

Kun je me volgen?!

Over het leven met de
stofwisselingsziekte NCL



Kun je me volgen?!

Over het leven met de
stofwisselingsziekte NCL

Colofon

Dit kennisproduct is tot stand gekomen vanuit Kennis Over Zien, een samenwerkingsverband van Bartiméus, Koninklijke Visio, Robert Coppes Stichting, Oogvereniging en de Macula Vereniging. Samen ontwikkelen en delen de organisaties kennis over visuele beperkingen.

Kennis Over Zien

info@kennisoverzien.nl
www.kennsioverzien.nl

Samenstellers

- Linda van Eck, oefentherapeut Cesar, Bartiméus
- Drs. Marieke Schut, Orthopedagoog-Generalist en GZ-psycholoog, Bartiméus

Met medewerking van

Drs. Jolijn Verbeek, Arts Verstandelijk Gehandicapten, Bartiméus (hoofdstuk 1)

Meelezers

- Laura en Gijsbert den Hertog, ouders van Warner
- B. en E. Hoefnagels, ouders
- Mariola de Jongh-Karas, leerkracht Koninklijke Visio
- Annemarie van der Meij, leraar-ondersteuner Bosschool Bartiméus
- Prof. dr. Mies van Genderen, oogarts Bartiméus (hoofdstuk 1)
- Dr. Peter van Hasselt, kinderarts metabole ziekten WKZ (hoofdstuk 1)
- Drs. Yvonne Kruithof, Orthopedagoog-Generalist, Bartiméus (hoofdstuk 3)

Omslag en illustraties

Arend van Dam

Redactie en productiebegeleiding

ABC Redactie,
Iris Stekelenburg-van Halem

Ontwerp en lay-out

Weijsters & Kooij vormgevers

ISBN

978-90-835518-1-4

@2025 Kennis Over Zien

1e druk

Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd en/of openbaar worden gemaakt door middel van druk, fotokopie, geluidsband, elektronisch of op welke wijze dan ook, zonder schriftelijke toestemming van de uitgever.

Kun je me volgen?!

N - C - L

Drie letters, eerst zo gewoon
Voelen nu als een zwaard
Onverwacht en zeldzaam
De wereld staat op zijn kop
Van licht naar donker
Kleuren verdwijnen
De dagen worden grijs
Herinneringen vaag
De toekomst een vraagteken
Zoekend naar grip
In onzekere tijden
Vragen soms onbeantwoord
Een strijd die niemand begrijpt
Wie kan mij volgen?
In het verlies
Grijpen handen elkaar vast
Geven steun, willen je snappen
Geven niet op
Willen je volgen!
Genieten nu het nog kan
Leven bij de dag
Het mooie blijven zien
Ook als het moeilijk is
Kun je me volgen?!
— M. Schut

Inhoud

Inleiding 10

Hoofdstuk 1

Wat is NCL? 13

- 1.1 Uitleg van de stofwisseling 13
- 1.2 NCL 14
- 1.3 Wat is CLN3? 17
- 1.4 De diagnose 17
- 1.5 Erfelijkheid 21
- 1.6 Na de diagnose 22
- 1.7 Uitleg over de ziekte op celniveau 24
- 1.8 Behandeling van CLN3 26

Hoofdstuk 2

Verliesverwerking bij NCL 31

- 2.1 Invloed op het gezin 31
- 2.2 Wat is levend verlies? 32
- 2.3 Hoe verloopt verliesverwerking? 33
- 2.4 Veerkracht en coping 36
- 2.5 Verlies en zingeving bij NCL 39

Hoofdstuk 3

Psycho-educatie 42

- 3.1 Wat is psycho-educatie? 42
- 3.2 Welk effect heeft psycho-educatie? 43
- 3.3 Wat vertel je? 45
- 3.4 Adviezen voor ouders 52
- 3.5 Praten met broers en zussen (brussen) 53
- 3.6 Adviezen voor professionals 54

Hoofdstuk 4

De eerste jaren na de diagnose 55

- 4.1 Lichamelijk functioneren 57
- 4.2 Cognitief functioneren 61
- 4.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie 62
- 4.4 Het gezin 66
- 4.5 Dagactiviteiten 68

Hoofdstuk 5

Achteruitgang en toenemende beperkingen 74

- 5.1 Lichamelijk functioneren 74
- 5.2 Cognitief functioneren 83
- 5.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie 87
- 5.4 Het gezin 93
- 5.5 Dagactiviteiten 94

Hoofdstuk 6

Steeds meer zorg 100

- 6.1 Lichamelijk functioneren 100
- 6.2 Cognitief functioneren 109
- 6.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie 109
- 6.4 Het gezin 112
- 6.5 Dagactiviteiten 119

Hoofdstuk 7

Het einde nadert 123

- 7.1 Lichamelijk functioneren 123
- 7.2 Cognitief functioneren 128
- 7.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie 129
- 7.4 Het gezin 130
- 7.5 Daginvulling 131

Hoofdstuk 8

Overlijden en rouw 133

8.1 Lichamelijk functioneren 133

8.2 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie 134

8.3 Omgaan met verlies 136

Nawoord 142

Meer informatie 146

Bronnen 148

Bijlagen

Activiteiten 162

Woningaanpassing 166

Inleiding

Dit boek gaat over de zeldzame stofwisselingsziekte Neuronale Ceroïd Lipofuscinose (NCL), in het bijzonder over de juveniele vorm van CLN3. Deze vorm start in de kinderleeftijd, vandaar de term juveniel. In Nederland hebben ongeveer 40 mensen deze ziekte.

Vroeger werd deze variant aangeduid met de ziekte van Batten-Spielmeyer-Vogt (-Sjögren). Begin 19e eeuw beschreven deze artsen de ziekte die naar hen is vernoemd. Andere benamingen van de ziekte zijn: de ziekte van Batten, Batten Disease, Juveniele NCL of JNCL. Ook kinderdementie is een term die vaak, ook internationaal, genoemd wordt om aan te duiden om welke soort ernstige aandoening het gaat. In dit boek spreken wij over CLN3.

In 2008 is een boek verschenen over CLN3 in de Bartiméus-reeks, met de titel 'Op winst blijven spelen'.¹ Het is geschreven in een tijd dat veel kinderen met deze ziekte in een instelling woonden.

Hierin is veel veranderd. Tegenwoordig blijven kinderen meestal thuis wonen met ondersteuning. Dit, en vernieuwde inzichten, waren redenen om het boek te herzien. Belangrijke informatie uit 'Op winst blijven spelen' is overgenomen en soms compacter gemaakt. Dit boek is aangevuld met recente informatie, uitspraken en adviezen van ouders en professionals.

Voor wie?

'Kun je me volgen?!' is geschreven voor ouders, familie, naasten, leerkrachten, begeleiders, maatschappelijk werkers, psychologen, paramedici, artsen en geïnteresseerden. Het is een boek voor iedereen die meer wil of moet weten over wat er speelt in een gezin waar een kind is met de diagnose CLN3 en hoe de ziekte zich ontwikkelt. We geven praktische handvatten voor de omgang met een kind met CLN3, het onderwijs en de zorg.

De samenstellers

De samenstellers van dit boek zijn Linda van Eck, oefentherapeut Cesar en Marieke Schut, Orthopedagoog-Generalist en GZ-psycholoog, met medewerking van Jolijn Verbeek, Arts Verstandelijk Gehandicapten voor hoofdstuk 1. Zij maken alle drie deel uit van het NCL-expertisecentrum van Bartiméus.

Het NCL-expertisecentrum van Bartiméus werkt nauw samen met de expertisegroep NCL van Koninklijke Visio. Deze organisaties voor mensen met een visuele beperking bundelen de krachten om alle cliënten en professionals goed te bereiken met kennis en ondersteuning op het gebied van CLN3.

Voor de ontwikkeling van kennis werkt het NCL-expertisecentrum van Bartiméus nauw samen met de afdeling Kindermetabole ziekten van het Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ) Utrecht en de Stichting Beat Batten.

Dankzij deze samenwerkingsverbanden krijgen we steeds meer kennis over (het verloop van) de ziekte CLN3.

Als samenstellers van dit boek bedanken we hierbij alle kinderen en ouders die hun vertrouwen hebben gesteld in de ondersteuning vanuit onze behandelteams. De meelezers van dit boek zijn we dankbaar voor hun tijd en waardevolle feedback. Ook alle (oud-)collega's die op welke wijze dan ook een bijdrage geleverd hebben aan de totstandkoming van dit boek: hartelijk bedankt!

Leeswijzer

In het boek 'Op winst blijven spelen' werd een indeling naar fasen van het ziekteproces gehanteerd. Deze indeling is niet met wetenschappelijk onderzoek onderbouwd en laten we los. De ziekte kent veel aspecten en elk kind ontwikkelt zich anders. We hebben daarom gekozen om meer thematisch het ziekteverloop te beschrijven.

De volgende thema's staan hierin centraal:

- Medische en lichamelijke onderwerpen.
- Cognitie, communicatie, sociaal-emotionele onderwerpen en gedrag.
- Gezinsaspecten.
- School/dagbesteding.

Voor ouders kan de hoeveelheid aan informatie overweldigend zijn, met name als de diagnose CLN3 nog niet zo lang geleden gesteld is. We adviseren om dan te beginnen met hoofdstuk 4.

Voor de leesbaarheid gebruiken we 'hij' waar ook 'zij' of 'men' gelezen kan worden. Waar ouders staat, worden ook verzorgers bedoeld.

De bronnen zijn achter in het boek per hoofdstuk opgenomen en in de tekst aangegeven met een ^{1,2} enzovoort.



‘Mijn vrouw heeft het hele boek ineens gelezen. Ze zoekt ook op het internet naar alle informatie die er over de ziekte te vinden is. Zelf lees ik in het boek tot waar het voor ons kind nu van toepassing is, soms wat verder. Maar al snel vind ik het dan toch te confronterend.’

— Vader van Iris

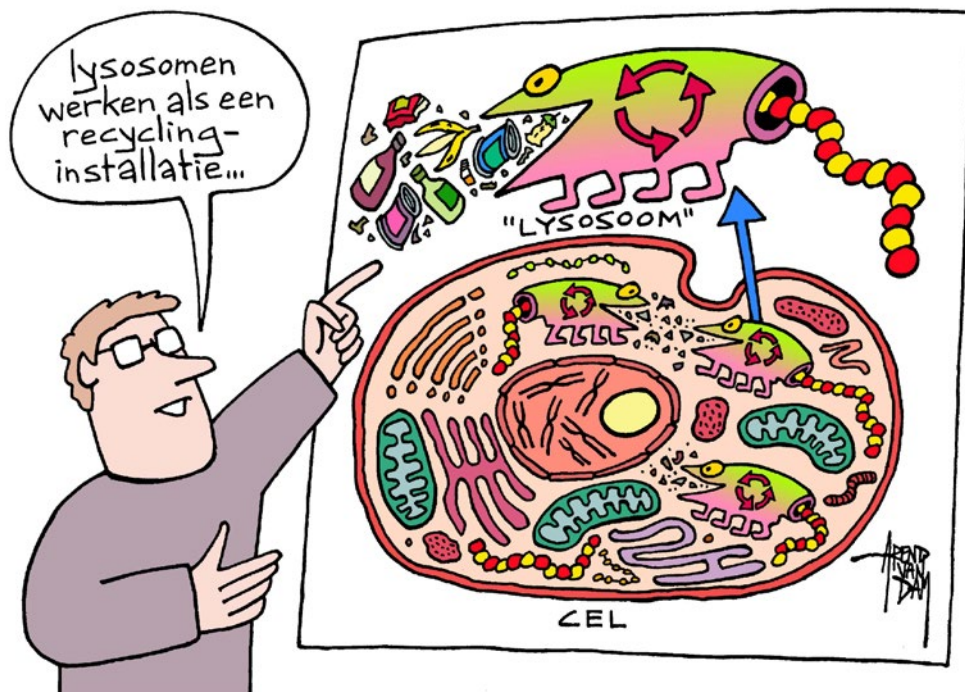
Hoofdstuk 1

Wat is NCL?

NCL (Neuronale Ceroïd Lipofuscinose) is een ernstige stofwisselingsziekte. Om de gevolgen daarvan goed te begrijpen, is het belangrijk meer te weten van biologische processen, zoals de stofwisseling. De nadruk leggen we op de meest voorkomende vorm van NCL die ontstaat op de kinderleeftijd, CLN3.

1.1 Uitleg van de stofwisseling

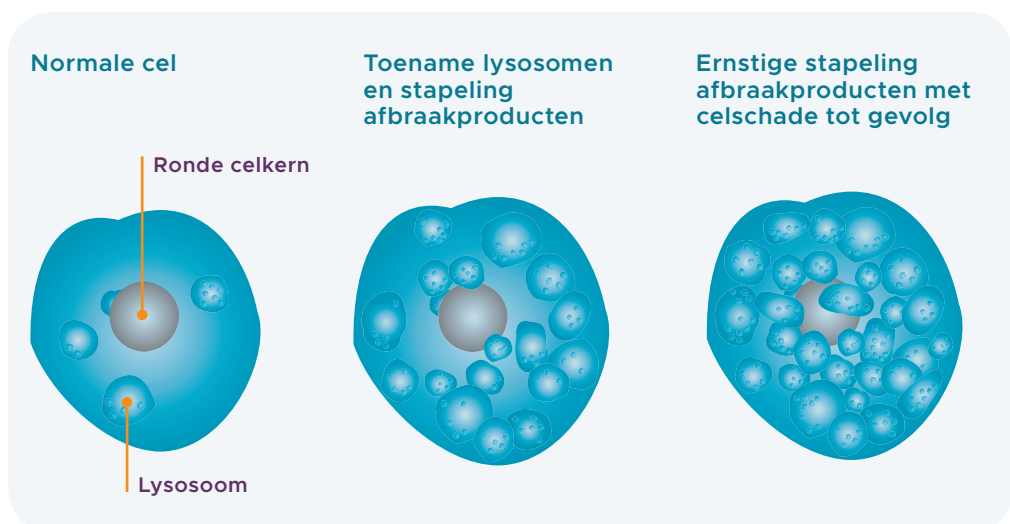
Onder stofwisseling verstaan we de biochemische processen die plaatsvinden in ons lichaam, waarbij de ene stof omgezet wordt in de andere stof. We hebben stofwisseling nodig om ons lichaam in stand te houden en te laten functioneren.



Zoals ons lichaam een stofwisseling heeft waarbij we met behulp van onze organen voedingsstoffen opnemen, afbreken en omzetten tot energie en bruikbare stoffen, gebeurt dit ook op celniveau. Elke cel bevat kleine organen (organellen) die hierbij een rol spelen. Eén van deze organellen zijn de lysosomen. Dit zijn als het ware recyclefabriekjes, waar de afvalstoffen van de cel in kleinere stukjes worden geknipt, zodat ze hergebruikt kunnen worden. In deze lysosomen zijn eiwitten aanwezig die helpen bij het afbreken en bewerken van stoffen in de cel. Deze eiwitten noemen we enzymen.

1.2 NCL

Er bestaan zo'n 1.900 stofwisselingsziekten, ofwel metabole ziekten.¹ Neuronale Ceroïd Lipofuscinose (NCL) is de meest voorkomende neurodegeneratieve ziekte bij kinderen.² NCL is een groep stofwisselingsziekten waarbij enzymen van het lysosoom niet goed werken of ontbreken. Hierdoor ontstaat opstapeling van stoffen in de lysosomen, wat celschade geeft. Vroeger dacht men dat de stoffen ceroid en lipofuscine zich opstapelden en dit de celschade gaf. Nu weten we dat het een groep van verschillende stoffen betreft en het proces van celschade een stuk complexer is.



Lysosomale stapeling

De lysosomen zwellen op en gaan lekken, waardoor schadelijke stoffen in de cel terecht komen. Ook het aantal lysosomen neemt toe, wat de celfunctie verder belemmert in zijn functioneren.³ De celschade ontstaat met name in de cellen van het zenuwstelsel (neuronen), zoals de hersenen en het oognetvlies. Hierdoor kan de zenuwcel steeds minder goed functioneren en gaat uiteindelijk dood. Geleidelijk sterven steeds meer cellen af, waardoor neurologische klachten ontstaan. Het lichaam kan namelijk geen nieuwe hersencellen maken. We noemen het daarom ook wel een neurodegeneratieve lysosomale stapelingsziekte.

NCL is een groep ziekten die door de jaren heen op verschillende manieren werd ingedeeld of geclassificeerd. Tegenwoordig maken we onderscheid tussen de verschillende vormen van de ziekte op basis van de genetische oorzaak, waarna de leeftijdsperiode van de eerste symptomen wordt genoemd. Bijvoorbeeld: CLN3, juveniele vorm.

In 1995 werd voor het eerst een gen vastgesteld dat NCL veroorzaakte. Sindsdien zijn er steeds meer genen ontdekt, waarin verschillende mutaties kunnen voorkomen. Door deze ontdekking werd duidelijk dat deze groep ziektebeelden door afwijkingen in verschillende genen kan ontstaan. Het gen en de precieze locatie van de mutatie in het gen, bepalen het ziekteverloop en of het ernstiger of juist milder verloopt.

Momenteel zijn er dertien genen bekend die geassocieerd worden met NCL.^{2,4} De eerste genen werden CLN genoemd en vanuit daar is de benaming van de verschillende ziektebeelden als CLN1 tot CLN14 ontstaan. Een tijd lang werd er van veertien genen gesproken, maar ondertussen weten we dat CLN9 eigenlijk ook een milde vorm van CLN5 betreft.⁵ Voorheen werd een mutatie in het CLN12 gen geassocieerd met het Kufor-Rekab Syndroom, maar ondertussen weten we dat een mutatie in dit gen onder andere ook CLN12 kan geven.^{4,6} In de overzichtsliteratuur wordt het echter nog niet altijd als een vorm van NCL gezien. In de NCL Mutation Base staan de verschillende genen beschreven.⁷

Als laatste is er in 2018 een variant beschreven die voorlopig CLN15 wordt genoemd, maar deze is nog niet officieel bevestigd.⁸

In de volgende tabel zie je in welke levensfase de verschillende typen NCL vaak voor het eerst klachten geven.² Hierbij hanteren we de volgende indeling:⁹

- infantiel: 6-24 maanden
- laat-infantiel: 2-4 jaar
- juveniel: 4-15 jaar
- adult: 15-50 jaar

Een aantal vormen van NCL kan op verschillende momenten ontstaan. Zo kan CLN3 op latere leeftijd de eerste klachten geven, maar de klassieke vorm wordt op juveniele leeftijd merkbaar. De dikgedrukte vorm is de meest voorkomende NCL-vorm in die leeftijdsfase.

Congenitaal	Infantiel	Laat-infantiel	Juveniel	Laat-juveniel/ protacted	Volwassen
	CLN1	CLN1	CLN1		CLN1
CLN2	CLN2	CLN2	CLN2	CLN2	CLN2
			CLN3	CLN3	
					CLN4
CLN5	CLN5	CLN5	CLN5	CLN5	CLN5
		CLN6	CLN6	CLN6	CLN6 (Kufs type A+B)
		CLN7	CLN7	CLN7	
		CLN8	CLN8		
CLN10		CLN10	CLN10		CLN10
				CLN11	CLN11
					CLN13 (Kufs type B)
		CLN14			

Overzicht van de verschillende NCL-ziekten
naar tijdstip van ontstaan van de eerste symptomen

1.3 Wat is CLN3?

CLN3 is een van de meest voorkomende vormen van NCL die vooral in de juveniele leeftijdsfase tot uiting komt. Meestal zijn de kinderen 4 tot 8 jaar als de eerste verschijnselen merkbaar worden en de diagnose wordt gesteld.² In zeldzame gevallen ontstaan de klachten op latere leeftijd, waarbij de ziekte dan vaak milder verloopt. Dit is de zogenaamde protracted vorm, of in heel uitzonderlijke gevallen een adulte vorm.^{2,10} Daarnaast is er ook nog een vorm van CLN3 bekend waarbij alleen de retina (het netvlies) aangedaan is en er geen andere neurologische symptomen optreden.²

Het is onbekend hoe vaak de ziekte exact voorkomt, maar het wordt wereldwijd geschat op 1 op de 200 000 kinderen.^{11,12} In Nederland gaat het om ongeveer 40 patiënten, dit aantal is al jaren stabiel.

Bij de klassieke vorm van CLN3 is het eerste symptoom meestal de achteruitgang van het gezichtsvermogen, daarna worden ook de cognitieve en motorische achteruitgang duidelijk en worden de kinderen blind. Later in het ziekteproces gaan steeds meer neurologische klachten spelen, die per kind kunnen wisselen, bijvoorbeeld epilepsie, spraakproblemen, gedragsproblemen, lichamelijke klachten, slaapproblemen en psychiatrische klachten. De ziekte leidt altijd tot vroegtijdig overlijden.

1.4 De diagnose

Kinderen met CLN3 worden hiermee geboren, maar de ziekte is in het begin niet merkbaar. De eerste jaren ontwikkelt een kind zich net als de meeste andere kinderen. Ook als er problemen met het zien ontstaan, is er meestal geen reden om te denken dat er sprake is van een ernstige ziekte.

De eerste aanwijzingen voor de ziekte worden vaak ontdekt doordat ouders of bijvoorbeeld leerkrachten veranderingen opmerken bij het kind, zoals:

- de kijkafstand verkleinen, bijvoorbeeld dicht bij de televisie zitten
- leermoeilijkheden
- onzeker bewegen
- struikelen en vaker vallen
- soms moeilijker samenspelen met andere kinderen, verandering in contact aangaan, zoals vermijden of aanklampen

Eerst denkt men misschien aan een onhandige motoriek of dat het kind een bril nodig heeft. Maar als duidelijk wordt dat een kind minder ziet zonder verklaring door de orthoptist, wordt doorverwezen naar een oogarts.

Het is in eerste instantie lastig te herkennen wat er precies aan de hand is. De problemen worden vaak toegeschreven aan de achteruitgang van het gezichtsvermogen. Maar bij kinderen met andere oogziekten die kunnen leiden tot vergelijkbaar snelle achteruitgang in het gezichtsvermogen, is meestal geen sprake van de hiervoor genoemde bijkomende problematiek. Soms vermoeden ouders dat er meer speelt en gaan met hun vragen naar de huisarts of oogarts. Die zal verwijzen naar een kinderarts of kinderneuroloog. Deze doet aanvullende onderzoeken om te bepalen wat er aan de hand is.

Zicht

Een vermoeden van CLN3 ontstaat wanneer de oogarts afwijkingen op het netvlies ziet (retinopathie) die karakteristiek zijn voor dit ziektebeeld.¹³ Hierdoor is er sprake van:

- verminderde gezichtsscherpte
- gestoord kleurenzien
- een bleke oogzenuwkop (papil)
- vernauwde bloedvaten van het netvlies
- pigmentveranderingen in de gele vlek (macula), soms ook pigmentveranderingen in de rest van het netvlies

Wanneer de diagnose retinopathie wordt gesteld, wordt het kind vaak doorverwezen naar een Universitair Medisch Centrum, bij voorkeur het Wilhelmina Kinderziekenhuis, en naar Bartiméus voor vervolgdagnostiek.

Naast de onderzoeken van het zicht en het oog, kunnen de volgende oogheelkundige onderzoeken plaatsvinden:

- Optical Coherence Tomography (OCT). Dit is een scan van het netvlies, waarmee een sterk vergrote doorsnede van het netvlies bekeken kan worden. Bij CLN3 is te zien dat het netvlies erg verdund is.
- ElectroRetinoGram (ERG): Dit is een onderzoek dat de elektrische activiteit van de staafjes en kegeltjes meet. De elektrische activiteit van de staafjes en de kegeltjes is fors verminderd bij CLN3, met name bij de reactie op licht/donker-veranderingen.

Een belangrijk kenmerk van de netvliesafwijking bij CLN3 is dat het een progressief verloop heeft, dat onomkeerbaar is (het zicht neemt af).

In het begin van de ziekte is vooral het centrale deel van het netvlies aangetast waarmee het oog scherp ziet. Hierdoor ontstaan problemen met fixeren en moet een kind als het ware langs een voorwerp of persoon kijken om het te kunnen zien. Meestal is er na twee tot vier jaar na de start van de klachten sprake van zeer ernstige slechthooftheid. Het onderscheid tussen licht en donker wordt vaak nog jaren gezien.

Uiteindelijk, twee tot tien jaar na start van de eerste klachten, treedt er volkomen blindheid op. De jongeren geven vaak zelf aan dat ze geen licht meer waarnemen. Na een aantal jaren is er ongeveer 50% kans dat enige lenstroebeling (cataract, staar) ontstaat. Zelden is deze zo ernstig dat er van buitenaf een witte verkleuring van de pupil zichtbaar is. Meestal ontstaat cataract nadat het gezichtsvermogen verloren is gegaan en is het niet zinvol om de ooglenzen te verwijderen.

Start ziekteproces

Vroeger werd gedacht dat de cognitieve achteruitgang vaak pas jaren na de achteruitgang van het zicht ontstond. Onderzoek heeft aangetoond dat er meestal vrijwel gelijk met de visuele achteruitgang sprake is van cognitieve achteruitgang.¹⁴ Dit wordt in eerste instantie niet als zodanig herkend, omdat de schoolproblemen worden toegeschreven aan het snelle visusverlies. Bij het stellen van de diagnose is het IQ van deze kinderen vaak al ruim 20 punten lager dan bij kinderen die alleen vergelijkbare visus problemen hebben.¹⁵ Hoewel de omgeving dit niet altijd direct merkt, is de ervaring dat er vaak al kleine signalen zijn (die achteraf duidelijker worden herkend) die hierop wijzen. Het kind kan niet goed meer meekomen op school, de leerprestaties nemen af en vaak heeft het een jaar extra gekleuterd.

Het stellen van de diagnose

Bij een vermoeden van CLN3, kan de diagnose worden bevestigd door middel van bloedonderzoek, waarbij gekeken wordt naar de fingerprints (vacuolen meting) in witte bloedcellen. Bij CLN3 ontstaan er namelijk afwijkingen in bepaalde cellen van het immuunsysteem, de witte bloedcellen of lymfocyten. Onder de microscoop worden scherp begrensde heldere open plekken (vacuolen) in de witte bloedcel gezien. Als met elektronenmicroscopie ingezoomd wordt op deze vacuolen, zijn hierin karakteristieke patronen te herkennen, die doen denken aan een vingerafdruk. Deze zogenaamde fingerprints zijn de opgestapelde eiwitten, die niet afgebroken konden worden. Er is een verband tussen de hoeveelheid vacuolen in de lymfocyten en de ernst van de CLN3.¹⁶ Ook in andere weefsels, zoals de huid en spierweefsel, worden onder de elektronenmicroscoop fingerprints gezien. Binnen enkele dagen na de bloedafname is de diagnose bekend.¹⁷ Het wachten op de uitslag kan lang voelen. Voor ouders kan dit een onrustige en onzekere periode zijn. De ene ouder blijft optimistisch totdat het tegendeel is bewezen, de andere ligt wakker met grote zorgen. Na het stellen van de diagnose volgt genetisch onderzoek, waarbij gekeken wordt welke genetische oorzaak eraan ten grondslag ligt. Het duurt enkele weken tot maanden voordat de DNA-uitslag bekend is.

1.5 Erfelijkheid

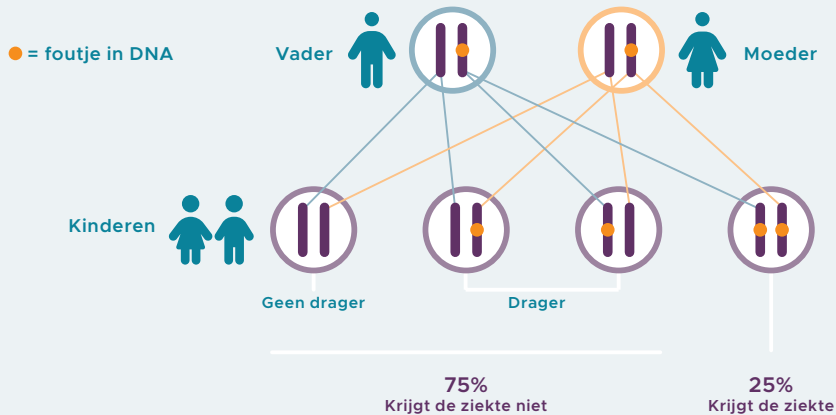
Bij genetisch onderzoek wordt gekeken wat de oorzaak in het DNA is, dat iemand een ziekte heeft. DNA zit in elke celkern bevattende cel in het lichaam. Het DNA is als het ware het kookboek, waarin alle recepten voor de processen in ons lichaam staan beschreven. Dit DNA is opgerold tot 23 paar chromosomen, de verschillende hoofdstukken in het kookboek. Elk paar bestaat uit een chromosoom van vader en een chromosoom van moeder. Het 23e chromosomenpaar bevat de zogenaamde geslachtschromosomen, die je biologische geslacht bepalen. Binnen een hoofdstuk in het DNA-kookboek zijn verschillende recepten beschreven, zo'n recept vertelt hoe een eiwit gevormd moet worden. Dit recept noemen we een gen. Als hierin een schrijffout staat, kan het zijn dat het recept niet meer te volgen is en dat er een verkeerd, niet werkend of helemaal geen eiwit gevormd wordt. Dit veroorzaakt het ziektebeeld.

CLN3 is een autosomale recessieve aandoening. Autosomaal wil zeggen dat het gen op de niet-geslachtsgebonden chromosomen ligt, dus dat het niet uitmaakt of je een man of een vrouw bent om de ziekte te krijgen of door te geven. Recessief wil zeggen dat je twee aangedane genen moet hebben om de ziekte te krijgen (dus één aangedaan gen van vader en één aangedaan gen van moeder).

Ouders van kinderen met CLN3 zijn allebei drager; ze hebben allebei één gezond en één aangedaan gen. De zaadcel en de eicel bevatten elk één van beide chromosomen van vader en van moeder. Als beide ouders het aangedane gen doorgeven, krijgt het kind CLN3. Kinderen die één aangedaan gen van hun ouders krijgen, zijn drager en kunnen het doorgeven aan hun eigen kinderen.

Als beide ouders een afwijking op het CLN3 gen hebben, is de kans dat ze die aan hun kind doorgeven 25%. Er is ook 25% kans dat het kind de afwijking in het CLN3 niet erft en er is 50% kans dat het kind drager is van de afwijking in het CLN3 gen.¹⁸

Autosomaal recessief



Schema van recessieve overerving

Als bekend is dat iemand drager van CLN3 is, kan bij een kind-wens een PGT-traject gedaan worden (pre-implantatie genetische test). Hierbij vindt er via In-vitrofertilisatie (IVF) of Intracyto-plasmatische Sperma Injectie (ICSI) bevruchting van de eicel plaats, waarna de embryo's worden onderzocht op de genetische afwijking. Alleen een embryo zonder de CLN3 mutatie zal in de baarmoeder worden ingebracht, waarna een zwangerschap kan ontstaan.

Als iemand zwanger is, kan prenataal (voor de geboorte) genetisch onderzoek gedaan worden met een vlokcentest of vruchtwaterpunctie.

1.6 Na de diagnose

Na het krijgen van de diagnose, staat de wereld op zijn kop. Wat betekent de diagnose? Voor het kind, school, het gezinsleven en werk? Wat vertel je als ouder aan je kind? Aan wie vertel je het in de omgeving en hoe? De uitslag kan ook betekenen dat er een einde komt aan een periode van angst en twijfel. Het kan duidelijkheid geven en een verklaring zijn voor problemen die niet begrepen werden.

Tegelijkertijd ontstaan nieuwe onzekerheden. Het perspectief van het kind op een gezonde ontwikkeling naar een volwassen bestaan is weg. Veel ouders zullen zich moeilijk een beeld kunnen vormen van de weg die voor hen ligt, maar zich wel realiseren dat het een zware en moeilijke weg is. Toch hoeft het leven dat het kind voor zich heeft niet alleen een leven van ziekte en verdriet te zijn, ondanks het veranderde perspectief. Terugkijkend geven ouders ook aan dat er veel mooie momenten zijn geweest en er juist met hun zieke kind een diepe band is ontstaan.



‘We hebben kortgeleden de diagnose gehoord, maar nog geen idee wat ons te wachten staat. Dat het ernstig is, dat voelen we wel. Maar wat precies en wanneer? Ik maak me zorgen, terwijl onze zoon ondertussen lekker aan het spelen is met een vriendje in de zandbak en er zo gezond uitziet. Zo dubbel!’
— Moeder van Joep

Ondersteuning

In deze periode wordt vaak een behandelteam bij het gezin betrokken vanuit Bartiméus of Visio, de landelijke expertisecentra voor mensen met een visuele beperking. Een behandelteam bestaat uit verschillende professionals op het gebied van gedrag en ontwikkeling en iemand die de ouders ondersteunt. Zij beoordelen met de ouders wat nu nodig is. Zoals opvang na het krijgen van de diagnose, opvoedingsondersteuning, omgaan met medische onderzoeken, ondersteuning en begeleiding op school. Tijdens het ziekteproces veranderen de ondersteuningsvragen en kan de begeleiding vanuit het behandelteam hierop aangepast worden.

1.7 Uitleg over de ziekte op celniveau

De meest voorkomende juveniele vorm van NCL wordt veroorzaakt door een mutatie (meestal een kleine deletie) in het CLN3 gen op chromosoom 16p12.¹ (de korte arm van het 16e chromosomenpaar).¹⁹ Het eiwit waar dit gen het recept voor bevat, is gelokaliseerd in het membraan van het lysosoom. De meest voorkomende mutatie zorgt ervoor dat het eiwit niet gemaakt wordt. We weten nog niet exact welke functies dit eiwit heeft, maar het lijkt een rol te spelen in een aantal processen in verschillende celorganellen; de lysosomen, late endosomen en het transport tussen het Golgi complex en lysosomen.^{3,20,21,22} Cellen die het CLN3 eiwit missen, gaan sneller dood en hebben een abnormaal celskelet.^{23,24}

Hieronder gaan we dieper in op enkele recente onderzoeksbevindingen, die in grote lijnen de eerste hypothesen en conclusies vormen over de rol van het CLN3 eiwit.

We weten bijvoorbeeld door recent onderzoek dat het CLN3 eiwit een rol speelt bij de verwerking van glycofosfodiësters (GPDs). Door het missen van het CLN3 eiwit hopen GPDs zich op in het lysosoom, dit zijn afbraakproducten van glycofosfolipiden (vetachtige stoffen).^{25,26} De aanwezigheid van een vorm van deze GPDs in het hersenvocht (glycofosfoinositol), blijkt een goede biomarker te zijn om onderscheid te kunnen maken tussen mensen die de ziekte wel en niet hebben. Mogelijk kan er ook onderscheid gemaakt worden in de ernst van de ziekteverschijnselen.²⁷ Dit doet vermoeden dat ze een belangrijke rol in het verloop van de ziekte spelen. Om fosfolipiden af te breken, zijn enzymen zoals fosfolipasen nodig. GPDs binden aan sommige fosfolipasen en remmen hun afbrekende functie in het lysosoom, hierdoor wordt het lysosomale fosfolipiden metabolisme sterk verstoort. Dit leidt tot accumulatie van lysofosfolipiden, wat neurotoxische stoffen zijn (schadelijk voor de cellen van het zenuwstelsel).^{25,26} Een andere lipide en biomarker die gevonden is, is globotriaosylceramide (Gb3). Gb3 accumuleert bij CLN3 in de neuronen en geeft schade.⁵⁵

Daarnaast valt op dat bij cellen die het CLN3 eiwit missen, er juist opvallend weinig bis(monoacylglycero)fosfaten of BMPs zijn.

