

Julian, onze kleine held
“de strijd tegen zijn stomme bloedfabriek”

Eerste druk, juli 2012
© 2012 Marisca Visser

Fotograaf originele coverfoto: Schilderij en Portret (www.schilderijenportret.nl)

Fotobewerking coverfoto: Marisca Visser

Fotograaf Julian en Kabouter Plop: Ann Desmet

Fotograaf overige foto's: Marisca Visser

Correctoren: Conny van Es, Nel Groeneveld, Aad van der Hilst, Lia Keijzer, Koos Kool,
Lindsay Pelt

ISBN: 978-90-484-2528-0

NUR: 402

Uitgever: Free Musketeers, Zoetermeer
www.freemusketeers.nl



Hoewel aan de totstandkoming van deze uitgave de uiterste zorg is besteed, aanvaarden de auteur en uitgever geen aansprakelijkheid voor eventuele fouten en onvolkomenheden, noch voor de directe of indirecte gevolgen hiervan.

Niets uit deze uitgave mag zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever worden openbaar gemaakt of verveelvoudigd, waaronder begrepen het reproduceren door middel van druk, offset, fotokopie of microfilm of in enige digitale, elektronische, optische of andere vorm of (en dit geldt zonedig in aanvulling op het auteursrecht) het reproduceren (I) ten behoeve van een onderneming, organisatie of instelling of (II) voor eigen oefening, studie of gebruik welk(e) niet strikt privé van aard is.

Julian, onze kleine held

“De strijd tegen zijn stomme bloedfabriek”

Marisca Visser

VOORWOORD

Dit boek heb ik geschreven als eerbetoon aan onze zoon Julian.

Op driejarige leeftijd werd er bij hem JMML – een zeldzame vorm van leukemie – geconstateerd.

Het boek bevat voornamelijk dagboekfragmenten, die ik destijds geschreven heb.

Verder heb ik ook verschillende tips in mijn boek verwerkt, hoe we ons deze periode staande hebben gehouden. Met deze tips en ervaringen hoop ik ook andere mensen, die in soortgelijke situatie zitten, tot steun te zijn in deze moeilijke periode.

Door het hele boek heen staan diverse medische termen uitgebreid omschreven, zodat de tekst voor iedereen begrijpelijk is.

Ik wens iedereen veel leesplezier toe, ondanks dat het een zwaar onderwerp is. Wij zijn er inmiddels achter dat een mens met positiviteit het verst komt in het leven en ik hoop dat andere mensen dit kunnen beamen na het lezen van dit verhaal.

Mochten er mensen zijn die na het lezen van mijn boek nog vragen, opmerkingen of andere reacties hebben, kunnen zij contact opnemen per e-mail: julianonzekleinheld@hotmail.com

UITLEG VAN DE ZIEKTE JUVENIELE MEYELO MONOCYTAIRE LEUKMIE (JMML)

(Ik heb de behandelend arts van Julian uit het Sophia Kinderziekenhuis bereid gevonden om uitleg te geven wat de ziekte JMML inhoudt en wat de genezingsmogelijkheden zijn)

Het ziektebeeld JMML is een aparte vorm van myeloproliferatie. Het komt vooral voor bij jonge kinderen. Het wordt gekenmerkt door een grote lever en milt, lymfeklierzwellingen en huidafwijkingen. Daarnaast is er meestal een zeer laag bloedplaatjes getal en is in de uitstrijk van het bloed een opvallend hoog monocyten getal (een vorm van witte bloedcellen) zichtbaar. Er bestaat een opvallende correlatie tussen JMML en de ziekte neurofibromatose type I. De therapie bestaat uit stamcel transplantatie met cellen van een andere donor(= allogeen). Bij een evt. te hoog oplopen van het aantal witte bloedcellen in het perifere bloed kan een behandeling met chemotherapie worden overwogen ter overbrugging. Indien veel bloedingverschijnselen de fase voorafgaand aan de transplantatie compliceren, kan overwogen worden de milt te verwijderen.

