

## ‘We leven op de klok’

*Tjebbe en Jolle hebben allebei een metabole ziekte (Glut1 deficiëntie). Bij Tjebbe werd dat niet meteen ontdekt, waardoor hij een verstandelijke beperking ontwikkelde. Jolle kon meteen na de geboorte op een speciaal dieet gezet worden en bleef daardoor ook geestelijk gezond. Hun verhaal laat zien hoe belangrijk onderzoek is en dat het tijdig herkennen van een metabole ziekte het verschil kan maken.*



Een hele appel hebben ze nog nooit gehad, laat staan een hele banaan. "Daar mogen ze precies 20 gram van, dat is bijna niets," vertelt Dagmar. Haar jongens Tjebbe (9) en Jolle (5) hebben een metabole ziekte en mogen heel weinig koolhydraten. "Glucose die je uit je voeding haalt, wordt normaal gesproken naar de hersens getransporteerd. Die transporter werkt bij Tjebbe en Jolle niet of niet goed. Daarom hebben ze een streng dieet met veel vet en weinig koolhydraten."

### **Wiebelbenen**

Hoe groot het effect van dat dieet is, blijft onduidelijk. Al zijn er

duidelijke verschillen tussen de jongens. Omdat de aandoening bij Tjebbe pas laat ontdekt is – iets voor zijn derde – heeft hij een ontwikkelingsachterstand opgelopen en regelmatig last van ongecontroleerde bewegingen, of zoals hij zelf zegt: wiebelbenen.

□ Op het moment van zijn diagnose zaten Dagmar en Bjørn al een tijdje in het medische circuit. “Het duurde toch even voordat we echt serieus werden genomen,” zegt Dagmar. “Tjebbe had last van een soort toevallen, wij vonden het zelf een beetje epilepsieachtig. Verder ontwikkelde hij zich niet zo snel. Daar maakten we ons eerst niet zo’n zorgen om. Pas toen de aanvallen toenamen, kwamen we in de medische molen terecht.” Uiteindelijk wordt de diagnose metabole ziekte gesteld. Tjebbe is ongeneeslijke ziek, vertelt de arts. Bjørn: “Dan zie je de muren vallen. Vreselijk.” Gelukkig voegt de arts direct toe dat Glut1 deficiëntie behandelbaar is. Maar alleen met een heel streng dieet. Zo streng dat één op de drie mensen het niet volhoudt.

In het dagelijks leven betekent dat vooral dat het gezin altijd bezig is met wegen. Vijf keer per dag drinken de jongens een vet-emulsie en de rest van hun voedsel wordt altijd afgewogen, zodat ze niet teveel koolhydraten binnen krijgen. Dagmar: “We leven daarbij op de klok. Zomaar een tussendoortje zit er niet in. Voor de jongens soms vervelend, helemaal met de feestdagen, maar Jolle weet niet anders en Tjebbe is er gewend aan geraakt. Hun zus Jitske heeft de ziekte niet. Dat zij wel gewoon alles mag, is gelukkig nooit een punt van ruzie geweest.”



Wat het effect is van dit strenge dieet, weten ze niet. Het enige wat duidelijk is, is dat er een verschil is tussen de jongens. Tijdens haar zwangerschap van Jolle hoort Dagmar dat ze een verhoogde kans hebben op het krijgen van kinderen met Glut1 deficiëntie. Na de geboorte blijkt ook Jolle de metabole ziekte te hebben. Hij wordt al na acht weken op dieet gezet. Waar Tjebbe een ontwikkelingsachterstand opliep en naar speciaal onderwijs gaat, lijkt er bij Jolle vooralsnog weinig aan de hand. Hij ontwikkelt zich gewoon en zit op een reguliere basisschool. "Hij heeft een hele andere motoriek en lijkt ook meer energie te hebben dan Tjebbe."

*"Bij Tjebbe en Jolle kun je zien hoe belangrijk het is dat artsen de ziekte vroeg ontdekken."*

Ze vinden dat ze zelf nog geluk hebben. "Natuurlijk vinden we dat strakke dieet soms ongelooflijk irritant," zegt Bjørn. "Maar wij kunnen tenminste vechten tegen de ziekte van onze kinderen. Zo voelt dat in ieder geval." Dagmar vult aan: "Ik zeg altijd maar: 'Zonder tegenbericht worden die jongens van ons

gewoon honderd.’ Hoe hun toekomst eruit gaat zien is onduidelijk, maar wij leven bij de dag. We genieten en zijn strijdbaar. Om die reden heb ik bijvoorbeeld een aantal keer geld opgehaald voor Metakids en help ik waar mogelijk. Bij Tjebbe en Jolle kun je zien hoe belangrijk het is dat artsen de ziekte vroeg ontdekken. Wij hopen dat het bij alle baby’s in de toekomst meteen na de geboorte wordt ontdekt. Daarbij vinden we dat wij geluk hebben. Er zijn zoveel kinderen met andere metabole ziekten die het veel slechter hebben en zelfs jong overlijden. Daarom is onderzoek zo hard nodig. Zodat steeds meer ziekten tijdig worden opgespoord en er behandeling komt voor ieder kind.”

Meer weten over metabole ziekte? Zie [www.metakids.nl](http://www.metakids.nl)