

patiëntverhaal

Mia's wereld Leven met het syndroom van Rett

Mia. Haar naam is een begrip op de afdeling pediatrie van AZ Klina. Mia is een meisje van negen en al bijna heel haar leven patiënt hier. Ze heeft het syndroom van Rett, een zeldzame neurologische aandoening die haar en haar familie hard treft. Hoop op genezing is er niet, het gezin moet zelfs beginnen nadenken over Mia's laatste levensfase. Hun verhaal is er een van liefdevolle zorg, van veel moeten missen, maar ook van vreugde om kleine dingen.



De eerste tekenen kwamen toen Mia nog maar een baby was. Ze had moeite met motorische vaardigheden, vaak onverklaarbare koorts en leek afwezig te staren. “We voelden dat er iets niet klopte, maar artsen kregen er niet meteen vat op”, vertelt haar mama Britt. Tot het in de zomer van 2017 plots erg slecht ging. Mia werd opgenomen op intensieve zorg, er volgden een hoop onderzoeken en testen.

Kinderarts Ingrid Van Ingelghem bracht het gezin slecht nieuws: Mia had het Rett-syndroom, ze zou nooit normaal ontwikkelen. “Je verliest de grond onder

je voeten”, herinnert Britt zich. “Alles wat je dacht over de toekomst van je kind - van je gezin - verandert in één tel. De angst voor wat er zal komen, neemt op dat moment alles over.”

Rett is een zeldzame ziekte. De dokter bracht Mia's ouders meteen op de hoogte van de Rett Vereniging België. “We vonden daar herkenning en steun, ook al was het confronterend om patiëntjes te zien die beter af waren dan Mia.”

Een leven vol zorg, maar ook vol liefde

Mia heeft vandaag de cognitieve ontwikkeling van een baby van drie à vier maanden. Ze kan niet spreken of stappen, zit in een rolstoel of ligt en heeft dagelijks intensieve zorg nodig. Haar familie communiceert met haar via geluidjes, gaat af op haar lach, haar ogen.

Siebe - Mia's broer van twaalf - is haar grootste held. Ze lacht al als hij haar naam roept. Hun band is intens. “Hij komt haar elke ochtend dag zeggen voor hij naar school vertrekt”, glimlacht Britt. “Ook als ze in het ziekenhuis ligt. Iedereen op de dienst kent hem. Siebe speelt met Mia zoals alleen hij dat kan – door iets te roepen of babyfilmpjes te tonen die ze leuk vindt. Of door de hond te doen blaffen, dat vindt ze grappig.”

“Hij heeft ook al dingen moeten doen die je een kind van zijn leeftijd liever bespaart”, gaat Britt verder. “Toen Mia deze zomer een levensbedreigende aanval kreeg bij mijn mama, belde hij de hulpdiensten. Hij wachtte hen buiten op en schoof meubels aan de kant om de doorgang te vergemakkelijken. We zijn zo trots op hem. Maar dat neemt niet weg dat hij zelf ook aandacht nodig heeft, die we niet altijd kunnen geven. We proberen voor hem ook exclusieve momenten in te bouwen. Zijn wedstrijden inline

hockey bijvoorbeeld, zijn heilig voor mijn man en mij. En de grootouders doen ook veel met hem.”

De kracht van een netwerk

Veel kinderen met Rett verblijven in een voorziening, omdat ze gespecialiseerde zorg nodig hebben. Mia's ouders kozen er bewust voor om hun dochter thuis te houden. “Dat is voor ons vanzelfsprekend, al is het zwaar. Maar bij moeilijke beslissingen als deze moet je je eigen gevoel volgen. Doe wat jij denkt dat het beste is: voor je kind, voor jezelf, voor je gezin.”

Britt benadrukt hoe belangrijk een netwerk hierbij is. “Wij kunnen dit alleen maar realiseren met de hulp van onze ouders. Ze zijn onze onmisbare steunpilaar. Zo staan mijn ouders elke werkdag al om 6 uur aan onze deur, zodat mijn man en ik ons kunnen klaarmaken om te gaan werken. Mia's grootouders helpen met opvang, met boodschappen, met alles wat komt kijken bij het dagelijks leven. Hun leven staat bijna net zo op pauze als het onze, en toch doen ze het met liefde. Hun steun is een fundament waar we op kunnen bouwen.”

Inspraak in de zorg

Inspraak in de zorg om Mia is voor Britt en haar man cruciaal. “Momenteel belanden we ongeveer één keer per maand in het ziekenhuis. Deze afdeling is een tweede thuis. Iedereen kent ons hier. Ze houden rekening met onze wensen, met onze kijk op Mia's ziekte. Neem nu haar sondevoeding. Wij vinden het belangrijk dat Mia niet de standaard sondevoeding krijgt, maar zelfgemaakte, gemixte maaltijden. Op die manier eet ze toch met ons mee, het versterkt haar plek in het gezin.”

De verpleegkundigen staan daar volledig achter, ook al betekent dit voor hen meer werk. “Ze helpen met →

mixen, bewaren haar voeding zoals wij het vragen, denken mee. Het is zoveel meer dan zorgen alleen. Hier weten ze wat belangrijk is voor haar, voor ons als gezin. Daarom willen we ook, als het moment daar is, dat ze ofwel thuis ofwel hier kan sterven. Niet in een anonieme kamer van een gespecialiseerd centrum. Hier kennen ze haar, hier houden ze rekening met wie zij is – niet alleen met haar ziekte.”

