

superspecialist



‘We wisten niks: gaat ze praten? Of lopen?’

Adriana Godani (12)
Het Marshall-Smithsyndroom, kans van 1 op 6.000.000

Haar woordenschat is klein. Eten, drinken, pappa, mamma, water, Adriana en misschien nog vijftien andere woorden. Haar ouders hebben dus geleerd om Adriana te ‘lezen’. Oogopslag en lichaamshouding vertellen veel, maar zelfs voor vader Sergio Godani (48) helaas nog niet genoeg. “Ze heeft ooit haar sleutelbeen gebroken zonder dat iemand het doorhad.” Als iemand haar aanraakte, bewoog ze hooguit haar schouder een beetje. Pijn, zo verklaart Sergio, is iets wat je moet leren. Kinderen worden getroost als ze pijn hebben. Adriana ook, maar het is maar de vraag of zij de connectie kan zien tussen pijn en troost.

Alleen al dit jaar heeft de familie Godani drie keer op de röntgenafdeling van de spoedeisende hulp gestaan. Voor de zekerheid. Adriana breekt immers snel. “Hoe vreselijk zou het zijn als Adriana met een breuk moet rondlopen, omdat wij te laks zijn naar het ziekenhuis te gaan?”

Adriana werd in 2003 geboren met bolle oogjes en een spits kinnetje. Ze at slecht en sliep niet. Na een half jaar kwam in het AMC de diagnose: het Marshall-Smithsyndroom. In heel Nederland zijn er maar drie mensen met deze ziekte. De ouders werden destijds van de literatuur niet veel wijzer: patiënten hebben kraakbeenproblemen en een andere spierspanning, veel meer was niet bekend. Ze voelden zich alleen en verloren. “Wij moesten alles ontdekken. Gaat ze lopen? Gaat ze praten?” Inmiddels heeft de familie via de Marshall-Smith Foundation contacten met ouders over de hele wereld, met wie ze ook vragenlijsten voor onderzoek uitwisselen.

Verder genieten ze van Adriana, volgens Sergio een prachtig, fantastisch en een apart meisje van 1,40 meter. Ze staat onder controle van een orthopeed en een kinderarts in het expertisecentrum van het AMC. Nu is de kunst om haar, ondanks haar broosheid, zo veel mogelijk kind te laten zijn. “Dat lukt niet als we haar in een kastje stoppen om haar te beschermen.”

‘Ik heb iets vervelends, een ander rood haar’

Pieter (35)
neurofibromatose type 1, kans van 1 op 3000

Pieter wil niet met zijn achternaam in de krant. Potentiële werkgevers googelen ook, begrijpt u wel. Hij werkt al twaalf jaar als teamleider in de gehandicaptenzorg, waar hij na zijn stage – hij studeerde verpleegkunde en pedagogiek – inrolde. Hoe het is om als patiënt met neurofibromatose type 1 (NF1) te solliciteren, kan hij dus niet vertellen, maar hij schat in dat de meeste werkgevers het niet als een aanbeveling zien. Vandaar gewoon Pieter.

De ziekte uitte zich voor het eerst toen hij vijf jaar was. Hij kreeg bruine vlekken en fibromen (goedaardige gezwellletjes) op zijn huid. Een behandeling is er niet, een remmend medicijn evenmin.

Het is onbekend wat de erfelijke ziekte nog in petto heeft: vermoeidheid, of erger. Op zijn elfde is hij al aan een hersentumor geopereerd. Mensen met NF1 hebben een fout in het gen dat zorgt voor de aanmaak van het eiwit neurofibromine. Een gebrek daaraan kan leiden tot ongeremde celgroei – tumoren dus, vaak goedaardig. Het kan ook de signalen tussen de hersencellen verstoren, met mogelijk leer- of psychische stoornissen tot gevolg. “Gelukkig is mij dat bespaard gebleven. Maar ik heb weer vrij veel fibromen. Mijn houding is vrij optimistisch: ik heb iets vervelends – bultjes op mijn huid – maar een ander heeft rood haar.” Al haal je met die houding nog geen onbegrip uit de lucht. Het zwembad, bijvoorbeeld, daar heeft hij geen zin meer in. “Die bliken – ‘wat heeft hij nou weer’ – die zie ik wel, ja. Kijk, als je zegt: ik heb astma, dan weten mensen waar je het over hebt. Maar er lopen in een stad misschien drie of vier mensen met mijn aandoening rond.” Dan is het handig als je mondig bent. Als je ziek bent, is mondigheid een zegen, maar als je een zeldzame ziekte hebt helemaal. Pieter kreeg een afwijzing van de zorgverzekeraar toen hij fibromen wilde laten weglaseren. “Nou, dan moet je een knappe brief met goede argumenten, en zonder emotie, kunnen opstellen, om de zorgverzekeraar ervan te overtuigen dat het geen cosmetische ingreep is.”