mijn eigen kinderen te verliezen. Die is weggevlogen met alle ballonnen die we oplieten met jouw foto om de wereld te vertellen dat kinderen niet dood mogen gaan aan een stofwisselingsziekte. En je heb me laten zien dat het leven wel anders wordt, maar zeker niet minder waardevol als je kind ongeneselijk ziek is. Heleen heeft dat gedaan door jouw levensverhaal op te schrijven. Ik weet zeker dat heel veel ouders hier iets aan hebben. Dank je wel!

Marika Groenendijk

Onderzoek loont, want dankzij onderzoek is er voor de stofwisselingsziekten van mijn kinderen wel een medicijn, waarmee we de ziekte onder controle kunnen houden. Meer geld voor onderzoek biedt ook kinderen zoals Thijs een eerlijke kans!

Wat er aan vooraf ging...

18-5-2007

Kinderfysiotherapeute stuurt brandbrief naar Kinderarts
Diakonessenhuis: "Ik maak mij zorgen om Thijs."

29-5-2007

Thijs wordt 2 dagen opgenomen in het Diakonessenhuis te Utrecht voor onderzoek naar aanleiding van brief Kinderfysiotherapeut. MRI, urine, bloedonderzoek, stofwisselingsonderzoek, klinisch genetica, psychologisch onderzoek, hart- en spierkracht. Heeft geen zin in brood, yoghurt met Roosvicee, drinkt flesje met speen, tuitbeker lukt niet. Verslikt zich. Krijgt Lactulose voor dunnere ontlasting

23-6-2007

Thijs is snel moe, houdt voetjes gestrekt, moeizame stoelgang (1x in 3 dagen), is slap, drinkt weinig, slikt moeilijk, hapt veel lucht, tijdens het drinken "klakken" met tong. Blaasjes, waterpokken? Ook een schimmelinfectie in mond

27-6-2007

Oogarts ontdekt Cherry Red Spot

28-6-2007

Gesprek met kinderarts. Situatie is zorgwekkend. Bloed- en urinewaarden lijken normaal. Stofwisselingsziekte? Verwijzing naar dr. de Koning WKZ, arts Metabole Ziekten.

3-7-2007

Gesprek in het WKZ met dr. de Koning. De dingen die Thijs doet, doet hij niet goed. Schrikgedrag: bij 3x in de handen klappen schrikt hij 3x evenveel, heftig. We gaan onderzoeken welke stofwisselingsziekte hij heeft.

6-7-2007

EEG gemaakt, naar longen geluisterd. Bovenste luchtwegen rommelen, Prednisonkuur, extra vernevelt. MRI onder narcose. Thijs komt moeilijk uit narcose, extra zuurstof nodig. Is benauwd. Slijm en moeizaam eten doen artsen besluiten tot neussonde.

13-7-2007

Diagnose gesteld: Tay-Sachs. Arts - oudergesprek. Deze diagnose wordt eens per 2-3 jaar vastgesteld, heeft een progressief verloop. Meeste kinderen worden niet ouder dan 4 jaar. Op MRI is beschadiging te zien. De isolatie van de zenuwbanen is beschadigd. Ook is er al veel schade aan de hersencellen zelf. Je ziet aan Thijs bijv. dat hij geen goede bewegingen kan maken. Coördinatie is niet goed, de hersenen weten niet meer precies wat ze moeten doen. Thijs kan door hersenbeschadiging epilepsie ontwikkelen, bij iedere infectie sneller ziek worden en daardoor achteruitgaan.

16-7-2007

Naar huis, met sonde. Apparaat staat thuis klaar.

28-7-2007

Top dag! Volop gelachen, gesparteld. Zat lekker in zijn vel. In de fietskar naar buiten geweest, genoten.

6-8-2007

Happes Yoghurt gekregen, alles eruit gespuugd, inclusief sonde. Gebeld voor verpleegster thuis en 19:00 nieuwe sonde ingebracht door verpleegkundige.

26-8-2007

Werd 's morgens wakker en lag hard te lachten in bed. Overdag nog 2 x uitvoerig gelachen. Verder rustige dag. Ledikant vervangen door een half hoogslaper. Prima hoogte om hem zonder te bukken in bed te leggen en hem te knuffelen / troosten

2-9-2007

Ochtendvoeding uitgespuugd na hoestbui. Veel last van slijm, maar is niet krachtig genoeg om het eruit te laten komen. 20:00 naar UMC = spoedeisende hulp. Daar verneveld met oa Ventolin. Weer gespuugd, naar longen geluisterd, geen longontsteking. Advies; vernevelapparaat voor Thijs.

24-9-2007

14:30 Thijs heeft 2x gespuugd, zat oud bloed in. WKZ gebeld. We gaan langs Tom de Koning. Benauwdheid, hoesten, spugen, trillen. Kan epilepsie zijn. Bloed ('tabaksliertjes') kan komen door irritatie van het maagslijmvlies door de sonde. Opgeblazen buik is lucht. Thijs wordt opgenomen. Zuurstofgehalte is laag, geen longontsteking, astma! Krijgt Prednisonkuur.

