

Er was eens ...

Nathalie

*Het meisje met
het broze haar.*

*"Voor mijn man en mijn kinderen
en kleinkinderen. En voor haar,
met wie het allemaal begon"*

VOORWOORD

Die nacht droomde ik weer. Ik liep in het centrum en kwam een bekende tegen, het was een verpleegster van het ziekenhuis. Ze vroeg me kwaad: "wanneer kon je nu eens je kind ophalen!" Geschrokken zei ik : " maar ...ze is toch dood?!" Ze zei: " hoe kom je daar nou bij ?!"

Toen schrok ik wakker. Weer een nachtmerrie , sinds het overlijden van ons dochttertje had ik die regelmatig. Vooral het eerste jaar en meestal erg boosaardig en duister.

Het is nu bijna dertig jaar geleden dat ons dochtertje plotseling thuis overleden is, de oorzaak was onbekend . Maar nu de wetenschap veel verder is en de genetische fout die haar ziekte veroorzaakte bekend is , moet ik haar verhaal vertellen.

Er waren dagen , zelfs weken dat ik niet aan haar dacht maar steeds zat ze in een hoekje van mijn gedachten.

Want nu wij zelf wat problemen met onze gezondheid hebben met vage klachten waar we niks mee konden doen, die de reumatoloog verklaarde door de diagnose hypermobiliteits syndroom en

fibromyalgie en bij mijn man "slijtage". Ik wilde weten of het niet iets anders was, vanwege ziektes van familieleden dus werd ik verwezen naar een klinisch geneticus. En die vroeg naar de familie geschiedenis.

Ze maakte de opmerking dat we drager zijn van een ERCC2 gen mutatie en thuis zocht ik op internet wat het inhield.

En toen zagen we artikelen over dit gen en er waren zelfs lezingen van een professor op youtube over *"Het meisje met het broze haar."*

Het was een schok voor ons, we wisten niet dat het onderzoek

naar de ziekte van ons dochtertje al die jaren door was gegaan.

Ons kind , onze Nathalie.

Er zijn bijna dertig jaar voorbij gegaan, sinds wij de diagnose Pibids syndroom hadden gekregen in het genetisch centrum in Utrecht , toen ze twee jaar was. En nu weten we pas dat ze een combinatie had van twee zeldzame erfelijke gen afwijkingen. Ze stond alleen bekend als "*patient TTD1RO*"

Vanaf haar geboorte tot haar tweede verjaardag wisten we niet wat er aan de hand was , ze was zo vaak ineens ernstig ziek. Steeds waren we met haar net op tijd in het ziekenhuis met longontsteking

of ernstig uitgedroogd. Na twee jaar werden we eindelijk doorgestuurd naar een genetisch centrum. Waar ze binnen een maand de oorzaak gevonden hadden.

Het was een onbekend syndroom genaamd P.I.B.I.D.S waardoor ze heel klein bleef en vaak ziek was, in de twee en een half jaar dat ze leefde lag ze 8 keer in het ziekenhuis.

We wisten toen verder niets van deze aandoening, we wisten niet dat ze een combinatie had van twee zeldzame gen defecten.

Pibids en TTD (Trichothiodystrophy) betekent letterlijk " geen zwavel in het

haar". Dus het haar is broos erg kwetsbaar en breekt gemakkelijk af. Maar dat was niet het ergste , het ergste was dat deze kinderen niet heel oud worden. Maar...dat werd niet verteld.

Wij zagen wel dat ze heel snel heel ziek kon worden. Dit was het geval na hoge koorts en volgens mij kwam dat door de onderzoeken die ze kreeg waarbij rondgen werd gebruikt. Want ik zag een verband , er was een oorzaak en gevolg en er zat steeds iets meer dan een week tussen. Ik werd natuurlijk niet geloofd.

Iedere keer kwamen de luchtweg infecties terug waardoor ze heel erg ziek werd en we wisten toen

niet waardoor dat kwam, ik had het gevoel dat we ervoor aangekeken werden.

Een wijkverpleegkundige kwam op huisbezoek , ik denk om te kijken of we haar wel goed verzorgden en of het huis niet vervuild was. Ik had intussen een fobie voor bacterieen ontwikkeld en dweilde elke dag met ontsmettingsmiddel maar niets hielp.

En in het ziekenhuis werd keer op keer gevraagd: " Hoe maakt u de pap, mevrouw?" Boos heb ik wel eens geantwoord dat ze alleen maar water kreeg en daarom niet groeide.

Maar als ze niet ziek was had ze heel veel plezier in haar leventje