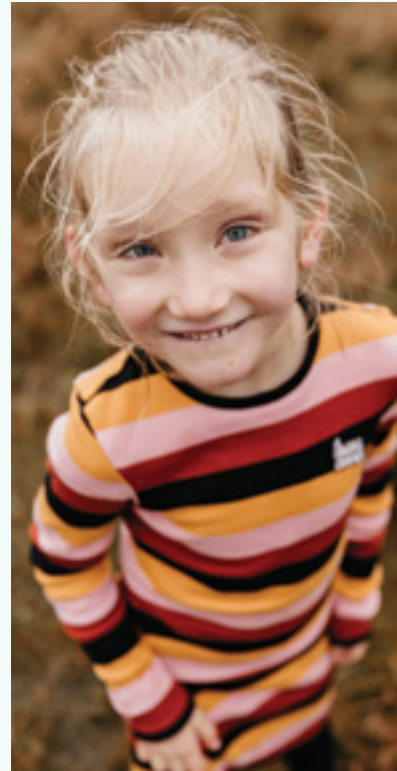


# Positieve aanpak stimuleert

Het is 2015 als Geert Lammerink en zijn vriendin als een donderslag bij heldere hemel bij de kinderarts te horen krijgen dat hun op dat moment 1,5 jarige dochtertje mogelijk het Kabuki-syndroom heeft. Vol ongeloof, verdriet en onzekerheid rijden zij naar huis waar zij hun tranen laten gaan en proberen te begrijpen wat dit voor hen betekent. “Het kwam rauw op ons dak vallen.”

Saskia Vonk



Wanneer dochter Ife 1,5 is, krijgen Geert en zijn vriendin van het consultatiebureau het advies om bij de fysiotherapeute langs te gaan omdat zij nog niet loopt. De fysiotherapeute constateert dat de spierspanning wat laag is en dat haar gewrichtsbanden en pezen te soepel zijn (hypermobiel). Zij adviseert om een kinderarts te bezoeken. Tot op dat moment hebben Geert en zijn vriendin nog niet het idee dat er iets ernstigs aan de hand is. De verbazing en schok is dan ook groot wanneer zij aan het eind van het onderzoek van de arts te horen krijgen dat er vermoedelijk sprake is van het Kabuki-syndroom.

“Op dat moment gaat alles op zwart”, vertelt Geert. “Je hoort ook niet veel van wat de arts nog zegt. Je onthoudt nog net de naam van het syndroom en je

wil daar zo snel mogelijk weg. Het kwam zó rauw op ons dak vallen.”

### Googlen

“Thuis is het eerst huilen en steun zoeken bij familie en vrienden”, gaat Geert verder. “Maar dan wil je antwoorden op vragen en weten hoe je hiermee om moet gaan. Je begint je dingen af te vragen waar je nooit eerder bij stil stond. *Kan ze ooit lopen, kan ze ooit praten, zal ik ooit een gesprekje met haar kunnen voeren?* En tja, dan ga je toch doen wat de arts je ontraadde; je gaat Googlen’.

“Wat had ik toen graag de informatie gehad die nu via de website syndromen.net wordt ontsloten”, vertelt Geert. De VSOP, patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoenin-

gen, schreef de websiteteksten samen met artsen van de NVAVG en medisch experts. Als ervaringsdeskundige ouder las Geert mee met de teksten die voor ouders waren geschreven.

“Het is zó goed om op één plek betrouwbare informatie te vinden, die is gevalideerd door artsen. Het is objectief geschreven en geeft heel duidelijke handvatten waarmee je naar je eigen kind kunt kijken om te zien wat die nodig heeft.”

Geert zelf vond na het vaststellen van de diagnose, bijna vijf jaar geleden, bijzonder weinig informatie. Het Kabuki-syndroom is ook een zeer zeldzame aandoening – per jaar wordt de diagnose bij 2-6 nieuwe personen vastgesteld in Nederland. “Wat ik vond, waren fragmentarische verhalen van ouders. Nergens een



compleet beeld of duidelijke handreikingen van wat je als ouders kunt gaan doen. Je bent dan voor je vragen en voor informatie afhankelijk van contactmomenten met artsen en andere zorgprofessionals.”