27-9-2007

Sonde vervangen omdat die verstopt zat door Losec! Waardeloos spul! Naar de 'Snoezelkamer' geweest, vond Thijs heerlijk. Veel lucht uit buik gehaald met 'schoorsteentje' (= klyasma). We gaan minder sondevoeding geven in overleg met de diëtiste. Hij groeit te hard. Vrijdag naar huis!

3-10-2007

Super dag!!! Alleen maar gelachen.

27-10-2007

Zacht kreunen, steeds soort krampen. Trillen, tandenknarsen, hield steeds een aantal seconde aan.

1-11-2007

Aantal keren aanval, volledig gespannen. Angstige ogen, verwijde pupillen, schieten heen en weer. Redelijk vlak voor wat betreft emotie.

9-11-2007

7:40 u Thijs lag wakker met mijn hoofd opzij. Er liep wat slijm uit zijn mond. Had een zenuwtrek over de hele linkerkant van het gezicht. Trekt mondhoek op, knippert met zijn ogen!

10-11-2007

Vanaf 6:30 u weer 'zenuwtrek' aan de linkerkant van het gezicht. Trekt mondhoek op, tot en met oog doet mee. Duurt lang, daarna ook aan de rechterkant. Kinderarts gesproken, naar SEH met eigen auto. Infuus aangebracht (het lukte zowaar) op handje. Meteen anti-epileptica via infuus. 12:00 u Opname op afdeling Dolfijn. Slaapt uren! Thijs heeft epilepsie, nieuwe fase...

14-11-2007

Het EEG laat constant hersenactiviteit zien. Telkens weer kleine aanvallen. Foto van longen gemaakt, lijkt schoon. Hart is niet vergroot.

15-11-2007

Weer naar huis, Jippie! We schaffen een 'camerabewakingssysteem' aan. Kunnen we vanaf de woonkamer en vanaf de slaapkamer op zolder Thijs in bed in de gaten houden.

25-11-2007

Weer "Agoe" geluidjes op een helder moment. Zo mooi.

30-11-2007

De gehele dag door aanvallen gehad, variërend van een minuut tot vijf minuten. Is niet lang aanvalsvrij geweest. We stoppen met turven. Totale aanval ligt ver boven de 50 aanvallen. Ogen schieten heen en weer, worden groot en dan begint weer een aanval.

3-12-2007

Vierde dag hele dag aanvallen, gaan naadloos in elkaar over.

's Middags heel even reactie van Thijs op kletsen van Wim!

Hij kletste heel even terug! Zalig!

Een Blog schrijven én bijhouden? Iets voor mij? Een gewoon dagboek houd ik altijd maar een weekje vol! Maar er gebeurt nu zoveel in ons leven en in dat van Thijs en Daniel. Als ik dat niet dagelijks of wekelijks opschrijf ben ik het zo vergeten. Laat ik het maar gewoon proberen... We zien wel waar het schip strandt. Ik begin maar gewoon bij het begin van de hectiek.

Op 3 maart 2003 wordt onze mooie zoon Daniel geboren na een heel lange bevalling. Anderhalve dag zijn we bezig en eindelijk wordt hij geboren in het Diakonessenhuis in Utrecht. Navelstreng om zijn nek, verhoging. De dienstdoende arts, dr. Kok, neemt geen risico's en laat hem opnemen. Hij ligt 5 dagen op de couveuseafdeling, dan mogen we naar huis. Hij heeft al vrij snel last van benauwdheid, maar met medicijnen is die goed onder controle te houden. Drie jaar later wordt zijn broertje geboren. Thijs wordt ook in het Diakonessenhuis te Utrecht geboren, 2 dagen na de verjaardag van zijn broer, op 5 maart 2006. Een snelle bevalling, geen bijzonderheden, heel goede Apgar Score. Hij doet het goed, drinkt goed, groeit goed en is vrolijk. Met 5 maanden zit hij qua groeicurve overal bovenaan. **Hij schrikt wel veel, het lukt niet goed zijn hoofdbalans te houden en hij draait wat weg met zijn ogen.** Vanaf 3 maanden heeft hij astmatische bronchitis. Hij is met enige regelmaat erg benauwd, dus loopt hij wat achter qua ontwikkeling. Je kan je energie maar in een ding tegelijk steken, logisch toch?

