

“De roze wolk was in één klap weg”

Samenstelling - Margit Wewer, senior adviseur en onderzoeker Curias | Fotografie - Dreamstime

Twaalf jaar geleden beviel Gracita van haar dochter Pooja. Al vrij snel na de geboorte bleek haar baby anders dan andere baby's. De helft van het lichaam van haar dochter zat onder de rode vlekken, en in haar gezicht zat een wijnvlek. Binnen enkele dagen was de diagnose gesteld: het syndroom van Sturge-Weber. Vanaf dat moment kwam zij terecht in een emotionele achtbaan.

Na de bevalling bleek de navelstreng korter te zijn dan normaal. Dat leek al een eerste teken dat er mogelijk iets mis was met haar baby. Gracita: “De helft van haar lichaam zat onder de rode vlekken en op haar gezicht zat een wijnvlek. Ook moest zij in een couveuse. De artsen spraken de hoop uit dat de rode vlekken zouden wegtrekken. Maar dat gebeurde niet. De kinderarts vertelde mij dat er 90% kans was op het Sturge-Weber-syndroom. Daar had ik nog nooit van gehoord. Ik had geen idee wat het syndroom inhoudt, maar ik schrok er enorm van.”

Oogdrukmeting

De dag na de bevalling moest Pooja meteen naar het Erasmus MC voor verder onderzoek. De oogarts deed een oogdrukmeting. Een te hoge oogdruk kan namelijk leiden tot beschadiging van de oogzenuw. Helaas bleek de oogdruk inderdaad te hoog. Vanaf dat moment moest Gracita elke dag de ogen van haar pasgeboren baby druppelen.

“Op de vierde dag na de bevalling had ik een afspraak bij de kinderneuroloog van het Erasmus MC. Als steun ging mijn schoonzus mee. De kinderneuroloog stelde bij Pooja definitief de diagnose Sturge-Weber-syndroom. Ook gaf hij aan dat mijn dochter kans had op epilepsie. Dit was voor mij zo schokkend, mijn roze wolk was in één klap weg.”

In de wachtkamer lag een boek over het Sturge-Weber-syndroom en een folder van de Nederlandse vereniging voor mensen met een Wijnvlek of Sturge-Weber-syndroom. Gracita meldde zich meteen aan bij de patiëntenvereniging en nam telefonisch contact met hen op. De vereniging ontving haar heel warm. Ze gaven haar veel nuttige informatie.

Oogoperatie en epilepsie

Anderhalve maand na de geboorte van haar dochter bleek de oogdruk bij Pooja ondanks het druppelen toch nog te hoog. Om oogschade te voorkomen, moest zij, 6 weken oud, een oogoperatie ondergaan. Gelukkig slaagde de operatie. Wel moesten haar ouders voortaan elke dag de ogen van hun dochter druppelen om de oogdruk onder controle te houden.

Het Sturge-Weber-syndroom kent verschillende aspecten. De ernst van de aandoening verschilt per patiënt. Niet elke patiënt heeft dezelfde ernstige symptomen als het meisje Pooja.

Hoewel Gracita wist van de kans op epilepsie, kwam het toch onverwacht: “Vier maanden na de geboorte liep Pooja op een avond paars aan, kreeg ze stuiptrekkingen, en kwam er schuim rond haar mond. Mijn man en ik schrokken enorm. We waren het bijna vergeten en het was immers vier maanden goed gegaan. Met spoed zijn we 's nachts met de ambulance naar het Sophia Kinderziekenhuis gebracht. Daar probeerden de artsen de epilepsie onder controle te krijgen. Na heel veel moeite lukte dat uiteindelijk.”