BMPs zijn lipiden die door het lysosoom gemaakt worden. Ze zijn essentieel voor het stimuleren van lysosomale lipide hydrolasen (enzymen die lipiden afbreken) en katalyseren daarmee de afbraak en de sortering van de verschillende soorten lipiden, zoals glycerofosfolipiden. BMPs spelen in verschillende celorganellen een rol, zoals in de late endosomen en lysosomen bij het transport, de afbraak en sortering van lipiden.^{9,28,29}

Van belang is ook dat bij CLN3 zowel neurodegeneratie als neuro-inflammatie wordt gezien. Dit betekent dat er schade aan en achteruitgang van het zenuwstelsel wordt gezien en dat er sprake is van ontstekingsprocessen in het zenuwstelsel. Men vermoedt dat microglia een belangrijke rol spelen bij de neuro-inflammatie. Microglia zijn immuuncellen die in de hersenen aanwezig zijn en een onderhouds- en schoonmaakfunctie hebben. Ze ruimen beschadigde neuronen (zenuw- of hersencellen) op, stimuleren reparaties en zijn een soort beveiligingscellen die continu hun omgeving scannen op gevaar. Als microglia geactiveerd worden, bijvoorbeeld door schade, gaan ze zich anders gedragen. Ze worden opdringeriger en scheiden bijvoorbeeld pro-inflammatoire cytokines (boodschapperstoffen van het immuunsysteem) uit, waarmee ze ontsteking stimuleren.^{30,31,32} Ze spelen ook een belangrijke rol in het onderhoud van de beschermende myelineschede die om de zenuwvezels (uitlopers van de zenuwcel) zitten. Microglia die het CLN3 eiwit missen, hebben net als de zenuwcellen last van lysosomale stapeling en een verstoord lipidenmetabolisme. Myeline is een vetachtige stof. Aangedane microglia kunnen de myeline niet meer goed omzetten en de bijbehorende lipiden niet goed verwerken.³⁰

Als laatste weten we ook dat verlies van het CLN3 eiwit invloed heeft op andere enzymen en eiwitten, zoals de eiwitten die betrokken zijn bij CLN1, CLN2, CLN5 en CLN10.^{33,34} Dit ondersteunt de gedachte dat de eiwitten die betrokken zijn bij de verschillende NCL-beelden een complex netwerk in onze cellen vormen. Recent is ook gebleken dat de door NCL genen gecodeerde eiwitten een rol spelen bij andere neurodegeneratieve ziekten, zoals Alzheimer en Parkinson.³⁴

1.8 Behandeling van CLN3

Voor CLN3 is er helaas nog geen behandelbaarheid die bewezen effectief is bij mensen die de ziekte kan voorkomen of genezen. Er lopen wel veel onderzoeken die zich richten op de verschillende aspecten van het ziekteproces, waardoor er steeds meer kennis ontstaat over de biochemische processen die eraan ten grondslag liggen. Het is de hoop dat dit steeds betere aanknopingspunten geeft om een effectieve behandeling te vinden.

Een complicerende factor in het vinden van passende behandeling, is dat een behandeling op de lange termijn pas effectief is als die vroeg gestart wordt. Het liefst voordat er sprake is van neurologische achteruitgang. Vaak is dit niet haalbaar, omdat de diagnose pas gesteld wordt als er tekenen zijn van deze achteruitgang.⁹

Ook voor de andere vormen van NCL is nog geen behandeling gevonden die kan genezen, maar soms wel een behandeling die de achteruitgang kan vertragen.

Of een behandeling mogelijk is, wordt bepaald door welk eiwit is aangedaan en of het een oplosbaar (bereikbaar) of vastzittend (minder goed bereikbaar) eiwit is. Omdat NCL-ziekten worden veroorzaakt door mutaties in verschillende genen, zijn verschillende eiwitten aangedaan. Het eiwit dat niet goed functioneert, kan een oplosbaar eiwit zijn dat zich in de bloedbaan bevindt of een enzym dat vastzit in het celmembraan van het lysosoom, zoals bij CLN3. Daarnaast speelt mee dat de hersenen en het zenuwstelsel vaak moeilijk te bereiken zijn voor een behandeling, door de bloedhersenbarrière. Therapieën die de stapeling in de cel voorkomen of verminderen, kunnen nooit tot volledige genezing leiden. Ze zullen hoogstens de ziekte milder maken of het ziekteproces vertragen.

Er zijn verschillende behandelstrategieën ontwikkeld, die in wisselende mate effect hebben op het verloop van de diverse vormen van NCL. Zo zijn er bijvoorbeeld farmacologische interventies, gentherapie en enzym vervangende therapieën.

Bij alle vormen is het van belang om zo vroeg mogelijk in het ziekteproces in te grijpen, om de schade en achteruitgang zoveel mogelijk te beperken.

Hierna zullen we enkele mogelijke invalshoeken voor therapieën beschrijven die onderzocht worden. Met regelmaat starten nieuwe onderzoeken en worden onderzoeken afgerond, daardoor zal deze informatie nooit volledig of actueel zijn.

Gentherapie

Het doel van gentherapie is om de cel een gezonde variant van het gen aan te bieden, zodat goed functionerende enzymen gemaakt kunnen worden. Dit moet in elke cel plaatsvinden.

Hiervoor wordt het gezonde gen in het DNA van een virus ingebouwd, wat in de cel gebracht wordt. De cel kan vervolgens dit DNA aflezen en het goed functionerende enzym produceren. Het aangedane gen van de cel blijft aanwezig. Voor een duurzame therapie moet het virus dit DNA aanbrengen in de celkern, anders gaat het DNA verloren bij de celdeling. Een andere bemoeilijkende factor is dat dit virus voorbij de bloedhersenbarrière moet komen, veel virussen komen dat niet.

Naar de mogelijkheden voor gentherapie bij CLN3 is onderzoek gedaan bij muizen waarbij intracerebroventriculaire injecties werden gegeven op de dag van de geboorte of de dag daarna. Dit gaf verlichting van de motorische problemen, maar niet op de leer- en geheugenproblemen of op de visuele achteruitgang.³⁵ Dit onderzoek, de CLN-301 studie, is nu uitgebreid naar een viertal kinderen. De eerste resultaten tonen veiligheid en stabilisatie op de Unified Batten Disease Rating Scale (UBDRS) aan. Dit is een vragen/observatie-lijst die internationaal gebruikt wordt bij alle vormen van NCL.^{36,37}

Een andere invalshoek is om het messengerRNA (mRNA), of het boodschapper-RNA aan te passen. In de celkern van cellen zit het DNA, het receptenboek voor alle processen in je lichaam. Om een recept te maken wordt eerst het DNA door middel van transcriptie gekopieerd naar mRNA, dit wordt vervolgens vertaald in de benodigde ingrediënten (aminozuren) die het eiwit samen vormen. Dit gebeurt buiten de celkern.

Door de mutatie, de schrijffout, in het recept voor het CLN3 eiwit wordt het recept verkeerd gelezen. Door middel van een techniek die antisense therapie heet (ASO-therapie), worden antisense oligonucleotiden (korte stukken RNA) ingezet om het mRNA aan te passen, zodat het gen beter of op de juiste manier afgelezen wordt. Tot nu toe is dit voor CLN3 één keer gedaan, waarbij er een gepersonaliseerde ASO-therapie (Zebrokysen) werd gemaakt voor een tweeling (met dezelfde mutatie). Er werden lichte verbetering gezien.³⁸ Het onderzoek wordt nu verder uitgebreid, waarbij een ASO-therapie wordt ontwikkeld die zich richt op de meest voorkomende mutatie, de zogenaamde 1kb-deletie.³⁹

Stamceltherapie

Stamcellen zijn zogenaamde ‘voorlopercellen’. Het zijn cellen die nog geen functie hebben, zoals hersencel of levercel. Het weefsel waarin ze aanwezig zijn, bepaalt wat ze worden. Er wordt voorzichtig onderzoek gedaan naar de mogelijkheden om stamcellen uit navelstrengbloed te gebruiken, omdat deze onder bepaalde omstandigheden nog alle soorten cellen kunnen worden. Embryonale stamcellen (die overblijven na fertiliteitstrajecten) kunnen dit altijd, maar dit geeft een ingewikkeld ethisch dilemma waarbij de wetgeving per land nogal verschilt. Tot nu toe is de meest toegepaste vorm van stamceltherapie beenmerg-transplantatie.

In een onderzoek is in retrospect gekeken naar het effect van navelstrengbloed transplantatie bij onder andere vier CLN3 patiënten. Er traden geen complicaties op en er leek mogelijk stabilisatie van motorische en taalvaardigheden te ontstaan bij drie van de vier kinderen.⁴⁰

Bij CLN3 zou geprobeerd kunnen worden om gezonde microglia cellen in te brengen, of het ontstaan hiervan te stimuleren. In 2020 is het gelukt om een groot deel van de microgliale cellen in muizen te vervangen door middel van beenmergtransplantatie.⁴¹ Vermoed wordt dat gewone microglia cellen te weinig enzymen maken om de ongezonde microglia cellen teniet te doen, daarom wordt gewerkt aan door gentherapie ‘opgevoerde’ cellen.

Small molecule drugs

Small molecule drugs, letterlijk vertaald ‘kleine molecuul medicijnen’, zijn medicijnen die onder andere de bloedhersenbarrière door kunnen en daarom veelbelovend zijn. Het ontwikkelen van nieuwe medicijnen is heel duur. De hoop is vooral dat bestaande medicijnen iets kunnen betekenen. Binnen de small molecule drugs zijn verschillende invalshoeken te onderscheiden, bijvoorbeeld het moduleren van de immuunreactie, of het verminderen van de stapeling. Voor CLN3 zijn ook verschillende onderzoeken gedaan en gaande.

Eén van de onderzoeksrichtingen betreft het onderzoeken van de mogelijkheden om met medicatie de GPDs te doen dalen en/of BMPs te doen stijgen.

Trehalose, een klein suikermolecuul, vermindert de accumulatie van lipopigmenten en ontstekingsreacties in het zenuwstelsel bij muizen met CLN3, ook hun levensduur wordt erdoor verlengd.⁴²

Flupirtine, wat in sommige landen op de markt was als pijn- en epilepsiemedicijn, heeft een beschermende werking op het zenuwstelsel.⁹

In laboratoriumonderzoek is bewezen dat witte bloedcellen met CLN3 langer blijven leven door Flupirtine.⁴³ Er is een klein onderzoek geweest waarbij gekeken werd of kinderen met CLN3 die in het verleden Flupirtine hadden gebruikt, een betere UBDRS (Unified Batten Disease Rating Scale) hadden dan kinderen met CLN3 die dit niet hadden. Er waren in totaal veertien kinderen die het gebruikt hadden, of nog gebruikten op het moment van het onderzoek. Bij negen kinderen heeft de familie een vragenlijst ingevuld. Daarvan hadden ouders bij vijf kinderen het idee dat het een positief effect had. Dit kon zijn dat ze het idee hadden dat de achteruitgang minder snel ging (3), dat de stemming verbeterd was (2), dat de epilepsie minder actief werd (1) of dat er minder pijnklachten waren (1). Op de UBDRS werd echter geen verschil tussen de twee groepen gezien over de tijd.⁴⁴ Het middel is van de Europese markt gehaald in verband met het risico op acuut leverfalen.⁴⁵

Fingolimod en Teriflunomide zijn allebei geregistreerde middelen voor MS.^{46,47} MS en CLN3 hebben soortgelijke problemen qua neuroinflammatie. Bij onderzoeken op muizen werden positieve resultaten gezien in de hersens hiervan.⁴⁸ Een andere bekende immunomodulator is Cellcept, of mycophenolaat. Dit middel wordt gegeven om afstoting van donororganen te voorkomen.⁴⁹ In een muisonderzoek bleek dat een behandeling met mycophenolaat positief effect heeft op het ziekteverloop.⁵⁰ In de Verenigde Staten is een verkennend onderzoek gedaan bij kinderen met CLN3 die deze behandeling acht weken kregen. De behandeling was veilig en gaf weinig bijwerkingen, maar er werd (op deze korte termijn) geen effect gezien.^{51,52} Een vervolgonderzoek naar de effecten bij langdurig gebruik is voor zover bekend nog niet gestart.

In 2024 is een onderzoek gedaan naar het middel Miglustat. Dit is een vorm van substraat inhibitie (stapeling verminderen) dat in Nederland al voor andere metabole aandoeningen is geregistreerd.⁵³ Hiervan zijn de uitkomsten nog niet gepubliceerd.

Ten tijde van het schrijven van dit boek lopen er ook in het UMC Utrecht studies, waarbij onderzoek gedaan wordt met behulp van zebravissen. De onderzoeken hebben als doel om het ziekteverloop verder in kaart te brengen en daarnaast wordt het effect van verschillende soorten medicijnen onderzocht. Hier zijn nog geen publicaties van beschikbaar.

Enzym vervangende therapie

Enzym vervangende therapie (ERT; enzyme replacement therapy) kan alleen als het defecte enzym oplosbaar is. Dit maakt deze therapie onmogelijk bij CLN3 waarbij het eiwit in de celmembraan vastzit. Voor CLN2 is ondertussen Brineura door de Medicin Agency (EMA) goedgekeurd.⁵⁴

Hoofdstuk 2

Verliesverwerking bij NCL

Gezinnen die te maken hebben met NCL komen steeds in aanraking met verlies. In dit hoofdstuk besteden we aandacht aan deze verliesverwerking. De aangedragen kennis is een sterk verkorte weergave van literatuur op dit gebied en nog steeds in ontwikkeling. Er zijn algemene factoren, tegelijkertijd is het belangrijk te weten dat iedereen verlies op een eigen manier verwerkt. Dit geldt natuurlijk niet alleen voor CLN3 maar voor alle vormen van NCL.

2.1 Invloed op het gezin

De aanwezigheid van NCL in een gezin brengt verlieservaringen met zich mee. Dat geldt voor iedereen die betrokken is bij het kind en voor ieder op zijn eigen wijze. Het kind maakt bewust en onbewust verlies mee van wat het eerst nog kon en later niet meer. Dit kan frustratie geven en heeft invloed op het gevoel van competentie. Ouders en gezinsleden voelen dezelfde verliezen met het kind mee. Voor hen speelt daar bovenop verlies van het perspectief dat ze dachten te hebben als gezin. Ze staan voor de moeilijke taak te leren omgaan met het verlies waarvan ze weten dat het gaat komen.

Het omgaan met de ziekte vraagt een groot aanpassingsvermogen. Allereerst om je aan te passen aan wat je is overkomen met het krijgen van de diagnose. Daarna moet je je aanpassen aan vaak stressvolle omstandigheden. Elke keer opnieuw is er sprake van achteruitgang. Steeds pas je daar de begeleiding en verzorging op aan.



‘Het gaat nu al meer dan een jaar heel goed met onze dochter Esmee. Ze is vrolijk en de ziekte is stabiel. Maar dit voelt ook spannend. Want we weten dat dit niet zo door zal gaan. Het voelt als een zwaard van Damocles! We proberen daar dan maar niet te veel over na te denken en vooral te genieten van activiteiten met het hele gezin.’
— Moeder van Esmee

2.2 Wat is levend verlies?

Bij ouders van kinderen met een beperking spreken we vaak over chronische rouw en levend verlies. Hiermee bedoelen we dat het verlies dagelijks aanwezig is en het zich kan opdringen op verschillende momenten. Het kan meer en minder intensief de kop opsteken, vergelijkbaar met golven in de branding die soms rustig of kabbelend zijn en soms hoog opstuwen. Er is een doorlopend proces van ‘afscheid nemen’: van gezondheid, lichamelijke functies, relaties, voorstellingen van het ouderschap, verwachtingen en van een toekomstbeeld. Op verschillende momenten moeten ouders lastige keuzes maken. Bijvoorbeeld wat betreft wonen, medicatie, school of dagbesteding en het gebruik van hulpmiddelen. Dit kan de heftigheid van de rouw opnieuw aanwakkeren. Daarmee is het proces van levend verlies en rouw bij NCL in veel opzichten anders dan het rouwproces dat iemand doormaakt na een overlijden.

Het verdriet om wat een kind overkomt, heeft niet altijd een duidelijk begin en einde. Onze samenleving verwacht dat vaak wel. Denk aan uitspraken als ‘het een plek geven’ en ‘het accepteren’ of ‘het moet toch een keer verwerkt zijn’. Dit klopt niet met de realiteit. Het hebben van een kind met NCL betekent rouwen om een verlies dat niet afneemt, maar in intensiteit zal toenemen tijdens het ziekteverloop. Het vraagt veel energie en moed om steeds weer nieuwe situaties, soms crises, het hoofd te bieden en tegelijk stil te staan bij wat het met jezelf doet.

Iedereen beleeft verlies en rouw op een eigen manier. Kinderen rouwen anders dan volwassenen. Ouders, broers, zussen en familieleden rouwen verschillend. Iedereen gaat anders om met wat er op het levenspad komt. Ook de fase waarin de verliezen zich voordoen in de levensloop, de persoonlijkheid en levensbeschouwing bepalen hoe iemand verlies beleeft en rouwen vormgeeft.

2.3 Hoe verloopt verliesverwerking?

In de literatuur wordt steeds vaker gesproken over verliesverwerking als een duaal proces: iemand die te maken heeft met verlies en dit probeert te verwerken, doet twee dingen tegelijk. Aan de ene kant zijn er emoties die gepaard gaan met verlies (verliesoriëntatie), aan de andere kant is er de aanpassing aan het veranderende dagelijkse leven (herstel oriëntatie). Zie ook het volgende figuur.



Duale procesmodel Omgaan met verlies¹

De linkerkant in het schema schetst de emotionele dynamiek van verliesverwerking. Denk aan gevoelens als boosheid, somberheid, pijn en verdriet. Het is mogelijk dat iemand emotioneel door een heel scala van gevoelens gaat die iedere keer veranderen. Er zijn geen goede of foute emoties en er is geen vaste volgorde waarin gevoelens (zouden moeten) optreden. Dat is in het verleden wel eens gedacht, maar dit wordt steeds meer gezien als achterhaald. Ook niet-voelen hoort bij emotionele dynamiek. Het kan dan gaan om verdoving of ontkenning van gevoelens. Dit kan een prima functie hebben op een bepaald moment, zodat je de heftigheid van het verlies niet in volle omvang beleeft.

De rechterkant van het schema gaat over het vormgeven van het veranderende dagelijkse leven. Ook dit is een aspect van rouw en verliesverwerking. Mensen zijn bezig met het hervinden van hun balans en het maken van keuzes die daarbij passen. Ook zijn ze bezig te bedenken wat ze nu en voor de toekomst belangrijk vinden. Bezig zijn met hoe je het leven inricht als je een verlies hebt meegemaakt, hoort bij verliesverwerking en rouw. Het is even belangrijk als het doormaken van emoties.

De slinger van rouw

De dynamiek tussen beide polen is als een slinger die heen en weer gaat. Dit noemen we de slinger van verliesverwerking of de slinger van rouw. Het kan voor iemand die verlies ervaart, voelen als heen en weer geslingerd worden. Het ene moment ben je bezig met allerlei emoties (sterk gevoeld of juist onderdrukt), het andere moment ben je bezig om het leven vorm te geven en de verliezen daarin te integreren.

De twee kanten van de slinger van rouw, suggereren dat er sprake is van een óf-óf situatie. Of er is aandacht voor de emotionele dynamiek of er is aandacht voor het herstel van het dagelijks leven. De praktijk kent veel eerder een én-én situatie. Als het accent op één kant ligt, is vrijwel altijd ook sprake van de andere kant, al merk je dit misschien niet op. Balans is belangrijk, beide kanten moeten aandacht krijgen, anders loop je vast. Rouwen is hard werken en je hebt voldoende ruimte en aandacht nodig om het proces goed aan te kunnen gaan.

Aard van de relatie

De aard en betekenis van de relatie die je hebt met de persoon om wie het gaat, bepaalt mede hoe je in het proces van rouw en verlies staat. Ouders hebben een andere relatie met hun kind dan broers en zussen. Zij komen andere gevoelens tegen in hun verliesverwerking. Sommige gevoelens zijn hetzelfde, maar anders van betekenis. Bij ouders komen bijvoorbeeld gevoelens van schuld, schaamte en falen voor, omdat ze hun kind niet kunnen beschermen tegen de slopende ziekte. Broers en zussen kunnen last hebben van schaamtegevoelens richting leeftijds-genoten. Karakteristiek bij broers en zussen zijn loyaliteits-conflicten. Zo kunnen zij denken niet verdrietig te mogen zijn, omdat hun ouders al genoeg hebben aan hun eigen verdriet. Ze begrijpen de zorg voor hun zieke broer of zus, maar merken dat ouders voor hen in tijd en emoties minder beschikbaar zijn, wat gevoelens van boosheid en jaloersheid kan geven. De schuld voor dit alles kan bij het zieke kind worden gelegd. Ook kan het lastig zijn dat activiteiten die andere gezinnen doen, voor hen niet weggelegd zijn. Dit beïnvloedt mede de manier waarop broers en zussen omgaan met het verlies en hoe zij rouwen.

Ouders kunnen dezelfde gevoelens ervaren, maar ook onderling verschillend rouwen, wat een weerslag kan hebben op hun relatie. Het is belangrijk dit te erkennen en tijd met elkaar te plannen, of hier eventueel begeleiding bij te vragen. Extra complicerend kan zijn dat het kind meestal de impact van de ziekte niet weet en ouders hun verdriet niet kunnen of willen laten zien, waar het kind bij is.

Voor opa's en oma's geeft het hebben van een kleinkind met CLN3 dubbele rouw. Ze hebben veel verdriet over hun kleinkind, terwijl ze ook meeleven met hun eigen kind en deze het liefst willen beschermen tegen het leed. Grootouders zijn vaak een grote steunpilaar voor het gezin, in praktische en emotionele zin. Hun eigen rouw schuiven ze opzij, maar komt er op andere momenten uit.

Verschillende emoties

In een rouwproces zijn verschillende thema's of aspecten die kunnen raken en emoties losmaken. Naast de emoties over de ziekte van het kind, ervaren ouders ook het verlies van bijvoorbeeld hobby's of carrière. Ze ervaren mogelijk schuldgevoelens in het niet voldoende tijd en aandacht kunnen besteden aan de andere kinderen of mantelzorgen voor de eigen ouders. Een ouder kan boos zijn over het onomkeerbare van het ziekteverloop (verlies van perspectief). Hij kan verdrietig en teleurgesteld zijn over vrienden die het contact afhouden vanwege de moeilijke situatie (verlies van sociaal netwerk). Ouders die zeer actief zijn in het regelen van zorg en begeleiding rondom het kind in de thuissituatie, merken tegelijkertijd dat het huis niet meer 'van hen is' (verlies van privacy). Ouders kunnen moeite hebben met zorg voor zichzelf te vragen (verlies om verwachtingen over hun eigen ouderschap). Ouders kunnen op verschillende momenten met verschillende aspecten bezig zijn. Hierdoor is het niet altijd even gemakkelijk om elkaar te begrijpen of elkaar voldoende aandacht te geven.

2.4 Veerkracht en coping

Tijdens het ziekteproces zijn er steeds situaties die een beroep op je doen en waarmee je moet dealen. De wijze waarop iemand zich handhaaft in stressvolle situaties, noemen we coping. Voorbeelden van coping zijn: de situatie rustig van alle kanten bekijken, doelgericht het probleem oplossen, afleiding zoeken om niet aan het probleem te denken, afwachten wat er gaat gebeuren, steun zoeken bij anderen, piekeren, je gevoelens laten blijken, dagdromen, jezelf verwijten, positief denken, humor, jezelf geruststellend toespreken. Door één van deze strategieën toe te passen, neem je angstwekkende situaties zodanig anders waar dat ze niet of minder bedreigend zijn en minder spanningen veroorzaken. Vrijwel iedereen past meerdere manieren van copen toe, waarbij de ene strategie helpender is dan de andere. Wat in de ene situatie een prettige manier is om de situatie het hoofd te bieden, past een andere keer minder. Juist die flexibiliteit maakt iemand veerkrachtiger.

Ouders van kinderen met CLN3 kunnen allebei dezelfde problemen tegenkomen, maar hiermee verschillend omgaan. Een voorbeeld is een vader die overeind blijft door concrete oplossingen te zoeken en zijn partner die steun zoekt in sociale contacten. Allebei zijn ze bezig met het omgaan met stress op een manier die bij hen past.

Margaretha van Eeden heeft een model ontwikkeld waarmee coping van een persoon (op een bepaald moment) in kaart kan worden gebracht: reflectiemodel Copen met coping.² Dit model is van toepassing op iedereen, dus niet alleen ouders, maar ook professionals. Het model verdeelt coping in drie elementen en drie patronen.

			Coping elementen		
			Welke gedachten, overtuigingen, normen enz. spelen een rol?	Welke gevoelens, emoties, stemmingen enz. spelen een rol?	Welke activiteiten, handelingen, fysieke reacties zie je?
			Cognitie	Emotie	Gedrag
Coping patronen	Aangaan		• reflecteren • controleren • herdefiniëren	• ervaren van emotie • toestaan van emotie • bewust beleven van emotie	• doelgericht actief • steun zoeken • ontspannen
	Vermijden		• negeren • buiten zichzelf plaatsen • omvormen	• negeren • onderdrukken • omvormen	• afleiding zoeken • aanpassen • afweren
	Ontregelen	Blokkeren	• ontkennen	• verdringen	• niet tot handelen komen
		Doorschieten	• catastroferen	• decompenseren	• (on)willekeurig handelen

Reflectiemodel Copen met coping (2012)²

De volgende tekst is geïnspireerd op dit model. In het model staan de begrippen cognitie, emotie en gedrag op de bovenste rij. Eigenlijk gebeurt er bij stress rond verliesverwerking altijd wel iets op deze vlakken. Onder het denken (cognitie) verstaan we alles wat zich in je hoofd afspeelt, bijvoorbeeld gedachten, ideeën, plannen, verwachtingen, dromen, waarden en normen. Emoties zijn gevoelens, zoals verdriet, boosheid en angst. Hierbij spelen vaak gevoelens van onmacht een rol. Soms uit dit zich in zintuiglijke reacties of lichamelijke klachten, zoals zweten of spanningshoofdpijn.

Het derde element is het waarneembare gedrag, bijvoorbeeld veel praten of juist weinig zeggen, regelen van zorg, bezoeken van bijeenkomsten rondom de ziekte, of juist geen behoefte hebben om met andere ouders in contact te komen.

Er zijn grofweg drie patronen te onderscheiden in hoe iemand met stress omgaat. Iemand kan iets aangaan (vaak benoemd als vechten), vermijden (vaak benoemd als vluchten) of iemand kan ontregelen waardoor hij de controle over zichzelf kwijtraakt (blokkeren of doorschieten). Deze patronen zijn uitgewerkt in de rijen van het model.

Als we de drie elementen in verbinding brengen met de patronen, dan ontstaat er een matrix. Dit model kun je als ouder/rouwende gebruiken om te begrijpen waarom je op een bepaalde manier reageert op zaken. Voor een professional kan het helpen om zicht te krijgen op de manier waarop iemand (een ouder, broer, zus of andere betrokkene) omgaat met de stressvolle situatie als gevolg van het ziekteverloop.

Het kan dat een ouder heel goed in staat is alles te ordenen, veel nadenkt en een goed beeld heeft van wat er nodig is. Er is dan veel activiteit op het gebied van denken en gedrag. Het gebied van de emoties (wat het met deze persoon doet), kan dan onderbelicht raken. Hij heeft wel gevoelens, maar drukt deze weg, bijvoorbeeld uit angst om niet meer als ouder te kunnen functioneren. Wat betreft emoties is hij vermijdend, het kan dat dit voor hem op dit moment de beste manier is om met de situatie om te gaan.

Hoe iemand zich handhaaft bij stress, kan in de loop van de tijd en per situatie veranderen. Het vraagt van professionals die betrokken zijn bij een intens proces als NCL, dat ze 'maatwerk' leveren in de manier waarop ze aansluiten bij de ouder(s). Dit maatwerk bereik je vooral door een actief luisterende houding. Het is belangrijk om geen oordeel uit te stralen, maar een bijna continue nieuwsgierigheid naar wat de ouder beweegt om te doen wat hij doet op dit moment. Het vraagt van de professional veel inzicht in het proces van verliesverwerking. Dit is altijd een rode draad in het proces van de ouders, die zich steeds bewegen tussen bezig zijn met verlies en zich weer aanpassen aan de nieuwe situatie. Dit bepaalt hoe zij hun veerkracht vormgeven, hoe zij sociale steun organiseren en hoe zij zingeven. Een professional loopt als het ware naast de ouders tijdens het ziekteproces. Het vraagt soms moed, durf en uithoudingsvermogen om 'present' te zijn bij de manier waarop de ouder zijn coping vormgeeft.

Het reflectiemodel is ook geschikt als zelfreflectie voor de professional. Het is belangrijk dat professionals aandacht hebben voor wat rouw met hén doet, hoe dit mee kan spelen in de omgang met het gezin en hoe ze daar bewust mee om kunnen gaan. Intervisie kan hierbij helpen en in het behandelteam kan hiervoor ruimte gemaakt worden.

2.5 Verlies en zingeven bij NCL

De meeste ouders hebben verwachtingen van hun kinderen. Ze willen dat hun kind goed terechtkomt, kansen krijgt om zich te ontplooiën, op welk gebied dan ook. Kinderen geven ouders de kans om te laten zien wie zij als vader en moeder zijn. In een dynamisch samenspel ontwikkelt elk gezin een gezinscultuur, met gebruiken, gewoontes en zaken die belangrijk zijn.

De eerste jaren ontwikkelt een kind met CLN3 zich zoals de meeste kinderen. Het komt wel voor dat ouders aanvoelen dat er 'iets aan de hand is'. Maar omdat het meestal vage klachten zijn, vinden zij daarvoor vaak weinig gehoor. Soms niet bij elkaar en al helemaal niet bij anderen. Al gauw valt de term 'overbezorgd'.

Oogklachten zijn de eerste symptomen, maar deze worden in het begin vaak als losstaand of in een ander ziekteverband gezien. Wanneer medische onderzoeken starten, kan onzekerheid ontstaan. De ene ouder zal in deze fase wakker liggen en de andere zal optimistisch blijven. De diagnose is vaak een bevestiging voor ouders dat ze goed hebben aanvoeld dat er iets aan de hand is.

Door de diagnose komt aan de onzekerheid een eind, maar er komen nieuwe vragen, zorgen en angsten. De meeste ouders zijn ontredderd na het slechte nieuws. Ze hebben vragen over wat ze kunnen verwachten. Hoe moet het leven verder, moeten ze andere kinderen in het gezin ook laten testen? Aan wie vertellen ze wat, kunnen ze in dit huis blijven wonen en hoe moet het met hun werk? Vaak willen ouders in het begin meer weten, een beeld krijgen van wat er komt. Soms zijn ze geneigd de diagnose te ontkennen. Alleen de visuele beperking is immers zichtbaar, de andere symptomen meestal nog niet, dus misschien heeft de arts het mis. Ouders stemmen met elkaar af wat er gebeuren moet en hoe ze het leven en de zorg willen vormgeven. Dit kan effect hebben op hun zelfbeeld. Het kan zijn dat ze zichzelf of elkaar 'niet meer herkennen' en zich afvragen: kunnen wij dit aan? Ze moeten als het ware zichzelf, hun identiteit, opnieuw uitvinden. Dit kan extra lastig zijn wanneer sprake is van ex-partners of als partners een totaal verschillende wijze van reageren hebben. De momenten van onbevangenheid in het gezin kunnen minder worden na de diagnose. Het incasseren van verdriet leidt tot alle emoties die mogelijk zijn bij rouw. Ook komen er vragen als: hadden we het kunnen voorkomen, waarom ons kind, waarom wij?

Het gezin leeft intussen ogenschijnlijk zo gewoon mogelijk verder. Dit geeft dubbele gevoelens. Aan de ene kant voelt het prettig dat alles normaal verloopt, aan de andere kant doet het geen recht aan de situatie. Niets is immers meer normaal.

De praktijk leert dat het hebben van een kind met CLN3 altijd sociale invloed heeft, ongeacht of de diagnose (breed) gedeeld wordt of niet. De kring van vrienden en kennissen kan veranderen. Ouders moeten omgaan met de reacties van anderen.



‘Na de diagnose hebben we veel steun ervaren van onze vrienden. Nu zijn we een paar jaar verder en denken ze dat het wel meevalt. Zij zien alleen de leuke kanten van Bram. Het is een spontaan en gezellig kind. Hoe kunnen ze onze zorgen snappen?’

— Ouders van Bram

De gebeurtenis heeft invloed op hoe het gezin zich gedraagt en welke rol de kinderen hebben. Het gemak van bewegen in de buitenwereld kan veranderen.

Ook op het gebied van onafhankelijkheid heeft CLN3 invloed. Het kind verliest op den duur letterlijk zijn onafhankelijkheid. Ouders krijgen steeds meer te maken met instanties en de onvermijdelijke bureaucratie. Dit kan voor behoorlijke spanning zorgen.

In de zoektocht naar zingeving en het proces van rouw, kunnen ouders baat hebben bij steun van buitenaf. Voor de één is deze te vinden in het sociale netwerk, zoals familie, vrienden en contacten met andere ouders van een kind met CLN3. De ander zoekt het bijvoorbeeld in een (kerkelijke) gemeenschap, gesprekken met een maatschappelijk werker of andere hulpverlener.

Hoofdstuk 3

Psycho-educatie

Onder psycho-educatie verstaan we uitleg geven en het beantwoorden van vragen over een ziekte. Bij NCL adviseren we vanuit het NCL-expertisecentrum om niet alle implicaties van de diagnose aan het kind te vertellen. Het is belangrijk aan te sluiten bij de vragen van een kind over (ervaren) symptomen van de ziekte en hierover te praten. Zo begrijpt het kind wat er in zijn lichaam gebeurt. Het idee om met een kind te praten over symptomen van CLN3 kan overweldigend en verdrietig aanvoelen.

Vanuit de praktijk zijn er enkele vragen die we bij meerdere kinderen terug horen komen. Verderop in dit hoofdstuk zijn deze op een rijtje gezet, met mogelijke reacties, zodat ouders zich daarop kunnen voorbereiden. Elk kind en elk gezin is uniek. We pleiten niet voor een bepaalde aanpak, maar geven suggesties hoe je de ziekte bespreekbaar kunt maken. Dit hoofdstuk is gebaseerd op ervaringskennis en wetenschappelijk onderzoek naar emoties en gedrag bij kinderen met CLN3 van Yvonne Kruithof.¹



‘Nu ben ik al bij zoveel dokters geweest en nog steeds weet niemand waarom ik blind ben!’

— Daan, 16 jaar

3.1 Wat is psycho-educatie?

Psycho-educatie is een gestructureerde manier van informatie geven over een aandoening of ziekte, gericht op het vergroten van kennis en begrip, behandelingen en coping strategieën (manieren hoe je ergens mee omgaat, zie hoofdstuk 2).

Het doel van psycho-educatie is het geven van kennis, zodat hier in de praktijk op geanticipeerd kan worden. Een belangrijk aspect is het bieden van duidelijke, begrijpelijke informatie over de ziekte, het ziekteverloop, behandelmogelijkheden en verwachtingen. Hierbij hoort ook uitleg over de emoties die passend zijn bij de ziekte of ontstaan door het verlies van functies en vaardigheden.

Omdat CLN3 impact heeft op het hele gezin en de omgeving, is de psycho-educatie gericht op het kind, ouders, broers, zussen en andere nauw betrokkenen. Psycho-educatie wordt altijd op empathische en respectvolle wijze gegeven. Empathie houdt in dat je je kunt verplaatsen in de ander en aansluit bij zijn gevoelens en behoeften. Ouders en professionals die met het kind over de ziekte praten, hebben kennis over NCL, het verloop en de impact van de ziekte. De keuze van ouders is leidend in wat er verteld wordt aan het kind. Het is belangrijk dat dit afgestemd wordt met de professionals, zoals betrokken hulpverleners en leerkrachten.