Met 11 maanden vertrouwen we het echter niet meer. Ondanks dat de kinderarts zegt dat de ontwikkeling waarschijnlijk nog wel komt. Ook het consultatiebureau maakt zich niet al te grote zorgen. Na een bezoek van een kinderfysiotherapeut, op ons verzoek, is het ons wel duidelijk: **Thijs loopt wel heel erg achter.** Maar met intensieve therapie zouden we een heel eind kunnen komen. Na een bezoek aan een bevriende KNO-arts besluiten we dat de keel- en neusamandelen eruit moeten en ook dat er buisjes in zijn oren moeten komen. Dit zal een einde maken aan alle

verkoudheden en looporen. **Vanaf nu zal het beter worden.** We besluiten hem van de crèche af te halen, niet meer blootstellen aan onnodige infecties. We gaan thuis veel oefeningen doen. Oma komt een dag in de week oppassen en ik neem onbetaald ouderschapsverlof op van het werk. Knallen, dit gaat goed komen!

Nee dus. Het gaat niet alleen niet vooruit, het gaat zelfs achteruit. Thijs heeft moeite met heel gewone vaardigheden! Zorgwekkend wordt er gezegd. Er wordt een brandbrief door de fysiotherapeut gestuurd naar het consultatiebureau en naar de kinderarts. Ze schrijft over haar zorgen en doet een uitdrukkelijk verzoek tot onderzoek! En zo geschiedde. Na een gesprek met de arts besluiten we dat dit helemaal uitgezocht moet worden. Binnen een paar dagen komt er een oproep voor opname. Dat betekent een dagopname in het Diakonessenhuis met onder andere bloedonderzoek, MRI-scan (die mislukt) en een urineonderzoek. We hebben een paar dagen later een gesprek met de klinisch geneticus en ook de gegevens van de hielprik worden weer opgevraagd.

Na 4 weken wachten op de uitslag krijgt Thijs de waterpokken. Er komt een verzoek van het ziekenhuis om zijn ogen te laten onderzoeken door een oogarts. Die afdeling wil ons eigenlijk met waterpokken niet toelaten, maar de kinderarts pleegt een boos telefoontje dat dit onderzoek moet! ‘Die paar oudjes met staar lopen geen risico op de oogafdeling!’ De oogarts keek naar Thijs’ ogen en reageert binnen een paar tellen. Het is foute boel! Hij constateert een ‘cherry red spot’. Eh, wat? Dit zou duiden op een stofwisselingsziekte?! Nooit van gehoord. Maar hij kan nog niet precies zeggen welke. We hebben toen heel veel gegoogeld en daar worden we niet vrolijk van. Binnen een paar dagen kunnen we een oproep van het WKZ verwachten. Dat is al met 2 dagen, wat een haast. We worden gevraagd om naar de afdeling Metabole Ziekten te komen en daar zitten we, bij het WKZ. De Kinderarts Metabole ziekten vertelt dat het er niet goed voor Thijs uitziet, die Cherry Red Spot is een bevestiging.

Maar om het zeker te weten, willen ze meer onderzoek doen om een exacte diagnose te stellen.

Twee dagen later wordt Thijs al opgenomen op afdeling Dolfijn van het WKZ. Wat een haast heeft iedereen. Het mannetje is zwaar benauwd, krijgt Prednison en heeft ook nog last van de waterpokken. Het eten lukt niet (meer) goed dus krijgt hij via een sonde voeding. Slikken, dat ziet er ineens ernstig uit. Na nogmaals een bloedonderzoek, oogonderzoek, MRI, EEG en wat niet nog meer krijgen we vrijdag 13 juli (2007) de uitslag. Diagnose: Ziekte van Tay-Sachs, een lysosomale stapelingsziekte. **Nooit van gehoord, maar je wereld stort in als de arts tekst en uitleg geeft.**

Tay-Sachs is een ziekte die

Een ziekte die zich manifesteert in de hersenen. Afvalstoffen zich manifesteert in de hersenen.
worden door een fout gen niet afgebroken. Zeer zeldzaam, alleen Afvalstoffen worden door een
als beide ouders drager zijn van dit foutje op een gen kan het fout gen niet afgebroken en
kind (25% kans) het krijgen. Daniel niet, Thijs wel. Zijn hersenen worden opgeslagen (gestapeld)
zijn ziek en worden alsmaar zieker. in de hersenen.

We mogen een paar dagen later, na een tweede gesprek met de arts, naar huis. De sonde gaat mee, het sondeapparaat is geregeld door het ziekenhuis en staat thuis klaar. We maken een afspraak bij Bartimeus voor een uitbreider oogonderzoek. We plannen een afspraak bij De Hoogstraat, het revalidatiecentrum. Er moet een indicatie aangevraagd worden bij het CIZ (Centrum Indicatiestelling Zorg). Familie en vrienden moeten geïnformeerd worden. Er moet iets geregeld worden met het werk. Er komt zoveel op je af. Je wordt geleefd! En hoe gaan we dit vertellen aan Daniel, die 4 jaar is? Maar die reageert zoals een kind van vier reageert: “Mag ik nu weer spelen?”

Na een relatief rustige zomer met zelfs een kleine vakantie wordt Thijs in september weer opgenomen. Deze keer met ernstige benauwdheid, spugen en een zeer opgeblazen buik. Na veel vernevelen, een Prednisonkuur en met medicijnen bovenop wat