Er brak een zware periode voor Gracita en haar gezin aan. Haar dochter kreeg tot dertig epilepsieaanvallen per dag. De artsen ondernamen veel pogingen om met medicatie de epilepsieaanvallen te couperen. Dat lukte in eerste instantie niet goed, waardoor Pooja een hersenbeschadiging opliep. De artsen stelden op een gegeven moment voor om met haar dochter naar prof. Van Nieuwenhuizen van het UMCU te gaan. Via een hersenoperatie kan het deel waar de epilepsie vandaan komt, uit de hersenen weggehaald worden. (Bij Sturge-Weber-syndroom zit er een verkalking op de hersenen die de epilepsie veroorzaakt). Aan zo'n ingrijpende operatie kleven wel de nodige risico's, zoals verlamming van een deel van het lichaam. Uiteindelijk is deze operatie niet doorgegaan. Na vier maanden hadden de artsen een goede combinatie van medicijnen gevonden, waardoor een operatie niet meer noodzakelijk was. Dat was voor Gracita en haar man een hele opluchting.

Gevolgen

Pooja is inmiddels twaalf jaar en een vrolijk meisje. Door de hersenbeschadiging heeft ze het niveau van een kind van vier jaar. Dat zal altijd zo blijven. Ze volgt speciaal onderwijs. Vanwege de kans op epilepsie zal zij haar hele leven dagelijks medicatie moeten gebruiken zoals anti-epileptica.

Het Sturge-Weber-syndroom kan bij een kind gedragsproblemen veroorzaken. Dat is bij Pooja ook het geval. Een gedragstherapeut begeleidt haar om die reden.

Gracita heeft naast Pooja nog een zoon en een dochter. De aandoening heeft voor het hele gezin grote gevolgen. Niet alleen emotioneel, maar ook praktisch. Alles in het huishouden moet goed worden gepland. Toch heeft de aandoening van haar dochter ook mooie dingen met zich meegebracht, zegt ze. De band met haar echtgenoot en de andere gezinsleden is heel hecht. Ook beseffen ze dat je het beste van dag tot dag kunt leven. En ze genieten optimaal van hun dochter.

Gracita wijst erop dat je als ouders steeds opnieuw keuzes moet maken voor je kind. “Wanneer laat je je kind opereren? Welke behandelingen zijn het beste voor mijn dochter? Hoeveel medicatie kan mijn kind verdragen? Bij welke arts kan ik het beste terecht?” Ook brengt het Sturge-Weber-syndroom met zich mee dat er veel verschillende specialisten betrokken zijn bij de behandeling. Een kinderarts, een neuroloog, een oogarts, een dermatoloog en een gedragstherapeut. Bij elk van deze artsen moeten de ouders steeds een weloverwogen keuze maken. Goede informatie is dan zeer welkom. De patiëntenvereniging speelt na twaalf jaar nog steeds een belangrijke rol voor Gracita.

Ze maakt graag gebruik van hun informatie en bijeenkomsten. Ook maakt ze dankbaar gebruik van het expertisecentrum dat sinds april 2015 is ingericht in Erasmus MC samen met Sophia Kinderziekenhuis. Gracita vindt het fijn dat dit centrum er is, omdat alle kennis over het syndroom nu is gebundeld. In het multidisciplinaire overleg bespreken alle betrokken specialisten de behandeling van haar dochter. Dat geeft haar veel vertrouwen.

Tips

Tot slot heeft Gracita nog een tip voor andere ouders: "Het lezen van veel informatie kan ouders helpen bij het maken van een keuze. De patiëntenvereniging heeft veel informatie op de website staan, maar ook op internet is veel informatie te vinden. Het belangrijkste is echter dat ouders op hun eigen gevoel moeten vertrouwen en goed op hun kind moeten letten. Als ouder weet je immers het beste wat wel en niet klopt." **H**

Meer info?

De Nederlandse vereniging voor mensen met een Wijnvlek of Sturge-Weber-syndroom heeft een website met veel informatie: www.nvsws.org.

Zorgverleners kunnen hun vraag over kinderen bij wie zij Sturge-Weber-syndroom vermoeden, aan het Expertise-centrum Sturge-Weber-syndroom van het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis.

Zorgverleners kunnen een e-mail sturen naar: wevar@erasmusmc.nl of Sturgewebersyndroom@erasmusmc.nl