Psycho-educatie kan individueel aangeboden worden of in groepjes. Het is geen eenmalige activiteit, maar een doorlopend proces tijdens de levensloop van het kind en aansluitend op het ziekteverloop.

3.2 Welk effect heeft psycho-educatie?

Psycho-educatie heeft een bewezen effect op de bevordering van welbevinden en kwaliteit van leven. Onderzoek wijst uit dat open en eerlijke communicatie bij kinderen met ernstige ziekten bijdraagt aan betere psychosociale uitkomsten, minder angst en een grotere tevredenheid over de zorg.^{2,3} Bij NCL wordt er in de meeste gevallen voor gekozen om de uitleg te richten op de symptomen van de ziekte (zie begin van dit hoofdstuk), omdat het kind niet kan overzien wat hem te wachten staat. In eerste instantie, wanneer de diagnose wordt gesteld, is het kind waarschijnlijk nog te jong voor het praten over de ziekte en is alleen de visuele beperking herkenbaar. Later kan het kind dit vanwege zijn cognitieve achteruitgang niet meer bevatten.

Het praten over de symptomen van een ernstige en progressieve ziekte met een kind, is een moeilijke taak. Dit vraagt om een empathische aanpak die past bij de leeftijd en het ontwikkelingsniveau. Het doel is informatie overbrengen. Maar ook het kind ondersteunen in het verwerken van de situatie, gevoelens uiten en een gevoel van controle en veiligheid houden.

Het is belangrijk dat ouders en professionals een balans vinden tussen eerlijkheid over de ziekte en bescherming voor de emoties die dit kan oproepen. Onderzoek benadrukt dat kinderen baat hebben bij informatie die afgestemd is op hun ontwikkelingsniveau. Het geven van duidelijke, begrijpelijke informatie afgestemd op het taalgebruik en taalbegrip, helpt het kind om de situatie te verwerken en gevoelens van angst en verwarring te verminderen.



Tegelijkertijd moet men rekening houden met de emotionele draagkracht van het kind en het niet overbelasten met te veel informatie tegelijk of informatie waar het nog niets mee kan.

3.3 Wat vertel je?

Wanneer er ingrijpende gebeurtenissen zijn in het leven van een kind, kan dit angst en stress veroorzaken. Dit kun je verminderen door uit te leggen wat er aan de hand is. Het kind zal de situatie en signalen van zijn lijf beter begrijpen, emoties kunnen aangeven en begrijpen waarom ziekenhuisbezoeken of aanpassingen op school nodig zijn.

Het kan het kind helpen om uitleg en antwoorden op vragen te krijgen. Hij ondervindt immers wat het is om minder te zien en minder te kunnen dan wat hij eerder kon. Het is belangrijk goed te kijken naar wat hij op welk moment nodig heeft. Ieder kind reageert verschillend.

Geschiedenis

De opvattingen binnen de gezondheidszorg over of en hoe je een kind informeert over zijn ziekte en prognose, zijn de afgelopen 80 jaar sterk veranderd. Tot de jaren zestig van de vorige eeuw was het gebruikelijk om de diagnose, vooral als die levensbedreigend was, voor het kind te verbergen om het te beschermen tegen angst en stress. Daarna werd het belang van openheid over de ziekte steeds meer erkend, mede dankzij verbeteringen in medische behandelingen en een beter begrip van kinderen over onderwerpen als ziekte en dood. Er wordt nu meer genuanceerd en op maat gekeken naar wat, wanneer en hoeveel informatie het kind nodig heeft. Daarnaast is men zich er meer bewust van geworden dat een ziekte bij een kind de hele familie beïnvloedt, wat heeft geleid tot de toepassing van gezinsgerichte zorgmodellen in de kindergeneeskunde.⁴

Kinderen hebben het recht om gehoord en betrokken te worden bij zaken die hun leven beïnvloeden, waaronder het informeren over hun ziekte, de prognose en beslissingen met betrekking tot hun gezondheidszorg.⁵

— Het Verdrag van de Verenigde Naties inzake de rechten van het kind

Als een kind geen vragen stelt

Een kind merkt dat het zich anders ontwikkelt dan zijn broers, zussen of vrienden, maar stelt niet altijd vragen. Dat komt omdat het aanvoelt wanneer volwassenen niet willen of kunnen praten over een bepaald onderwerp. Toch blijft het kind nadenken en proberen te snappen wat er aan de hand is. Het kind kan zich bijvoorbeeld zorgen maken waarom zijn lichaam niet goed werkt, denken dat hij iets verkeerd gedaan heeft en zich daar schuldig over voelen.



‘Juf, ben ik blind geworden omdat ik te veel spelletjes heb gespeeld op de iPad?’

— Danny, 10 jaar

Als een kind geen vragen stelt, kan een verandering in het gedrag een teken zijn dat er iets speelt. Zoals piekeren, boosheid, veel huilen, slaapproblemen, gebrek aan zelfvertrouwen of frustratie. Vragen wat er aan de hand is, is niet altijd genoeg. Hij weet soms niet wat hij voelt of kan de woorden niet vinden om het uit te leggen.

Degenen die het dichtst bij het kind staan, kennen hem vaak het beste en merken wanneer er iets aan de hand is. Ze hebben meestal een goed gevoel over wat het kind aankan en wanneer er het beste gesproken kan worden over de ziekte.

Bespreek met het kind wat er op dat moment gebeurt, bijvoorbeeld met zijn ogen of met het bewegen en verwoord welke gevoelens hierbij horen. Hiermee kunnen de zorgen van het kind verminderen. Het is verstandig vooraf na te denken wat het kind en anderen op dit moment moeten weten.

Het nut van informatie geven

De ideeën en angsten van het kind, kunnen net zo erg of erger dan de werkelijkheid zijn. Wanneer ouders of vertrouwde anderen informatie geven, kan dat - hoewel soms pijnlijk en verdrietig - de beste manier zijn om te troosten en gerust te stellen. Je kunt informatie delen op basis van 'wat het kind moet weten'. Dat betekent: wat is nú helpend? Te veel informatie of informatie over de toekomst, kan overweldigend zijn of te ver weg om betekenisvol te zijn.



‘Ik wist dat mijn ogen het niet zo goed doen. Maar ik dacht eerst dat ze uit elkaar zouden vallen, omdat gezegd is dat ze stuk zijn. Papa en mama hebben me verteld dat dat niet kan, maar dat ik wel steeds minder ga zien.’

— Vera, 11 jaar

Wat vertel je over de diagnose?

Over het algemeen kiezen ouders ervoor om het kind niet precies te vertellen wat de details van de diagnose CLN3 inhouden. Dit is ook hoe vanuit het NCL-expertisecentrum het advies luidt. Een kind kan niet goed overzien wat de gevolgen van de ziekte zijn, hier angstig van worden of het plezier in dagelijkse activiteiten en leren verliezen. Daarom is afgepaste informatie noodzakelijk.

Overweeg de inhoud van de informatie en de manier waarop die gedeeld wordt, zorgvuldig. Voor ouders kan gelden: wat weten zij over de aandoening, wat is hun gevoel daarbij en wat willen ze dat anderen weten. Daarna kunnen zij nadenken over hoe het kind de informatie het beste kan begrijpen.

De meeste ouders zijn goed in het kiezen van de juiste woorden en uitleg en weten wanneer, hoe en door wie deze informatie het beste gegeven kan worden. Veel ouders vertellen hun kind per keer een klein onderdeel van een symptoom.

Bijvoorbeeld dat het lopen nu lastiger gaat, maar zonder te vertellen dat er later permanent een rolstoel nodig zal zijn. Het belangrijkste is dat de informatie klopt en iedereen eerlijk blijft. Dit kan voor ouders moeilijk zijn, het roept ook emoties op. Samen - of met een hulpverlener - oefenen wat er verteld gaat worden, kan helpend zijn. Het is belangrijk goed na te denken over de termen die je kiest bij de uitleg, omdat kinderen online gemakkelijk informatie kunnen zoeken. Ze kunnen hierdoor onbedoeld meer te weten komen dan ouders wensen.

Er kan verteld worden dat artsen de ziekte van het kind kennen en dat er speciale mensen zijn om gezinnen te ondersteunen. Soms is er een medicijn dat op een symptoom kan helpen, zoals bij epilepsie, maar soms ook niet. Voor bepaalde problemen is er een oplossing, zoals braille leren of naar verhalen luisteren als het zicht achteruitgaat.

Sommige ouders vinden het prettiger als de arts uitleg geeft over de ziekteverschijnselen, dit kan voor henzelf te emotioneel of te moeilijk zijn. Ze kunnen hun kind bij een vraag dan antwoorden dat ze dit samen aan de arts vragen. Het is verstandig om de arts van tevoren op de hoogte te brengen van deze vraag, zodat je samen kunt nadenken over het antwoord.

De naam van de aandoening

Het kan het ene kind helpen de naam van de ziekte te kennen, maar voor de ander voegt het niet veel toe, omdat het geen betekenis heeft. Ouders kunnen bang zijn dat hun kind informatie over de ziekte zoekt of krijgt via internet, sociale media of via anderen. Het wordt dan extra lastig om te volgen welke kennis het kind heeft, wat hij hiervan begrijpt, op waarde kan schatten en wat dit emotioneel met hem doet. Dat kan onnodige stress veroorzaken.

Is het voor het kind belangrijk om een naam voor de ziekte te hebben, dan moet bij de keuze voor de term afgewogen worden hoe hij hiermee om zal gaan. Bij kinderen die totaal niet met internet bezig zijn, wordt soms gekozen om de ziekte 'Batten' te noemen. Bij kinderen die wel actief zijn op internet, wordt meestal gekozen voor een naam die niet direct leidt naar informatie over NCL. Bijvoorbeeld 'een netvliesandoening'. Sommige ouders kiezen ervoor om een beperkt aantal mensen te informeren over de ziekte, zodat niet via een omgeving ongewenste informatie bij het kind terecht komt.

Terugkerende thema's

Er zijn enkele thema's en vragen die geregeld terugkomen vanuit de kinderen met CLN3. Hierna staat per thema welke vragen er kunnen spelen met mogelijke antwoorden. Het is daarbij belangrijk niet voorbij te gaan aan angsten, zorgen of frustratie. Soms is extra hulp nodig, zoals speltherapie, therapeutische gesprekken met het kind of extra psycho-educatie.

Thema



Mogelijke vragen

Mogelijk antwoord

Onderzoeken bij oogarts en in het ziekenhuis

Wat is er met mij aan de hand?

Waarom moet ik deze onderzoeken doen?

Waarom moet ik bloed laten prikken, ik heb toch iets aan mijn ogen?

We willen graag weten waar het door komt dat jij minder goed kunt zien dan andere kinderen. De dokters kunnen daarachter komen door jouw bloed te onderzoeken.

Thema



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Emoties

Ik voel me soms boos of bang, hoe komt dat?

Er gebeurt veel in je lijf en je ogen. Je moet leren omgaan met dat je minder kunt zien en niet alles kunt doen. Het is logisch dat je daar boos, bang of verdrietig van wordt. Dat snappen we heel goed. Je mag altijd bij ons komen om dit te vertellen.

Thema



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Ogen

Wat is er met mijn ogen?

Het netvlies in jouw ogen werkt niet helemaal goed (de oogarts kan dit laten zien en uitleggen m.b.v. een oogmodel). Daardoor kun je minder scherp zien en is het kleurenzien lastig. (N.B. Bartiméus heeft animaties gemaakt over gezichtsscherpte en het gezichtsveld, die je samen kunt bekijken)⁶



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Kan ik niet gewoon een bril krijgen?

Een bril helpt bij kinderen om scherper te zien als de lens in het oog te bol of te plat is (eventueel laten zien in oogmodel). Bij jou helpt dat niet.



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Word ik blind?

Ja, je ogen gaan steeds minder goed werken en het kijken zal veranderen waardoor je uiteindelijk blind zal worden. Hoe snel dat gaat, weten we niet. Want dat gaat bij elk kind met jouw ziekte anders. Wij (en de mensen van Bartiméus/Visio) helpen jou hierbij. Je kunt leren hoe je op een andere manier kunt waarnemen (tast, braille). Als het kijken dan minder wordt, kun jij al heel 'slim' op een andere manier 'zien'.



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Ik zie een vlek/rondje, wat is dat?

Het netvlies in jouw ogen werkt niet helemaal goed. Het zijn vooral de cellen in het midden van het netvlies die stuk zijn, daardoor lijkt het alsof je een vlek ziet. In het midden zie je niets, maar als je je hoofd draait/kantelt, kun je erlangs kijken.

Thema



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Ziekte algemeen

Wat heb ik eigenlijk?

Je hebt een ziekte waardoor je ogen achteruitgaan. Bij deze ziekte hoort ook dat je meer moeite hebt met leren en dat bewegen soms lastiger gaat dan bij andere kinderen.



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Is mijn ziekte besmettelijk?

Jouw ziekte is niet besmettelijk. Er is bij jou een foutje in de cellen, wat vanaf je geboorte aanwezig is. Je kunt dit niet aan een ander geven.



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Is het mijn eigen schuld dat ik dit heb?

Nee, jouw ziekte komt door een aangeboren foutje in de cellen. Je hebt niets verkeerd gedaan.

Thema



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Epilepsie

Wat gebeurt er met me?

In je hersenen wordt de hele dag informatie doorgegeven. Dat gaat door middel van elektrische signalen. Soms komt er even een soort 'kortsluiting' in je hersenen, waardoor je ineens rare bewegingen maakt of voor je uit staart. Je kunt dan niet meer blijven staan of zitten, maar valt op de grond en daarna soms in slaap. Daar schrikken we van. We blijven bij je tot het over is en je hele lijf weer rustig is. Zelf weet je er misschien niets meer van, maar voel je je wel moe of anders in je hoofd.

Thema



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Geheugen

Ik weet wel wat ik wil zeggen, maar ik weet het woord niet meer. Wat gebeurt er?

Bij jouw ziekte hoort ook dat het leren moeilijker gaat. Het lukt soms niet om op een woord te komen, maar wij weten dat je het wel kent. Vind je het fijn als we dan meedenken?



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Hoe komt het dat ik soms dingen vergeet?

Dingen die belangrijk zijn, kun je gemakkelijker onthouden dan dingen die niet zo belangrijk voor je zijn. Als je ze niet kunt zien, is het nog lastiger. We kunnen je hierbij helpen (bijvoorbeeld door opschrijven, tastbaar maken, inspreken), dan hoeft je minder te onthouden.

Thema



Mogelijke vraag

Mogelijk antwoord

Motoriek

Mijn handen/benen trillen, hoort dat ook bij mijn ziekte?

Het trillen van je handen/benen komt door je ziekte. Dan gaat de aansturing van je spieren niet helemaal goed. We kunnen met je meelopen als je dat fijn vindt en je helpen als iets niet lukt.

Thema

Mogelijk antwoord

Vraag waar je het antwoord niet op weet of kunt geven

Wat een goede vraag, daar moet ik even over nadenken en daar praten we vanmiddag/vanavond verder over.
of
Wat een goede vraag, ik schrijf hem op, dan kunnen we die samen aan de dokter stellen.

3.4 Adviezen voor ouders

Ouders kennen hun kind het beste en merken wanneer er iets speelt. Door informatie te geven op een manier die hij begrijpt, kunnen zorgen een beetje verminderen en voelt het kind zich erkend en gesteund.

Het is belangrijk dat antwoorden aansluiten bij de belevingswereld en het bevattingvermogen van een kind en passen bij zijn leeftijd, ontwikkelingsniveau en de situatie. Advies is om alleen een antwoord te geven op de vraag die het kind stelt en de reactie af te wachten. Als er een vervolgvraag komt, kun je hierop ingaan, komt er geen vervolgvraag dan was het antwoord op dat moment voldoende. Bij ouders kan de behoefte bestaan om meer te vertellen en een uitgebreider en zo compleet mogelijk antwoord te geven. Dit kan botsen met de behoefte van het kind. Het is belangrijk dat ouders zich hiervan bewust zijn.

Je kunt een gesprek uitstellen als het niet het juiste moment is of als je nog niet klaar bent om te antwoorden. Geef complimenten voor de vraag en stel voor er later rustig over te praten. Het is ook prima om te zeggen dat je het antwoord opzoekt of navraagt bij een arts, leraar of andere deskundige.



‘Als ouders waren we erg aan het zoeken wat we ons kind wel of niet moesten vertellen. We wilden niet tegen hem liegen, maar we konden toch ook niet vertellen wat hem te wachten stond? Het was heel fijn daar met iemand over te praten die het ziektebeeld echt kent. Daardoor hebben we keuzes kunnen maken die bij ons passen en goed voelen.’

— Ouders van Manuel

Het is nuttig te achterhalen wat een kind al weet van en denkt over CLN3, voordat je informatie geeft. Vraag waar de vraag vandaan komt, want hij heeft er immers over nagedacht. Dit helpt om te begrijpen waar het kind aan denkt en welke ideeën of vermoedens hij heeft over het antwoord.

Ouders kunnen altijd afstemmen over ‘wat vertel ik’ met iemand uit het behandelteam van Bartiméus of Visio. Vooral wanneer er meer kinderen met CLN3 zijn in een gezin, vraagt het een zorgvuldige afweging wat aan wie te vertellen. Het jongere kind met CLN3 kan vragen stellen of de klachten van zijn broer of zus hem ook gaan overkomen. De uitleg is afhankelijk van de leeftijden van de kinderen, hun begripsvermogen en het verschil of de overeenkomsten in het beloop van de ziekte. Het is belangrijk hier vooraf goed over na te denken.

3.5 Praten met broers en zussen (brussen)

Broers en zussen van een kind met een beperking worden ook wel brussen genoemd. De algemene adviezen voor het praten met een kind met CLN3 gelden ook voor hen. Zij kunnen bang zijn dat ze ook CLN3 krijgen of het overdragen. Het kan heel beangstigend zijn om een epileptische aanval te zien. Het is verstandig hen te betrekken bij de ziekte, informatie af te stemmen op de leeftijd, de actuele situatie en wat het kind aankan. Belangrijk is om de brus serieus te nemen en vragen zo eerlijk mogelijk te beantwoorden.

Soms kiezen ouders ervoor om hen alleen te informeren over wat er op dat moment speelt, zoals de slechthoortheid. De stap naar het informeren over het ziektebeeld is groot. Meestal ontstaat na enige tijd de behoefte of noodzaak om de andere kinderen in het gezin te informeren over CLN3. Bijvoorbeeld omdat zij vragen stellen of omdat het gedrag van het kind met CLN3 zo verandert dat zij er rekening mee moeten gaan houden. Vaak merken ouders dat een brus al meer in de gaten heeft dan ze dachten. Het hebben van een zieke broer of zus betekent steeds een stukje afscheid nemen van het bekende, wat gevoelens van rouw en verlies kan geven.⁷ Het is belangrijk dat ouders alert zijn op de pijn die dit hun kan geven. Geregeld komt het voor dat brussen zorgen hebben of piekeren, maar dit voor zich houden omdat ze hun ouders niet willen belasten. Dan kan een brus extra hulp van buitenaf nodig hebben, bijvoorbeeld in de vorm van gesprekken, extra psycho-educatie of individuele therapie.



‘Soms kan ik zo boos zijn dat mijn zus Esther slechtziend is. Zij mag veel meer dan ik. Zij krijgt niet op haar kop als ze lelijk doet. Dat is niet eerlijk. Waarom gelden voor haar andere regels?’

— Boris, 9 jaar (broertje van Esther)

Door de ziekte en het verwachte verloop in grote lijnen uit te leggen, voelen brussen zich gehoord. Ze weten dat ouders beschikbaar zijn voor vragen en dat ze daar een eerlijk antwoord op krijgen. Daarnaast zullen ze beter begrijpen waarom de relatie met hun zieke broer of zus verandert en waarom soms verschillende regels gelden in het gezin.

3.6 Adviezen voor professionals

Voor professionals is het belangrijk om te weten wat ouders wel of niet aan het kind hebben verteld over de ziekte. Ouders maken een afweging welke informatie ze het kind hierover willen geven. Sluit hierop aan. Gebruik dezelfde termen als de ouders. Bij dilemma's, bijvoorbeeld als je merkt dat een kind behoefte heeft aan meer informatie dan ouders hebben gegeven, is het goed daarover met elkaar te praten.

Besprek als leerkracht met de ouders wat de andere kinderen in de klas (moeten) weten. Als het kind met een vraag komt, informeer dan eerst wat hij via zijn ouders hierover gehoord en begrepen heeft. Het is niet erg wanneer je geen antwoord weet. Zeg dat eerlijk en spreek af wat je met de vraag doet, bijvoorbeeld de ouders mailen, en wanneer je erop terugkomt. Informeer ouders altijd wanneer het kind met vragen gekomen is en hoe dit besproken is. Dan kan hierover thuis desgewenst verder, gesproken worden.

Hoofdstuk 4

De eerste jaren na de diagnose

De meeste kinderen met CLN3 kunnen de visuele beperkingen in de eerste jaren na de diagnose goed compenseren. Tijdens deze periode zijn bijkomende problemen niet altijd zichtbaar. Het kind ontwikkelt zich op alle vlakken, zeker op gebieden waar zijn interesses liggen, maar niet meer in hetzelfde tempo als kinderen zonder deze ziekte. Hij heeft voldoende energie om van activiteiten en uitstapjes te genieten. Het kind is gemotiveerd om mee te blijven doen in het gezin, op school en in de sociale omgeving. Ondertussen gaat het ziekteproces sluipend voort. Het is belangrijk alert te zijn op signalen hiervan in het lichamelijke, cognitieve en sociaal-emotionele functioneren.

Ondersteuning en begeleiding

Ouders kunnen begeleiding krijgen van een maatschappelijk werker, ambulant begeleider en orthopedagoog, bijvoorbeeld van Bartiméus of Visio, de expertisecentra op het gebied van een visuele beperking. Deze professionals kunnen bij het gezin thuis komen. Zij proberen zicht te krijgen op de ontwikkeling van het kind en steunen hem en zijn ouders zoveel mogelijk. Daarbij sluiten zij met advies en behandeling aan bij vragen die op dat moment spelen en bij onderwerpen die belangrijk zijn voor de toekomst. In het begin van het ziekteproces zijn dat vooral vragen over de visuele beperking, school en de impact van de diagnose. Sommige ouders denken graag vooruit en hebben vragen voor de toekomst over bijvoorbeeld dagbesteding, persoonsgebonden budget (PGB), contacten met artsen, gedrag en aanpassingen in huis.

Samen redden we het wel

'Op woensdagmiddag rijd ik naar het gezin De Boer. Zij hebben een dochter Anne bij wie de diagnose juveniele vorm van CLN3 een jaar geleden is gesteld. Ik kom ongeveer eens in de zes weken bij dit gezin op huisbezoek. Al rijdend gaan mijn gedachten naar dit gezin. Het hele medische circuit dat ze doorlopen hebben, de vele professionals die plotseling in hun leven verschenen en - zoals ze het zelf zeggen - de achtbaan van emoties waarin ze terecht gekomen zijn.

Anne is 7 jaar en heeft een oudere zus Anouk van 10 jaar. Anouk merkt dat er iets aan de hand is en begint steeds meer vragen te stellen. Wanneer ik bij het huis aankom, zie ik Anne achter het raam met poppen spelen. Een gewoon huiselijk tafereel zo op het eerste gezicht. Moeder doet de deur open en vertelt dat ze slecht heeft geslapen en zich 'down' voelt. Anne komt ook naar de deur gelopen en reageert enthousiast. Ze is benieuwd wat er in mijn tas zit. Ik neem altijd iets mee waarmee ze kan spelen, meestal is dat een boek of een spelletje. Haar zus Anouk is ook thuis. Ik maak een praatje met Anouk over school en haar spreekbeurt waarmee ze bezig is. Anouk is een beetje stilletjes. Al deze verschillende emoties zijn in de woonkamer aanwezig.

Ik overleg met moeder wat we vanmiddag gaan doen. We gaan eerst een spelletje binnen spelen. Ik merk hoe fijn Anne het vindt wanneer haar andere zintuigen aangesproken worden door een voelboek of een spelletje met geluid en tast. Haar visus gaat snel achteruit, ze kan niet meer goed fixeren en zet haar hoofd in een voorkeurshouding. Trots vertelt ze me dat ze op school braille aan het leren is.

Moeder doet met het spelletje mee en ik zie haar lachen om het plezier dat haar dochter heeft. Genieten van het hier en nu geeft moeder even ontspanning.

Buiten pakt Anne haar moeder bij de hand, maar bij het speeltuintje laat ze de hand los. Ze weet de speeltoestellen goed te vinden. Vader komt aangelopen en luistert naar moeder als ze zegt dat ze hoopt dat alles zo lang mogelijk normaal kan blijven. Ze geeft aan slapeloze nachten te hebben als ze aan de toekomst van Anne denkt. Ze vraagt zich ook af in hoeverre haar oudste dochter belast gaat worden als haar zusje steeds zieker wordt. Vader slaat een arm om moeder heen en zegt dat ze het samen wel redden. Maar hij geeft ook aan zich machteloos te voelen, hij wil wat doen. Hij hoopt dat er op tijd een medicijn gevonden wordt.

Ik maak een afspraak voor een volgend huisbezoek en neem afscheid. Op de terugreis zet ik een rustig muziekje aan in de auto en adem even diep in en uit.'

— Ambulant begeleider, NCL-expertisecentrum

4.1 Lichamelijk functioneren

De signalen van de ziekte worden langzaam zichtbaar. Dit begint met de achteruitgang van het gezichtsvermogen, mogelijk een eerste epileptische aanval en lichte motorische achteruitgang.

De snelheid waarmee het kind achteruitgaat, wisselt per kind en kan ook in een gezin met meer kinderen met CLN3 verschillen. De achteruitgang gaat op de verschillende gebieden niet altijd gelijk op. Het kind kan bijvoorbeeld op motorisch gebied goed functioneren, zelfs op het wilde af. Het kan niet hoog of gek genoeg, terwijl hij op het gebied van cognitie of gedrag problemen laat zien of andersom.

Visus

De visuele beperking heeft grote impact op hoe kinderen met CLN3 de wereld ervaren en beleven. Veel kinderen beschrijven hun verminderde zicht als een blinde vlek in het midden van het gezichtsveld (blind spot). Om daar omheen te kunnen kijken, draaien ze hun hoofd opzij, omhoog of omlaag en kijken als het ware naast het beeld (excentrisch fixeren). Dit kost veel energie en het kind kan hierdoor geprikkeld reageren.



‘Als iemand vraagt wat er met mijn ogen is, dan zeg ik altijd dat ik een rondje zie waar ik omheen moet kijken.’
— Naud, 10 jaar

Het kind moet leren om de tast meer in te zetten wanneer de visus achteruitgaat. Veel kinderen vinden dit lastig en blijven veel vragen van het laatste restje zicht dat ze nog hebben. Het helpt wanneer je verwoordt wat er gebeurt in de ruimte en wat er te zien is, omdat het kind de sociale interacties en mimiek mist. Soms helpt het om situaties enigszins voor te structureren, zodat het kind niet onnodig gefrustreerd raakt. Wanneer je bijvoorbeeld op het perron staat en de trein hoort aankomen, kun je benoemen hoe druk het is en dat eerst de mensen uit mogen stappen voor dat jullie naar de treindeur lopen.

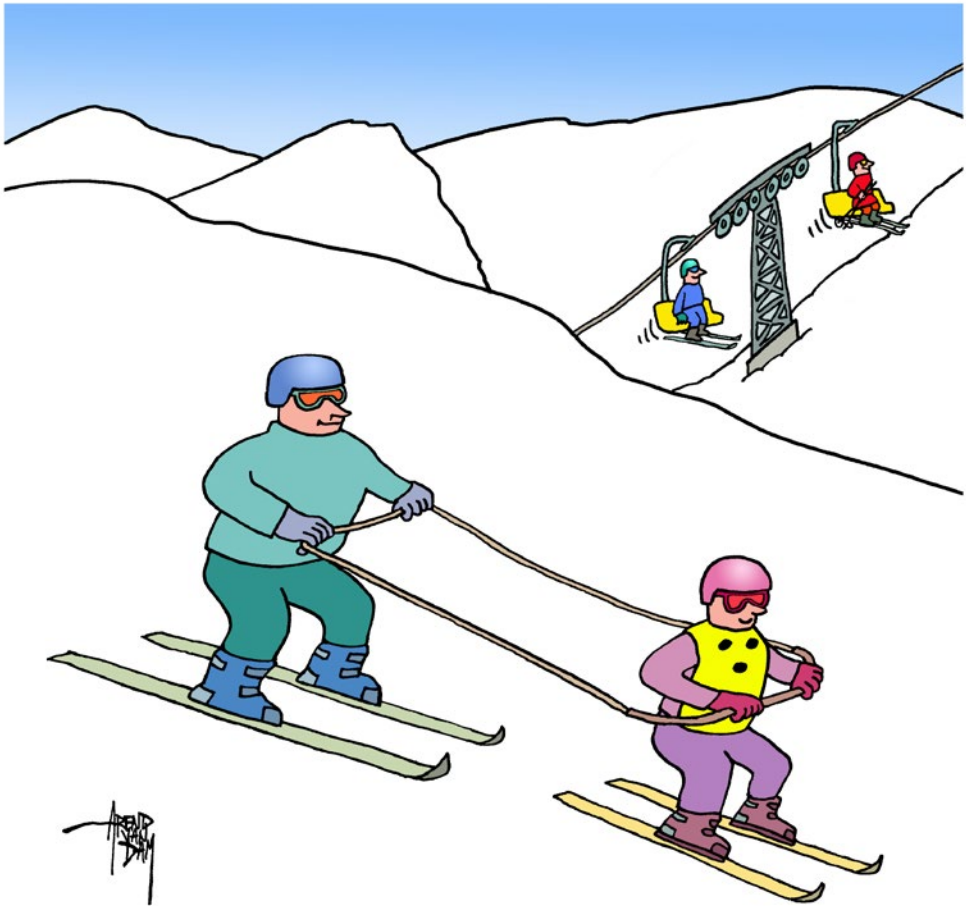
Mobiliteit

De mobiliteit wordt beperkter als het zien achteruitgaat, het wordt steeds moeilijker om vrij in het verkeer te bewegen. Het kind kan vaardigheden leren om zichzelf nog zo lang mogelijk zelfstandig en veilig te verplaatsen. Hulpmiddelen, zoals een tast- of herkenningsstok, kunnen hiervoor ingezet worden. Kinderen moeten hierin getraind worden, waarbij de ervaring is dat het niet elk kind lukt om de informatie die hij voelt met de taststok om te zetten naar hoe hij moet handelen of zich oriënteren. Naar de omgeving toe heeft een stok een herkenningfunctie waardoor begrip ontstaat.

Het gebruik van een stok kan gevoelig liggen voor ouders of het kind. Er zijn ouders die dit te confronterend vinden en het daarom uitstellen. Het kind kan een stok als ballast ervaren.

Bij de gemeente kan een tandem aangevraagd worden om samen te kunnen fietsen. Een ergotherapeut kan helpen een zogenoemd programma van eisen op te stellen voor het best geschikte model tandem.

In huis en op school kan het helpen wanneer spullen op een vaste plek staan en de looproutes zoveel mogelijk vrij zijn van voorwerpen. Hiermee voorkom je botsen en vallen.



Slaapproblemen

Bij veel kinderen met CLN3 is er al van jongs af aan sprake van problemen met slapen. Ondanks voldoende uren in bed worden kinderen toch niet altijd uitgerust wakker, omdat de slaapkwaliteit niet goed genoeg is. Daarnaast komt moeilijk in slaap komen of 's nachts wakker worden voor. Het kind kan bijvoorbeeld piekeren, bang zijn voor geluiden of schimmen. Dat laatste hangt samen met het niet meer kunnen vertrouwen op wat het ziet, wat echt is en wat niet. Even bij het kind blijven en het geruststellen, kan het inslapen bevorderen. Verder zijn vaste slaaprituelen belangrijk voor een goede nachtrust, zoals een verhaaltje, muziek of een knuffel. Als dit niet helpt, kun je een arts consulteren voor extra onderzoek, advies of medicatie. Goed slapen is namelijk van groot belang voor het kind om de volgende dag goed te kunnen functioneren. Dat laatste geldt natuurlijk ook voor de ouders!



‘In het donker lijken mijn knuffels op spinnen of wilde dieren. Ik weet dat het knuffels zijn, maar toch word ik bang.’
— Sarah, 11 jaar

Specifieke klachten bij meisjes

Meisjes met CLN3 komen over het algemeen eerder in de puberteit dan hun leeftijdsgenootjes. Ze gaan daardoor eerder menstrueren. Beginnende menstruatie kan lastig en vervelend zijn. Een onregelmatige menstruatiecyclus is niet ongevoel. Wanneer de cyclus regelmatig is, is deze vaak korter. Lang niet altijd begrijpen meisjes wat het betekent en levert het vooral nadelen op. Vaak lukt het ze niet om zichzelf goed te verzorgen of ze schamen zich om hulp te vragen. Speciaal menstruatie-ondergoed kan een uitkomst zijn voor bijvoorbeeld schooldagen. Uitleg vooraf en ondersteuning zijn belangrijk. Overleg met een gynaecoloog voor een eventuele passende oplossing om de menstruatie te reguleren of beperken, bijvoorbeeld met een anticonceptiepil of prikpil.

4.2 Cognitief functioneren

Nieuwe dingen leren

Een kind met CLN3 kan nog dingen leren, vooral over onderwerpen die hij interessant vindt. Maar het kost meer energie en moeite dan bij gezonde kinderen. Pas de eisen en verwachtingen aan aan de mogelijkheden, overvraag het kind niet. Begin bij schoolse vaardigheden steeds (iets te) gemakkelijk en maak de opdrachten stapsgewijs moeilijker. Hierdoor wordt eerst het juiste geheugenspoor geactiveerd om vervolgens succeservaringen op te doen. Gebruik bij het aanleren van praktische vaardigheden het principe van 'backwards chaining', dit is de handeling van de laatste naar de eerste stap aanleren. Bijvoorbeeld: poets eerst zelf de tanden van het kind en vraag daarna of hij het laatste stukje wil afmaken. Zo krijgt het kind succeservaringen doordat hij de taak afrondt in plaats van dat een ander het overneemt, omdat het 'niet goed genoeg is'.

Taal en geheugen gaan vaak nog lange tijd goed. Het kan wel zijn dat het kind soms het juiste woord niet meer vindt of verbaal (te) veel aanwezig is, door hard en veel te praten.

Tijdsbesef

De oriëntatie in tijd wordt minder. Steeds vaker heeft het kind een geheugensteuntje nodig om te weten welke dag het is. Structuur en vaste regelmaat in het dag-/weekritme geeft overzicht. Eventueel kun je dit ondersteunen met verwijzende voorwerpen in plaats van pictogrammen. Koppel voorwerpen aan betekenisvolle activiteiten, met name als het kind jong en nog goed leerbaar is. Op deze manier kan het goed 'inslijten'. Door gebruik te maken van concrete verwijzers (voorwerpen), doe je een beroep op auditieve én tactiele input en de aanwezigheid van informatie. Een woord is weg zodra het uitgesproken is (we gaan zwemmen), een voorwerp blijft (zwembroek).

Omdat tijd een moeilijk te bevatten begrip is, is het verstandig om vakanties en feesten niet te lang van tevoren aan te kondigen. Het kind overziet niet hoelang het gaat duren en de stress kan hoog oplopen.

Hoe leuk en gezellig de feestdagen ook zijn, vaak is de maand december om die reden een bron van spanning en is iedereen opgelucht als het januari is.