Tegenwoordig kunnen we JMML beter herkennen omdat in 85% van de patiënten genetische afwijkingen gevonden worden in de leukemiecellen. Dit betreft genetische afwijkingen in de RAS pathway, in de cel. Dit is een route van overdracht van biologische signalen binnen de ziektecel die uiteindelijk zorgt voor stimulatie van groei van deze cellen.

Wat voor klachten horen erbij ?

De klachten worden meestal veroorzaakt door het tekort aan normale bloedcellen in het perifere bloed.

Rode bloedcellen (erythrocyten) bevat een ijzerrijk eiwit hemoglobine hetgeen zuurstof naar alle weefsel transporteert. Een tekort aan erythrocyten noemen we bloedarmoede of anaemie. Als een patiënt last heeft van bloedarmoede, geeft dit aanleiding tot moeheid en kan hij/zij duizelig, kortademig worden en/of hoofdpijn krijgen.

Witte bloedcellen (leukocyten) zijn belangrijk voor de afweer tegen infecties en ondersteunen de wondgenezing. Als belangrijk onderdeel van het immunologisch afweersysteem in het lichaam helpen zij infecties te voorkomen en ze op te ruimen. Bij een tekort aan of inadequaate werkende witte bloedcellen zal de kans op infecties dus toenemen en de wondgenezing trager verlopen.

De monocyttaire afwijkende cellen kunnen tevens in de huid en slijmvliezen gaan en daar zwellingen veroorzaken.

Bloedplaatjes (thrombocyten) zijn kleine cellen in het bloed die een belangrijke rol spelen in de bloedstolling. Als deze thrombocyten onvoldoende in aantal aanwezig zijn, zal de kans op blauwe plekken en bloedingen van bijvoorbeeld slijmvliezen, zoals neusbloedingen toenemen.

Algemene klachten zijn botpijnen, koorts, algemeen ziekzijn en buikpijn. De buikpijnklachten worden mede veroorzaakt door een poging van het lichaam om de niet-optimale bloed aanmaak in het beenmerg te compenseren door aanmaak van bloedcellen in de lever en milt. Deze organen, die zich boven in de buik bevinden, zullen daardoor groter worden en pijn veroorzaken door druk op het kapsel wat om deze organen heen zit.

Hoe vaak komt het voor?

JMML is een zeldzame ziekte, die bij één op de 4 miljoen kinderen per jaar voorkomt.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

De belangrijkste onderzoeken voor een patiënt die verdacht wordt van de diagnose JMML, bestaan uit beenmerg- en bloedonderzoek en het doen van botbiopten. Van bloed- en beenmerg worden druppels uitgestreken op microscoopglasjes.

In de beenmerg- en bloeduitstrijken wordt onder de microscoop gekeken naar de grootte van de losse cellen en naar zgn. dysplastische kenmerken. Tevens wordt geteld hoeveel blasten er in de uitstrijkjes aanwezig zijn. In de biopten van het bot kan gekeken worden naar hoe de cellen ten opzichte van de botbalkjes liggen (intacte architectuur). Ook zullen cellen die eventueel niet opgezogen zijn met de beenmergpunctie doordat ze extra goed hechten aan het bot, wel in de botbiopten beoordeelbaar zijn. Ook kan gekeken worden naar verbindweefseling (fibrose) van het bot, hetgeen bij MDS kan voorkomen.

Een belangrijk deel van het BM onderzoek bestaat uit het onderzoek naar chromosomale en andere moleculaire afwijkingen. Het blijkt dat ongeveer 85% van de JMML patiënten specifieke afwijkingen vertoont in een of meerdere chromosomen of genen, uitsluitend in de bloedvormende cellen. We noemen dat een klonale afwijking. Om uit te sluiten dat een dergelijke afwijking in alle lichaamscellen voorkomt, wordt met een watje wangslijmvlies opgeveegd voor DNA diagnostiek.

Is er een behandeling voor JMML?

