

'MET LEVENSBEDREIGENDE BIJNIEER'

Dankzij de hielprik krijgen baby's met de levensbedreigende bijnierziekte AGS tegenwoordig meteen de juiste zorg. Het Radboud is al generaties lang hét centrum in Nederland voor deze chronische aandoening. De 6-jarige Job en de 17-jarige Tommy zijn allebei patiënt. Radbode volgt ze tijdens hun controlebezoeken. Beperkingen? 'Totaal niet!'

AD DEN HELD

Dolgelukkig zijn Jacko en Mariëlle Quik in 2004 met de geboorte van hun eerste kindje Job. Alles wijst op een kerngezonde baby. Het gebruikelijke hielprikje, vijf dagen later, zien zij dan ook vooral als een formaliteit. 'Totdat... de volgende dag opeens onze huisarts bij ons op de stoep stond', herinnert Jacko zich nog als de dag van gisteren. 'Hij had een zorgelijk gezicht en kwam meteen ter zake: de hielprik had uitgewezen dat Job een zeldzame, levensbedreigende ziekte had: AGS. Dat was natuurlijk heel erg schrikken!' 'En ook heel vreemd,' vult Mariëlle haar man aan. 'Want Job was weliswaar wat afgevallen, pasgeboren baby's vallen nu eenmaal af, maar hij dronk en plaste goed en zag er vijf dagen na zijn geboorte nog steeds blakend van gezondheid uit.' Over de aandoening AGS kon de huisarts Jacko en Mariëlle niet veel méér vertellen; hij had nog nooit eerder een geval van AGS in zijn praktijk gezien. Maar één ding maakte hij de kersverse ouders wél meteen duidelijk: zij moesten zo snel mogelijk met Job naar het Radboudziekenhuis.

Twee ontbrekende hormonen

'Een schoolvoorbeeld van hoe het adrenogenitaal syndroom, kortweg AGS, zich aandient', reageert kinderarts-endocrinoloog dr. Hedi Claahsen nu. 'Een baby van een paar dagen oud, die er op het eerste gezicht



AGS-patiënt Job is op controle in het Radboud. Zijn bloeddruk wordt gemeten.

kerngezond uitzielt. Maar aan het eind van de eerste levensweek, soms aan het begin van de tweede week, kan een baby met AGS opeens heel ernstig ziek worden en in een zogeheten bijniercrisis raken. Met uitdroging, lage bloeddruk en sufheid.' De situatie kan dan zelfs al snel levensbedreigend worden. Volgens Claahsen is dat een rechtstreeks gevolg

van het syndroom AGS. 'De bijniere van kinderen met AGS maken namelijk zelf een tweetal belangrijke hormonen niet aan: het "stresshormoon" cortisol (zorgt onder meer voor het op peil houden van de bloeddruk en de glucosespiegel in het bloed) en het zoutregulerend hormoon aldosteron (voorkomt uitdroging). Maar gelukkig zijn beide hormonen tegenwoordig synthetisch beschikbaar en kunnen ze tijdig als geneesmiddel worden toegediend, voor het geval er bij een hielprik AGS wordt vastgesteld.'

Bij een hielprik wordt AGS overigens pas sinds 2002 "meegenomen". Claahsen: 'Tot die tijd leidde AGS dan ook nogal eens tot ernstige ziekte met soms blijvende (hersens)chade van een pasgeboren jongetje. Omdat je de eerste dagen na de geboorte, net als bij Job, niets bijzonders aan zo'n kindje ziet. Anders is het overigens bij meisjes: de zieke bijnier maakt namelijk wel tevéél mannelijke hormonen, waardoor de uitwendige geslachtsdelen van een meisje kunnen veranderen. Deze meisjes komen vaak direct na de geboorte bij ons, al vóórdat de hielprik heeft plaatsgevonden.'