#### **Interessant geval**

Al met al heeft het gezin de afgelopen jaren een enorm traject in hulpverleningsland afgelegd. “Gelukkig werden wij vrij snel geattendeerd op het Wilhelmina Kinderziekenhuis. Daar was onze lfe in goede handen. Bovendien hoorden wij van vrienden van ons dat de revalidatiekliniek De Hoogstraat speciale peutergroepen begeleidde, waarbij je als ouder mee kon kijken naar de behandeling van je kind en het functioneren in de groep. Dat heeft ons enorm geholpen. Doordat we wis-

ten wat het aanbod was, konden wij ervoor zorgen dat lfe de beste zorg kreeg. Daardoor konden wij ons wapenen tegen dokters en hulpverleners die zelf graag de begeleiding voor hun rekening wilden nemen. lfe werd door hen vaak gezien als interessant geval waar ze meer van wilden weten.”

Bij de revalidatiekliniek De Hoogstraat in Utrecht was die insteek fundamenteel anders. Het belang van het kind staat daar op nummer 1. “Dat is niet alleen te zien aan de vele begeleidingsvormen die ze aanbieden, maar vooral ook door de positieve benadering. Bij alles wat ze doen, is het uitgangspunt wat lfe wel kan. Zo hoorden we daar bijvoorbeeld dat lfe met drie vingers de vormen van de vormenstoof heel goed oppakte, terwijl de kinderarts van het consultatiebureau in de

**‘Voor vragen  
ben je  
afhankelijk van  
contactmomenten  
met je arts’**



## Acht syndromen

Syndromen.net, begin december gelanceerd, beschrijft acht syndromen: CHARGE, Kabuki, Rett, Smith-Lemli-Opitz, Smith-Magenis, Sotos, Foetaal Alcohol Syndroom (FASD) en 22q11.2 deletie. Bovendien is er een onderdeel opgenomen met praktische informatie voor mensen met vergelijkbare syndromen of met een syndroom, maar zonder duidelijke diagnose.

week daarvoor nog een 'minnetje' op de vinklijst noteerde omdat ze de vormpjes niet door de gaatjes kon drukken. Die positieve aanpak met diverse linkjes naar het concept positieve gezondheid (van Machteld Huber) stimuleert enorm."

### Zelfverzekerder

Geert las in de conceptteksten nog veel nieuwe dingen. "Zoals toen Ife

laatst ineens last kreeg van jeuk aan haar handen. Je kunt dan vrij snel bekijken of dat iets is wat bij het syndroom hoort en waarmee we naar het WKZ moeten. Of dat het iets is waarmee we alleen even de huisarts hoeven te raadplegen voor een zalfje. Het hebben van informatie sterkt ouders in hun zelfvertrouwen. Ze worden zelfverzekerder en stralen dat uit naar hun kind. En dat is heel waardevol! Ik ben

me ook aan het inlezen over wat er in de puberteit kan gebeuren en wat we nu al kunnen doen om mogelijke problemen voor te zijn of te verzachten." Ook andere ouders zijn enthousiast, weet Geert. Hij is betrokken bij de oprichting van een Stichting Kabuki Syndroom. "Tijdens de eerste vergadering werd uitgesproken hoe blij iedereen was met deze informatiebron."

### Groeihormonen

Met Ife gaat het ondertussen heel goed. Ze is in december 6 jaar geworden en krijgt een behandeling met groeihormonen. Dat maakt haar spieren sterker zodat ze langer kan lopen en ook kan springen, wat ze eerder niet kon. "We zijn zelfs naar de skihal geweest en dat ging supergoed. Dit sterkt niet alleen haar spieren, maar ook haar zelfvertrouwen." Ife staat intussen iedere dag op met een stralende lach. "Onze dochter kent geen zweem van zwaarmoedigheid. Ze is echt het zonnetje in huis." •