Alleen maar liefde

Mia's gezondheid is fragiel en de toekomst is onzeker. Palliatieve zorg wordt een onderwerp. “We moeten nadenken over loslaten. Maar we laten ons niet verlammen door angst. We genieten van de kleinste gelukjes samen. Je kan je leven niet on hold zetten. Ook hierna is er nog een toekomst, hoe moeilijk dat ook is.”

Zo volgt Britt nog avondschool om haar diploma als leerkracht te verzilveren. Naast werken en zorgen betekent dit dus ook twee avonden per week weg zijn van huis. “Dat wringt soms, het is tijd die ik niet met Mia kan doorbrengen en die ik nooit kan inhalen. Maar ik weet ook dat ik moet blijven bouwen aan mijn eigen toekomst. Ooit zal Mia er niet meer zijn en moeten wij met z'n drieën verder.”

Britt beseft dat haar gezin onherroepelijk veranderd is. Dat ze dingen hebben moeten loslaten en dat sommige mensen uit hun leven verdwenen zijn. Meestal niet uit onwil, maar uit onvermogen. “Wat gebleven is, is pure liefde. Voor Mia, voor elkaar. En dat is het enige wat echt telt.”



Mia en broer Siebe



Wat is het Rettsyndroom?

Het Rett-syndroom is een zeldzame neurologische ontwikkelingsstoornis die vrijwel uitsluitend voorkomt bij meisjes. De aandoening wordt veroorzaakt door een spontane mutatie in het MECP2-gen, dat een cruciale rol speelt in de hersenontwikkeling.

De meeste kinderen ontwikkelen normaal tijdens de eerste zes tot achttien maanden. Daarna treedt een regressiefase op, waarin eerder verworven vaardigheden verdwijnen. Kinderen verliezen het vermogen om te spreken, lopen of doelgericht te bewegen.

Een van de meest typische kenmerken is het voortdurend wringen of wrijven met de handen. Andere symptomen zijn epilepsie, ademhalingsproblemen, scoliose en ernstige motorische beperkingen.

Bijna alle kinderen hebben levenslange, intensieve zorg nodig. Er bestaat geen genezing; behandelingen zijn gericht op comfort, het verlichten van symptomen en het ondersteunen van de levenskwaliteit.

Meer informatie
www.rettsyndrome.be



Pediatrie Zorg op maat en in vertrouwen

“Kinderen genezen niet alleen met medicijnen of behandelingen”, zegt hoofdverpleegkundige Anaïs Debruyne. “Ze hebben ook nabijheid, uitleg op maat en vertrouwen nodig.” Op de afdeling pediatrie van AZ Klina staat die brede zorgvisie centraal, elke dag opnieuw.



Anaïs Debruyne



dr. Van Ingelghem

Jaarlijks worden er honderden kinderen op pediatrie opgenomen. De meeste komen met een acute aandoening, zoals een luchtweginfectie, maag-darmklachten of een letsel na een val. Vaak blijven ze enkele dagen, waarna ze weer naar huis kunnen. Daarnaast zijn er ook kinderen met een chronische of zeldzame aandoening, zoals metabole of neurologische ziekten, chronische maag-darmproblemen of diabetes. Zij keren geregeld terug voor opvolging of wanneer er zich iets acuuts voordoet.

“Wij zijn vaak het eerste aanspreekpunt voor die gezinnen, die meestal ook begeleid worden in andere, gespecialiseerde centra of door thuisbegeleidingsdiensten”, zegt kinderarts dr. Ingrid Van Ingelghem. “We werken nauw samen met die diensten. Zo krijgen kinderen hier de juiste zorg op een vertrouwde plek dicht bij huis.”

“Je zorgt nooit enkel voor dat klein patiëntje”, vult Anaïs aan. “Je begeleidt het hele gezin. Dat vraagt luisteren, meedenken en flexibel zijn. Maar net dat maakt het werk zo waardevol.”

De zorg is hier echt op kindermaat. Onderzoeken worden vooraf uitgelegd op het niveau van het kind, of aan de hand van een spelletje of met hulpmiddelen. Zo kunnen kinderen

via een VR-bril vooraf al ervaren hoe het voelt en klinkt om in een MRI te liggen. Een licht verdovende ‘toverzalf’ kan de pijn van een prikje wegnemen en een rustgevende projectie op het plafond zorgt voor afleiding bij een onderzoek. “Zo kunnen we de angst verminderen en voelen patiëntjes zich meer in controle”, zegt Anaïs. “Kinderen zijn kwetsbaar, maar ook enorm veerkrachtig. Met de juiste benadering kun je hen echt sterker maken.”

De zorg gebeurt in een multidisciplinair team: artsen, verpleegkundigen, een kinderpsycholoog, spelbegeleiders en vrijwilligers zorgen samen voor medische opvolging, emotionele ondersteuning én comfort. Die samenwerking maakt het mogelijk om in te spelen op uiteenlopende noden en om gezinnen ook op langere termijn te blijven begeleiden.

Dat is essentieel bij kinderen die kampen met een ernstig of progressief ziektebeeld, zoals Mia. Hun traject verloopt vaak in fasen, met nieuwe zorgvragen of momenten van achteruitgang. “Onze taak is om daarin mee te groeien”, vertelt dr. Van Ingelghem. “Soms moeten we ook gesprekken voeren over comfortzorg of het levens-einde. Dat zijn zware gesprekken, die alleen kunnen ontstaan vanuit openheid en wederzijds vertrouwen. Ouders voelen dat we naast hen staan.”