Geen beperkingen

Enmaal met hun pasgeboren Job in het Radboud, werden Jacko en Mariëlle al vrij snel gerustgesteld. Mariëlle: 'Het bleek zo goed met hem te gaan, dat-ie gelukkig meteen weer met ons mee naar huis kon. En vanaf dat moment? In het begin denk je: een kindje met AGS, hoe zal dat allemaal verder gaan? Maar het ging gelukkig boven verwachting goed. Zo goed zelfs, dat we na verloop van tijd zoiets kregen van: waarom geen tweede? En zo werd in 2006 ons zontje Mathieu geboren. Kerngezond en zónder AGS!'

Vanmiddag komt het inmiddels zesjarige AGS-patiëntje Job, vergezeld van zijn ouders en zijn jongere broertje Mathieu, op het driemaandelijks controlebezoek bij kinderarts-endocrinoloog Claahsen. Vooraf heeft verpleegkundige Dian Smulders Jobs bloeddruk al opgenomen en ook wat bloed bij hem afgenomen,



Kinderarts-endocrinoloog Hedi Claahsen (rechts) en internist-endocrinoloog Nike Stikkelbroeck in overleg. Stikkelbroeck neemt de AGS-patiënten over zodra ze volwassen worden.

ZIEKTE VALT GOED TE LEVEN'



Foto's: Frank Muller

zodat Claahsen het meest actuele beeld van hem heeft. Resultaat van dit controlebezoek: geen afwijkingen gevonden, dus blijven doorgaan met de gebruikelijke dosering van driemaal daags één (hormoon)tablet ter vervanging van het ontbrekende stresshormoon plús

Voetballen, uitgaan... AGS lijkt Tommy nauwelijks beperkingen op te leggen.

eenmaal per dag één (hormoon)tablet voor de zout-huishouding. Beide broertjes dartelen enthousiast door de kindvriendelijke spreekkamer van Claahsen. Voor buitenstaanders is absoluut niet te zien wie AGS heeft en wie niet.

Op de vraag aan Jacko en Mariëlle of zijn aandoening nog beperkingen met zich meebrengt voor Job, antwoorden beide ouders gelijktijdig: 'Totaal niet!' De levenslange dosering van driemaal daags één (hormoon)tablet ervaren zij zelf in ieder geval niet als een echte beperking. En hoe zien zij zijn toekomst tegemoet? Mariëlle: 'Heel goed.' Jacko: 'Hij wordt profvoetballer, denkt-ie zelf!'

Voetballen en uitgaan

Zolang zij zich strikt houden aan hun dagelijkse medicatie, kunnen kinderen met AGS een nagenoeg normaal leven leiden. Ook in de puberteit en daar voorbij, zo blijkt dezelfde middag tijdens het controlebezoek van Tommy Verhoeven (17). Voetballen, uitgaan... de levensbedreigende aandoening AGS lijkt hem nauwelijks beperkingen op te leggen.

Al komt deze middag op de poli voor Tommy opeens

wel heel dichtbij dat hij langzaam maar zeker ook zélf meer verantwoordelijkheid krijgt voor zijn leven met AGS. Zo geeft verpleegkundige Melanie Burgers, gespecialiseerd in de endocrinologie, hem een uitgebreide stress-instructie. Dat wil zeggen: aan de hand van groen-geel-rood schema maakt zij hem (opnieuw) duidelijk hoe hij zelf de dosering van zijn tabletten moet aanpassen, zodra hij koorts krijgt, moet overgeven of andere klachten krijgt die een extra toediening vereisen van het stresshormoon cortisol. Zijn moeder luistert aandachtig mee.

En wat te doen als Tommy tijdens het uitgaan onverhoopt klachten krijgt, die een snelle opvolging van zijn stress-instructie noodzakelijk maken? 'Die stress-instructie en mijn tabletten heb ik altijd bij me. En de vrienden die met mij meegaan hebben geleerd wat zij in zo'n geval moeten doen. Dus dat zit wel goed', reageert Tommy, zoals alle zeventienjarigen op een dergelijke vraag zouden reageren.

Testis-echo

Vanmiddag moet Tommy ook nog een echo laten maken van zijn testikels. Voor dit jaarlijkse controlemoment meldt hij zich op de AGS echo-poli bij kinderradioloog dr. Karin Kamphuis. Pijnlijk is dit onderzoek met behulp van geluidsgolven, vergelijkbaar met aan zwangerschapsecho, niet. Toch ervaren veel puberjongens met AGS deze jaarlijkse echo - heel begrijpelijk - als een vervelende inbreuk op hun privacy.