Ook al wordt momenteel in de laboratoria hard gewerkt aan het vinden van medicijnen voor JMML, tot op heden is gebleken dat genezing alleen te bereiken is met stamceltransplantatie (SCT). De afwijking die gevonden wordt in het beenmerg is slecht of niet gevoelig voor andere behandelingsmogelijkheden. Door middel van een stamceltransplantatie wordt de kwaadaardige kloon uitgeroeid en vervolgens worden gezonde stamcellen teruggegeven, bij voorkeur van een gezonde broer of zus die de zelfde 'weefselbloedgroep' heeft. In de aanloopfase naar stamceltransplantatie is het belangrijk de patiënt in een goede algemene conditie te houden, waarbij het voorkómen en behandelen van infecties, het geven van bloedtransfusies, pijnstilling, controle van gewicht en voedingstoestand heel belangrijk zijn. Bij JMML is het soms nodig de milt te verwijderen als ondersteunende maatregel.

De behandeling en registratie van kinderen met JMML vindt sinds 1998 plaats volgens de richtlijnen van de internationale EWOG-MDS werkgroep, waar de nederlandse MDS/JMML werkgroep van de SKION (Stichting Kinderoncologie Nederland) deel van uit maakt. De EWOG-MDS internationale werkgroep heeft een eigen website: www.ewog-mds.de waar u tevens informatie kunt vinden.

Zijn er bijwerkingen en welke factoren hebben invloed op het succes van de behandeling?

Het succes van de behandeling van JMML hangt samen met de kans op complicaties van de ziekte zelf en van de therapie met name van de stamceltransplantatie. De laatste jaren is er een groeiend inzicht dat langdurige en hooggedoseerde chemotherapie schema's voorafgaand aan stamceltransplantatie, de stamceltransplantatie fase nadelig kunnen beïnvloeden. Er wordt dan ook gestreefd naar een zo spoedig mogelijke verwijzing naar het transplantatie centrum (in Nederland zijn er twee transplantatiecentra: Leiden en Utrecht).

Krijgt mijn kind de beste behandeling?

Internationaal wordt stamceltransplantatie met een bij voorkeur verwante passende donor als de gouden standaardbehandeling gezien, met uitzondering van de JMML patiënten met het syndroom van Noonan. Het internationaal registreren van en wetenschappelijk laboratorium onderzoek bij JMML patiënten heeft geleid tot een beter inzicht in het (biologisch) gedrag van de ziektes bij kinderen. Dit leidt er toe dat binnenkort op internationaal niveau, de eerste behandeling met nieuwe medicijnen gaat starten die mogelijk in de toekomst SCT kunnen vervangen.

PROLOOG

Voorjaar 2010:

Ik loop met Mirthe (2 jaar) over de begraafplaats, richting het plekje waar Julian begraven ligt. Ik vertel haar vaak hetzelfde verhaal, als we hier lopen: “We gaan even naar Julian toe. Dat is je grote broer en hij woont niet meer bij ons. Julian was heel erg ziek en de dokters konden hem niet meer beter maken. Toen is hij een sterretje geworden. We missen hem heel erg!” Mirthe wordt altijd heel stil en kijkt met me met een ernstige blik aan als ik dit aan haar vertel. Ze heeft, ondanks haar leeftijd, goed in de gaten dat dit een heel serieuze aangelegenheid is. Gelukkig ziet ze de werkelijke ernst van de situatie niet in, omdat ze daar simpelweg te jong voor is. Als ze groter is, zullen we aan haar vertellen wat voor kanjer haar grote broer was...



Julian, juni 2007

I

DE EERSTE TEKENEN

Najaar 2007:

Julian deed nog steeds een middagdutje. Als hij op donderdagmiddag naar de peuterspeelzaal ging, wilde hij vaak aan het eind van de morgen nog even slapen, omdat hij moe was. Ik zocht hier niets achter, want er zijn meer kinderen die, totdat ze naar groep één van de basisschool gaan, nog slapen overdag. Julian zat ook midden in de peuterpuberteit en dat botste nog wel eens. Zo ook een keer toen Julian heel boos was, omdat hij iets niet mocht: Ik heb hem toen bij zijn arm vastgepakt en hem op de mat in de bijkeuken gezet. Hij kreeg een time-out!

