

Loes

Op 2 augustus 1997 was het zo ver. Ik was al twee en een halve week over tijd en vandaag zou ik ingeleid worden. En toen was ze er... een prachtige dochter met een grote bos zwart haar. De bevalling was goed verlopen en ze kreeg een goede Apgar score. Loes was alleen wel erg slap en wilde niet huilen.

Al snel werd duidelijk dat er iets niet klopte. Loesje sliep en sliep en kwam niet zelf voor voedingen. Ze had de kracht niet om goed te zuigen en kreeg stuipjes. Onderzoeken leverden niets op. Gewoon een moeilijke start dachten we.

Na twee weken ziekenhuis mochten we Loes mee naar huis nemen. De stuipjes waren verdwenen en ze dronk inmiddels uit de borst (al duurde 1 voeding bijna een uur). Ik moest haar tijdens het voeden continu wakker houden. Maar Loesje groeide goed, huilde nooit en was een rustige tevreden baby. Te rustig bleek achteraf.

Als ze wakker was, had ze geen interesse in speelgoed. Ze greep nooit ergens naar en keek me nooit recht aan. Ze ontwikkelde zich ook erg langzaam. Omrollen, zelf gaan zitten of kruipen heeft ze nooit uit zichzelf gedaan. Ze kon wel zitten en ondersteund staan, maar ik moest haar zelf eerst in die positie zetten. Houdingsveranderingen vond ze eng en ze schrok van alle geluiden om haar heen; het ritselen van de krant, de potten en pannen in de keuken, de wind.

Als moeder voel je dan dat er iets niet klopt, maar als er niets uit onderzoeken komt en de artsen kunnen niets vinden, wil je geloven dat er toch niets is. Toch begon ik te zoeken op het internet. Allerlei syndromen en ziekten kwamen voorbij, waarbij ik iedere keer blij was dat de symptomen toch niet overeen kwamen.

Toen Loes 2 en een half jaar oud was, kreeg ze ineens epileptische aanvallen, die ik eerst niet als zodanig herkende. De medicatie die ze ervoor kreeg, maakte dat ze nog slaperiger werd en hielpen niets. Inmiddels was ik bevallen van een

gezonde zoon Joep en nu pas merkte ik het grote verschil op. Was Loes mijn ze kind geweest, had ik al gelijk geweten dat het niet goed zat. Joep was niet slap, huilde als hij honger had en de voedingen duurde maar 10 minuten. Ik wist niet wat me overkwam.

Inmiddels had ik contact met een klinisch geneticus en werd Loes op allerlei syndromen getest (Angelman, Prader Willi, etc.). Er kwam niets uit. Wel werd gedacht aan een atypische vorm van het Rett syndroom, waar Loes veel symptomen van had.

In 2001 zijn we verhuisd naar Rosmalen, om weer in de buurt te zijn van mijn familie. Het was zalig weer terug te zijn en steun en hulp te krijgen. Loes ging overdag naar het kinderdagcentrum en dankzij het PGB had ik ook lieve hulpen thuis om mij en mijn gezin te ondersteunen.

De jaren volgden elkaar op. Loes ontwikkelde zich wel verder, maar heel langzaam. Maar ze was (en is) een super vrolijk kind, dol op aandacht, rare geluiden, ballen en bellenblaas. Een super puur kind dat in het hier en nu leeft. Via fysiotherapie en logopedie probeerden we haar vaardigheden te handhaven of zelfs te verbeteren. Communiceren met Loes gaat via lichaamstaal. We hebben als het ware geleerd Loes te lezen. Dat moet ook wel, want Loes begrijpt geen foto's of picto's en kan niets aanwijzen.

Ik heb toen ook een Loes-boek gemaakt, dat overal met haar mee naar toe gaat. Hier staat alles over Loes in, van contactgegevens en medicatie tot wat ze leuk vindt en hoe je haar lichaamstaal moet interpreteren.



In die tijd en nu nog steeds, vind ik de epilepsie het ergste. Die is tot op de dag van vandaag niet onder controle. Ik ben ervan overtuigd dat Loes zich door de vele aanvallen minder heeft kunnen ontwikkelen.

In 2014, Loes was toen 17 jaar, kreeg ik ineens bericht van de klinisch geneticus. Ze wisten wat Loes had, het PURA syndroom, ontstaan door een spontane mutatie op chromosoom 5. Er waren nog 3 andere kindjes in Nederland gelijk met haar gediagnosticeerd. Er was nog bijna niets over bekend en ook op internet was weinig te vinden. De diagnose maakte ons leven niet anders. Loes was gewoon Loes en blijft Loes en dat is prima. De diagnose bracht me wel een stuk opluchting voor mijn zoon Joep. Aangezien het om een spontane (de novo) mutatie gaat, is Joep geen drager.

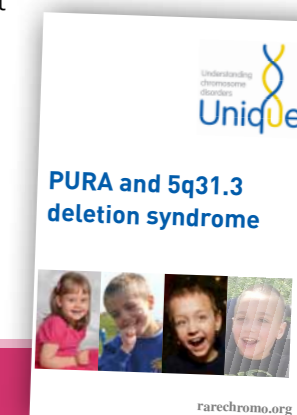
De laatste 2 jaren zijn best zwaar geweest. Loes is in 2015, toen ze net 18 jaar was, geopereerd aan haar rug (scoliose) en ze is gewoon groter en sterker nu. De transfers zijn lastiger geworden en doen we tegenwoordig vaak met zijn tweeën. Ze is duidelijk in de pubertijd (erg laat dus) en we hebben nu te maken met de effecten van maandelijkse hormoonwisselingen, die weer haar epilepsie verergeren. Gelukkig heb ik steun van mijn lieve familie, de PGB hulpen en de PURA Foundation. In 2016 kwam ik erachter dat er een stichting bestond die zich inzet voor ouders van PURA patiënten. Hier heb ik veel lieve

mede-ouders van over de hele wereld leren kennen. Ik ben zelf bestuurslid geworden en ben contactouder voor alle niet Amerikaanse gezinnen. Dit werk geeft me veel voldoening. Voor meer informatie over het PURA syndroom en onze stichting www.purasyndrome.org.

We denken na over de toekomst, Loes logeert al tijdens de weekenden, hetgeen ons tijd geeft om af toe weer op te laden. Volgende stap is wonen..... blijft moeilijk, zo moeilijk.

Nu ik zo zit te schrijven, besef ik dat ik kan blijven schrijven, een boek vol en meer. Het leven met Loes heeft zijn hobbels, maar heeft mijn leven ook mooier gemaakt. Loes raakt zoveel mensen en verandert ze. Ze heeft mij geleerd te relativeren, moedig geduldig en assertief te zijn en nooit te snel oordelen over anderen. Ik weet niet hoe lang ik Loes bij me kan houden en bij het denken aan de toekomst krijg ik een brok in mijn keel. Daarom probeer ik net als mijn Loesje, in het hier en nu te leven en te genieten van iedere dag.

Lieve groet,
Ceciel



PURA and 5q31.3 deletion syndrome

Meer informatie over het PURA syndroom is te vinden op www.vgnetwerken.nl onder Chromosomen 1-XY bij chromosoom 5.

En de Unique folder vindt u op www.rarechromo.org.