Internist-endocrinoloog dr. Nike Stikkelbroeck, die Tommy in de nabije toekomst als volwassen AGS-patiënt verder zal gaan begeleiden, over de noodzaak van juist deze echo: 'AGS is geassocieerd met bepaalde testistumoren. Weliswaar goedaardige, maar deze tumoren kunnen door hun ligging en grootte op volwassen leeftijd uiteindelijk wel funest zijn voor de vruchtbaarheid. Daarom is het zaak om het ontstaan van dergelijke tumoren al in een vroegtijdig stadium te ontdekken, zodat die groei met behulp van medicijnen op dat moment al kan worden geremd. Dit is een van de voordelen van de samenwerking tussen kinderartsen-endocrinologen en de internisten-endocrinologen binnen ons nieuwe Radboud Bijnier Centrum. Een probleem dat op volwassen leeftijd de vruchtbaarheid zou kunnen verstoren, wordt hier op kinderleeftijd al gesignaleerd en behandeld. Eenmaal in de twee weken hebben we hier ook gestructureerd overleg tussen alle specialisten van het UMC die zich bezighouden met bijnierziekten, waaronder AGS.'

Nivel-onderzoek

Met het zeldzame, levensbedreigende syndroom AGS, dat jaarlijks bij 1 op de 12.000 pasgeborenen wordt gevonden, lijkt goed te leven. De ouders van de zesjarige Job, de zeventienjarige Tommy, jongvolwassenen met deze aandoening en oudere AGS-patiënten geven dat althans zelf aan. Daardoor was ook Claahsen al snel geneigd om te denken: dan valt het kennelijk wel mee. Toch wilde zij, en trouwens ook veel anderen die nauw zijn betrokken bij de zorg voor AGS-patiënten, graag meer praktijkinformatie over de wérkelijke kwaliteit van leven van kinderen met AGS en hun ouders. Hoe ziet dat er nu uit in de dagelijkse praktijk?

Het Nederlands instituut voor onderzoek van de gezondheidszorg Nivel heeft een dergelijk onderzoek inmiddels uitgevoerd, in de vorm van patiëntenquêtes. En alle positieve reacties uit dit onderzoek, mede gefinancierd door de patiëntenvereniging NVACP, bevestigen wat de patiënten zelf al veel langer aangaven: 'Met AGS valt goed te leven'. ■

Digi-poli: voor kind én volwassene

Voor een optimale behandeling van de chronische bijnieraandoening AGS, werkt de afdeling Kinderendocrinologie nauw samen met de (volwassenen)afdeling Endocriene Ziekten. Deze samenwerking komt zowel de patiëntenzorg als het onderzoek naar dit zeldzame syndroom ten goede. Bovendien vergemakkelijkt dit contact de transitie, dus de overgang van de oudste (meestal zo tussen 16 en 20 jaar) kinderen met AGS van de 'kinderzorg' naar de volwassenen zorg.

Een duidelijk voorbeeld van de hechte samenwerking tussen Kinderendocrinologie en de afdeling Endocriene Ziekten is ook de speciale digipoli voor AGS-patiënten. Een initiatief van kinderarts-endocrinoloog dr. Hedi Claahsen en internist-endocrinoloog dr. Nike Stikkelbroeck. Zowel kinderen als volwassen patiënten met AGS kunnen - gewoon thuis, vanachter hun eigen pc - via deze digitale poli alle gewenste informatie vinden over dit syndroom en ook gegevens uit hun medisch dossier bekijken. Bovendien is het voor alle AGS-patiënten mogelijk om via een forum met elkaar te communiceren of contact te zoeken met een in AGS gespecialiseerde hulpverlener van het Radboud.



Verpleegkundige Melanie Burgers geeft Tommy een stress-instructie. Het schema in groen, geel en rood geeft aan hoe hij zelf zijn medicatie moet aanpassen bij koorts, overgeven of andere klachten.