Een dag later zag ik een enorme blauwe plek op de plaats waar ik hem had vastgepakt. John zei nog tegen me: “Je moet hem ook niet zo hardhandig vastpakken.” Ik antwoordde toen: “Ik heb hem echt niet hard geknepen.” Verder hebben we er geen aandacht meer aan besteed.

Een paar weken later vond ik dat hij wel erg veel blauwe plekken op zijn benen had en sommige waren ook erg groot en donkerblauw. Ook vonden we dat Julian keihard voor zichzelf was. Als hij viel, huilde hij nooit en aan de blauwe plekken te zien was het toch steeds een harde val, maar Julian gaf geen kik. We vonden hem een stoere knul, die absoluut niet kleinzerig was.

Ondertussen spookten die blauwe plekken toch steeds door mijn hoofd. Op de één of andere manier zei mijn moederinstinct dat er iets niet klopte. Ik ben toen eens gaan zoeken op internet. Ik heb toen gegoogled op ‘blauwe plekken’ en al heel snel kwam toen het woord leukemie tevoorschijn. Zoals veel mensen weten, komen op internet vaak de ergste dingen meteen naar voren. Wel ben ik toen gaan kijken welke symptomen er bij leukemie hoorden.

Ik kon voor vele symptomen wel een verklaring vinden*, kortom ik zag er niets verontrustends in.

**Symptomen die Julian had en de verklaring die ik ervoor gaf:*

Bleek zien: Er zijn meer familieleden die bleek zien.

Vaak Verkouden: Op de peuterspeelzaal steken de kinderen elkaar aan.

Dikke buik: Heel veel kleine kinderen hebben een babybuikje.
Blauwe plekken: Ieder kind dat op ontdekkingsreis gaat en regelmatig valt, heeft blauwe plekken, dat hoort er een beetje bij.

Toch heb ik op een gegeven moment mijn ongerustheid met John gedeeld. Ik zat huilend op de bank en zei: “Ik ben zo bang dat hij leukemie heeft.” John antwoordde toen: “Als je het niet vertrouwt gaan we maandag naar de huisarts.” Het was zaterdagavond, toen ik mijn zorgen kenbaar maakte. Erover praten luchtte op, want toen het eenmaal maandag was, was mijn angst weer naar de achtergrond verdwenen en vond ik het niet nodig om naar de huisarts te gaan. Wij zijn niet van die mensen die bij ieder wissel van de huisarts op de stoep staan, dus lieten we het maar voor wat het was. Op een avond toen Julian net op bed lag, riep hij ineens dat hij een bloedneus had. Dit had hij nog nooit gehad. Eens moet tenslotte de eerste keer zijn en we besteedden er niet te veel aandacht aan. We hebben zijn neus dichtgehouden en het bloeden stopte vrij snel. Dit was de eerste van de vele neusbloedingen die er nog zouden volgen, maar dat wisten we toen nog niet. Een week later op een woensdagmorgen kreeg Julian weer een bloedneus, die behoorlijk bloedde en niet zo snel wilde stoppen. Ik heb op een gegeven moment de huisarts gebeld en gevraagd wat ik het beste kon doen. De assistente adviseerde toen om zijn neus dicht te houden en als het binnen een half uur niet stopte, moest ik terugbellen en langskomen. De hulp was net gekomen en zij reed met ons naar de huisarts, omdat het bloeden ook na een half uur nog steeds aanhield. Eenmaal bij de huisarts aangekomen, was het bloeden gestopt. De assistente adviseerde toen wel om aan het eind van de morgen terug te komen, zodat de dokter Julian toch even kon zien, want hij was ook weer verkouden. Julian was heel vaak verkouden en na het bezoek 's middags aan de dokter, kreeg Julian weer een antibioticakuur voorgeschreven. Een paar weken later kreeg Julian allemaal rode puntjes in zijn gezicht. Ik kon niet verklaren wat het was en ben maar weer eens op het internet gaan zoeken en kon niets vinden. Ik googelde op bloeduitstortinkjes en rode vlekjes, maar een verklaring vond ik niet. Op een avond kreeg Julian weer een bloedneus die niet makkelijk stopte. Julian, John en zijn ouders zijn toen naar de huisartsenpost gegaan. Ik ben niet meegegaan, want ik was op dat moment acht maanden zwanger van ons tweede kind en had heel veel last van buikpijn en moest het rustig aandoen. Eenmaal bij de huisartsenpost aangekomen, duurde het ook even voor het bloeden gestopt was. John heeft toen ook nog gevraagd wat die rode puntjes konden zijn. Hij vertelde er ook bij dat het ons was opgevallen dat de rode