4.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie

De ontwikkeling op sociaal, emotioneel en communicatief gebied ontwikkelt zich minder snel vergeleken met leeftijdsgenoten, hoewel dit de eerste jaren nog niet zo zichtbaar is.

De woordenschat, het taalgebruik en taalbegrip van kinderen met CLN3 in deze periode is vergelijkbaar met die van leeftijdsgenoten. Veel kinderen met CLN3 praten graag en hebben veel interesses. Wanneer het kind hierin doorschiet, moet hij begrensd worden. De lijn van een verhaal vasthouden is lastig, het gaat vaak van de hak op de tak. Het kind spreekt goed verstaanbaar. Een enkele keer kan hij niet op een woord komen, maar compenseert dit door dit woord te omschrijven. Daardoor valt het niet op.

Er kunnen gevoelens van frustratie ontstaan als iets niet lukt. Het kind is geneigd zich te meten met leeftijdsgenoten, broertjes en zusjes. Het valt niet mee te ervaren dat andere kinderen zien wat jij niet meer ziet, beter zijn in sport, spelletjes sneller begrijpen. Dit kan zorgen voor gevoelens van onzekerheid, thuis en op school. Elk kind zal hierop reageren op zijn eigen manier: opstandig, boos, agressief of juist teruggetrokken, verdrietig, berustend of apathisch. Het kind uit frustraties veelal thuis in zijn veilige omgeving.

Sociale contacten worden ingewikkelder en het samenspel verandert. Alle activiteiten kosten door de visuele beperking veel energie en het kind kan hierdoor geïrriteerd reageren. Daarnaast lukt het steeds minder goed om prikkels uit de omgeving te filteren. Veel kinderen raken overgevoelig voor geluiden. Ze kunnen emotioneel uit balans raken en minder geremd zijn wat betreft gedrag en spraak.

De wijze waarop kinderen zich uiten, verschilt. Sommigen zijn gelijkmatig en goed gestemd. Ondanks de achteruitgang en het verlies van vaardigheden, lukt het om zich aan te passen aan de mogelijkheden en te genieten van leuke dingen. Anderen zijn opstandig of boos of juist stil.



‘Soms heb ik een tranendag: dan moet ik denken aan alle dingen die ik niet meer kan zien. Papa, mama of de juf mogen me dan troosten. In mijn dromen kan ik gelukkig nog alles zien, dan maak ik veel mee.’

— Kyo, 14 jaar

Gedragsproblemen

In 2022 heeft drs. Y. Kruithof onderzoek gedaan naar emoties en gedrag bij kinderen met CLN3.¹ Deze kinderen laten vaak gedragsproblemen en diverse emoties zien. Het doel van deze studie was om hier meer inzicht in te krijgen, niet alleen in het gedrag zelf, maar ook in de ondersteuning die hierbij gegeven wordt of gewenst is. Uit het onderzoek komt naar voren dat alle kinderen met CLN3 op enig moment te kampen krijgen met angstklachten. Andere reacties zoals boosheid, verdriet of apathie zijn meer persoonsafhankelijk.

Het veranderende gedrag van kinderen met CLN3 kan een direct gevolg zijn van de verslechtering van bepaalde hersenfuncties. Zelf-beheersing en impulscontrole nemen af door het voortschrijden van de ziekte. Minder flexibiliteit in de hersenen geeft starheid in denken en handelen en dwangmatig gedrag, waarbij het kind handelingen of routines herhaaldelijk uitvoert. Dit gedrag kan sterk wisselen per kind en hangt waarschijnlijk samen met de ernst van de schade in het deel van het brein waar de regulerende functies aangestuurd worden. Dit gebeurt ook bij volwassen mensen met dementie. Daarom spreken we wel van kinderdementie.

Gedragsproblemen zijn vaak het gevolg van bepaalde emoties, bijvoorbeeld angst en frustratie. Gedrag kan ingezet worden door het kind als middel om controle te houden.

Door zich te richten op het vertrouwde en eisen te stellen over hoe iets gaat, probeert het kind grip te houden over het leven waarin hij langzaam de controle verliest.

Peutergedrag kan terugkeren in een groter, zwaarder en sterker lijf. In de omgang met het kind moet je keuzes maken welk gedrag begrensd wordt en welk gedrag toegelaten wordt. Dit kan conflicten geven in het gezin of in de klas.

We zien het vaker gebeuren dat kinderen zich een periode volledig op de ene en tegen de andere ouder richten. Het is belangrijk dat ouders het hier met elkaar over hebben en begrijpen dat het geen afwijzing is, maar een manier van het kind om controle te houden op de omgeving. Het kan helpend zijn om de 'minder geliefde' ouder juist de leuke dingen te laten doen om het evenwicht te herstellen.

Wat is eraan te doen?

Om de onrust door het steeds minder overzien van de wereld te verminderen, is het van groot belang het kind te helpen te begrijpen wat er om hem heen gebeurt. Dit kan door verwoorden, structureren, rituelen en hulp bieden bij overgangen. Dit geeft het kind een gevoel van veiligheid.

Hulp bij overgangen

Als een kind veel dwars gedrag vertoont, is de oorzaak vaak dat de omgeving onvoldoende afgestemd is op wat het kind op dat moment aankan. Het gaat te snel, het is te moeilijk of te druk. Het is voor het kind lastig grip te houden op wat er om hem heen gebeurt en het kost tijd een overgang te maken. Als je dit te snel doet, ontstaat er verwarring (angst) en frustratie. Het kind kan niet verwoorden wat er speelt, maar uit dit in gedrag. Het kan primair en driftig (agressief) reageren op het niet begrijpen wat er gevraagd wordt of wat er in de omgeving gebeurt. Bijvoorbeeld: Het lukt een kind niet om de overgang van de ene activiteit (spelen) naar de andere (eten) te maken in het gevraagde tempo. Het is belangrijk te kijken waar het kind mee bezig is. Laat het dat afmaken voordat je overgaat op iets anders.

Bij veranderingen van gewoontes of activiteiten kan direct angst ontstaan. Door goed op te letten of de spanning opbouwt, kun je soms een andere zintuiglijke prikkel inzetten om af te leiden van de angst. Bijvoorbeeld zachtjes muziek aanzetten bij een kind dat veel angst ervaart bij bewegen.

Praktische oplossingen kunnen het kind meer ontspannen maken. Zoals het aanbieden van spelletjes die het kind wél kan, het iets anders organiseren van de dag om een goede balans tussen inspanning en ontspanning te krijgen of het inzetten van een tactiel dagprogramma, zodat het kind zelf kan voelen welke activiteiten er komen.

Het is belangrijk veel duidelijkheid te bieden, vertrouwen te geven en de wereld zo voorspelbaar mogelijk te maken. Essentieel is dat het niet blijft bij begrenzing en structurering, maar dat het kind ook kan rekenen op persoonlijke aandacht, nabijheid en waardering. Gewoon in de buurt blijven, kan al geruststellend werken. Het is belangrijk het kind voortdurend te laten horen en voelen waar je bent en wat je doet.

Extra ondersteuning

Als er sprake is van frustratie neigend naar agressie, is het van belang om te zoeken naar begeleiding die aansluit bij het kind. Een eerste vraag is die naar de betekenis en achtergrond van het gedrag: wat wil het kind ons vertellen?

Hulpmiddelen als video-interactiebegeleiding helpen om tijdiger in te spelen op een toename in het spanningsniveau van het kind. Adviezen vanuit de sensomotorische integratie gericht op de prikkelverwerking kunnen soms verbetering geven. Ook kunnen psycho-educatie en ouderbegeleiding of systeemtherapie op zijn plaats zijn (zie hoofdstuk 3) of juist individuele spel- of trauma-therapie.

Medicatie

Goede begeleiding kan het gedrag beïnvloeden, maar helaas is dat niet altijd voldoende. Medicatie kan dan ondersteunend zijn, maar dit is vaak een zoektocht en ook niet altijd afdoende.

Afhankelijk van de verschijnselen, kan een arts kort- of langdurend angstremmende of rustgevendende middelen, antidepressiva of antipsychotica voorschrijven. De gevoeligheid voor deze middelen verschilt. Het blijft nodig om kritisch op de bijwerkingen te letten en deze af te wegen tegen de positieve werking op het gedrag. Soms blijken gedragsproblemen nauwelijks te beïnvloeden.

4.4 Het gezin

Ouders kunnen de neiging hebben hun kind te ontzien. Aan de andere kant willen ze hem zo min mogelijk een uitzondering laten zijn. Voor het kind is het vaak het meest duidelijk en veilig wanneer ouders gewone eisen blijven stellen. Zij kunnen daarbij wel (voor het kind liefst ongemerkt) rekening houden met de visuele beperking en het ontwikkelingsniveau.

Ouders kunnen situaties enigszins structureren, zodat het kind geen onnodige frustraties oploopt. Maar frustraties kunnen niet helemaal voorkomen worden. Ouders kunnen er zijn als veilige haven, bij wie het kind zijn frustratie mag uiten. Rust, regelmaat, voorspelbaarheid en duidelijkheid zijn belangrijk om overzicht te houden. Het vinden van een goede balans tussen rust en activiteiten is vaak lastig, maar wel belangrijk. Net zoals het maken van duidelijke en haalbare gezinsafspraken. In gezinnen kan dit betekenen dat ouders zich soms moeten opsplitsen bij activiteiten wanneer er meerdere kinderen in het gezin zijn, om aan ieders wensen en behoeften te kunnen voldoen.

Wat vertel je de omgeving?

Ouders maken verschillende keuzes in hoe zij de omgeving informeren. Voor de ene ouder is het belangrijk dat er openheid is over de ziekte, een sociaal netwerk waarin alles kan worden gedeeld en waar sociale steun is. De andere ouder kiest ervoor anderen alleen te informeren over wat er in het hier en nu speelt. Een reden kan zijn dat ouders willen dat het kind zo lang mogelijk gewoon wordt benaderd. Een ander argument is dat zij bang zijn dat het kind en eventuele brussen informatie te horen krijgen via

het sociale netwerk waar ze op dat moment niets mee kunnen. Sommige ouders informeren alleen enkele vertrouwde mensen, zodat zij met hen kunnen praten over de prognose en de impact die de ziekte heeft op het dagelijkse leven. Het persoonlijke proces dat ouders doormaken, kan bepalen hoe zij spreken over hun kind. Het besef dat het normale leven anders is geworden, is er altijd.

Het informeren of betrekken van de omgeving kan verschillende reacties opleveren, zoals steun, teleurstelling en (on)begrip. Na verloop van tijd ontstaat er meestal een kring van familie en/of vrienden die met de ouders kunnen meelopen en steun geven op verschillende momenten rondom het ziekteverloop van het kind.

Het proces van ouders en het gezin beweegt tussen zo normaal mogelijk waar het kan en speciaal waar het moet. Deze beweging doet zich voor op verschillende gebieden: mentaal, in het dagelijks leven en als het gaat om keuzes voor de nabije toekomst. Hierbij aansluiten en ouders ondersteunen, is een belangrijke taak voor de betrokken professionals.



Samen genieten

In de eerste jaren na de diagnose ondernemen gezinnen vaak veel gezamenlijke activiteiten. Ze kunnen actief zijn en van elkaar genieten. Veel ouders ervaren dat ze juist met hun kind met CLN3 een diepe en hechte band opbouwen, startend in deze periode. Samen met het kind ervaringen vastleggen met behulp van foto's, geluidsopnames en voorwerpen (belangrijke mensen, favoriete activiteiten, bijzondere dagen, typische uitdrukkingen) kan een plezierige activiteit zijn en zorgt in de toekomst voor waardevolle herinneringen.



‘Na het krijgen van de diagnose, kregen we het advies: “Give him a good life!” Dit is voor ons gezin het levensmotto geweest.’

— Ouders van Walther

4.5 Dagactiviteiten

De meeste kinderen met CLN3 gaan de eerste jaren na de diagnose naar een reguliere school. Ze doen mee met sociale activiteiten binnen en buiten het gezin. Er komen vriendjes spelen en ze gaan bijvoorbeeld naar muziekles. Het kan vanwege de visuele beperking raadzaam zijn te kiezen voor tandem rijden of een aangepaste vorm van sport zoals judo, voetbal, dansen, zwemmen of paardrijden. Buitenshuis genieten kinderen van spelen in de zandbak, een speeltuin, naar het strand of het bos gaan, shoppen, een concert, dierentuin of pretpark.

Spel en spelen

Spel en activiteiten vergroten kennis en ervaring, zorgen voor het oefenen van de tast, geven ontspanning, gezelligheid en plezier. Het spel en spelen met andere kinderen verandert door de visuele beperking.

Veel kinderen met CLN3 houden van materiaal dat geluid maakt of dat bewegende onderdelen heeft.

Ook kan tactiel materiaal zoals klei, foam, kinetisch zand, voorwerpenbingo, tastpuzzels (buzzels) en fidget toys (friemel-speeltjes) interessant zijn. Andere kinderen houden van constructiemateriaal, zoals lego of van materiaal met zuignapjes of buigbare staafjes van was. Samen (helpen) koken of iets bakken, is een activiteit die gemakkelijk aangepast kan worden aan de mogelijkheden van het kind. Er zijn materialen die de motoriek stimuleren, zoals bepaalde matjes of ballen met geluid. Kinderen kunnen genieten van fantasiespel, wat ook ingezet kan worden bij het oefenen en toetsen van vaardigheden. Bijvoorbeeld doen alsof je over een loopplank boven het water met krokodillen loopt voor het oefenen met evenwicht. De ambulant begeleider geeft op maat spel en speelgoedadvies, waardoor ouders op ideeën komen. Van belang is om bij de keuze van materialen rekening te houden met hoe iets aanvoelt, zodat de tactiele vaardigheden worden gestimuleerd.

Geschikte spelmaterialen zijn vaak verkrijgbaar in de reguliere winkels, maar kunnen ook besteld worden bij webwinkels voor aangepaste ontwikkelingsmaterialen. Zo bestaan er aangepaste gezelschapsspellen voor mensen met een visuele beperking, bijvoorbeeld Mens erger je niet of Schip Ahoy. Ook kunnen spellen of andere zaken geschikt gemaakt worden voor kinderen met een visuele beperking. Bijvoorbeeld voelbare dobbelstenen, gebrailleerde speelkaarten en hoorbare memoryspellen. De ambulant begeleider kan hierin meedenken. Hij neemt ook regelmatig (aangepast) speelgoed mee tijdens een bezoek aan het gezin, zoals een groot magnetisch mens-erger-je-niet-spel, een gatenbrug, voelboeken, tactiel knutselmateriaal, muziek-instrumentjes, een rinkelbal, meezingmicrofoons, walkietalkies en een muziekkussen. Dan kan samen uitgeprobeerd worden welke activiteiten het beste aansluiten. Zie ook de bijlage Activiteiten achter in dit boek voor een overzicht met ideeën.

Dagelijkse activiteiten thuis

Het is belangrijk aandacht te hebben voor de gevolgen van de ziekte en aan te blijven sluiten bij de interesse van het kind bij het uitvoeren van de dagelijkse vaardigheden.

Dit vraagt voortdurend zoeken naar wat mentaal en lichamelijk mogelijk is en welke compenserende middelen je kunt inzetten om de energie in balans te houden. Het vraagt als het ware een ‘tweesporenbeleid’: compenseren en uitdagend aanbod bieden. Door activiteiten zo lang als mogelijk aan te bieden, kan het kind zijn vaardigheden zo lang mogelijk gebruiken. De ambulant begeleider en/of ergotherapeut ondersteunt het kind en de ouders hierbij. Het werkt vaak het beste aan te sluiten bij wat het kind altijd al leuk vond, plezier beleven staat centraal.

Het boek ‘Zo kan het ook’ gaat over het aanleren van praktische vaardigheden bij blinde en zeer slechtziende kinderen.² Belangrijk is om steeds te kijken wat mogelijk is vanuit de motoriek, hoe vaardigheden zo lang mogelijk behouden kunnen blijven en het oefenen leuk blijft. Dit kan bijvoorbeeld door fantasiespel in te zetten. Als je speelt alsof je in een heel chic restaurant eet kun je oefenen om met bestek te eten. De ambulant begeleider kan helpen inschatten welke aanpak het meest toepasbaar en effectief is. Door het kind te laten helpen met klusjes (tuinieren, tafeldekken, boodschappen doen, was vouwen) kun je gezelligheid en nuttige zaken combineren.

ADL-vaardigheden (alledaagse levensverrichtingen) kun je gebruiken om de ontwikkeling zo lang mogelijk te behouden. Bij het naar buiten gaan bijvoorbeeld kun je de jas aangeven, zodat het kind deze zelf kan aandoen.

Onderwijs

Meestal blijft het kind in eerste instantie op de eigen, reguliere basisschool, tot de middenbouw. Langzaam maar zeker is meer ondersteuning en aanpassing nodig. Er ontstaan bij ouders en leerkrachten vaak vragen over de manier waarop de lesstof kan worden aangeboden nu het kind minder ziet. Het meedoen met klassikale toetsen krijgt een ander doel. Het gaat om het meedoen met de klas en het behoud van eigenwaarde, minder om de resultaten. Bij de gymlessen en het buiten spelen wordt het lastig om in hetzelfde tempo als de klasgenoten mee te doen.

Dat komt met name door de visuele beperking, waardoor het kind alleen kan komen te staan. Dit vraagt veel ondersteuning vanuit de leerkracht.

Na verloop van tijd komen er ook vragen over de leerbaarheid nu en in de toekomst en de snelheid waarmee de ziekte toeneemt. Hoe lang kan de reguliere basisschool een leeromgeving bieden die aansluit bij de mogelijkheden?

De ambulant onderwijskundig begeleider van Bartiméus of Visio kan adviseren en begeleiden op school en doet dat in overleg met een in NCL gespecialiseerde gedragsdeskundige (psycholoog of orthopedagoog). Het begeleidingstraject start altijd met een observatie.

Observaties richten zich met name op de vraag of het kind:

- de aangeboden lesstof (met visuele hulpmiddelen zoals vergrotingshulpmiddelen) voldoende aankan
- sociaal goed kan meedoen met andere kinderen en groepsprocessen (klassenprocessen, samenspelen)
- genoeg draagkracht en energie heeft

School overweegt of de extra ondersteuning die het kind met CLN3 nodig heeft geboden kan worden. Hierbij moet ook rekening gehouden worden met de kennis en draagkracht van de leerkracht(en) en de samenstelling van de klas.

Naast observatie krijgt het kind psychologisch onderzoek om de ontwikkeling van het functioneren op verschillende terreinen in kaart te brengen, zoals taal, cognitie en zelfredzaamheid. Vanuit deze totale beeldvorming worden schooladviezen gegeven. Deze kunnen gericht zijn op welke lesstof passend is, hoe lesmaterialen beter zichtbaar/tastbaar gemaakt kunnen worden, de inrichting van het klaslokaal en hoe andere zintuigen ingezet kunnen worden om het slechte zien te compenseren. Besproken kan worden of en wanneer braille geleerd kan worden. Soms kan een ander type onderwijs beter passen bij de behoeften van het kind.



‘Ouders zijn zichtbaar emotioneel wanneer ze het advies krijgen om hun kind over te laten stappen op een andere vorm van onderwijs. Daadkrachtig nemen ze de beslissing het wel te willen: ze hebben met elkaar bij de diagnose besloten om altijd voor het welzijn van hun kind te kiezen en niet hun eigen emoties leidend te laten zijn.’

— Ouderbegeleider

Door de visuele beperking heeft het kind minder of geen overzicht over de klas. Dit vraagt veel energie. De leerkracht kan hierin positief bijdragen. Bijvoorbeeld door te verwoorden wat er gebeurt in de klas en wat er te zien is, door lesmateriaal en geluid aan te passen of de leerling meer tijd te geven bij een beurt.

Hoewel het kind nog nieuwe vaardigheden aanleert, kan stagnatie van communicatie, motoriek, sociaal emotionele en cognitieve ontwikkeling langzaam duidelijker worden. Er ontstaan ook leerproblemen die niet door de visuele beperking komen, zoals in het kortetermijngeheugen of bij de inprenting van nieuwe lesstof.

Rekenen wordt moeilijker en de woordenschat kleiner en eenvoudiger. Vaak ontstaan er in de loop van deze periode gedragssignalen die erop duiden dat het kind niet goed meer meekomt in het reguliere onderwijs. Een kind kan vaak boos zijn, ongeduldig reageren of zich terugtrekken bijvoorbeeld. De leerkracht zal hierop moeten inspelen. Sommige kinderen zijn meer gericht op zichzelf en kunnen daardoor positiever blijven.

Ouders kunnen ervoor kiezen het kind zo lang mogelijk op de vertrouwde school bij vriendjes, in een zo gewoon mogelijke situatie te laten. Wanneer niet alleen het zicht minder wordt, maar ook andere problemen een rol gaan spelen, komt er een moment waarop een reguliere basisschool niet meer goed kan aansluiten bij de onderwijsbehoefte. Soms gaan kinderen naar een speciale basisschool (SBO) in de buurt of naar een school voor zeer moeilijk lerende kinderen (ZML, cluster 3 onderwijs).

Ook is er de mogelijkheid onderwijs te volgen op een school voor kinderen met een visuele beperking van Bartiméus of Visio (Speciaal Onderwijs, cluster 1). Op deze scholen is kennis en ervaring met kinderen met een visuele beperking. Onderwijs voor cluster 1 kan op verschillende niveaus en tempo's worden aangeboden: basisonderwijs en basisonderwijs voor (zeer) moeilijk lerende kinderen. De schoolteams kunnen voor kennis over NCL terugvallen op het NCL-expertisecentrum. De scholen en het lesprogramma zijn volledig aangepast en ingericht om kinderen met een visuele beperking zo goed en zelfstandig mogelijk te laten functioneren. Vaak wordt er ook specifiek lesgegeven in oriënteren en verplaatsen, zoals leren lopen met een taststok. Voor het aanleren van praktische vaardigheden kan ergotherapie ingezet worden. Wanneer het kind eraan toe is, kan het een iPhone-training krijgen. Hier kunnen kinderen lang plezier van hebben, omdat ze zelfstandig berichtjes kunnen sturen, muziek of filmpjes kunnen afspelen.

Het kan voor kinderen een enorme opluchting zijn als ze ervaren dat ze niet de enige zijn met een visuele beperking in de klas en dat de schoolse taken afgestemd worden op hun mogelijkheden.



‘Omdat mijn ogen het niet meer goed doen, krijg ik nu les in braille. De juf heeft speciale legosteentjes met puntjes erop waarmee ik woordjes kan leggen. Ik kan hiermee net zo goed leren lezen als andere kinderen!’

— Jurre, 10 jaar

Hoofdstuk 5

Achteruitgang en toenemende beperkingen

Na een aantal jaren waarin het kind zich vooruit ontwikkelde vindt nu stagnatie en vervolgens achteruitgang plaats. De kinderdementie wordt meer zichtbaar in lichamelijke en cognitieve achteruitgang. Opvallend is dat voorkeursinteresses en kennis hierover lang behouden blijven.

De visus gaat verder achteruit en het kind wordt blind. Bewegen gaat stijver en lichamelijke ongemakken nemen toe. Ook in mentaal opzicht worden de veranderingen duidelijker zichtbaar. Het kind kan psychisch wat losraken van de werkelijkheid en is sneller vermoeid. De startleeftijd en het tempo van achteruitgang verschilt per kind, net als de volgorde in toename van de klachten. Er is meer ondersteuning nodig, ook wat betreft aanpassingen in huis. Kenmerkend is het wisselend functioneren, de ene dag lijkt het kind meer (aan) te kunnen dan de andere dag. De kinderen kunnen hun beperkingen vaak verrassend goed accepteren en opgewekt in het leven staan, naast momenten van frustratie. Het is goed met de toenemende beperkingen en het wisselende functioneren rekening te houden bij de daginvulling en de ondersteuning en verwachtingen hierop aan te passen.

5.1 Lichamelijk functioneren

De achteruitgang in lichamelijk functioneren vindt plaats op meerdere gebieden, waarbij de volgorde verschilt per kind. De meest zichtbare achteruitgang is het verminderde zicht en de verminderde motoriek. Daarnaast kunnen problemen ontstaan

met incontinentie en ontlasting. De slaap wordt minder diep en ook de tast wordt minder. Door alle lichamelijke veranderingen kan het kind zijn lichaam als onbetrouwbaar gaan ervaren.

Visus

Veranderen van lichaamshouding tijdens het lopen en veel struikelen, kunnen signalen zijn van verdere achteruitgang van het zicht, dat uiteindelijk volledig zal verdwijnen. De restvisus bevindt zich in de randen van het gezichtsveld en de ervaren vlek in het midden wordt steeds groter.

Deze achteruitgang in het zicht geeft onzekerheid en soms angst, het is belangrijk hier rekening mee te houden. Wanneer een kind het zich niet (voldoende) eigen gemaakt heeft zich te oriënteren met de taststok, heeft hij hulp nodig om zich te verplaatsen door een hand of arm te geven. Eerst alleen buitenshuis, maar later ook binnenshuis. Belangrijk is om de tast in te schakelen op verschillende momenten. Sommige kinderen hebben weerstand tegen voelen. Je kunt hen dan spelenderwijs leren de tast te gebruiken en dit benoemen als een slimme oplossing.

Epilepsie

Als epilepsie nog niet aan de orde is geweest, is het goed om rekening te houden met een eerste insult, ook toeval of aanval genoemd. Ouders kunnen hier erg tegenop zien. Ze zijn bang wanneer het zal komen en hoe ernstig het zal zijn. Zullen ze op de juiste manier handelen? Een eerste epileptisch insult is voor ouders een ruwe confrontatie met de ziekte.

De eerste aanval is vaak een aanval waarbij het kind verstijft en daarna schokken in beide armen en benen krijgt. Dit heet een tonisch clonische aanval en hierbij is het kind niet bij bewustzijn. Het is van belang rustig bij het kind te blijven en direct medische hulp in te schakelen door 112 te bellen.

Meestal zijn de eerste aanvallen tonisch clonische aanvallen. Later in het ziekteproces volgen ook andere soorten aanvallen, zoals staren (absences), korte schokjes op verschillende plekken in het lichaam (myoclonieën), helemaal slap worden (atone aanval), verstijven of schokken van een arm of been (focale aanval).

Bij deze focale aanvallen kan de gewaarwording intact of verminderd zijn.

Doordat epilepsie het gevolg is van schade die in de hersenen ontstaat, is deze vaak moeilijk onder controle te krijgen met medicijnen.¹

Na een aanval kan een kind snel weer alert zijn en er geen weet van hebben, maar het kan ook heel angstig of onzeker worden. Bang om zomaar te vallen of een aanval te krijgen in de klas. Sommige ouders ervaren veel angst voor een insult; wat te doen bij een aanval op straat, in het zwembad of op vakantie? Een gesprek met een arts of een gespecialiseerd verpleegkundige kan zorgen voor een meer bekwaam gevoel over hoe te handelen.

Broers en zussen kunnen erg schrikken van een epileptische aanval. Het is belangrijk goed uit te leggen wat er gebeurt (zie hoofdstuk 3 psycho-educatie).

Bij de behandeling van de epilepsie is bij voorkeur een neuroloog of arts verstandelijk gehandicapten (arts VG) betrokken. Met diegene kan gesproken worden over voorzorgsmaatregelen en veiligheidsaspecten, die opgenomen worden in een persoonlijk epilepsieprotocol.

Zorg dat direct betrokkenen, zoals de leerkracht, op de hoogte zijn van afspraken rond epilepsie door het epilepsieprotocol te delen. Zij weten dan wat er moet gebeuren en wie er ingeschakeld moeten worden.

Toiletgang

Het kind kan de toiletgang voor een groot deel nog zelfstandig. Soms komt niet voldoende/niet regelmatig plassen voor. Dit kan leiden tot blaasontsteking, omdat de kans op infectie toeneemt als de urine lang in de blaas blijft. Het is daarom goed de frequentie van de toiletgang in de gaten te houden. Het kan ook voorkomen dat het kind de controle over de sluitspieren van de blaas niet meer volledig beheerst. Vaak begint dit met een enkel ongelukje. Ongelukjes met ontlasting kunnen voorkomen als het kind de aandrang onvoldoende voelt of bij het opstaan de anus onvoldoende kan aanspannen.



‘Thuis hebben we een toilet met een sproeier en een föhnfunctie. Hiermee kan Chantal nog lang zelfstandig naar het toilet blijven gaan, heel fijn voor haar en ons!’
— Moeder van Chantal

Specifieke klachten bij meisjes

Voor de meeste meisjes geldt dat zij de verzorging wat betreft de (soms heftige) menstruatie niet meer kunnen uitvoeren, voor zover dat eerder wel goed lukte. Het is goed voor het gevoel van eigenwaarde zo lang mogelijk (deel-)handelingen zelf te laten doen. Speciaal menstruatie-ondergoed kan hierbij praktisch zijn. Het is belangrijk de verzorging, soms op afstand, te begeleiden. Net buiten de deur staan of, wanneer de ruimte zich ervoor leent, mee de ruimte in en begeleiden ‘met de handen op de rug’.

Grove motoriek

De grove motoriek gaat langzaam verder achteruit. Regelmatig geven kinderen aan pijn te hebben in ledematen of gewrichten, met name bij het lopen, zonder duidelijke oorzaak. Dit kan te maken hebben met het verstoorde lichaamsbesef in combinatie met beginnende spierzwakte, wat een veranderend gevoel in hun lijf geeft.

Het kind wordt minder zeker in zijn bewegingen. Veel kinderen met CLN3 ontwikkelen enige vorm van angst om te bewegen. Dit komt door afnemend zicht en doordat de aansturing door de hersenen minder goed verloopt. Ze verliezen het vertrouwen in hun lichaam. Ze zoeken tijdens het lopen steun van bijvoorbeeld een muur of vinden het prettig om een hand te krijgen. Het looptempo wordt lager.

Bij het ontstaan van spanning, is het advies om steun te bieden bij het bewegen. Juist wanneer bewegen moeizamer gaat, is het goed om dit te blijven stimuleren. Bewegen blijft zo een vanzelfsprekendheid en vaardigheden die met regelmaat terugkomen, blijven vaak langer behouden. Het kind houdt zo beter zijn lichaamsgevoel en vertrouwen in zijn lijf, waardoor hij minder angstig is.

Plezier bij het bewegen staat voorop, maar daar mag soms best uitdaging in zitten. Activiteiten als zwemmen, paardrijden, fietsen op een tandem of duofiets, judo en wandelen kunnen veel plezier geven en ook op aangepaste wijze gedaan worden.

Als de ziekte zich verder manifesteert, gaan het evenwicht en de coördinatie van het bewegen achteruit. Alle handelingen in stand worden hierdoor lastiger. In de praktijk is dit vaak het eerst merkbaar bij het bewegen in kleine ruimtes, zoals het toilet. Er moeten op een klein oppervlakte, waar het moeilijk is om het kind te ondersteunen, veel handelingen worden gedaan. Het begin van een beweging is vaak het lastigst, zoals bij het lopen de eerste stappen. Het kan helpen om samen te bewegen (fysiek ondersteunen) en hierbij hardop te tellen (verbaal ondersteunen) of een liedje te zingen. Een ritme aanhouden, bijvoorbeeld met behulp van muziek, kan helpen. Na enkele meters neemt de paslengte en het tempo toe en kan nog een behoorlijke afstand gelopen worden. Kinderen bewegen minder uit zichzelf en zitten meer, hierdoor neemt de conditie af.



‘Bij onze zoon hielp het om bij het starten van het lopen te zeggen: “Lopen als een paard ...- stap - stap - stap - stap.” En tegelijkertijd stampten wij dan zachtjes met onze voeten op de grond.’

— Vader van Levy

Later in deze fase wordt de motoriek vergelijkbaar met die van iemand met de ziekte van Parkinson. Het kind gaat schuifelen, met de knieën wat gebogen. Hij heeft moeite met balans en rechtop lopen en doet dit vaak wat naar voren gebogen. Het lijkt alsof het kind tijdens het lopen moet nadenken over hoe de beweging gaat. Dit geldt in het begin vooral bij het inzetten van bewegingen (opstartproblemen). Het lukt vaak wel om een eenmaal in gang gezette beweging zelfstandig uit te voeren. Er kunnen zich onwillekeurige bewegingen voordoen, zoals stijfheid en trillingen in de handen, armen en benen (tremoren en/of myoclonieën). Dit neemt toe bij inspanning.

Ook is er soms bewegingsonrust (niet stil kunnen zitten). Deze verschijnselen worden bij vermoeidheid versterkt. De spieren in het gezicht verstijven. Dit is te herkennen aan een vlakke mimiek, waardoor het aflezen van gezichtsuitdrukkingen moeilijker gaat.

Fysio- of oefentherapie kan hulp bieden wanneer bewegen moeilijker gaat of angst ontstaat bij het bewegen. Tijdens de behandeling kunnen vaardigheden die lastiger gaan, geoefend worden. Hierdoor wordt de zelfredzaamheid zo lang mogelijk behouden. Therapie kan zich het beste richten op het dagelijks leven en de daarin voorkomende praktische uitdagingen, afgestemd op de belevingswereld van het kind.

Fijne motoriek

De fijne motoriek wordt minder. Bewegen kan moeilijker worden door het trillen van de handen of spierschokjes. Deze verschijnselen komen veel voor en zijn moeilijk te behandelen. Alle bewegingen worden trager en handelingen verlopen minder vanzelfsprekend. De handen en vingers worden stijver, waardoor handelingen moeilijker worden. De tastvaardigheden gaan achteruit.

Zelfstandig aan- en uit kleden, wassen, afdrogen, eten, tandenpoetsen en haren kammen wordt lastig. Een kind dat braille heeft geleerd, krijgt moeite met het lezen hiervan en met braileren. Ook andere activiteiten, zoals knutselen, bouwen met lego, kralen rijgen of het bedienen van een computer lukken minder goed. Sluit voor de fijne motoriek zoveel mogelijk aan bij de interesses en eigen keuzes van het kind. Er zijn veel kinderen die 'kleuren' een fijne bezigheid blijven vinden, zelfs als ze volledig blind zijn. Hier geldt dat het vertrouwde bovenaan staat. Soms kan een aanpassing een oplossing zijn of kunnen activiteiten samen gedaan worden. Op deze manier kan de inbreng en eigenheid van het kind blijven voortbestaan.

Het is belangrijk om voldoende tijd te geven voor het zelf uitvoeren van handelingen, zodat het kind vaardigheden zo lang mogelijk (deels) zelf kan doen. Dit is ook van invloed op zijn eigenwaarde.

Zelf doen!

‘Een leerling met CLN3 gaf keer op keer aan het uitkleden bij gym en bij het gaan naar het toilet zelf te willen doen. Het lukte wel, alleen had hij steeds meer tijd nodig. Dit ging van de gymtijd af. Of hij zat te laat op het toilet... We vonden een manier van ondersteunen waarmee hij kon ervaren dat hij veel zelf kon doen en dat het ook fijn was dat er iemand bij was. Dit deden we door ons taalgebruik. We zeiden niet: ‘Ik help je.’ Maar meer iets als: ‘Ach, ik sta hier nou toch... Als jij nou dit vasthoudt, doe ik dat...’ Zo ontstond een ontspannen samenwerking. Toen hij later meer hulp nodig had, gaf hij dit gemakkelijker over.’

— Leerkracht

Aanpassingen en voorzieningen

Taststok

Bij het samen naar buiten gaan, wordt in het begin vaak een taststok meegenomen, al is het maar om botsingen met anderen te voorkomen of als signaalfunctie voor de omgeving. In de loop van het ziekteproces gaat de stok deze functies verliezen, mede door de achteruitgang van de motoriek. Een oplossing is dan om het kind aan de hand of arm te begeleiden.

Fiets

Het gebruik van de tandem zal waarschijnlijk steeds moeilijker gaan. Bijvoorbeeld omdat het kind voor de ouder zat en nu zo groot is geworden, dat de ouder er niet meer overheen kan kijken tijdens het fietsen. Of omdat het opstappen en de balans van de tandem behouden moeilijker gaat. Bij de gemeente kan een duofiets aangevraagd worden om naast elkaar te kunnen fietsen. Zo kan er nog lang met elkaar genoten worden van het bewegen op een fiets. Een ergotherapeut kan hierbij helpen door een programma van eisen op te stellen voor aanpassingen die noodzakelijk zijn op de duofiets.

Rollator

Wanneer het gevaar op vallen toeneemt, is het goed om na te denken over hulpmiddelen zoals een rollator, rolstoel of trippelstoel (een soort bureaustoel die je in huis gebruikt). Sommige kinderen hebben baat bij het gebruik van een rollator tijdens het lopen of maken van een transfer. Het geeft altijd op dezelfde manier steun en stabiliteit. Toch zal het kind een begeleider nodig hebben, omdat hij door het vasthouden van de rollator de tast niet meer kan inzetten. Voor een begeleider is het sturen van een rollator vaak zwaarder dan het kind met één of twee handen begeleiden. Daarom wordt meestal niet gekozen voor een rollator. Een oplossing kan zijn om extra handvatten voor de begeleider aan de rollator te laten zetten.

Rolstoel

Het krijgen van een rolstoel is een kwetsbaar moment, omdat het leidt tot gevoelens van 'beperking en 'iedereen ziet het nu', bij kind en ouders. In eerste instantie gebruik je de rolstoel voor langere afstanden of om het kind meer te laten genieten van een activiteit, zoals een uitstapje naar de dierentuin. Lopen kan zo inspannend zijn, dat het kind geen tijd en ruimte heeft om leuke indrukken in zich op te nemen. De keuze voor een rolstoel kan eerst gemaakt worden voor de energiebalans. Later wordt deze op steeds meer momenten ingezet.

Wanneer je de rolstoel introduceert op het moment dat lopen van een langere afstand te zwaar wordt, zal het kind het vaak accepteren en opgelucht zijn dat hij mag zitten. Laat hem meedenken wanneer hij gebruik wil maken van de rolstoel. Zo kun je afspreken dat de rolstoel mee gaat en dat het kind (of een ander familielid) kan zitten wanneer hij moe is. Sommige kinderen vinden het geduwd worden spannend. Houd hier rekening mee en loop zeker in het begin niet te hard. Benoem het wanneer je een bocht gaat maken of over hobbels gaat. Ervaar ook zelf hoe het is om geduwd te worden wanneer je niets ziet.

Specifieke wensen voor een rolstoel kun je aangeven bij de aanvraag. Denk bijvoorbeeld aan de maximale grootte wanneer de stoel opgeklapt is, zodat die in de kofferbak van de auto past.

Ook van belang is het gewicht. Wordt de rolstoel alleen gebruikt voor uitstapjes of ook om langer in te zitten? Maak een afweging tussen makkelijk opvouw- en meeneembaar of meer comfortabel zitten. Is een gordel gewenst? Een betrokken fysio- of ergo-therapeut kan adviseren aan welke eisen een rolstoel moet voldoen, waar en hoe deze aangevraagd kan worden. In de toekomst kan een ander type rolstoel aangevraagd worden wanneer dat nodig is.

Trippelstoel

Een trippelstoel is een handig hulpmiddel voor thuis, op school of dagbesteding. Het lijkt op een luxe bureaustoel met meestal vier wielen. Je kunt kiezen uit verschillende rugleuningen en zittingen. De stoel ondersteunt de houding van het kind goed. Hierdoor kan hij met minder energie handelingen met de handen doen zoals eten, knutselen en spelen. De stoel is licht qua gewicht en heel wendbaar. Kinderen met beginnend valgevaar of angst kunnen zich over kleine stukjes in huis zelfstandig en veilig verplaatsen. Je kunt het kind beter aanschuiven aan de tafel of een bureau. Door de rem die het kind kan leren gebruiken, kan hij (zelfstandig) beter tot staan komen. We merken dat kinderen langer de sta-functie behouden voor het toilet, omdat het opstaan uit een trippelstoel gemakkelijker gaat dan uit een rolstoel. Ook voor de ouders of verzorgers is een trippelstoel een prettig hulpmiddel. Bij zorghandelingen als tandenpoetsen kunnen zij de stoel hoger zetten met de hoog-laag functie.

Aanpassingen aan de woning

Het ziekteproces leidt ertoe dat er steeds meer aandacht komt voor aanpassingen, voorzieningen en professionele ondersteuning. Voor aanvragen en toekenning hiervan komen ouders in contact met instanties zoals de zorgverzekeraar, gemeente of zorgkantoren. Ze raken bekend met regel- en wetgeving.

Omdat het aanvragen van aanpassingen aan de woning veel tijd in beslag neemt, is het belangrijk tijdig hierover na te denken. Blijft het kind thuis wonen of gaat hij naar een aangepaste woonvoorziening?

Zijn (latere) aanpassingen mogelijk in de huidige woning? Om het kind goed te kunnen blijven verzorgen, is een aangepaste slaapkamer en badkamer nodig, liefst op de begane grond omdat traplopen op enig moment niet meer lukt.

Het zijn zaken die nu nog niet nodig zijn. Maar omdat het soms meerdere jaren kost om alles te regelen is het verstandig hier tijdig over na te denken. Een ergotherapeut en maatschappelijk werker kunnen adviseren wat nodig is, voorlichting geven over de mogelijkheden en welke wegen bewandeld moeten worden. Zij kunnen ondersteunen bij het opstellen van het plan van eisen en de communicatie met gemeenten of leveranciers. Zij weten waar je aan moet denken. Zie ook de bijlage Woningaanpassingen achter in dit boek.

5.2 Cognitief functioneren

Het cognitieve functioneren gaat achteruit en de verwerkingstijd voor informatie wordt langer. Dit is te merken doordat het langer duurt voordat het kind reageert op een vraag of opmerking. De leerbaarheid is gestagneerd en vaardigheden nemen af. Het kind richt zich met name op de eigen voorkeursonderwerpen en voorkeursactiviteiten en heeft hier nog lang veel kennis over. Er ontstaan toenemende problemen met het geheugen, de spraak en taal. Het denken vereenvoudigt, de actieve woordenschat wordt kleiner, er is meer moeite met abstracte begrippen en het begrijpen van grapjes. Een eerste signaal dat het kortetermijngeheugen achteruitgaat, is dat het kind hardop herhaalt wat er gaat gebeuren of dit steeds vraagt. Een dagelijkse routine helpt. Herhalende activiteiten slijten in en ondersteunen het geheugen. Structuur in het dag- en weekritme is herkenbaar en geeft overzicht. Kalenders, notities en herinneringsapps helpen om belangrijke taken en afspraken bij te houden. Het helpt wanneer je instructies, taken en informatie gemakkelijker maakt. Koppel voorwerpen (verwijzers) aan betekenisvolle activiteiten, met name als het kind jong en nog goed leerbaar is. Op deze manier kan het goed 'inslijten'.

Het geheugen voor nieuwe gebeurtenissen neemt af, maar de herinneringen aan vroeger blijven. Dit is heel waardevol. Daarom is het belangrijk dat alle betrokkenen rondom het kind zijn geschiedenis goed kennen, vastleggen en delen. Dit kan in de vorm van een levensboek of een herinneringenkoffer die je samen met het kind kunt maken.



‘Weet je wie er morgen jarig is? Morgen is het 18 augustus, Isabelle, mijn zus is dan jarig. Op 1 september zijn papa en mama 22 jaar getrouwd, 3 september is mama jarig, 26 september is Toon-Pieter jarig en dan ben ik op 9 oktober jarig. Ik weet alle verjaardagen uit mijn hoofd!’

— Kevin, 15 jaar

Levensboek

Het kind kan met een naaste een (digitaal) levensboek maken, dit kan ook vanuit school gestart worden. Een levensboek is het levensverhaal van het kind, aangevuld met bijvoorbeeld foto's, video's en voorwerpen. Er zijn verschillende computer-programma's en formats in omloop. Deskundigen op het gebied van logopedie en communicatie kunnen desgewenst adviseren.

Het is duidelijk hoe belangrijk een levensboek is. Als de uitingsmogelijkheden verminderen en de belevingswereld verkleint, biedt het verleden meer en meer aanknopingspunten om in het heden aan te sluiten. Ouders kennen de belangrijke personen en gebeurtenissen, (muziek)voorkeuren, interesses en eigenaardigheden van het kind. Hoe vaker het kind aan het levensboek werkt, hoe groter de kans dat hij dit lang kan blijven gebruiken. Los van het verzamelen en herbeleven van herinneringen, is het samen werken aan een levensboek een gezellige activiteit om verschillende vaardigheden te blijven oefenen: het bedienen van de computer, het maken van keuzes, het onder woorden brengen van gebeurtenissen en gevoelens en het trainen van het geheugen.



Oriëntatie in tijd en plaats

Door het verlies van de cognitieve functies krijgt het kind moeite met oriëntatie. Hij weet bijvoorbeeld op school de weg niet meer en botst tegen muren en meubels aan. Zelfs thuis kan het kind soms de eigen kamer niet meer vinden. Wanneer de inrichting verandert, bestaat de kans dat hij die niet meer goed leert kennen. Ondersteun oriëntatie in ruimte en tijd met vaste ruimtes en plaatsen voor spullen, naast het vaste dagritme (zie cognitief functioneren).

Prikkelverwerking

De prikkelverwerking raakt verder verstoord en geluiden komen steeds indringender binnen. Het kind kan niet meer filteren welke prikkels van belang zijn en welke niet. Het gevolg is dat hij overal op reageert en overprikkeld raakt.

Van het grootste belang is: één ding tegelijk. Of het nu gaat om iets bespreken, een motorisch handeling of een andere activiteit. Stel bijvoorbeeld geen vragen als het kind eet of drinkt.

Laat hem de aandacht richten op de activiteit en deze afronden voordat hij ergens anders aan begint. Onderbreken van een activiteit is heel vervelend voor het kind, daar mist hij de cognitieve flexibiliteit voor.

Bij geautomatiseerde handelingen (zoals lopen) kan muziek ondersteunend zijn om andere prikkels te negeren en de motorische handeling soepel uit te voeren.



‘Samen met een meisje met CLN3 loop ik door de gang naar de oefenzaal. Zodra ze iets hoort, staat ze stil en vraagt: “Wat is dat? Hoor ik een vliegtuig?” Het duurt lang voor we de oefenzaal bereiken. Zodra ze iets hoort of ruikt, stopt ze met lopen en moet weer opstarten. Als we samen een liedje zingen, merk ik dat ze minder reageert op de prikkels uit de omgeving en we sneller in de oefenzaal zijn.’
— Fysiotherapeut

Hallucinaties

Door organische beschadiging in de hersenen kunnen psychotische verschijnselen en hallucinaties ontstaan. Dit betekent dat het kind mensen, wezens of dingen ziet, hoort of voelt die er niet zijn. Niet bij alle kinderen komt dit voor, maar bij sommige kan dit tot ernstige problemen leiden. Zij kunnen zeer angstig en onzeker worden, bijvoorbeeld doordat ze hun lichaam als ‘vreemd’ ervaren of dingen zien die er niet zijn, zoals heksen, engelen en kleuren. Er zijn hallucinaties waar kinderen angstig van worden, maar soms ervaren ze het als prettig. Het is belangrijk dat je dichtbij blijft en het kind geruststelt in een rustige omgeving zonder afleidende stemmen of geluiden. Je kunt uitleggen dat het niet echt is, maar in zijn hoofd gebeurt. Dat het vervelend is, maar ook weer weggaat. Voor sommige kinderen kan het fijn zijn om dit als helpende gedachte ook tegen zichzelf te leren zeggen.

Wees voorzichtig met fantasiespel met een kind dat last heeft van hallucinaties. Hij kan moeite hebben met het onderscheid tussen wat echt is en wat niet, waardoor onzekerheid en angst ontstaat.

Het kan helpen een activiteit aan te bieden waar de aandacht op gericht moet worden of iets te geven om aan te friemelen. Een arts VG kan kijken of medicatie mogelijk en noodzakelijk is.

5.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie

Het lichaam groeit en de normale puberteitsontwikkeling wordt zichtbaar. Het kind kan dwars en eigenzinnig gedrag en stemmingswisselingen vertonen. Verliefdheid, rivaliteit met broers en zussen of eindeloos muziek draaien, komen zeker voor. Er is motivatie om activiteiten te ondernemen, kinderen komen met plannen en ideeën. Toch is het niet meer zoals bij leeftijds-genoten. De werkelijke aansluiting met hen is vaak al eerder verloren gegaan. Sociaal en emotioneel functioneren de kinderen op een jonger niveau en ze laten ongeremd gedrag zien.



Het positieve hiervan is dat de kinderen gemakkelijk contacten leggen en open staan voor nieuwe mensen. Ze maken een vriendelijke en opgewekte indruk en vinden het fijn om een ander te helpen.

De achteruitgang in visueel en lichamelijk functioneren kan veel impact hebben, ook al wordt deze vaak geaccepteerd als een feit. Dromen en verwachtingen vallen weg doordat het kind zich realiseert wat niet kan, bijvoorbeeld een rijbewijs halen. Andere toekomstdromen blijven nog lang aanwezig, zoals bij de politie willen werken of directeur van een dierentuin worden.

Het kind wil soms niet meer meewerken of is boos. Vaak komt dit door vermoeidheid en overvraging, de snelheid van de omgeving of angsten door de snelle verandering van de visus en lichaamservaring. Het kind is steeds meer gericht op zichzelf, kan niet meer wachten op zijn beurt en heeft moeite om zich in te leven in een ander.

Het hebben van een voorkeur voor bepaalde onderwerpen en daar alles van weten, komt veel voor. Als voorkeursoronderwerpen een fixatie worden en het kind er dwangmatig mee bezig is, is het goed dit te begrenzen tot acceptabele proporties. Bijvoorbeeld: 'We maken dit af en daarna mag je weer vertellen over je dino's.'



'Pieter vond het steeds moeilijker om te stoppen met een activiteit. Vooral wanneer hij filmpjes keek van Mega Mindy. Eerst zeiden we dat de tv na vijf minuten uit moest. Maar hij had geen idee hoelang vijf minuten was. Later zeiden we: "Wanneer dit filmpje klaar is, gaat de tv uit." Toen zette Pieter soms uit zichzelf de tv uit.'

— Vader van Pieter

Gedrag en emoties

Door achteruitgang, in combinatie met de puberteit en verstoringen in het brein, verandert het gedrag van het kind. Hij wordt minder flexibel, krijgt moeite met veranderingen, angst en onzekerheid kunnen toenemen. Het kind kan sneller boos en geïrriteerd reageren, dwangmatige handelingen vertonen, blijven herhalen, aandacht vragen door te roepen, duwen en slaan door gevoelens van angst en niet alleen willen zijn.

Wat veel voorkomt, is dat het kind het ene moment intens verdrietig is en het volgende moment vrolijk. Aansluiten bij de gevoelens van het moment, die verwoorden en er laten zijn, is belangrijk. Je kunt steeds minder een beroep doen op het begrijpen van de situatie en daar betekenis aan toekennen. Het is van groot belang dat de omgeving veilig en duidelijk is en overvraging voorkomen wordt. Dit leidt namelijk tot toenemende gedragsproblemen. Wanneer het kind ontspannen is, kan hij enorm genieten van activiteiten.

Hoe voorkom je overvraging?

- Pas het tempo aan aan de beperkingen.
- Bied structuur (rust, regelmaat en duidelijkheid) en geef eigen regie waar mogelijk.
- Geef het kind voldoende tijd om een activiteit af te ronden.
- Verwoord wat er gebeurt in de omgeving en welk gedrag verwacht wordt. Bijvoorbeeld: 'Er staat een rij voor de kassa, we blijven hier even staan en als we straks aan de beurt zijn, leggen we samen de boodschappen op de band'.

Het kind vraagt een benadering zoals een jong kind dat zorg en aandacht nodig heeft. Een kind dat van A naar B loopt en iets onverwachts tegenkomt, kan in paniek raken. Interpreteer gedrag als 'tegenstribbelen, mopperen, geïrriteerd zijn' als signalen dat er te hoge eisen gesteld worden. Stel haalbare eisen en zorg dat het kind taken en activiteiten doet die hij aankan.

Wanneer kinderen erg gespannen zijn, kan muziek helpen om de aandacht af te leiden. Bijvoorbeeld: 'Luister eens, wat zingen ze nou precies?' Over het algemeen vragen gedragsproblemen om veel geduld en begrip van de omgeving.

Bij gedragsproblemen kan ook een psycholoog met NCL-ervaring adviezen geven over de benadering. Dit kan helpen om de problemen te verminderen of het gedrag beter te begrijpen. Soms is het een lastige fase die slecht te beïnvloeden is, maar waar een kind 'doorheen' moet. Een enkele keer kan ondersteunende rustgevendende medicatie nodig zijn.

Communicatie

Het spreken gaat achteruit. Er is sprake van ongeremdheid in het spreken en er ontstaan meer problemen met woordvinding en articulatie. Later neemt het spreektempo af. Deze problemen zijn vaak moeilijk te beïnvloeden. De compensatiemogelijkheden nemen geleidelijk af. Tegelijkertijd is het mogelijk een leuk gesprek te voeren, met name als dit gaat over een voor het kind interessant onderwerp. De problemen met de spraak nemen toe bij vermoeidheid en wanneer er sprake is van veel emoties.

Veel ouders ervaren de moeizame communicatie met hun kind als één van de moeilijkst te accepteren verschijnselen van de ziekte. Het vraagt enorm veel geduld en kan frustratie geven.

Woordvindingsprobleem

Kinderen met CLN3 krijgen last van woordvindingsproblemen. Het kind wil iets vertellen, maar kan de juiste woorden niet vinden of zegt een verkeerd woord uit dezelfde categorie. Bijvoorbeeld koud in plaats van warm. Dit is heel frustrerend. Wat kan helpen, is ondersteunen door te kaderen. Help eerst het onderwerp te vinden. Dit gaat het meest gemakkelijk door gesloten vraagstelling. Bijvoorbeeld: 'Gaaf het over school of thuis?' Of door ja/nee-vragen. Belangrijk is dat je de rust bewaart en dit overdraagt. Zonder druk laat je merken dat je graag wilt weten waar het over gaat. Begin tijdig met het aanleren van manieren om 'ja' of 'nee' aan te geven (zeggen, knikken, handbeweging), zodat het kind hier lang gebruik van kan maken.

Luister geduldig, weet welke onderwerpen het kind bezighouden en reik eventueel woorden aan. Probeer de juiste balans te vinden tussen wachten of het kind de vraag begrijpt en het aanreiken van woorden voor het antwoord. De meeste kinderen vinden het fijn als ze woorden krijgen aangereikt of uit verschillende opties kunnen kiezen als het hen niet lukt deze uit het geheugen op te diepen. De herkenning van taal en woorden is gemakkelijker dan opdiepen uit het geheugen. Je kunt het kind ook vragen het bedoelde woord te omschrijven. Dit kun je spelenderwijs aanleren.

Herhalen en ongeremd praten

Ongeremd praten komt veel voor bij kinderen met CLN3. Soms blijft een woord of een deel van een zin hangen en blijft het kind dit herhalen (persevereren). Sommige kinderen raken gefrustreerd door de moeite die het kost om zich uit te drukken, anderen accepteren dit. Het kind kan moeilijker wachten voordat hij of zij iets mag vertellen, bang om het straks vergeten te zijn. Het kan ook dat hij blijft doorpraten over eenzelfde onderwerp en zichzelf veel herhaalt vanuit een fixatie op het onderwerp (dwangmatig vertellen, waarbij een verhaal van begin tot eind af moet). Als je het kind onderbreekt, begint hij opnieuw.



‘Als ik het niet snel vertel, dan ben ik het vergeten.’
— Petra, 15 jaar

Articulatieproblemen

Het kind is moeilijker verstaanbaar, omdat de articulatie slechter wordt. De motoriek die nodig is voor het spreken vermindert. Het beginnen van een zin wordt lastiger en de verminderde mond-motoriek kan leiden tot speekselverlies. De spraak wordt monotoner, de zinsmelodie vlak. Het kan dat het kind gaat stotteren omdat het moeilijk los kan komen van de klank. Als gevolg van de articulatieproblemen gaat het spreektempo omlaag.

Logopedie

Een logopedist kan helpen het spreken zo lang mogelijk in stand te houden en traint articulatie en mondmotoriek. Bij stotteren kunnen logopedische oefeningen tijdelijk zinvol zijn.

Tips

- Spreek rustig en gebruik eenvoudige woorden.
- Wees alert op je woordkeus en de hoeveelheid informatie.
- Stel geen kennisvragen (welke soort hond hebben jullie?), maar vraag naar beleving (is de hond lekker zacht?).
- Probeer te achterhalen wanneer het kind taal of een woord-grapje verkeerd begrijpt.
- 'Lees' als het ware alle uitingen van het kind en maak een vertaalslag, zodat hij er weer grip op heeft.

Moeite met abstractie

Het kind krijgt moeite met abstracte en ingewikkelde zinnen. Hij gebruikt steeds minder woorden, waardoor je soms moet ingaan op twee-woordzinnen. De taal wordt compacter. Het kind laat lidwoorden en bijwoorden weg en het verhaal kan onsamenghangender overkomen.

Begeleidingsstijl en aanspreektoon

Sociaal-emotioneel zal het kind gedrag laten zien dat bij een jongere leeftijd past. Voor ouders en anderen maakt dit het moeilijker om te bedenken hoe ze het kind het beste kunnen aanspreken. Moet je hem behandelen volgens de kalenderleeftijd of als iets jonger aanspreken? Begeleiders die een gecombineerde groep begeleiden van kinderen met een verstandelijke beperking en een kind met CLN3 kunnen hier ook zoekend in zijn. Het kind met CLN3 heeft immers geen verstandelijke beperking. Vuistregel is dat je het kind aanspreekt met respect, op de toon die past bij de kalenderleeftijd, maar met inhoud en verwachtingen die passen bij een kind van een jongere leeftijd. Zijn taalbegrip is anders en beter dan dat van een peuter of kleuter. De vergelijking met mensen met dementie is passend. Dat kan betekenen dat je wat meer uitleg geeft. Of dat je juist wat minder informatie geeft om niet te overvragen of minder keuzes geeft.

5.4 Het gezin

Het leven gaat steeds meer draaien om het kind met CLN3. De beperkingen worden steeds meer zichtbaar en de daginvulling moet daar op aangepast worden. Dit is van invloed op het dagelijks functioneren van het kind, de ouders en het gezin. Het betekent doorgaans dat het kind meer ondersteuning vraagt van ouders, broers, zussen en andere betrokkenen. Het kind vraagt veel aandacht, kan dwingend zijn in gedrag en houdt misschien geen rekening met broers en zussen. Uitjes zijn anders, omdat het kind niet ver meer kan lopen of in een rolstoel zit en hinder kan hebben van harde geluiden. Het is goed om na te denken over de toekomst, zoals eventuele aanpassingen aan de woning (zie paragraaf 5.1).

Incasseren, aanpassen, incasseren, aanpassen

Kenmerkend voor CLN3 is, vanwege het progressieve ziekteverloop, dat er steeds weer sprake is van een nieuwe situatie of vraag. Het blijft een proces van incasseren, aanpassen, incasseren, aanpassen.

Je kunt van het kind niet verwachten dat het zich aanpast aan wat er wordt geëist of het eigen gedrag stopt. Juist het zichzelf niet kunnen reguleren is één van de problemen die ontstaat door de schade in het brein. Door de ziekte en frustraties is het kind eerder vermoeid. Vermoeidheid is van invloed op wat er verwacht kan worden. De ervaring met kinderen met CLN3 is, dat zij de ene dag een vaardigheid kunnen laten zien die de volgende dag minder aanwezig is en omgekeerd. Het kan zelfs per moment verschillen. Het is voor ouders nodig om dit steeds goed in te schatten en de eisen af te stemmen op hoe het kind nú in zijn vel zit. Het verwerkingstempo van het kind is leidend, maar ook belangen van brussen en ouders moeten meegewogen worden. Een nieuwe balans wordt gevonden die hopelijk rust brengt in het dag-, week- en jaarritme van het gezin.

Dit vraagt vaardigheden van ouders waardoor ze zich soms meer zorgverlener voelen, dan vader of moeder. Het is belangrijk dat zij uitleg en adviezen krijgen van professionals en regelmatig kunnen praten over hoe ze in dit proces staan. Zeker als je als ouders verschilt in begeleidingsstijl, hoe je naar het kind kijkt en wat je verwacht, kan dit helpen om weer op hetzelfde spoor te komen of te blijven.

Loslaten

Kinderen met CLN3 hebben wensen en behoeften die niet altijd realistisch en passend zijn bij de mogelijkheden die ze zelf hebben. Ze kunnen de gevolgen niet altijd overzien. Ze spiegelen zich aan de activiteiten en het gedrag van leeftijdsgenoten en willen dit ook. Zij willen soms losser gelaten worden dan de ouder wil, die bezorgd is vanwege de visus en het ziektebeeld.

Dit vraagt van ouders te bedenken en zoeken naar wat wél kan.

De bezorgdheid is terecht, maar gedoseerd loslaten is ook belangrijk voor het kind. Een oplossing kan zijn om het kind samen met een vriendin/vriend iets buitenshuis te laten doen (film, ijsje eten, winkelen, naar voetbalwedstrijd), met goede onderlinge afspraken. Hierdoor hoort het kind erbij en voelt zich gehoord in zijn wensen.

Spelen in de buurt en het samenspel kan moeilijker worden, omdat de aansluiting met andere kinderen minder makkelijk wordt en de inhoud van vriendschappen verandert. Het kan nodig zijn speelafspraken goed te regelen en eventueel te begeleiden, voor het behoud van de sociale contacten.

5.5 Dagactiviteiten

Er is steeds meer begeleiding nodig bij alledaagse levensverrichtingen (ADL), zoals aankleden en tandenpoetsen en in sociale situaties. Het is belangrijk te weten wat het kind nog kan en hem dit ook te laten doen. Neem hiervoor de rust en de tijd, ondersteun waar nodig onopvallend, zodat hij plezier en competentie kan ervaren. Dit laatste kun je doen door het kind regelmatig complimenten te geven.

Vouwen

‘Een leerling vouwde voor mij elke week de handdoeken en had daar veel plezier in. Ik wilde haar dit zo lang mogelijk laten doen en liet haar de ‘laatste keer dubbelvouwen’ doen. Elke week kon ze de handeling niet meteen oppakken. Als ik haar - door alles rustig te benoemen en de handeling een paar keer samen te doen - als het ware op gang hielp, kon ze de laatste handdoeken zelf. Ze had hier enorm veel plezier in en haalde er voldoening uit.’

— Leerkracht

Muziek

Veel kinderen genieten van muziek. Wetenschappelijk onderzoek wijst uit dat het muzikale geheugen bij ouderen met dementie, in het bijzonder bij de ziekte van Alzheimer, lang intact blijft.^{2,3} Muziek en ritme geven plezier en kunnen worden ingezet als ondersteuning van het geheugen, een verwijfsfunctie krijgen of ondersteunen bij de uitvoering van handelingen, lopen of fietsen. Het is leuk om bijvoorbeeld op Spotify een playlist te maken die nu en in latere fasen ingezet kan worden om de favoriete muziek af te spelen. Je kunt muziek luisteren via een Tonie-box (audiospeler speciaal voor kinderen) of een Horbert-radio (kindvriendelijke mp3-speler van hout). Muziek maken, zingen of dansen blijft lang intact. Later kan ook de CRDL een mooi instrument zijn om samen via muziek contact te maken. Via de telefoon, tablet of Daisy-speler kunnen luisterverhalen, hoorspelen en tijdschriften beluisterd worden. Er is een groot aanbod via de Bibliotheek Passend Lezen.



‘Als ik de muziek van de paddenstoelen uit de Efteling hoor, zie ik het hele sprookjesbos voor me, met Hans en Grietje, Lange Jan en Holle Bolle Gijs. Van Ezeltje Streck Je heb ik nog de gouden munt bewaard.’

— Yenthe, 17 jaar

Onderwijs

Nu de ziekte vordert, krijgt het kind vaak leerproblemen en staan ouders en leerkrachten opnieuw voor de vraag welk type onderwijs of dagbesteding het beste aansluit. De meeste kinderen zitten in deze fase al op een vorm van speciaal onderwijs. Het kan voor de ouders en het kind moeilijk zijn wanneer er (opnieuw) een overstap gemaakt moet worden. Dit gaat gepaard met verlies van het vertrouwde. Soms voelt het kind wel degelijk aan dat deze stap te maken heeft met het ziekteproces. Een andere weg op gaan dan je klasgenoten, is ingrijpend. Er zullen ook kinderen zijn die het als een opluchting ervaren om niet meer overvraagd te worden.

De benadering en begeleiding op school is als die van een blinde leerling, maar wel met extra aandacht voor de kenmerken van een kind met CLN3. Belangrijk is om de tast zo veel mogelijk in te zetten en te blijven oefenen. Een tactiel- of braille-dagprogramma of een sprekende dagritmestrook helpt het kind om overzicht en structuur te ervaren en ondersteunt het afnemende kortetermijngeheugen. Omdat deze leerlingen de wereld visueel hebben leren kennen, vinden de meeste het fijn wanneer visuele aspecten benoemd worden. Hoe ziet iets eruit, welke kleur heeft het?

Het is niet voor elk kind haalbaar qua energiebalans om vijf dagen naar school te gaan. Deeltijdonderwijs in de vorm van kortere dagen of minder dagdelen is dan passender. Via de leerplicht-ambtenaar kan onderwijstijdontheffing voor (een deel van) de leerplicht aangevraagd worden.

Wat betreft het onderwijsaanbod: de leerling hoeft geen onderwijsdoelen meer te halen. Vertrouwde schoolactiviteiten kunnen door het afnemen van cognitie, geheugen en visus problemen opleveren of niet meer lukken. Ook nemen de motorische vaardigheden af. Dit kan tijdens de lessen een versterkt gevoel van onzekerheid en frustratie veroorzaken. Om faalervaringen te voorkomen, worden vaak geen leervorderingstoetsen meer afgenomen. Het kan ook dat het kind wel meedoet met een toets om geen uitzondering te zijn, maar dat deze niet officieel gescoord wordt.



‘Bij de overstap naar een andere school, hebben de gedragsdeskundige en ambulant begeleider van ons behandelteam daar een scholing gegeven aan het voltallige personeel. Wij waren aanwezig en hoorden wat er verteld en gevraagd werd. Het was heel fijn dat we dit niet zelf hoefden te doen en zo iedereen op de hoogte werd gebracht. Aanvullende vragen van de leraren konden we goed beantwoorden, omdat we wisten wat er al verteld was.’

— Ouders van Merel

Het is goed vaardigheden zo lang mogelijk te onderhouden, als het kind hier plezier aan beleeft. Belangrijk is op tijd zien waar bijgesteld kan worden in opdrachten. Weet wat een kind nog kan en anticipeer hierop. Dit kan voor elk kind anders zijn. De één merkt dat het brailletypen niet goed meer lukt en wil het beslist niet meer, de ander brailleert ondanks veel fouten nog heel lang door, omdat het een vertrouwde handeling en bezigheid is. Technisch ondersteunende middelen als een iPad of een praatknop kunnen aangeleerd worden.

De leerkracht, maar ook ouders, kunnen bij het doen van activiteiten en opdrachten gebruik maken van interesses. Op dagen waarbij het minder goed gaat, kan het kind bijvoorbeeld kiezen tussen een taak of iets wat gemakkelijker is. Wanneer het onderhouden van de geleerde vaardigheden niet meer gaat, kunnen de doelen achteruit bijgesteld worden. Bijvoorbeeld van rekensommen tot 50 naar rekensommen tot 10.

Voor het kind is het belangrijk dat hij plezier beleeft op school. Dit houdt in dat je goed inspeelt op interesses en vertrouwde materialen en middelen aanbiedt. Je kunt een activiteit misschien op een andere manier aanbieden als de uitvoering lastiger wordt. Als bijvoorbeeld het kralen rijgen niet meer goed lukt met kleine kralen, kan dit aangepast worden met grote kralen of steviger rijgdraad.

Je zult steeds meer per dag moeten kijken wat het kind kan en hoe de energiebalans is. Inspannende activiteiten kunnen afgewisseld worden met ontspanningsmomenten. Belangrijk is om goed te kijken naar en aan te sluiten bij het kind en waar nodig ondersteuning te bieden. Het kan dat een bepaalde handeling niet lukt, maar met rustige, verbale begeleiding op gang kan worden gebracht. Het is belangrijk het kind zo lang mogelijk zelf te laten kiezen en activiteiten uit te laten voeren die hij (die dag) kan, waardoor de eigenwaarde en identiteit behouden blijft. Als het kind spanning ervaart bij een activiteit, kun je aanbieden dat hij niet meedoet maar er wel bij blijft en het meebeleeft vanaf de zijlijn.

Vaste patronen zijn belangrijk, in alle voorkomende handelingen. Van de volgorde van het uitpakken van een tas, tot de routines en gewoontes bij de toiletgang. Begeleiding moet hier goed in afstemmen, zodat op school de omgeving voorspelbaar en zo veilig mogelijk is en blijft. Daarnaast is het goed om gedrag als agressie, angst en onmacht op te merken en te duiden. Het ene kind zal boos of agressief reageren wanneer iets niet lukt, de ander zal stil en teruggetrokken reageren. Het is daarom belangrijk het proces goed te volgen en hierin af te stemmen met alle begeleiders, op school en thuis.

Als alternatief voor school kan ook de overstap naar dagbesteding gemaakt worden, eventueel na een overbruggende stage binnen dagbesteding vanuit het onderwijs. Het advies is dit te doen voordat het schools leren (te veel) frustraties gaat opleveren. De maatschappelijk werker van het behandelteam en de school kunnen meedenken en zoeken naar de best passende plek. Belangrijk is hier vroegtijdig mee te starten gezien de wachtlijsten in de zorg. De ervaring leert dat wanneer dagbesteding in de vorm van een stage wordt opgestart kinderen hier trots op zijn. Bij voorkeur wordt gekozen voor een vorm van dagbesteding voor mensen met een visuele beperking. Hier zijn de ruimtes en de indeling aangepast op het minder of niet zien. Begeleiders zijn geschoold in het begeleiden van jongeren die niet kunnen zien. Dit zorgt dat de jongere zich langer zelfstandig kan verplaatsen en vaardigheden kan uitvoeren. De keuze moet passen op het cognitieve vlak, maar zeker ook op sociaal-emotioneel vlak. Wanneer het passend is, wordt een verandering vaak heel goed geaccepteerd en geeft deze hem rust en ontspanning.

Hoofdstuk 6

Steeds meer zorg

Op enig moment, meestal in de loop van de puberteit, vindt er een geleidelijke overgang plaats van ondersteunen bij zo zelfstandig mogelijk naar overname van handelingen. De jongere kan niet meer (buitenshuis) lopen, binnenshuis kan hij zich vaak nog met steun verplaatsen. Dit neemt langzaam af, tot hij alleen nog kan staan en een draai kan maken. Dit is praktisch bij bijvoorbeeld de toiletgang, al zal de jongere steeds vaker last krijgen van incontinentie. Wanneer hij angstig is bij het bewegen, kan een overstap naar een passieve tillift noodzakelijk zijn. De zorg staat steeds meer centraal en de jongere wordt hier in toenemende mate afhankelijk van. Het gedrag is meestal rustiger. In de dagbesteding kan de jongere wisselend meedoen of meebeleven met activiteiten.