puntjes erger werden als Julian een driftbui had. Daar dachten ze dat het een schimmel was en hun advies was om de volgende dag naar onze eigen huisarts te gaan, dan zouden we daar wel een zalf voor krijgen. Nog steeds was er niemand op het idee gekomen dat het petechiën (puntbloedinkjes) waren, die ontstaan als iemand zeer lage bloedplaatjes heeft.

Wij gingen de volgende morgen naar onze eigen huisarts en we kregen zalf en weer een antibioticakuur. Dit was toen de tweede antibioticakuur binnen een aantal maanden. Toen hebben we met dokter van Rooijen (huisarts in opleiding) besproken om toch eens naar de KNO-arts te gaan om te laten beoordelen of het zinvol zou zijn om zijn amandelen te laten knippen. Vaak knappen kinderen er erg van op!

Ook heb ik het verhaal over de blauwe plekken en mijn bevindingen op internet verteld. Dokter van Rooijen zei: “De kans dat het leukemie is, is heel erg klein, maar je mag altijd bloed laten prikken, al zal dat niet meevalen met een mannetje van drie.” Mede door zijn luchtige manier van praten vonden we het nog steeds niet nodig om bloed te laten prikken. We waren toch weer enigszins gerustgesteld. Soms denk ik wel eens, waarom hebben we toen geen bloed laten prikken? Maar wat waren we er mee opgeschoten als we het eerder hadden geweten? Dan was onze wereld een maand eerder ingestort. De kans dat de bevalling zich heel snel aan zou dienen, zou door alle stress ook groot zijn. Dan hadden we ook nog met een te vroeg geboren baby gezeten met alle zorgen en gevolgen van dien.

Op 27 december 2007 is 's nachts onze dochter Mirthe geboren. Ik ben poliklinisch bevallen, maar dat was even een bliksembezoek aan het ziekenhuis en we waren zo weer thuis met z'n drieën. Julian had overal doorheen geslapen en de volgende morgen hebben we verteld dat hij een zusje had gekregen. Wat was hij blij. Hij vond haar ontzettend lief. Hij wilde iedere keer kusjes geven en met haar kroelen. Wij waren ook verschrikkelijk blij en ons gezin was compleet. Het grote genieten kon beginnen.

De volgende dag kwam dokter De Groot (onze eigen huisarts) op kraamvisite. Hij zag toen de grote blauwe plek op het voorhoofd van Julian. Deze had hij op tweede kerstdag opgelopen. Hij was tegen de bank aangerend en had zijn hoofd gestoten. Het was echt een hele grote blauwe plek, waardoor de huisarts toen zei: “Ik adviseer jullie om toch eens bloed te laten prikken om te kijken of Julian een stollingsprobleem heeft.” We vertelden dat we intussen een afspraak hadden gemaakt bij de KNO-arts, waar we op 2 januari terecht konden en dan konden we meteen even bloedprikken. Zover is het niet gekomen, want het balletje, of zeg maar gerust de bal, is al voor die tijd gaan rollen.