6.1 Lichamelijk functioneren

De jongere wordt volledig afhankelijk van zorg en begeleiding. De achteruitgang op alle gebieden gaat verder, soms schoksgewijs of soms langzaam en geleidelijk. Een goede observatie en oog voor lichamelijke ongemakken zijn de basis. Hiermee kunnen deze snel opgespoord worden en door inzet van behandeling kunnen complicaties voorkomen worden.

Motoriek

Bij het lopen heeft de jongere steeds meer steun nodig, vooral tijdens de eerste meters. Het in gang zetten van een beweging wordt moeilijker. Hierdoor neemt de kans op vallen toe, vooral als hij staat. Hij krijgt vaak minder de neiging om zelfstandig te bewegen, waardoor hij steeds afhankelijker wordt. Bij jongeren die wel de drang tot bewegen houden, is een alerte omgeving van belang om ernstige valincidenten te voorkomen.

De jongere tilt de voeten niet meer goed op bij het lopen, waardoor het meer schuifelen wordt. Het looptempo is erg laag en de jongere is snel vermoeid.

Aansturings-, coördinatie- en spierproblemen nemen toe. De spierkracht wordt minder en de spierstijfheid in het lijf wordt groter. Bewegingen zijn trager en niet meer vanzelfsprekend, waardoor ze veel energie kosten. Wanneer de jongere bij een vertrouwd persoon is en voldoende energie heeft, kan hij vaak nog lang een staande transfer maken; staan en een paar kleine stapjes maken bijvoorbeeld om van de rolstoel naar bed te gaan. Hij zal hierbij steeds meer steun nodig hebben.

Uit de praktijk

Vertrouwd

‘Voor één van de deelnemers van de groep werd het steeds moeilijker om vanuit de rolstoel op te staan en te draaien om op het toilet te gaan zitten. Wanneer dit gedaan werd met een vertrouwde begeleider, lukte dit goed. Maar als een onbekende of minder vertrouwde begeleider haar hielp, ontstond er al snel angst of weerstand. Deze deelnemer had op een voor haar spannend moment - namelijk verplaatsen uit de rolstoel naar het toilet - behoefte aan vertrouwdeheid. Maar in plaats daarvan ervaaarde ze een andere stem of een andere manier van fysiek ondersteunen. Hoewel de onbekende begeleidster de volgorde hanteerde die we in het team hadden afgesproken, voelde ze toch verschil. De druk van een hand of de huid, voelde anders aan dan die van de vertrouwde begeleider(s). Door dit met de vertrouwde begeleider te doen, lukte het haar heel lang om de transfer naar het toilet te kunnen maken.’

— Begeleider dagbesteding

Ook al is het staan en kleine stukjes lopen beperkt, het is waardevol dit zo lang mogelijk te blijven doen. Het stimuleert de doorbloeding en werkt positief op de stoelgang. Ook is het praktisch bij de toiletgang wanneer de jongere staand geholpen kan worden. Hoe beter hij nog kan staan, hoe vaker het toilet op tijd bereikt wordt. Het is aan de omgeving om te stimuleren dat hij zo lang mogelijk kleine stukjes blijft lopen. Op een gegeven moment wordt dit onmogelijk. Binnenshuis zal dan ook de rolstoel onmisbaar zijn.

De mogelijkheid tot staan en lopen zal verder verminderen, de jongere heeft steeds meer steun nodig van een begeleider of een hulpmiddel. Uiteindelijk zien we dat er steeds vaker momenten komen waarin de jongere niet meer weet hoe hij moet gaan staan of er de kracht niet meer voor heeft. Steeds vaker zal dan gebruik gemaakt moeten worden van een tillift voor de verplaatsingen.

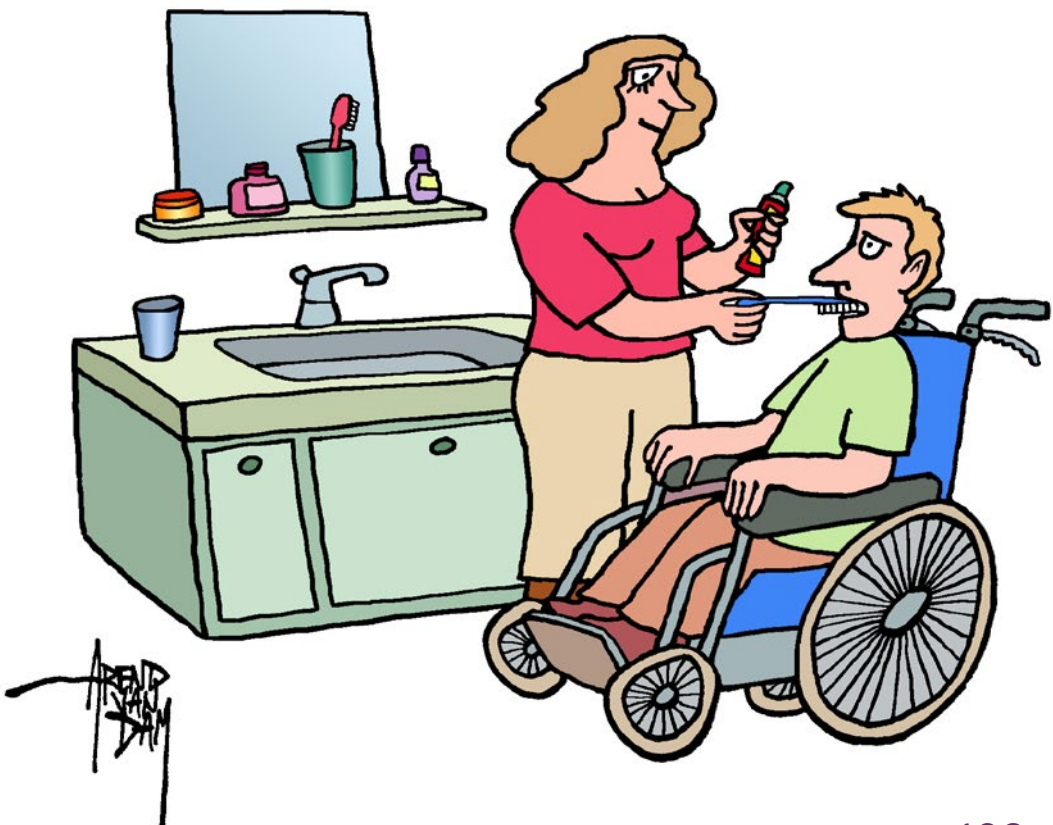
Veranderen van houding kan spanning geven en paniek veroorzaken, bijvoorbeeld van zitten naar liggen. Het beleven en ervaren van het eigen lichaam (proprioceptie) raakt verstoord. Vaak neemt deze angst op enig moment weer af. Op het moment van spanning is de jongere gebaat bij een duidelijke, zelfverzekerde en ontspannen benadering. Je kunt helpen door mentaal en fysiek te ondersteunen. Door het samen aan te gaan, rustig door te zetten, positieve boodschappen te geven en een stevige aanraking, kun je laten ervaren dat hij de handeling samen aankan.

Het zitten zal veranderen, het lichaamsbesef en de lichaamsoriëntatie raken aangetast. Soms zit de jongere naar opzij en wanneer je goed bedoeld hem probeert recht te laten zitten, kan hij daar erg angstig van worden. Voor zijn beleving zit hij recht en duw je hem om. In de (rol)stoel met de juiste ondersteuning in de zitting en rugleuning zal hij het meest prettig en veilig zitten. Dit scheelt de jongere vaak veel energie, aangezien het rechtop zitten in een gewone stoel lastiger wordt.

Adviezen van een therapeut die geschoold is in sensomotorische integratie in combinatie met een psycholoog of orthopedagoog kunnen helpen. Samen wordt geprobeerd erachter te komen wat de angst veroorzaakt en wat geruststelt. Vervolgens kun je de handeling verrichten op een manier die precies bij de jongere past. Adviezen moeten vaak worden bijgesteld. Ze raken achterhaald, omdat veranderingen in de hersenfuncties erg snel kunnen gaan.

Verzorging

De jongere heeft steeds meer hulp nodig bij de verzorging, zoals aan- en uitkleden, mondverzorging, toiletgang, baden of douchen. In het begin kan hij nog actief meehelpen en delen van de zorg uitvoeren als er iemand bij is. Hij heeft dan profijt van de vaste aangeleerde handelingen op jongere leeftijd. Meer en meer worden vaardigheden overgenomen. Voor ouders is het goed om af te wegen waar de jongere energie in stopt. Je kunt energie maar één keer gebruiken.



Het is fijn als dat iets is waar hij belang en plezier aan hecht. Als de jongere het belangrijk vindt zichzelf aan te kleden voor zover dat gaat en hier voldoening uit haalt, is het goed dit te laten doen. Een ander geniet meer van een spelletje en steekt liever daar energie in. Dan is het beter de verzorging eerder over te nemen.

Om de dagelijkse verzorging zo goed mogelijk te laten verlopen, zijn steeds meer hulpmiddelen nodig. De jongere zal niet meer met de trap naar boven kunnen, dus een slaap- en badkamer beneden is wenselijk.

Eten en drinken

Eten en drinken kost veel energie. Hulp bij het eten wordt nodig. Het kauwen en slikken is niet meer vanzelfsprekend. Een jongere kan vergeten zijn hoe hij moet kauwen. Heeft hij de beweging eenmaal herkend, dan kan hij hiermee doorgaan en het bord helemaal leegeten. Kauwen en in het juiste ritme komen, kosten energie. Opscheppen-naar je mond brengen-kauwen-slikken en de volgende hap. Dit ritme kan helpen om de eethandeling volledig af te kunnen ronden. Het ritme kan ook zo weer kwijt zijn. Een rustige omgeving zonder verstoringen, zoals een telefoon of gesprekken, is belangrijk.

Ouders moeten erop letten dat de jongere zich niet verslikt. Het kan voorkomen dat hij door eet- en slikproblemen onvoldoende eten en drinken binnenkrijgt. Het is belangrijk voor het lichamelijk welbevinden dat hij in een zo goed mogelijke voedingstoestand blijft. Advies is de jongere regelmatig te wegen. Een diëtist kan meedenken over een uitgebalanceerd voedingspatroon. Het kan nodig zijn extra calorie- en eiwitrijke voeding of extra vitamines en mineralen aan te bieden. Drinken kan ingedikt worden om verslikken te voorkomen. De logopedist kan na onderzoek adviseren over onder andere de consistentie van de voeding, temperatuur, eethouding en wijze van aanbieden. De ergo-therapeut adviseert over het gebruik van hulpmiddelen, zoals een beker met een neusuitsparing of aangepast bestek.

Energiehuishouding

Voor het welbevinden van de jongere is het goed om rekening te houden met de toenemende vermoeidheid en te zorgen dat het dagprogramma voldoende rustmomenten heeft. Actief genieten van gedoseerd aangeboden activiteiten heeft meer waarde dan moe of slapend deelnemen aan zoveel mogelijk activiteiten. Het vraagt een zorgvuldig kijken naar de hoeveelheid en soort prikkels.

Slapen

Door de verstoringen in het brein en het gebruik van diverse medicatie, komt de jongere steeds minder in de diepe slaapfase (in deze fase is herstel). Dit zorgt voor meer vermoeidheid overdag. Pijn, epilepsie en het niet waarnemen van donker en licht zijn van invloed op de slaap. Het gevolg is slecht slapen in de nacht en slaperigheid overdag, soms wordt het dag-nachtritme omgekeerd. De jongere, maar ook de gezinsleden, kunnen erg lijden onder de gebroken nachten. Houd vast aan de slaaprituelen die van jongs af aan zijn ingezet. Deze zijn herkenbaar en geven rust. Slaap is zeer bepalend voor het functioneren. De ervaring leert dat de slaap moeilijk te beïnvloeden is bij kinderen en jongeren met CLN3. Slaaprituelen, het behandelen van lichamelijke ongemakken en psychische problemen zijn belangrijk, maar hebben op den duur niet meer het gewenste effect. Aanvullende (slaap)medicatie is dan nodig.

Epilepsie

In het begin is de epilepsie met medicatie goed te behandelen, maar dat wordt moeilijker als de ziekte voortschrijdt. De ernst en hoeveelheid epileptische aanvallen kan verschillen. Als de epilepsie op jonge leeftijd al ernstig is, zal de jongere later vaak meerdere medicijnen nodig hebben om de toevallen te onderdrukken. Het streven is altijd om de epilepsie met één middel te behandelen. Maar dat is vaak niet mogelijk. Soms zijn er zoveel medicijnen nodig, dat de bijwerkingen zoals sufheid en apathie een probleem worden. Weeg dan goed af wat kwaliteit van leven voor de jongere is. Regelmatig epileptische aanvallen of minder alert en betrokken zijn bij de dagelijkse activiteiten door de medicatie? Ouders kunnen hierover in gesprek gaan met de behandelend arts (neuroloog of Arts Verstandelijk Gehandicapt).

Onwillekeurige bewegingen

In deze latere fase van de ziekte komen geregeld bewegingsstoornissen voor. De jongere heeft last van onwillekeurige trekkingen en soms heftige schokken in het lijf. De meest voorkomende vormen van bewegingsstoornissen die we vaak bij CLN3 zien, zijn tremoren en myoclonieën, die soms in lichte mate al eerder zichtbaar waren (zie hoofdstuk 5). Dit zijn trillingen en spierschokjes, meestal in de armen of benen, maar soms ook in de romp of het hoofd. Hierdoor heeft de jongere moeite om goed te blijven zitten en niet onderuit te glijden. Opvallend is dat de spierschokjes tijdens het slapen verdwijnen. In de loop van de tijd komen deze spierschokjes steeds vaker voor en nemen in ernst toe.

Ontlasting en continentie

Bij CLN3 is het bekend dat er problemen ontstaan in de darmen.¹ De kans op obstipatie wordt vergroot doordat jongeren minder bewegen, slechter eten en drinken in combinatie met medicatie (epilepsie/gedrag). Obstipatie kan buikpijn, buikkrampen, onrust, onbegrepen gedragsveranderingen of toename van epilepsie veroorzaken. Omdat de jongere zijn klachten niet meer goed kan uiten, is het belangrijk dat ouders/begeleiders een ontlastingslijst bijhouden. Het naleven van adviezen als meer bewegen, vezelrijk voedsel eten en meer drinken is in deze fase van de ziekte niet meer zo goed mogelijk. Het gebruik van een laxeermiddel kan verlichting brengen.

Door de ziekte wordt de aansturing en werking van de blaas-spieren verstoord. De jongere kan niet plassen doordat het signaal uit de hersenen niet doorkomt, soms tot wel 12 uur, met als gevolg dat de urine heel lang in de blaas blijft zitten. Bij ontspanning, bijvoorbeeld in de slaap, kan de blaas dan ineens leeglopen. Als urine te lang in de blaas blijft, kan dit bij sommige jongeren leiden tot pijnlijke blaaskrampen en onrust. Andere jongeren lijken hier geen last van te ondervinden. De kans op een urineweginfectie is groot. Het is belangrijk om de urineproductie bij te houden, zodat in overleg met een arts besloten kan worden of en wanneer katheterisatie nodig is. Wel is het zo dat een kind of jongere met CLN3 minder urine produceert, omdat hij door het

slechte eten en drinken minder vocht tot zich neemt en vocht verliest door bijvoorbeeld zweten. In een latere fase van de ziekte ontstaat bij de meeste jongeren volledige incontinentie.

Doorbloeding

De regulatie van de doorbloeding raakt door de ziekte verstoord, waardoor koude, blauwige handen en voeten kunnen ontstaan. Het goed warm houden en masseren van handen en voeten om de doorbloeding te stimuleren, vinden de meeste jongeren prettig. Al heeft het helaas maar tijdelijk effect.

Hartritmestoornissen

Bij de meeste jongeren met CLN3 boven de 20 jaar zijn op een hartfilmpje afwijkingen te zien.² Doordat ook schade ontstaat in de cellen van het hart, functioneren deze niet meer goed, met als gevolg hartritmestoornissen. Dit is meestal onschuldig. Een enkele keer ondervindt de jongere dusdanig veel hinder van de hartritmestoornis, dat er behandeling nodig is.

Aanpassingen en hulpmiddelen

Aanpassingen aan de rolstoel

De eerder aangeschafte rolstoel, die vooral bedoeld was voor de langere afstanden en uitstapjes, zal nu vaak onvoldoende comfortabel zijn om steeds meer in te zitten. Het is nodig een ander type rolstoel aan te vragen. Het is prettig wanneer deze rolstoel uitgerust wordt met een kantelverstelling en een comfortabele zitting en rugleuning. Een ergo- of fysiotherapeut kan hierin adviseren.

Aanpassingen aan de woning (zie ook bijlage achterin)

Aanpassing aan de woning moet al gestart worden wanneer de noodzaak er nog niet is. Het aanvragen, regelen en uitvoeren hiervan kosten veel tijd. Nu de jongere steeds meer afhankelijk wordt, is het belangrijk dat de woning hierop is aangepast.

De woning moet rolstoeltoegankelijk zijn, drempelvrij, met deuren die voldoende breed zijn en met harde vloeren. Een aangepaste slaap- en badkamer beneden bijvoorbeeld door een uitbouw of een unit in de tuin is ideaal. Wanneer de zorg op een andere verdieping plaatsvindt, is een trap- of zweeflift noodzakelijk.

De badkamer heeft een aangepast (sproei-föhn) toilet bij voorkeur naast een vaste muur, zodat de jongere zich aan een beugel kan vasthouden als dat nog gaat. Voor het toilet geldt dat deze op de juiste hoogte moet worden aangebracht, zodat de jongere ontspannen kan zitten om zich te kunnen ontlasten. Ook de mogelijkheid om met een stalift (actieve lift) of passieve tillift boven het toilet te kunnen komen, is prettig. Een stalift heeft als groot voordeel dat je gemakkelijk de broek naar beneden en naar boven kunt schuiven. Daarnaast zorgt de beweging van het staan, al is het dan met ondersteuning, voor een betere doorbloeding, betere stoelgang en minder snelle achteruitgang van spierkracht ten opzichte van het gebruik van een passieve tillift. De jongere moet wel voldoende begrip hebben van de handeling en er geen angst aan beleven. Eventueel kan uitgeweken worden naar een poststoel.

Een hoog-laagbed, douchestoel en douchebrancard maken de dagelijkse verzorging minder belastend. Het is handig een plek te maken waar de jongere eerst zittend en in een latere fase liggend kan douchen en aangekleed kan worden. Wanneer de jongere de sta- en loopfunctie verloren heeft, is een tillift nodig.

Het is handig om een ergotherapeut die bekend is met het ziektebeeld advies te vragen voor het aanpassen van de woning (voor zover dit nog niet gebeurd is). Ook kan de ergotherapeut uitleg geven hoe de zorghandelingen zo gemakkelijk en prettig mogelijk uitgevoerd kunnen worden.

Vervoer

Het in- en uitstappen in de auto gaat moeilijker. Voornamelijk bij langere afstanden geeft een normale autostoel onvoldoende steun en wordt het rijden steeds minder comfortabel.

Vervoer waarbij de jongere in de rolstoel kan blijven zitten, wordt noodzakelijk. Er zijn diverse auto's waarbij dit mogelijk is. Vraag hierbij advies aan een ervaren ergotherapeut. Let erop dat wanneer de rolstoel aangepast wordt, deze nog in de auto past. Taxivervoer waarbij de jongere in de rolstoel kan blijven zitten, moet tijdig geregeld worden.

6.2 Cognitief functioneren

Het verdere verlies van cognitieve functies wordt zichtbaar in vertraagd reageren en verminderde flexibiliteit, er is meer denktijd nodig. De jongere kan zich steeds minder goed uiten en wordt slechter verstaanbaar. De belevingswereld wordt kleiner, de voorkeur voor vaste en favoriete onderwerpen wordt groter. Het kan dat de jongere steeds dezelfde vragen stelt. Niet altijd is duidelijk of dit komt door geheugenproblemen of dat het een vaste gewoonte is geworden die controle geeft.

Herinneringen aan uitstapjes en voorkeursornderwerpen blijven. Vertrouwde stemmen, geluiden, geuren en muziek worden herkend. Ook is de jongere gevoelig voor de sfeer van gesprekken. Het is belangrijk om hiermee rekening te houden.

Tijdens deze fase van het ziekteproces kunnen zich korte periodes van heftige ontregeling voordoen op lichamelijk en gedragsmatig gebied. Vaak is er sprake van een combinatie van toegenomen epilepsie, overprikkeling, bewegingsonrust, desoriëntatie, verminderd bewustzijn, misselijkheid, overgeven en het weigeren van voedsel. Ook hallucinaties, psychotische verschijnselen en paniek kunnen voorkomen. Een ontsteking van blaas of longen kan een trigger zijn, maar vaak wordt geen oorzaak gevonden. Dit zijn voor de jongere, het gezin en hulpverleners zware en moeilijke periodes. De ervaring leert dat een rustige omgeving kan helpen, met vertrouwde mensen die geduldig en begripvol begeleiden. Medicijnen kunnen ondersteunend zijn. Vaak duurt zo'n periode een paar weken. Daarna komt alles weer in rustiger vaarwater. Maar meestal heeft de jongere weer een stukje van zijn mogelijkheden ingeleverd.

6.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie

Door slaapproblemen is de jongere minder uitgerust, wat invloed heeft op de stemming. Hij ervaart steeds meer lichamelijke klachten en epilepsie, waardoor zijn bewegingsvrijheid en zelfstandigheid afnemen.

De jongere verliest de grip op het eigen lichaam en de leefwereld wordt kleiner. Dit kan gepaard gaan met gevoelens van onmacht en angst. De jongere kan overspoeld worden door sterk wisselende, intense gevoelens, maar hier niet goed over communiceren.

Emoties

Waar emoties eerst nog heftig (ongeremd) naar buiten kwamen, wordt dat nu minder. Er lijkt een zekere vervlakking plaats te vinden. Dit geldt voor positieve én negatieve gevoelens. De ziekte heeft invloed op het gedeelte van de hersenen waar emoties gereguleerd worden. Het minder tonen van gevoelens en emoties kan wijzen op een verminderd aanwezig zijn. Maar het kan ook dat de mogelijkheid om deze te uiten moeilijker is. Het kan voor de jongere lastig zijn om woorden te vinden en zich verstaanbaar te maken. Het aflezen van emoties door de ander wordt lastiger door de verminderde gezichtsmimiek.

Communicatie

Het contact met de omgeving verandert ingrijpend, omdat de mogelijkheden tot actief taalgebruik verder afnemen. De spraak wordt moeilijker verstaanbaar en meer in losse woorden. De afnemende mondmotoriek kan leiden tot speekselverlies. Jongeren kunnen stotteren en hebben moeite met het vinden van de juiste woorden en het onder woorden brengen van gedachten. Ondersteuning van de communicatie met behulp van voorwerpen, geuren, verwijzers en geluid wordt steeds belangrijker. Waar eerst een tweegesprek was, leidt nu de ouder of naaste het gesprek (verandering beurtgedrag). Wanneer diegene de goede woorden kiest passend bij de situatie, kan dit een reactie opleveren en kan het gevoel van een gezamenlijk gesprek ontstaan.

Het zijn kleine uitingen in lichaamstaal, mimiek, gedrag of klank waarmee de jongere aangeeft wat voor hem van belang is. Probeer dit zo goed mogelijk te interpreteren. Hoe beter je de jongere kent, hoe makkelijker dit gaat. Dit is belangrijk voor het bevorderen van welbevinden en het herkennen van pijn.

Uitwisseling en afstemming met alle betrokkenen is van cruciaal belang. Zo krijg je samen een grote gevoeligheid om subtiele uitingen van emoties en beleving te verstaan.

Het achterhalen van wat er speelt is soms lastig. Goed bekend zijn met de jongere en zijn interesses kennen (de brede context), is helpend. Belangrijk is te vertragen en herhalen in de communicatie. Neem de tijd om te luisteren en verwoord daarna wat je denkt dat de jongere bedoelt. Wacht zijn reactie af (in lichaamstaal of met ja/nee). Dit kan even duren, dan is het zaak geduldig te wachten. De jongere ervaart dat hij begrepen wordt en kan zijn verhaal op zijn manier vertellen.

Wanneer het niet lukt erachter te komen wat er speelt, kun je zeggen: 'Jammer, het lukt nu niet. Weet je, we praten er weer over na het eten. Nú gaan we (hier en nu).....'. Belangrijk hierbij is de 'echtheid'. Het mag niet als afwimpelen ingezet worden en kom er ook echt op terug.

Voor onbekenden is het steeds minder mogelijk de gesproken taal te begrijpen. Om te zorgen dat de jongere zich begrepen en serieus genomen voelt, is het van groot belang dat deze vertaalslag gemaakt wordt door een vertrouwd persoon.

Het is belangrijk te laten merken dat je er bent. Een (soms lange) stilte kan ongemakkelijk worden als er 'niets' gebeurt. Maar als de jongere weet dat je er bent, door dit kort te benoemen of een hand vast te houden, kan het een bijzondere en soms intense manier van contact en communicatie zijn.

Het is niet precies bekend wat de jongere in deze fase begrijpt van gesproken taal. We gaan ervan uit dat het vermogen taal te begrijpen langer (en mogelijk ook tot het eind toe) in stand blijft, dan het vermogen om te spreken en zich te uiten. Het kan wat langer duren voordat een boodschap doordringt. De jongere zal niet over alles doordenken en niet altijd reageren. Het checken wat hij begrijpt, wordt lastiger door het afnemen van communicatiemogelijkheid en de verminderde mimiek door verminderde motoriek in het gezicht.

Tips

Het kan handig zijn met de direct betrokkenen om de jongere een heen-en-weer schriftje, ouderapp (zoals Parro) of whatsapp groep te hebben, waarin je kort met elkaar deelt wat de jongere heeft meegemaakt. Stel dat hij wil vertellen over zijn gemaakte uitstapje naar het voetbalstadion, dan is het handig als de medewerker van de dagbesteding dat gelezen heeft en de uitslag van de wedstrijd weet. Het gesprek verloopt dan een stuk soepeler.

Het kan ook helpen een 'woordenboek' (communicatieboek, communicatiepaspoort) aan te leggen met belangrijke onderwerpen. Wanneer je de belevingswereld van de jongere kent, is het gemakkelijker om aan te sluiten.

Het (samen) bekijken en aanvullen van het levensboek, is een goede manier om met elkaar in verbinding te blijven. Vaak heeft de jongere voorkeur voor muziek, verhalen en tv-programma's van vroeger. Als dit nog niet in het levensboek staat, is het waardevol dit toe te voegen. Sommige jongeren kiezen kinderliedjes steeds meer boven populaire muziek. Geluidsfragmenten kunnen ondersteund worden met geuren en spulletjes, waardoor herinneringen intenser beleefd kunnen worden.

6.4 Het gezin

Het gezin gaat zich steeds meer richten op de zorg. Steeds vaker is er iemand in de woning aanwezig om te ondersteunen. De verzorging van de jongere wordt intensiever. Waar hij eerst nog min of meer 'gewoon' kon meedoen met het gezin, is dat nu voorbij. De beperkingen gaan domineren. Hij wordt, zeker in de ogen van buitenstaanders, een 'patiënt'. In het gezin ontstaat een zorgcultuur en er is een circuit van zorgverleners. Ouders worden tegen wil en dank experts in het omgaan met CLN3. De kring vrienden van de jongere wordt vaak kleiner en de inhoud van de relatie anders, omdat het verschil in leefwereld groot wordt. Nieuwe vriendschappen met lotgenoten en mooie andere contacten kunnen hiervoor in de plaats komen.

Rust of activering?

Het draait steeds meer om de energiehuishouding van de jongere en het gezin. Voortdurend moet de afweging gemaakt worden tussen rust en activering. Ouders maken hier verschillende keuzes in. In het ene gezin legt men de nadruk op het bieden van voldoende rust. In het andere gezin wil men liefst zoveel mogelijk samen beleven, zolang het nog kan. Als uitgangspunt neem je het welbevinden van de jongere. Het is van belang respectvol om te gaan met de grenzen die hij aangeeft, zichtbaar of minder goed zichtbaar. Dit laatste vraagt zorgvuldige observaties. De jongere kan zich niet meer goed uitdrukken in woorden en gedrag, soms alleen nog door lichamelijke signalen.

Fysieke belasting

Het zorgen voor de jongere is een fysiek zware belasting. Het maakt het soms extra belastend omdat hij zijn best doet mee te helpen. Door zijn motorische aansturingsproblemen, geeft hij vaak net een tegengestelde beweging. Bijvoorbeeld: je wilt de jongere een trui aantrekken en probeert de arm te buigen om in de mouw te steken, maar hij strekt als reactie zijn arm.

Zorg voor goede hulpmiddelen en weet hoe je de belasting zo laag mogelijk houdt. Een fysio- of ergotherapeut kan hierbij waardevolle tips geven en aanleren op welke manier en in welke houding de verzorgende handelingen het gemakkelijkst gaan. Ook rust tijdens de verzorging is van groot belang. De jongere kan hierdoor beter anticiperen en zal minder 'tegenwerken' (dit is geen bewust tegenwerken).

Thuis of uit huis?

Door de invoering van de Wet Maatschappelijke Ondersteuning (WMO) in 2007, het persoonsgebonden budget (PGB) en de maatschappelijk veranderde denkwijze, is het beter mogelijk geworden om de jongere thuis te verzorgen. Dit maakt dat het meer een keuze dan een vanzelfsprekendheid is geworden om het kind/de jongere in een instelling te laten wonen. Thuis wonen lijkt tegenwoordig langer mogelijk dan vroeger.

Veel ouders willen hun kind thuis verzorgen en zetten alles op alles om dit voor elkaar te krijgen. Thuis is het vertrouwd en rustig, met minder verschillende verzorgers. In verlangens van de ouders spelen emotionele en soms levensbeschouwelijke overtuigingen een rol. De ervaring leert dat ouders experts worden in het vinden van financiële en praktische hulpbronnen. Denk aan het inkopen van zorg via een PGB, huishoudelijke hulp en steun van vrienden, familie, buurt en professionals. Maatschappelijk werkers, fysiotherapeuten en ergotherapeuten kunnen helpen om de juiste hulpmiddelen, aanpassingen en financiële middelen aan te vragen. Ouders putten veel kennis uit de ervaringen van andere ouders van een kind met CLN3.

De keuze voor wonen in een instelling kan bijvoorbeeld om de volgende redenen gemaakt worden: het huis kan niet aangepast worden, de zorg is fysiek of mentaal te zwaar, de zorg legt te veel druk op het gezin, ouders voelen zich door de zorg en het regelen van PGB-zaken alleen nog maar zorgverlener. In een zorginstelling is medische kennis dichtbij en zijn er passende voorzieningen, zoals een aangepast zwembad, muziekactiviteiten of dagbesteding. In de afweging rondom de keuze, is het belangrijk de jongere voorop te zetten en aspecten van de gezinsbelasting goed mee te wegen. De keuze om de jongere te laten wonen in een instelling is één van de moeilijkste beslissingen voor ouders, broers en zussen. Het kan voelen als falen en geeft nogal eens schuldgevoelens. Bovendien reageert de omgeving niet altijd even tactvol. 'Nu heb je eindelijk tijd voor jezelf', is een voorbeeld van een reactie waar de meeste ouders niet mee uit de voeten kunnen. Daar ging het niet om!

Zelfzorg voor de ouder

De intensieve zorg, met alle vereiste aanpassingen, vraagt zeer veel van ouders. Mensen onderschatten welke energie en tijd het kost om een alledaagse activiteit te ondernemen met de jongere. Het vraagt bovendien veel organisatorische kwaliteiten van ouders. Zij houden, ondanks de vele hulp die zij krijgen, vaak weinig ruimte over voor zichzelf en elkaar. Als de zorgdruk toeneemt, is de vraag naar balans des te dringender.



Er even tussenuit gaan, op welke manier dan ook, geeft nieuwe energie om door te gaan. Sommige gezinnen kiezen er bijvoorbeeld voor om met de andere kinderen apart een uitstapje te maken.

Iets wat ook kan helpen, is een logeerplek voor de jongere. Bijvoorbeeld voor een aantal weekenden per maand of een aantal dagen per week. De tijden van de dagbesteding kunnen momenten zijn waarop de ouder even rust heeft. Zelfzorg is geen overbodige luxe voor ouders om het vol te kunnen houden. Het nemen van deze rust kan moeilijk zijn. Hoewel de jongere op een andere plek is, kan hij bij de ouder in gedachten en gevoelens erg aanwezig zijn. De tijd zonder de fysieke nabijheid, vraagt om invulling. Voor de ene ouder is dit snel gevonden; voor de andere ouder is het zoeken en roept de tijd voor zichzelf eerder onrust op dan rust. Bij het zoeken naar een activiteit van zin en betekenis, kan de ouder ondersteuning krijgen van mensen uit het netwerk of desgewenst vanuit professionele hoek.



‘Als ons kind in het logeerhuis zit, hebben wij ‘relatie-tijd’. Dan gaan we bijvoorbeeld naar de film of samen een lange wandeling maken en spreken we af om even niet over de zorgen voor onze zoon te praten.’

— Ouder

De zorgbehoefte van de jongere wordt steeds groter. Het gezinsleven vraagt telkens om een aanpassing, waarbij ‘de bewegingsruimte’ om als gezin samen iets te ondernemen onder steeds grotere druk komt te liggen. Ouders staan voor keuzes wat betreft hun draagkracht, wat vaak resulteert in meer toelaten van ondersteunende zorg en begeleiding. Dit is een keuze die gevoelsmatig weerstand kan oproepen, want het betekent dat er minder ruimte en tijd is voor privacy. Toch kiezen ouders vaak voor uitbreiding van ondersteuning om hun draagkracht en die van het gezin op peil te houden en tegelijkertijd het kind nabij te kunnen houden.

Ouders ervaren vaak de meeste steun van mensen die direct bij de zorg betrokken zijn en met wie ze hun dagelijkse zorgen kunnen delen. Ze geven aan veel steun te ervaren van PGB'ers. Dit zijn ondersteuners die zij aanstellen via een persoonsgebonden budget (PGB) om thuis de zorg voor de jongere een aantal uren per week over te nemen. Ouders vinden hen via hun netwerk of een vacaturebank voor zorg aan huis (ZZP'ers). Dit betekent dat ze met veel mensen te maken krijgen en steeds moeten uitleggen wat er aan de hand is. Dit is belastend en vraagt veel energie. Ouders kunnen zichzelf ook deels laten uitbetalen vanuit het PGB, zodat ze minder uren buitenshuis hoeven te werken. Om een PGB te kunnen inzetten, is een indicatie nodig. Bij de aanvraag hiervan kan een maatschappelijk werker van Bartiméus of Visio ondersteunen.

De meeste ouders blijven, ondanks de moeite die ze ervaren, houvast vinden in en betekenis geven aan het dagelijks leven. Er blijkt vaak meer mogelijk dan ze dachten, door steeds het beste voor elk moment naar boven te halen. De jongere geeft zijn ouders voortdurend uitdagingen om nieuwe perspectieven te zoeken en te vinden, al dan niet met ondersteuning van het eigen netwerk of professionals.



Tips

van ouders voor ouders

- Houd familie en goede vrienden vast, blijf in verbinding.
- Blijf als gezin activiteiten doen.
- Als je twijfelt of iets kan... gewoon proberen.
- Verdeel de taken, wie doet wat met welk kind?
- Regel tijdig praktische zaken, zoals aanpassingen in huis en op school/dagbesteding.
- Praten met andere NCL-ouders geeft herkenning en erkenning.
- Investeer in het zoeken naar een goede oppas, die de kinderen en de situatie goed kent.
- Regel oppas voor sport, hobby's en om er als ouders op uit te gaan.
- Neem als ouders samen besluiten.
- Verschillen tussen ouders zijn niet erg; maak daar gebruik van; jullie kunnen elkaar aanvullen.
- Gun jezelf huwelijks-/relatietherapie, dan begrijp je elkaar beter en vind je samen een weg om de zorgen aan te kunnen.
- Spreek je zorgen uit naar elkaar als ouders. Opkroppen zorgt voor verwijdering.

Tot slot

Jullie hoeven het niet alleen te doen.
Accepteer ondersteuning en blijf praten!
Leef per dag en wees lief voor jezelf!

6.5 Dagactiviteiten

In deze periode vindt er vaak een overstap plaats van het speciaal onderwijs naar een vorm van dagbesteding. Dit kan samenvallen met het einde van de schooltijd, maar er kan ook eerder voor gekozen worden. Belangrijk is te onderzoeken wat geboden kan worden op school of bij de dagbesteding. Zorg dat de zorg, begeleiding en activiteiten passen bij de jongere.

Dagcentra staan over het algemeen open voor kinderen en jongeren die thuis of in een instelling wonen. Een overweging om eerder voor een overstap te kiezen kan zijn, dat wennen aan nieuwe plekken en personen later lastiger wordt. Door een tijdige overstap krijgt de jongere meer kans om zich deze plek eigen te maken en te ervaren als een veilige en vertrouwde plek.

Prestaties worden ondergeschikt aan het welbevinden. Er komt steeds meer nadruk op zich veilig en geborgen voelen in de vertrouwde omgeving. Een programma dat door de jaren heen vertrouwd en herkenbaar is geworden, biedt houvast.

Uit de praktijk

Neem de tijd

‘Een meisje met CLN3 was na de pauze onrustig en emotioneel in de klas en probeerde me iets te vertellen. Ik was geneigd om te denken: ‘Ah, er is iets op het plein gebeurd.’ Maar ik koos ervoor om door te vragen. Het bleek haar te gaan om een meisje dat juist níét op het plein was en van wie ze de naam niet meer wist. Toen ze weer wist hoe dat meisje heette, wilde ze graag weten wat de naam van de klas was waar zij een paar jaar geleden samen in hadden gezeten. We namen hier de tijd voor. Juist daardoor kon ze weer in alle rust verder met het programma.’

— Leerkracht

Prikkels

‘Bij verschillende activiteiten in de groep merkten we dat er voor deze jongere te veel prikkels waren. Alles kwam tegelijk: de verbale informatie, reacties van de groeps-genoten, de materialen... We zagen aan haar dat ze minder mee kon beleven op zo’n moment. Terwijl we wisten dat ze altijd zo kon genieten van bepaalde activiteiten. We kozen ervoor om bij de activiteiten waarvan we wisten dat ze daar van genoot de prikkels heel geleidelijk aan te bieden. Eerst de sinaasappel aankondigen, zeggen dat ze die mag voelen, dan pas in de hand leggen. Op deze manier deden we er lang over, maar kon zij het maken van een smoothie meebeleven tot en met het vasthouden van de blender toe. Samen genoten we van het geluid, de trillingen en de geuren. Daarna samen proeven natuurlijk!’

— Begeleider

Belangrijk is dat enige flexibiliteit in het dagprogramma blijft, om in te kunnen spelen op de goede en mindere goede momenten. Continuïteit in de begeleiding zorgt voor herkenbaarheid.

Op school of bij de dagbesteding ligt de nadruk op (mee)beleven. Hierbij is alles wat vertrouwd is van groot belang: het herhalen van het gekende, het samendoen van (terugkerende) activiteiten. Betrek de jongere, ook als hij niet actief meedoet, bij de activiteiten. Laat hem bijvoorbeeld iets vasthouden of aangeven als het uitvoeren van de handeling te lastig is. Dit vraagt om een vertaalslag waarmee de jongere serieus genomen wordt. Benoem wat je doet, werk vanuit rust en neem de tijd. Alles wat meer tijd vraagt, kun je onderdeel laten worden van het programma.

Door vermoeidheid zal de jongere steeds meer thuis zijn. Dagbesteding buitenshuis zal minder mogelijk worden. Alledaagse activiteiten, zoals meebeleven van de planten water geven, koken, was vouwen, bladeren in een tijdschrift of muziek luisteren worden fijn gevonden, net zoals het ophalen van oude herinneringen. De betekenis van de bekende omgeving met vertrouwde personen wordt steeds belangrijker. Jongeren kunnen bijvoorbeeld intens genieten van een wekelijks marktbezoek of een bezoek aan opa. Op zulke momenten kan er sprake zijn van ongecompliceerd genieten en blij zijn.

Activiteitsaanbod

De interesse is leidend bij de activiteiten die worden aangeboden. Het zijn vaak oude hobby's die de jongere leuk blijft vinden vanwege de vertrouwdheid en herkenbaarheid, samen, met hulp of aanpassingen. Kleuren lukt bijvoorbeeld makkelijker met stiften en op een blad waar een kader op ligt, vergelijkbaar met een lege fotolijst. De CRDL (interactief muziekinstrument) is een mooi middel om samen muziek te maken. Voor een jongere die graag met strijkkralen werkte, kan overgestapt worden op een groter formaat strijkkralen of een kralenplank. Stoeien kan zittend in de rolstoel of liggend op bed. Samen fietsen kan op een rolstoelfiets of een motomed (elektrische stoelfiets). Een trampoline, waterbed of luchtkussen is een leuke manier om samen te bewegen. In het zwembad kan de jongere soms nog lopen en zwemmen. In warm water gaat bewegen makkelijker. Ook al is hij daarna moe, bewegen kan leuk en gezond zijn.

Houd rekening met de beschikbare energie, het is belangrijk om te doseren. Energiemomenten kun je benutten voor een gesprekje of spelletje, waarna er weer momenten van ontspanning en rust zijn. Slapen op school of de dagbesteding is niet aan te raden, want het kan het dag-nachtritme (nog meer) verstoren. Het kan helpen een kortere dag te maken, aanpassingen in het programma te doen voor prikkelreducering en/of langere pauzes te nemen. Van begeleiding vraagt dit de jongere goed te kennen en voortdurend af te stemmen met alle betrokkenen.

In de begeleiding is het belangrijk er rekening mee te houden dat de jongere minder goed prikkels kan verwerken, mede vanwege het verlies van de visus. Het tempo is laag, met verbale begeleiding en bewust gebruik van de tast. Het is van belang niet alles tegelijk te doen, maar de ene prikkel (verbale begeleiding) te laten verwerken voordat de volgende prikkel (tast) gegeven wordt. Dit alles op een rustig tempo.

Kringgesprekken en andere taalgebonden activiteiten vragen steeds meer aanpassing. De communicatie kan ondersteund worden door uitsluitend gesloten vragen te stellen of door het benoemen van twee mogelijkheden waaruit gekozen kan worden. Het is van belang dat de begeleiding bekend is met de klanken van de jongere om deze te kunnen duiden.

Tijdens activiteiten als handvaardigheid, is het soms nodig te zoeken naar zinvolle deel-activiteiten. Als knippen niet meer lukt en plakken wel, kan het knippen ‘meebeleefd’ worden door dit te horen en te voelen. Het plakken kan zelf. Soms is er tijd nodig om een beweging als het ware naar boven te laten komen uit het motorisch geheugen. Het lijkt alsof de jongere het niet kan, maar met wat geduld blijkt van wel. Helpend hierbij is de handeling eerst samen uit te voeren, met de hand van de begeleider op de hand van de jongere.



‘Ik liet een jongere bladeren rijgen. Ik verwachtte eigenlijk dat het niet meer zou lukken, maar liet het toch proberen. Eerst was er wat onwennige tast aan het blad en de stompe naald. Maar na een keer samendoen, waarbij ik in alle rust alles benoemde, ging hij het doen. En, heel belangrijk: met veel plezier en voldoening!’

— Begeleider

Hoofdstuk 7

Het einde nadert

De ziekte nadert de eindfase. De kwaliteit van het leven staat voorop, de jongere moet zich zo prettig mogelijk voelen. Hij is vrijwel helemaal verzorgingsbehoefstig geworden, kan niet meer staan of lopen en de zorg wordt voornamelijk liggend en met behulp van een tillift gedaan. Verpleegkundige en medische zorg nemen toe en de energie van de jongere is verminderd. Dit betekent dat hij steeds meer in huis verblijft bij de directe verzorgers. De nog aanwezige vaardigheden zoals spreken of iets beetpakken verdwijnen geleidelijk. De jongere keert meer en meer in zichzelf. Deze fase kan soms jaren duren, maar er kan ook een snelle achteruitgang van de gezondheid optreden door bijvoorbeeld verergering van de epilepsie of een ziekte en gebrek aan weerstand. Er moeten in deze periode vaak lastige beslissingen genomen worden over (medische) behandelingen.

7.1 Lichamelijk functioneren

Energie

De energie vermindert door de ziekte. Daarnaast moet niet worden onderschat hoe vermoeiend het is om volledig verzorgd te worden, dit kost de jongere veel energie. Het verplaatst worden van bed naar rolstoel, het wassen, aan- en uitkleden is inspannend. In feite zijn het zaken die hem steeds meer overkomen. Hoe meer de verzorging in handen is van vertrouwde en vaste personen, hoe meer de jongere zich hieraan zal toevertrouwen. Het komt het welbevinden ten goede als de verzorging in een rustige omgeving zonder tijdsdruk plaatsvindt, waarbij één handeling tegelijk en alles in een vaste voorspelbare volgorde wordt uitgevoerd door één persoon.

Vanwege de visusbeperking is het belangrijk dat handelingen worden aangekondigd. We spreken van volledige PDL-zorg (Passiviteiten van het Dagelijks Leven). De jongere kan niet meer meehelpen in de zelfzorg.

Eten en drinken

Naarmate de ziekte vordert, ervaren veel jongeren problemen met eten en drinken. Zelfstandig blijven eten en drinken is iets dat ze zo lang mogelijk willen doen, maar onder druk kan komen te staan door problemen met kauwen en slikken. Het eten en drinken zal steeds meer energie kosten, helpen bij het eten en drinken spaart energie voor het slikken. Wel is het belangrijk dat hij voldoende eet en drinkt. Met een goed gevoed lijf voelt hij zich beter en is de weerstand beter.

De jongere krijgt minder behoefte aan eten en drinken. De hoeveelheid die de jongere eet en drinkt, neemt langzaam af en hiermee zakt ook het lichaamsgewicht. Toch leert de ervaring dat de jongere met de juiste begeleiding vaak tot het einde voldoende kan eten en drinken. Tijdens de maaltijd is het belangrijk dat er rust heerst, het eten en drinken met een bepaald ritme wordt aangeboden en er geen verstoringen zijn. De voeding malen, kan zorgen dat het eten minder energie kost en de jongere meer voeding tot zich kan nemen. Ingedikt drinken zorgt voor een gemakkelijkere inname, waarbij het risico op verslikking verkleind kan worden. Een diëtist kan adviseren over voeding en hoeveelheid. De logopedist adviseert over de eethouding en in welke consistentie de voeding het beste aangeboden kan worden.

Wanneer het geven van eten en drinken leidt tot stress, verslikking of longontsteking, te veel tijd in beslag neemt en ten koste gaat van sfeer en welbevinden, kan worden overwogen om een PEG-sonde te plaatsen. Dit is een slangetje dat via de buikwand in de maag wordt ingebracht om (sonde)voeding of medicijnen toe te dienen. Soms wordt tijdelijk of eerst gekozen voor een neussonde, bijvoorbeeld om een periode van moeite met eten of medicatie inname of een ziekteperiode te overbruggen.

Een PEG-sonde wordt meestal pas aangebracht als er geen alternatieven zijn. Dit is een relatief eenvoudige en veilige ingreep die in het ziekenhuis wordt gedaan en over het algemeen weinig complicaties met zich meebrengt. De jongere moet wel onder narcose, wat alleen kan als zijn conditie voldoende is. Het voordeel van een PEG-sonde is dat er altijd een toegangsweg is om eten, drinken en medicijnen te geven. Het eten wordt minder tijdrovend, zodat er meer tijd en energie is voor andere activiteiten. Doordat de voedingstoestand verbetert, wordt de lichamelijke conditie ook beter. De structuur van 'gewoon eten' is wel een andere beleving dan 'eten' via een PEG-sonde. Als de slikproblemen niet ernstig zijn, blijft het mogelijk om naast sondevoeding lekkere smaken en favoriete hapjes aan te bieden via de mond. De jongere kan gewoon aan tafel met het gezin en kleine hapjes eten voor de smaaksensatie (papilpret). Er ligt dan geen druk op het eten, omdat hij de voedingsstoffen gedeeltelijk of totaal via de PEG-sonde krijgt.

Het is voor ouders een hele stap om tot een PEG-sonde te besluiten. De laatste fase van de ziekte zou erdoor verlengd kunnen worden, de kwaliteit van leven wordt tijdelijk verbeterd, maar de ziekte schrijdt voort. Dergelijke keuzes moeten in alle rust en in overleg met betrokkenen besproken worden. Pasklare oplossingen zijn niet voorhanden. Het gaat erom dat binnen de kaders van goede medische zorg en regelgeving, een besluit wordt genomen, dat past bij de jongere, het gezin en de situatie. Een arts neemt, na overleg met de ouders, de beslissing over de medische haalbaarheid.

Medische problemen



‘We raken steeds meer medisch onderlegd. We kennen termen waar we 10 jaar geleden nog nooit van gehoord hadden. Gelukkig staan we er niet alleen voor en zijn er veel mooie momentjes met elkaar waar we van genieten.’

— Ouders van Luuk

Reflux

Er kan reflux ontstaan. Dit houdt in dat zure maaginhoud naar de slokdarm terugstroomt. Met als gevolg zure oprispingen en soms misselijkheid en overgeven. De slokdarm kan niet zo goed tegen de zure maaginhoud. Zo kunnen ontstekingen en bloedingen in de slokdarm ontstaan. Dit is erg pijnlijk en het kan ervoor zorgen dat de jongere slechter gaat eten en drinken. Reflux is eenvoudig te behandelen met een maagzuurremmer.

Longontsteking

Verslikken in eten en drinken komt steeds vaker voor, zeker wanneer de jongere op bed zijn voeding of drinken krijgt. De ademhalingsspier verzwakt. Als de jongere meer ligt, is er minder kracht om goed diep door te ademen en slijm op te hoesten, snuiten lukt vaak niet meer. Hij merkt slijm minder goed op, waardoor het niet goed uit de longen wordt opgeruimd. Samen met een verminderde weerstand geeft dit een risico op longontsteking.

Behandeling met antibiotica is dan noodzakelijk. Advies is om multidisciplinair te kijken hoe een longontsteking het best voorkomen of behandeld kan worden. De arts gaat over medicatie, de logopedist kan meedenken in de structuur van de voeding en een ergo- of fysiotherapeut kijkt naar de lichaamshouding.

Regelmatig veranderen van houding vermindert de stagnatie van slijm in de longen. Vernevelen met bronchusverwijders en zo nodig slijmoplossers, kan de longen schoner houden, maar is wel een belasting. Helaas kunnen deze voorzorgsmaatregelen niet helemaal voorkomen dat een longontsteking ontstaat. Er moet steeds zorgvuldig worden afgewogen welke maatregelen en behandelingen zinvol zijn.

Doorligplekken/decubitus

Omdat de jongere meer tijd in bed doorbrengt of in zijn stoel, bestaat het risico op doorligplekken. Deze ontstaan als er te lang in dezelfde houding gelegen of gezeten wordt of door (kleine) schuifbewegingen.

Vaak komen deze plekken voor op de heupen, stuit en hielen. Ze zijn vaak enorm pijnlijk. Een doorligplek kan van de ene op andere dag ontstaan. Het is een rode plek die niet spontaan wegtrekt. Ook niet als de druk wordt opgeheven. Het is belangrijk om hier goed op te letten, omdat deze plekken moeilijk genezen en veel pijn en ongemak veroorzaken. Als een plekje ontstaat, is het van belang dat dit regelmatig wordt gecontroleerd door een wondverpleegkundige. Het regelmatig wisselen van houding - bijvoorbeeld van bed naar stoel en omgekeerd - en het gebruik van een speciaal matras tegen doorliggen, verkleint het risico op doorligplekken. Een verpleegkundige kan adviseren bij de verzorging van de wond. Een ergotherapeut of fysiotherapeut kan meedenken over de beste houding in de stoel of in bed en daarbij de juiste hulpmiddelen inzetten. Zo zijn er lakens (Wendylett lakens of glijlakens) voor in bed waarmee je de jongere kunt verplaatsen zonder dat er schuifkrachten op de huid komen.

Epilepsie

Epilepsie kan meer voorkomen en is moeilijker met medicatie te beïnvloeden. De neuroloog of Arts Verstandelijk Gehandicapten (AVG) kan hierin meedenken.

Hartproblemen

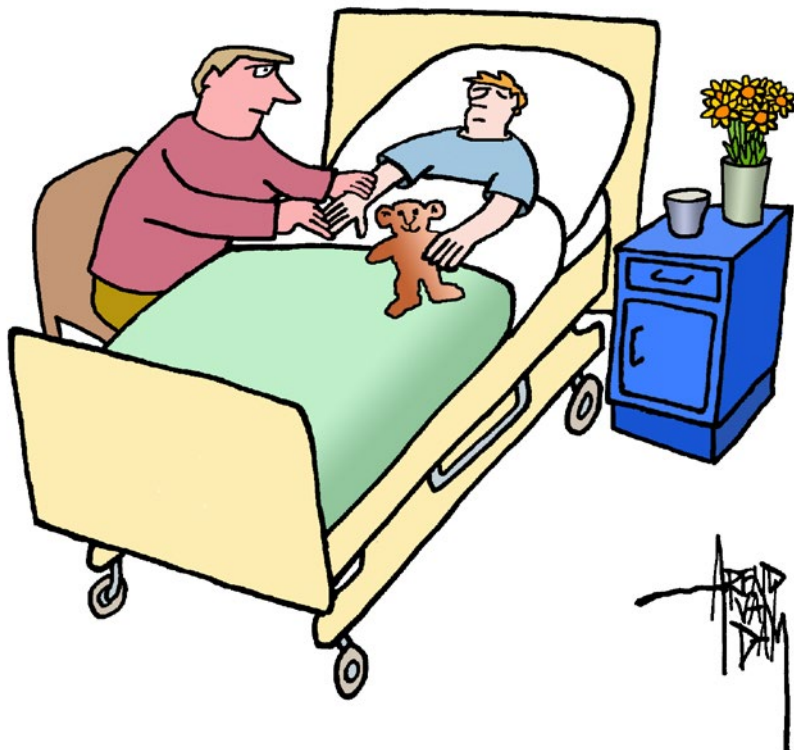
Bij jongeren boven de twintig worden er meestal afwijkingen op een hartfilmpje gezien (zie ook hoofdstuk 6). Ook in het hart hopen stoffen zich op in de cellen. Hierdoor werkt de hartspier minder goed. Meestal zijn de problemen in het hart niet zo ernstig dat de jongere behandeld moet worden.

Verminderde doorbloeding

Veel jongeren met CLN3 hebben koude of blauw/rood gekleurde voeten als gevolg van een verminderde doorbloeding. Koude voeten kunnen gemasseerd worden, een dekentje of warme pantoffels kunnen helpen.

Slaap

Als gevolg van het voortschrijden van de ziekte komt de jongere moeilijker of niet meer in een diepe slaap. Deze slaap-fase is nodig voor herstel en om in de ochtend uitgerust wakker te worden. Mede hierdoor krijgt de jongere steeds minder energie, hij is meer moe en slaapt vaker overdag. Het dag-nacht ritme kan verstoord raken, overdag kan de jongere niet wakker blijven en in de nacht kan hij niet slapen.



7.2 Cognitief functioneren

Het cognitief functioneren gaat verder achteruit. Het opslaan van nieuwe informatie in het geheugen lukt niet meer, de verwerkings-snelheid neemt af en de reactietijd neemt toe. De jongere kan terugvallen op herinneringen en ingesleten patronen die geen cognitieve activiteit meer vragen, maar via herkenning of het motorische geheugen lopen. Het begrip van de omgeving wordt minder en de belevingswereld kleiner. De jongere wordt passief qua activiteiten, lichamelijk is er geregeld lichamelijke onrust.

In het contact is vertragen en heel goed observeren van gedrag en reacties belangrijk. Door handelingen aan te kondigen en bekende voorwerpen in handen te geven, kan de jongere anticiperen op wat gaat gebeuren. Er is vaak grote behoefte aan lichamelijk contact.

7.3 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie

De jongere kan zich nog maar met enkele woorden of klanken uitdrukken, waarbij de communicatie steeds lastiger wordt. Een woord of klank kan meerdere betekenissen hebben en is ook niet altijd passend bij wat de jongere bedoelt. Het is belangrijk om heel goed te observeren en vooral de non-verbale signalen van het hele lijf te leren 'lezen'.

Het begrip van verbale communicatie is wisselend en het is moeilijk in te schatten wat de jongere echt begrijpt of dat hij reageert op de toon waarop je iets zegt. Toch gaan we ervan uit dat hij vaak nog veel begrijpt van wat je zegt. Het ophalen van herinneringen en hierover vertellen wordt prettig gevonden.

Het gezicht van de jongere toont niet altijd wat er in hem omgaat. Door de afname van motoriek kan een expressie-loze mimiek ontstaan (maskergelaat). Het gezicht kan de indruk geven dat de jongere afwezig is, de boodschap niet aankomt of prikkels niet worden ervaren, maar dit hoeft niet te kloppen.

Als de spraak helemaal weggevallen is, blijft het van belang dat ouders verbaal communiceren en de interactie met de jongere bewust openen en sluiten. Benoem wat er gebeurt om de jongere heen, benoem hoe hij daarop reageert of zou kunnen reageren (bijvoorbeeld: de vuilnisauto komt eraan, ik zag dat je dat hoorde, hè?). Ook geuren, smaken en gevoelens kunnen verwoord worden. Vanwege de afnemende cognitieve mogelijkheden is het goed om korte zinnen te gebruiken, duidelijke kernwoorden of losse woorden die passen bij de belevingswereld van de jongere. Bekende tastbare verwijzers die in een eerder stadium aangeleerd zijn, kunnen de communicatie ondersteunen.

7.4 Het gezin

Wanneer de energie afneemt, is de jongere steeds meer thuis. Het vertrouwde thuis is de basis. Bij jongeren met CLN3 zien we een grote afhankelijkheid richting ouders, broers en zussen. De band tussen de ouders en de jongere is over het algemeen dieper dan bij andere kinderen die op deze leeftijd meer hun eigen leven gaan leiden en afstand nemen van hun ouders.

Het verplegen en verzorgen krijgt een belangrijke rol in de contactmomenten. Hierdoor ontstaan veel momenten van nabij en fysiek contact. Dit biedt kansen voor prettig samen zijn. Een verzorgende handeling kan veel voelbaar maken van de affectie die je voor de ander hebt. Een aanraking kan koesterend aanvoelen; de geur van een bekende dichtbij, stelt gerust. Een haptomom of gedragsdeskundige kan ondersteunen om dit te leren waarnemen. Een ergotherapeut, fysiotherapeut of verpleegkundige (met ervaring met CLN3) kan ouders leren om verpleegkundige handelingen goed uit te voeren.

Doordat de energie van de jongere minder wordt, de zorg niet op iedere plek gedaan kan worden en hij 24 uur per dag toezicht nodig heeft, neemt de vrijheid van het gezin af om dingen te ondernemen of van huis te gaan. De zorg kun je niet meer gemakkelijk overlaten aan mensen uit je netwerk en vraagt veel van alle gezinsleden.

Ouders kunnen ervoor kiezen om vanuit een PGB (persoonsgebonden budget) gespecialiseerde zorg in te zetten, bijvoorbeeld palliatieve thuiszorg. Zoals eerder gezegd (hoofdstuk 6) kunnen zij het PGB ook deels voor zichzelf als mantelzorger gebruiken. Zo kunnen ze meer bij hun kind zijn, zonder inkomensverlies.

Een andere keuze is om de jongere te laten wonen of logeren in een instelling. Een zorginstelling heeft de ervaring en middelen om intensieve zorg te bieden. Daarbij wordt vaak op hetzelfde terrein dagbesteding gegeven. Omdat de jongere geen vermoeiende reisafstand hoeft af te leggen, kan hij daar vaak nog lang naartoe. Dit geeft het dagprogramma meer invulling.

Een andere reden om de jongere in een zorginstelling te laten wonen kan zijn dat de zorg thuis te zwaar is geworden of omdat in een instelling voorzieningen voorhanden zijn die men thuis mist of niet vergoed krijgt. De jongere komt vaak in een woning met mensen die hun leven lang beperkingen hebben. Het is nodig dat de woonbegeleiders beseffen dat een jongere met CLN3 een volledig andere voorgeschiedenis heeft en dat het voortraject voor de ouders heel anders was. Het vraagt van begeleiders soms meer ruimte te maken dan zij gewend zijn om met ouders hierover te spreken en gezamenlijk de verzorging in de woning uit te voeren. Dit kan voor ouders een waardevolle ervaring zijn.

In deze fase van het ziekteproces beginnen veel ouders met nadenken over het einde van het leven van hun kind en hoe dit vorm te geven. Ook komen er vragen hoe het leven eruit zal zien wanneer de jongere er niet meer is, hoe broers en zussen te begeleiden en de contacten met het sociale netwerk vorm te geven. Ondersteuning door een geestelijk verzorger, een psycholoog of een maatschappelijk werker kan daarbij van grote waarde zijn.

7.5 Daginvulling

Omdat de energie van de jongere steeds minder wordt, zal hij niet meer volledig naar de dagbesteding kunnen. Als een jongere in een instelling woont, is dit vaak nog wel mogelijk. Het aantal dagdelen of uren kan afgestemd worden op de energie. Met gedoseerde momenten en activiteiten kan de jongere nog steeds van activiteiten genieten.

De nadruk ligt op het genieten van de sfeer en het beleven via de zintuigen. Geleidelijk aan is deelname al veranderd in mee-beleven (met de groep) en het samen beleven van de activiteit. Het gaat om wat mogelijk is en wat plezier geeft. Het welbevinden en de kwaliteit van leven staan voorop. Door middel van geuren, geluiden en aanraking worden alle beschikbare zintuigen benut, wat veel prettige ervaringen kan geven. Tegelijkertijd moet worden opgelet dat de prikkels juist gedoseerd worden.

De gevoeligheid voor gezelligheid, de wens om erbij te horen en van alles willen beleven blijft lang behouden. De sfeer zit in kleine dingen. Individueel contact neemt een grote plaats in. Het meebeleven helpt de jongere om grip te houden op de realiteit en geeft invulling van de dag.

Aansluiten bij herinneringen, de voorgeschiedenis en leefwereld roept bij de jongere herinneringen en positieve belevingen op. Samen kun je het levensboek (als gesproken boek, dvd of video) en de voorwerpen die daarbij horen bekijken.

Er moet aandacht zijn voor een optimale communicatie. Het taalbegrip blijft vaak langer behouden dan de concentratie en het vermogen zich te uiten. Om te zorgen dat de boodschap duidelijk overkomt, is het belangrijk dat deze kort en bondig is. Gesloten ja/nee-vragen stellen wordt steeds belangrijker zolang er nog communicatiemogelijkheden zijn. Het geven van te veel informatie zorgt voor onduidelijkheid en maakt de situatie onoverzichtelijk.

De belevingswereld en kennisgebieden van de jongere zijn ontstaan uit een ontwikkeling die in het begin normaal is verlopen. Ondanks verminderde verbale en cognitieve mogelijkheden en de lichamelijke achteruitgang, gaan we ervan uit dat interesses blijven en de persoonlijkheid niet wegvalt. Gezien het belevingsniveau van de jongere is het belangrijk hem op een gelijkwaardige manier te benaderen en niet over zijn hoofd heen te praten.

Hoofdstuk 8

Overlijden en rouw

Aan het einde van het ziekteproces komt het onvermijdelijke einde van het leven. Maar niemand weet hoelang het zal duren voordat het definitieve afscheid komt. Er is sprake van terminale zorg. De nadruk ligt in deze fase op het comfortabel houden van de jongere met CLN3.

8.1 Lichamelijk functioneren

De slaapbehoefte neemt verder toe. De momenten van helder bewustzijn worden schaarser. De jongere leeft steeds meer in zijn eigen wereld. De ziekte raakt steeds meer de vitale functies, er kan een centrale ontregeling ontstaan waarin de temperatuur, bloedsomloop en de ademhaling door het lichaam minder goed gehandhaafd worden. Er komen vaker (verslik)longontstekingen (pneumonieën) voor die zich niet meer goed door medicatie laten behandelen. Er kan slijmvorming ontstaan, die niet meer effectief wordt opgehoest. De ouder of begeleider kan de jongere helpen door steunend nabij te zijn en met eenvoudige zaken zoals een regelmatige verandering van houding in bed, met eventueel een prettige ondersteuning van kussens. De fysiotherapeut en ergotherapeut kunnen hierin adviseren. Ook kan een extra deken, of juist een deken minder, fijn zijn voor de temperatuurregulatie. Sommige jongeren lijden aan een zeer lastig te behandelen epilepsie. Ook spierschokjes kunnen voorkomen of toenemen, wat hinderlijk en uitputtend is voor de jongere.

Vaak wordt gevraagd waaraan de jongere uiteindelijk zal overlijden. Dit is niet van tevoren te zeggen. Er is sprake van algehele verzwakking en steeds moeilijker herstel wanneer het lichamelijk systeem (door ziekte, spanning, toevallen) uit balans raakt. Zo kan een griep of longontsteking leiden tot complicaties die de jongere niet meer te boven komt.

Ouders en deskundigen kunnen voor keuzes worden gesteld waarin zij zeer zorgvuldig moeten afwegen welke medische behandeling nog zinvol is. Vanzelfsprekend zullen zij alles willen doen om pijn en benauwdheid te bestrijden. Kwaliteit van leven blijft voorop staan. Ouders voelen soms de behoefte om de jongere de laatste nare tijd niet mee te laten maken. Het is in Nederland niet toegestaan om euthanasie toe te passen bij kinderen of jongeren die hun wensen niet kunnen aangeven. In overleg met de arts kan gekeken worden naar palliatieve sedatie. Bij CLN3 is bekend dat medicatie niet dezelfde uitwerking heeft als bij andere mensen. Afstemmen met de arts over bijstellen van de medicatie is daarom erg belangrijk om tot de gewenste rust en comfort voor de jongere te komen.

8.2 Sociaal en emotioneel functioneren, communicatie

Voor het gezin komt alles in het teken te staan van leven bij de dag en goede zorg. Door het creëren van een rustige en huiselijke sfeer en de nabijheid van vertrouwde personen, wordt geprobeerd de jongere tot op het laatst nabij te zijn en te laten ervaren dat hij niet alleen is. Het gezin raakt meer op elkaar betrokken, ook broers en zussen zijn meer aanwezig.

Goed contact maken is van grote waarde. Dit kan bijvoorbeeld door samen te zijn, je te laten horen, te zingen, zachte persoonlijke aanraking en samen muziek luisteren. De persoonlijkheid en het karakter van de jongere blijven tot het laatst herkenbaar aanwezig. Herinneringen kan de jongere niet meer goed kenbaar maken, omdat communiceren niet meer lukt. Maar het is mooi te vertellen over gezamenlijke herinneringen. Een glimlach, genietend luisteren naar een muziekje of lichamelijk ontspannen door een massage, maakt duidelijk dat er contact is. Deze momenten zijn waardevol voor iedereen. Vaak blijft de jongere vertrouwde personen herkennen (de stem, de manier van doen). Dit kan rust geven en is reden de verzorging zoveel mogelijk door vertrouwde mensen te laten doen.

Tot het einde toe kunnen er heldere momenten voorkomen, waarbij de jongere reageert op een bekend liedje, een vertrouwde stem, geur of aanraking. Toch merken ouders en begeleiders dat er meer en langere periodes komen waarin hij zich nauwelijks bewust lijkt te zijn van zijn omgeving of in slaap valt op een rustig moment.

Thuis kan er professionele palliatieve zorg ingeschakeld worden om de zorg te delen, ook voor in de nacht. Het NIK (Netwerk Integratie Kindzorg) kan meedenken in het inschakelen van de juiste hulpverleners hiervoor.

Wanneer de jongere in een instelling woont, zijn vertrouwde begeleiders belangrijk. Met hen heeft hij een band en het vergroot het gevoel van veiligheid en herkenbaarheid. Voor ouders is belangrijk dat zij keuzes kunnen maken hoe en hoeveel zij aanwezig zijn, welke zorg geboden wordt en welke rol zij daarbij kunnen en willen hebben. Een enkele keer kiezen ouders ervoor om hun kind naar huis te halen, zodat hij daar kan sterven. Het ervaren van regie in het kunnen maken van keuzes kan heel belangrijk zijn voor de ouders en het gezin. Waar de jongere ook is, het is belangrijk om samen te bedenken wie voor hem belangrijke personen zijn en contactmomenten te organiseren. Dit kan de vertrouwde vaste woonbegeleider zijn, een vriend, familielid of een leerkracht aan wie de jongere gehecht was.

Als het einde naderbij komt, lijken veel jongeren dit te beseffen. Dit zie je aan de blik in hun ogen of het uiten van klanken. Het besef dat het overlijden nabij is kan paniek geven, maar ook zien we vaak een soort berusting. Hoe de reactie ook is, het is belangrijk dat de jongere erkend wordt in zijn gevoelens en de nabijheid van vertrouwde volwassenen ervaart. Rituelen die voor de jongere vertrouwd zijn (bijvoorbeeld een slaapliedje of gebed) kunnen ingezet worden en geven rust.

De ervaring leert dat de natuurlijke drang om te blijven leven lang en krachtig aanwezig is. Voelen of horen van ouders dat ze het leven los mogen laten, dat het goed is, kan ontspanning geven. Het gaat om jonge mensen, die het leven en hun naasten niet zomaar willen loslaten. En het gaat om ouders, broers en zussen die hun geliefde kind, broer of zus niet willen missen.

8.3 Omgaan met verlies



‘We hebben bewust gekozen om na het overlijden ons kind thuis op te baren. Het was fijn om Sophie nog zo dichtbij te hebben in deze laatste dagen. Het gaf ons de rust om goed afscheid te nemen en door haar steeds te zien, beseften we beter dat het echt waar was.’

— Ouders van Sophie

Het is verschrikkelijk om een kind te verliezen. Na een emotionele periode volgt een drukke tijd waarin het afscheid geregeld moet worden. Ouders kunnen het gevoel hebben hierin nog het laatste voor hun kind te kunnen betekenen. Het is fijn om het afscheid vanaf het overlijden samen met het gezin vorm te geven. Broers en zussen kunnen meedenken over de keuze van de kleding of meehelpen met de laatste verzorging. Nadenken over en organiseren van de uitvaart is vaak emotioneel, maar roept vaak ook mooie herinneringen op. Na de uitvaart wordt de leegte gevoeld en ontstaat het echte besef van gemis en rouw.

In dit stadium komen vaak opnieuw zingegevingsvragen naar voren. De waaromvraag kan zich in alle hevigheid aandienen. Waarom is dit ons overkomen? Wat maakt het leven (nog) zinvol? Wie daaraan behoefte heeft, kan hierover in gesprek gaan met een coach gespecialiseerd in rouw of een geestelijk verzorger.

Houden van jou
is verlangen
naar wat niet meer is.
Verlangen naar
je geur,
ik kan je bijna ruiken,
verlangen naar je stem
die zachtjes roept,
verlangen naar jou
dicht bij mij.
Je bent zo ver
en tegelijk
in elk moment
met mij verweven.
Ik mis de tijd
waarin jij
achter bent gebleven.
Geen woorden
geen lied
om te zeggen
om te voelen
dit verlangend verdriet.
— Josephine Aerts (ritueelbegeleidster)

Ouders

Het leven van de ouders stond de afgelopen jaren in het teken van hun zieke kind. Het kan moeilijk zijn om invulling te geven aan het leven dat nu voor hen ligt. Er is een leegte ontstaan. Deze is niet alleen veroorzaakt door het verlies van het kind, maar ook door het wegvallen van hulpverleners en vrijwilligers die betrokken waren bij de zorg.

Bij een gezin waar meerdere kinderen CLN3 hebben, zal het anders zijn wanneer het eerste kind overlijdt. Er is minder tijd voor rouw vanwege de toenemende zorgen voor het andere kind. Tegelijkertijd is het weten wat hen nogmaals te wachten staat, een zware last.

Een rouwproces is voor iedereen verschillend (zie ook hoofdstuk 2). Het vraagt van ouders om terug te kijken op de periode die achter hen ligt en verder te kijken naar het leven dat voor hen ligt. Een gevoel van opluchting komt vaak voor naast intens verdriet. Opluchting omdat het kind niet meer hoeft te lijden of dat ernstiger lijden bespaard is gebleven zijn vaak gehoorde opmerkingen. Opluchting dat er een einde is gekomen aan de intensieve zorg en de spanning die dat geeft. Deze gevoelens kunnen een schuldgevoel geven bij ouders. Het kan na enige tijd belangrijk zijn om samen met een betrokken hulpverlener terug te kijken op het leven van het kind, de laatste dagen van zijn leven en het afscheid. Dit levert een bijdrage aan een 'gezond' rouwproces, waarin alle emoties nogmaals gevoeld mogen worden.

Een goed rouwproces betekent niet dat het verdriet weg moet gaan, maar dat er een nieuw evenwicht ontstaat. Een rouwproces gaat niet in één keer, maar zal zich op verschillende momenten aandienen gedurende het hele leven. Dit kan onverwacht zijn, bijvoorbeeld bij het horen van een speciaal lied, bij een gebeurtenis in de familie of wanneer er nieuwe ontwikkelingen zijn rondom de behandeling van CLN3. Of en wanneer hierin begeleiding voor ouders nodig is, is niet op voorhand te zeggen of te voorspellen. In feite is elk moment dat ouders aangeven hieraan behoefte te hebben, een goed moment.

Hetzelfde geldt voor broers en zussen. Indien gewenst kunnen ook zij professionele begeleiding in het rouwproces krijgen. Bijvoorbeeld het NIK (Netwerk Integrale Kindzorg) kan deze begeleiding organiseren of hierin adviseren.

Veel ouders kiezen ervoor om ook nadat hun kind is overleden de contacten met de groep van ouders met kinderen met CLN3 te behouden, te blijven strijden voor ontwikkeling van behandeling of hun expertise ter beschikking te stellen. Lid blijven van de community geeft kansen om het over de ziekte en het verdriet te hebben en een constructieve bijdrage te leveren. Andere ouders willen dit liever niet. Sommige ouders komen nog met regelmaat in contact met medewerkers van de organisatie die hun kind begeleidde, andere liever niet.

Broers en zussen

Het overlijden van een broer of zus is altijd ingrijpend, maar is in de samenleving vaak een vorm van niet-erkend verlies.^{1,2} Alle aandacht gaat naar de ouders en het verdriet van brussen wordt minder gezien. Vaak zijn de brussen nu in de puberteit of jongvolwassenen.

Brussen hebben veel meegemaakt in hun leven met hun zieke broer of zus met CLN3. Toen zij veelal nog jong waren vroeg het zieke kind veel aandacht van hun ouders en moesten ze zich aanpassen aan de beperkingen die dit gaf. Afhankelijk van de leeftijd hebben zij actief meegeholpen in de zorg ofwel dit gezien. Ze zagen daarnaast wat de impact van de ziekte op hun ouders was en hebben op hun eigen manier hierop gereageerd (zie hoofdstuk 2 over Verliesverwerking bij NCL). Na het overlijden van hun broer of zus ervaren zij zelf rouw. Zij willen hun ouders daar niet altijd mee belasten maar juist steunen in het verdriet van de ouders. Ze worden gesprekspartner voor hun ouders en kunnen zichzelf wegcijferen. Broers en zussen hebben hun eigen rouwproces nodig en wanneer gewenst extra begeleiding hierbij.

Een enkele keer zijn er jongere kinderen in het gezin of kleine kinderen in de familie. Zij reageren op een manier die past bij hun leeftijd en ontwikkeling. Voor sommigen is dit de eerste ervaring met de dood. Het is belangrijk om hier goed bij aan te sluiten.

Kinderen hebben nog niet altijd de vaardigheid om verdriet onder woorden te brengen. Door goed te luisteren, wordt helder wat de gevoelige punten zijn. Vragen mogen stellen is belangrijk. Manu Keirse heeft verschillende boeken geschreven die hiervoor goede aanknopingspunten geven.^{3,4}

Professionals

Als professional ben je vaak een langdurige emotionele band aangegaan met het kind en het gezin. Je hebt je laten raken door het verdriet van het gezin. Het is helpend om hierover te praten met collega's die de situatie of het kind met CLN3 hebben gekend. Vanuit de organisatie moet hiervoor ruimte gemaakt of gegeven worden. Intervisie is voor professionals een belangrijk onderdeel van hun werk.

Begeleiders kunnen het soms prettig vinden om contact te houden met het gezin. Dit is alleen wenselijk wanneer het gezin daar uitdrukkelijk voor openstaat. Voor begeleidende teams (residentieel of ambulant) is het belangrijk om regelmatig te blijven spreken over het kind en de gevoelens die de teamleden hebben bij het verlies.



Wat wél kan

Als langzaam de tijd de hoop vervaagt
Is het de liefde die nooit vertraagt
De kracht neemt af, de gezondheid verdwijnt
Maar de liefde blijft groeien, hoe het lot ook verschijnt

Geen grootse toekomstplannen, maar leven in het nu, heel klein
Waar een kus of een knuffel het grootste kan zijn
We balanceren op grenzen van wat nog bestaat
Vinden vreugde in dingen die een ander niet ziet of verstaat

Een spel dat nog lukt, een lach of een lied
Het zijn de kleine dingen waar je van geniet
Ze hoeven niet groots te zijn, of ver of hard
Geluk leeft immers heel stil in ons hart

En ook als verdriet en zorgen verschijnen
Blijft er iets dat nooit zal verdwijnen:
de kracht van het nu, van het samen bestaan,
van het zien wat er wél kan - en daarin blijven staan.

— M. Schut

Nawoord

Het schrijven van dit boek was niet eenvoudig. Het onderwerp, de zeer ernstige ziekte, raakt aan de meest kwetsbare kanten van het mens-zijn. We hebben tijdens het schrijven vaak stilgestaan bij de impact die deze ziekte heeft. Niet alleen op het kind/de jongere zelf, maar ook op alle mensen eromheen: familie, vrienden en zorgverleners. Naast de vele informatie die we hebben willen delen, hopen we aan ieder van hen recht te hebben gedaan in dit boek.

Bij het schrijven van dit boek hebben we zoveel mogelijk gebruik gemaakt van de meest recente literatuur én onze kennis en ervaring die we hebben opgedaan in de begeleiding en behandeling van kinderen met CLN3 en hun gezinnen. Belangrijk is te beseffen dat ieder kind uniek is en het ziekteproces bij iedereen net wat anders verloopt. We hebben geprobeerd zoveel mogelijk een beeld te schetsen wat herkenning geeft bij iedereen die het boek leest, met veel praktische adviezen.

Tijdens het schrijven van dit boek hebben we gemerkt dat de medische ontwikkelingen heel snel gaan. Er wordt wereldwijd hard gewerkt door onderzoekers om een behandeling te vinden voor CLN3. Dat stemt ons hoopvol. De medefinanciering van wetenschappelijk onderzoek vanuit Beat Batten, waar zo veel van 'onze' ouders zich hard voor maken, is hierbij van groot belang.

De titel "Kun je me volgen?!" heeft voor ons een dubbele betekenis. De kinderen met CLN3 hebben het nodig dat ouders en nauw betrokkenen hen blijven steunen en volgen tijdens het gehele ziekteproces. Daarnaast is het belangrijk dat alle mensen om het kind heen het ziektebeeld volgen en begrijpen en daarop aan kunnen sluiten.

Hopelijk hebben de lezers meegekregen dat een kind met CLN3 meer is dan een kind met een ziekte. Het zijn kinderen die je hart weten te vinden, ze hebben humor, zijn eerlijk, lief, gevoelig en fantasierijk en daardoor is het leven met hen nooit saai. We zouden een boek kunnen schrijven over alle leuke en mooie dingen die we hebben meegemaakt met deze geweldige kinderen... die herinneringen blijven!

Linda en Marieke

Oktober 2025

”

‘Ik was een poosje zwanger maar nog te kort om het iedereen te vertellen, toen je een hand op mijn buik legde en luid en duidelijk zei: ‘Jij hebt een baby in je buik.’

”

‘Tijgerend ging ik door de oefenzaal omdat we politie en boef speelden, waarbij de rollen per seconde wisselden.’

”

‘Ik vind jou lief!’

”

‘Je kon het niet meer zelf uiten, maar met je Feyenoord rolstoel wist iedereen waar ze met je over moesten praten.’

”

‘Wij eten op donderdagavond altijd patatjes. Kom je een keer bij ons eten? Dat vinden papa en mama echt niet erg hoor, we hebben altijd genoeg te eten.’

”

‘Vind je mijn oorbellen mooi, welke kleur hebben ze?’

”

‘Heb jij blonde haren? Mijn haar is bruin, dat is veel mooier, toch?’

”

‘Zijn we klaar met alle testjes? Dan ben ik benieuwd of jij ook kunt wat ik kan...’

”

‘We gingen samen door het gezondheidscentrum, met konijnenoren op ons hoofd, om iedereen een paaseitje te brengen.’

”

‘De steen die je zorgvuldig voor me uitzocht, grijs met een donkergrijze streep over het midden heb ik nog steeds bewaard.’

Meer informatie

Bartiméus

Bartiméus is een expertiseorganisatie voor mensen die slechtziend of blind zijn.

www.bartimeus.nl

<https://bartimeus.nl/niet-goed-zien-door-ncl-en-syndromen/ncl>

Koninklijke Visio

Bij Koninklijke Visio, expertisecentrum voor slechtziende en blinde mensen, kan iedereen terecht met vragen over slechtziend of blind zijn.

www.visio.nl

Expertisecentrum voor Erfelijke Metabole Ziekten UMC Utrecht

Expertisecentrum in het Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ) voor klinisch en wetenschappelijk onderzoek. Op de polikliniek metabole ziekten worden kinderen met een stofwisselingsziekte gezien en behandeld. Ook voor onderzoek en diagnose kunnen kinderen hier terecht.

www.hetwkz.nl/nl/polikliniek/metabole-ziekten

Stichting Beat Batten

In 2007 opgericht door ouders van een kind met CLN3. Beat Batten heeft als doel geld in te zamelen voor onderzoek naar therapie voor genezing of behandeling van deze vorm van kinderdementie. Daarnaast willen zij ouders en betrokkenen waar mogelijk informeren en helpen.

www.beatbatten.nl

Oogvereniging

De Oogvereniging is de patiënten- en belangenorganisatie voor alle mensen met een oogaandoening in Nederland.

www.oogvereniging.nl

Patiëntenvereniging VKS

Voor mensen met een stofwisselingsziekte
www.stofwisselingsziekten.nl

Kenniscentrum kinderpalliatieve zorg

Netwerk Integratie Kindzorg (NIK)
www.kinderpalliatief.nl

Andere websites

www.kennisoverzien.nl
www.levedeopruimers.nl
www.metakids.nl
www.passendlezen.nl
www.onbeperktlezen.nl
www.digitaallevensboek.nl
www.gehandicaptensport.nl

Video en films

Op internet en Youtube staan diverse documentaires, interviews, podcasts over CLN3. Zoektermen: NCL, CLN3, ziekte van Batten, battenlab, zeldzame ziekten, metabole ziekten, batten disease.

Bronnen

Inleiding

1 Baakman, B. H., Niezen, R., Van Wageningen, J., & Van Den Eijnden, A. (2008). *Op winst blijven spelen: over kinderen en jongeren met JNCL*, Bartiméus reeks

Hoofdstuk 1

Wat is NCL?

1 *Metabole ziekten of stofwisselingsziekten - wat zijn het? - Metakids*. (2025, 18 september). Metakids.
<https://metakids.nl/metabole-ziekten/>

2 Malik, K., Santucci, K., Sremba, L., Steenari, M., Miele, A., Demarest, S., & Whiteman, I. (2025, 29 mei). *Neuronal ceroid lipofuscinoses overview*. GeneReviews® - NCBI Bookshelf.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1428/>

3 Calcagni, A., Staiano, L., Zampelli, N., Minopoli, N., Herz, N. J., Di Tullio, G., Huynh, T., Monfregola, J., Esposito, A., Cirillo, C., Bajic, A., Zahabiyon, M., Curnock, R., Polishchuk, E., Parkitny, L., Medina, D. L., Pastore, N., Cullen, P. J., Parenti, G., . . . Ballabio, A. (2023). Loss of the batten disease protein CLN3 leads to mis-trafficking of M6PR and defective autophagic-lysosomal reformation. *Nature Communications*, 14(1).

4 Marcos, A. L., Corradi, G. R., Mazzitelli, L. R., Casali, C. I., Del Carmen Fernández Tome, M., Adamo, H. P., & De Tezanos Pinto, F. (2019). The Parkinson-associated human P5B-ATPase ATP13A2 modifies lipid homeostasis. *Biochimica Et Biophysica Acta (BBA) - Biomembranes*, 1861(10), 182993.
<https://doi.org/10.1016/j.bbamem.2019.05.015>

- 5 Haddad, S. E., Khoury, M., Daoud, M., Kantar, R., Harati, H., Mousallem, T., Alzate, O., Meyer, B., & Boustany, R. (2012). CLN5 and CLN8 protein association with ceramide synthase: Biochemical and proteomic approaches. *Electrophoresis*, 33(24), 3798–3809.
<https://doi.org/10.1002/elps.201200472>
- 6 *CLN12 disease, juvenile | Batten Disease Family Association (BDFA)*. (z.d.). Geraadpleegd op 29-10-2025, van <https://bdfa-uk.org.uk/batten-disease/types-batten-disease/cln12>
- 7 Ucl. (2025, 14 oktober). *NCL Resource - A gateway for Batten disease*. NCL Disease.
<https://www.ucl.ac.uk/ncl-disease/ncl-resource-gateway-batten-disease>
- 8 Beck-Wödl, S., Harzer, K., Sturm, M., Buchert, R., Rieß, O., Mennel, H., Latta, E., Pagenstecher, A., & Keber, U. (2018). Homozygous TBC1 domain-containing kinase (TBCK) mutation causes a novel lysosomal storage disease – a new type of neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN15)? *Acta Neuropathologica Communications*, 6(1).
<https://doi.org/10.1186/s40478-018-0646-6>
- 9 Zhang, Y., Du, B., Zou, M., Peng, B., & Rao, Y. (2025). Neuronal Ceroid Lipofuscinosis—Concepts, Classification, and Avenues for Therapy. *CNS Neuroscience & Therapeutics*, 31(2).
<https://doi.org/10.1111/cns.70261>
- 10 Kuper W. F. E., Van Alfen, C., Van Eck, L., et al, (2017, december) JAMA Ophthalmol, A Case of Unexpected Adult-Onset Neurologic Decline in CLN3-Associated Retinal Degeneration | Ophthalmology | JAMA Ophthalmology | JAMA Network

- 11 Kotnik, P. (2025, 22 september). *BDSRA Foundation Announces Mount Sinai Health System as New Site in Clinical Centers of Excellence Program*. Batten Disease Support & Research Association. BDSRA Foundation Announces Mount Sinai Health System as New Site in Clinical Centers of Excellence Program – Batten Disease Support & Research Association
- 12 CLN3. (z.d.). Kinderneurologie. Geraadpleegd op 29-10-2025, van <https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/stofwisselingsziekten/cln3>
- 13 Kuper, W. F. E., Talsma, H. E., Van Schooneveld, M. J., Pott, J. W. R., Huijgen, B. C. H., De Wit, G. C., Van Hasselt, P. M., & Van Genderen, M. M. (2020b). Recognizing differentiating clinical signs of CLN3 disease (Batten disease) at presentation. *Acta Ophthalmologica*, 99 (4), 397-404.
<https://doi.org/10.1111/aos.14630>
- 14 Kuper, W. F. E., Van Alfen, C., Rigterink, R. H., Fuchs, S. A., Van Genderen, M. M., & Van Hasselt, P. M. (2018). Timing of cognitive decline in CLN3 disease. *Journal Of Inherited Metabolic Disease*, 41(2), 257–261.
<https://doi.org/10.1007/s10545-018-0143-x>
- 15 Kuper, W. F. E. (2020). *Batten Disease - Beyond the Blind Spots*.
<https://doi.org/10.33540/225>
- 16 Kuper, W. F. E., Oostendorp, M., Van Den Broek, B. T. A., Van Veghel, K., Nonkes, L. J. P., Nieuwenhuis, E. E. S., Fuchs, S. A., Veenendaal, T., Klumperman, J., Huisman, A., Nierkens, S., & Van Hasselt, P. M. (2020). Quantifying lymphocyte vacuolization serves as a measure of CLN3 disease severity. *JIMD Reports*, 54(1), 87–97.
<https://doi.org/10.1002/jmd2.12128>

- 17 Kuper, W.F.E. (2020, 1 december). *Blog 7; hoe een simpel bloedonderzoek binnen enkele dagen de diagnose Batten kan vaststellen*. Beat Batten.
<https://beatbatten.nl/blog-7-hoe-een-simpel-bloedonderzoek-binnen-enkele-dagen-de-diagnose-batten-kan-vaststellen/>
- 18 *Autosomaal recessieve overerving* | *Erfelijkheid.nl*. (z.d.). Geraadpleegd op 29-10-2025
<https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief>
- 19 *Orphanet: CLN3-CLN3 lysosomal/endosomal transmembrane protein, battenin*. (z.d.). Geraadpleegd op 29-10-2025, van <https://www.orpha.net/nl/disease/gene/CLN3>
- 20 Cárcel-Trullols, J., Kovács, A. D., & Pearce, D. A. (2015). Cell biology of the NCL proteins: What they do and don't do. *Biochimica Et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis Of Disease*, 1852(10), 2242–2255.
<https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2015.04.027>
- 21 Ezaki, J., Takeda-Ezaki, M., Koike, M., Ohsawa, Y., Taka, H., Mineki, R., Murayama, K., Uchiyama, Y., Ueno, T., & Kominami, E. (2003). Characterization of Cln3p, the gene product responsible for juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis, as a lysosomal integral membrane glycoprotein. *Journal Of Neurochemistry*, 87(5), 1296–1308.
<https://doi.org/10.1046/j.1471-4159.2003.02132.x>
- 22 Getty, A. L., & Pearce, D. A. (2010). Interactions of the proteins of neuronal ceroid lipofuscinosis: clues to function. *Cellular And Molecular Life Sciences*, 68(3), 453–474.
<https://doi.org/10.1007/s00018-010-0468-6>
- 23 Persaud-Sawin, D. A., & Boustany, R. N. (2005). Cell death pathways in juvenile Batten disease. *APOPTOSIS*, 10(5), 973–985.
<https://doi.org/10.1007/s10495-005-0733-6>

- 24 Uusi-Rauva, K., Luiro, K., Tanhuanpää, K., Kopra, O., Martín-Vasallo, P., Kyttälä, A., & Jalanko, A. (2008). Novel interactions of CLN3 protein link Batten disease to dysregulation of fodrin-Na⁺, K⁺ ATPase complex. *Experimental Cell Research*, 314(15), 2895–2905.
<https://doi.org/10.1016/j.yexcr.2008.06.016>
- 25 Nyame, K., Hims, A., Aburous, A., Laqtom, N. N., Dong, W., Medoh, U. N., Heiby, J. C., Xiong, J., Ori, A., & Abu-Remaileh, M. (2024). Glycerophosphodiesterases inhibit lysosomal phospholipid catabolism in Batten disease. *Molecular Cell*, 84(7), 1354-1364.e9.
<https://doi.org/10.1016/j.molcel.2024.02.006>
- 26 Laqtom, N. N., Dong, W., Medoh, U. N., Cangelosi, A. L., Dharamdasani, V., Chan, S. H., Kunchok, T., Lewis, C. A., Heinze, I., Tang, R., Grimm, C., Dang, A. N., DO, Porter, F. D., Ori, A., Sabatini, D. M., & Abu-Remaileh, M. (2022). CLN3 is required for the clearance of glycerophosphodiesterases from lysosomes. *Nature*, 609(7929), 1005–1011.
<https://doi.org/10.1038/s41586-022-05221-y>
- 27 Saarela, D., Lis, P., Gomes, S., Nirujogi, R. S., Dong, W., Rawat, E. S., Glendinning, S., Zeneviciute, K., Bagnoli, E., Fasimoye, R., Lin, C., Nyame, K., Boros, F. A., Zunke, F., Lamoliatte, F., Elshani, S., Jaconelli, M., Jans, J. J., Huisman, M. A., . . . Sammler, E. M. (2024). Tagless LysolP for immunoaffinity enrichment of native lysosomes from clinical samples. *Journal Of Clinical Investigation*.
<https://doi.org/10.1172/jci183592>
- 28 Heins-Marroquin, U., Singh, R. R., Perathoner, S., Gavotto, F., Ruiz, C. M., Patraskaki, M., Gomez-Giro, G., Borgmann, F. K., Meyer, M., Carpentier, A., Warmoes, M. O., Jäger, C., Mittelbronn, M., Schwamborn, J. C., Cordero-Maldonado, M. L., Crawford, A. D., Schymanski, E. L., & Linster, C. L. (2024). CLN3 deficiency leads to neurological and metabolic perturbations during early development. *Life Science Alliance*, 7(3), e202302057.
<https://doi.org/10.26508/lsa.202302057>

- 29 Bulfon, D., Breithofer, J., Grabner, G. F., Fawzy, N., Pirchheim, A., Wolinski, H., Kolb, D., Hartig, L., Tischitz, M., Zitta, C., Bramerdorfer, G., Lass, A., Taschler, U., Kratky, D., Greimel, P., & Zimmermann, R. (2024b). Functionally overlapping intra- and extralysosomal pathways promote bis(monoacylglycero) phosphate synthesis in mammalian cells. *Nature Communications*, 15(1).
<https://doi.org/10.1038/s41467-024-54213-1>
- 30 Yasa, S., Butz, E. S., Colombo, A., Chandrachud, U., Montore, L., Tschirner, S., Prestel, M., Sheridan, S. D., Müller, S. A., Groh, J., Lichtenthaler, S. F., Tahirovic, S., & Cotman, S. L. (2024). Loss of CLN3 in microglia leads to impaired lipid metabolism and myelin turnover. *Communications Biology*, 7(1).
<https://doi.org/10.1038/s42003-024-07057-w>
- 31 Kent, S. A., & Miron, V. E. (2023). Microglia regulation of central nervous system myelin health and regeneration. *Nature Reviews. Immunology*, 24(1), 49–63.
<https://doi.org/10.1038/s41577-023-00907-4>
- 32 Xu, T., Liu, C., Deng, S., Gan, L., Zhang, Z., Yang, G., Tian, H., & Tang, Y. (2022). The roles of microglia and astrocytes in myelin phagocytosis in the central nervous system. *Journal Of Cerebral Blood Flow & Metabolism*, 43(3), 325–340.
<https://doi.org/10.1177/0271678x221137762>
- 33 Appu, A. P., Bagh, M. B., Sadhukhan, T., Mondal, A., Casey, S., & Mukherjee, A. B. (2019b). CLN3-mutations underlying juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis cause significantly reduced levels of Palmitoyl-protein thioesterases-1 (Ppt1)-protein and Ppt1-enzyme activity in the lysosome. *Journal Of Inherited Metabolic Disease*, 42(5), 944–954.
<https://doi.org/10.1002/jimd.12106>
- 34 Huber, R. J. (2023). Recent insights into the networking of CLN genes and proteins in mammalian cells. *Journal Of Neurochemistry*, 165(5), 643–659.
<https://doi.org/10.1111/jnc.15822>

- 35 Johnson, T. B., Brudvig, J. J., Likhite, S., Pratt, M. A., White, K. A., Cain, J. T., Booth, C. D., Timm, D. J., Davis, S. S., Meyerink, B., Pineda, R., Dennys-Rivers, C., Kaspar, B. K., Meyer, K., & Weimer, J. M. (2023). Early postnatal administration of an AAV9 gene therapy is safe and efficacious in CLN3 disease. *Frontiers in Genetics*, 14.
<https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1118649>
- 36 *Gene Therapy for Children With CLN3 Batten Disease*, *ClinicalTrials.gov*. (z.d.). Geraadpleegd op 29-10-2025 van, <https://clinicaltrials.gov/study/NCT03770572>
- 37 Alcyone Therapeutics. (2025, 24 april). *Alcyone Therapeutics Announces Strategic Financing to Advance an Expanded Pipeline of Pediatric-Focused Precision Therapeutics for Severe Neurological Diseases - Alcyone Tx*. Alcyone Tx.
<https://alcyonetx.com/companynews/alcyone-therapeutics-announces-strategic-financing-to-advance-an-expanded-pipeline-of-pediatric-focused-precision-therapeutics-for-severe-neurological-diseases/>
- 38 Wexler, M. (2025, 4 augustus). Personalized gene therapy helps twins with juvenile Batten disease. *Batten Disease News*.
<https://battendiseasenews.com/news/personalized-gene-therapy-helps-twins-juvenile-batten-disease/>
- 39 Vanguard Clinical Rare Disease Foundation, ForeBatten Foundation, Hastings, M., Shiloh-Malawsky, Y., Sepp, T., Kahn, K., Kahn, D., Schwimmer, C., Eckel, K., & Weimer, J. (2025). Vanguard Clinical Rare Disease Foundation Launches Development of VCRDF-CLN3, a Precision ASO Therapy for CLN3 Batten Disease. In *VCRDF-CLN3* [Press-release]. Vanguard Clinical Rare Disease Foundation.
https://www.vcrdf.org/VCRDF_CLN3_press_release_30Jun2025.pdf

- 40 Bauchat, A., Polishchuk, V., Fabrizio, V. A., Brondon, J. E., Page, K. M., Driscoll, T. A., Martin, P. L., Mahadeo, K. M., Kurtzberg, J., & Prasad, V. K. (2024b). Safety and feasibility of umbilical cord blood transplantation in children with neuronal ceroid lipofuscinosis: a retrospective study. *Stem Cells Translational Medicine*.
<https://doi.org/10.1093/stcltm/szae080>
- 41 Xu, Z., Rao, Y., Huang, Y., Zhou, T., Feng, R., Xiong, S., Yuan, T., Qin, S., Lu, Y., Zhou, X., Li, X., Qin, B., Mao, Y., & Peng, B. (2020). Efficient Strategies for Microglia Replacement in the Central Nervous System. *Cell Reports*, 32(6), 108041.
<https://doi.org/10.1016/j.celrep.2020.108041>
- 42 Palmieri, M., Pal, R., Nelvagal, H. R., Lotfi, P., Stinnett, G. R., Seymour, M. L., Chaudhury, A., Bajaj, L., Bondar, V. V., Bremner, L., Saleem, U., Tse, D. Y., Sanagasetti, D., Wu, S. M., Neilson, J. R., Pereira, F. A., Pautler, R. G., Rodney, G. G., Cooper, J. D., & Sardiello, M. (2017). mTORC1-independent TFEB activation via Akt inhibition promotes cellular clearance in neurodegenerative storage diseases. *Nature Communications*, 8(1).
<https://doi.org/10.1038/ncomms14338>
- 43 Dhar, S., Bitting, R. L., Rylova, S. N., Jansen, P. J., Lockhart, E., Koeberl, D. D., Amalfitano, A., & Boustany, R. N. (2002). Flupirtine blocks apoptosis in batten patient lymphoblasts and in human postmitotic CLN3- and CLN2-deficient neurons. *Annals Of Neurology*, 51(4), 448–466.
<https://doi.org/10.1002/ana.10143>
- 44 Cialone, J., Augustine, E. F., Newhouse, N., Adams, H., Vierhile, A., Marshall, F. J., De Blicke, E. A., Kwon, J., Rothberg, P. G., & Mink, J. W. (2011). Parent-reported benefits of flupirtine in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis (Batten disease; CLN3) are not supported by quantitative data. *Journal Of Inherited Metabolic Disease*, 34(5), 1075–1081.
<https://doi.org/10.1007/s10545-011-9346-0>

- 45 *Flupirtine-containing medicinal products - referral* | European Medicines Agency (EMA). (2018, 4 mei). European Medicines Agency (EMA).
<https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/referrals/flupirtine-containing-medicinal-products>
- 46 Zorginstituut Nederland. (2025, 10 juli). *fingolimod*.
<https://www.farmacotherapeutischkompas.nl/bladeren/preparaatteksten/f/fingolimod>
- 47 Zorginstituut Nederland. (z.d.). *teriflunomide*. Geraadpleegd op 29-10-2025, van
<https://www.farmacotherapeutischkompas.nl/bladeren/preparaatteksten/t/teriflunomide>
- 48 Groh, J., Berve, K., Martini, R. (2017, 2 aug), Molecular Therapy, Fingolimod and Teriflunomide Attenuate Neurodegeneration in Mouse Models of Neuronal Ceroid Lipofuscinosis: Molecular Therapy
- 49 Zorginstituut Nederland. (z.d.-a). *mycofenolaatmofetil*. Geraadpleegd op 29-10-2025, van
<https://www.farmacotherapeutischkompas.nl/bladeren/preparaatteksten/m/mycofenolaatmofetil>
- 50 Seehafer, S. S., Ramirez-Montealegre, D., Wong, A. M., Chan, C., Castaneda, J., Horak, M., Ahmadi, S. M., Lim, M. J., Cooper, J. D., & Pearce, D. A. (2010). Immunosuppression alters disease severity in juvenile Batten disease mice.
Journal Of Neuroimmunology, 230(1–2), 169-172.
<https://doi.org/10.1016/j.jneuroim.2010.08.024>
- 51 *ClinicalTrials.gov*. Cellcept for Treatment of Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis. (z.d.) Geraadpleegd op 29-10-2025, van
<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT01399047#collaborators-and-investigators>

- 52 Augustine, E. F., Beck, C. A., Adams, H. R., Defendorf, S., Vierhile, A., Timm, D., Weimer, J. M., Mink, J. W., & Marshall, F. J. (2018). Short-Term Administration of Mycophenolate Is Well-Tolerated in CLN3 Disease (Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis). *JIMD Reports*, 117–124.
https://doi.org/10.1007/8904_2018_113
- 53 *ClinicalTrials.gov*. An Open-label Safety, Pharmacokinetic, and Efficacy Study of Miglustat for the Treatment of CLN3 Disease. (z.d). Geraadpleegd op 29-10-2025, van
<https://clinicaltrials.gov/study/NCT05174039?term=CLN3&rank=6>
- 54 *Cerliponase alfa (Brineura®)* – Ceroid lipofuscinosis 2 (CLN2 disease). (z.d.). National Institute Of Neurological Disorders And Stroke.
<https://www.ninds.nih.gov/about-ninds/what-we-do/impact/ninds-contributions-approved-therapies/cerliponase-alfa-brineurar-ceroid-lipofuscinosis-2-cln2-disease>
- 55 Soldati, C., Lopez-Fabuel, I., Wanderlingh, L. G., Garcia-Macia, M., Monfregola, J., Esposito, A., Napolitano, G., Guevara-Ferrer, M., Rosato, A. S., Krogsaeter, E. K., Paquet, D., Grimm, C. M., Montefusco, S., Braulke, T., Storch, S., Mole, S. E., De Matteis, M. A., Ballabio, A., Sampaio, J. L., . . . Medina, D. L. (2021). *Repurposing of tamoxifen ameliorates CLN3 and CLN7 disease phenotype*. *EMBO Molecular Medicine*, 13(10), e13742.
<https://doi.org/10.15252/emmm.202013742>

Hoofdstuk 2

Verliesverwerking bij NCL

- 1 Stroebe, M, Schut, H., (1998), *duale procesmodel Omgaan met verlies*, Uit: Maes, J., Modderman, H. (2014). *Handboek rouw, rouwbegeleiding, rouwtherapie*. ISBN 9789492011039, Witsand Uitgevers
- 2 Van Eeden, M., (2012), *Copen met coping, professioneel begeleiden bij verliesverwerking*, ISBN 9789491456206, www.copenmetcoping.nl

Hoofdstuk 3

Psycho-educatie

- 1 Honingh, A. K., Kruithof, Y. L., Kuper, W. F. E., Van Hasselt, P. M., & Sterkenburg, P. S. (2022). Towards Understanding Behaviour and Emotions of Children with CLN3 Disease (Batten Disease): Patterns, Problems and Support for Child and Family. *International Journal Of Environmental Research And Public Health*, 19(10), 5895.
<https://doi.org/10.3390/ijerph19105895>
- 2 Lievense, P, Vacaru, V.S. Kruithof, Y.L., Bronzewijker, N., Doeve, M., Sterkenburg, P.S. (2020). Effectiveness of a serious game on the self-concept of children with visual impairments: A randomized controlled trial. *Disability and Health Journal*,
<https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2020.101017>
- 3 Overbeek, M.M., Stokla-Wulfse, M., Lievense, P., Kruithof, Y.L., Pilon, F., Kef, S. (2022). A mixed-methods study into the effect of a psycho-educational programme for children with cerebral visual impairment (CVI). *British Journal of Visual Impairment*.
<https://doi.org/10.1177/02646196221139779>
- 4 Stein et al, Communication with children and adolescents about the diagnosis of their own life-threatening condition, *Lancet* 2019; 393: 1150–63
- 5 *Kinderrechtenverdrag: 54 afspraken over de rechten van het kind*. (2025). Kinderrechten.
<https://www.kinderrechten.nl/professionals/verdragstekst/>
- 6 Bartiméus (2023). *Bartiméus visus Lage gezichtsscherpte*. YouTube.
<https://www.youtube.com/watch?v=lsOt5lDxT5M>
- 7 Keirse, M., (2020), *Kinderen helpen bij verlies*, ISBN 9789401465410. Lannoo

Hoofdstuk 4

De eerste jaren na de diagnose

- 1 Honingh, A. K., Kruithof, Y. L., Kuper, W. F. E., Van Hasselt, P. M., & Sterkenburg, P. S. (2022). Towards Understanding Behaviour and Emotions of Children with CLN3 Disease (Batten Disease): Patterns, Problems and Support for Child and Family. *International Journal Of Environmental Research And Public Health*, 19(10), 5895.
<https://doi.org/10.3390/ijerph19105895>

- 2 Rijneveld, D., Dijk van, J., (2024), Zo kan het ook, Bartiméus reeks

Hoofdstuk 5

Achteruitgang en toenemende beperkingen

- 1 CLN3. Kinderneurologie.eu (z.d.), Geraadpleegd op 29-10-2025, van
<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/stofwisselingsziekten/cln3>
- 2 Vanstone, A. D. & Cuddy, L. L. (2009), Musical memory in Alzheimer disease, *Aging, Neuropsychology, and Cognition* 17, 108-128. DOI: 10.1080/13825580903042676
- 3 Matziorinis, A. M. & Koelsch, S. (2022), The promise of music therapy for Alzheimer's disease: A review. *Annals of the New York Academy of Sciences*, July 20221516(1):1-7. DOI:10.1111/nyas.14864

Hoofdstuk 6

Steeds meer zorg

- 1 Della Vecchia, S., Marchese, M., Simonati, A., ea, (2025), Gut–Brain Interactions in Neuronal Ceroid Lipofuscinoses: A Systematic Review Beyond the Brain in Paediatric Dementias, *IJMS* 26 7192.
<https://doi.org/10.3390/ijms26157192>
- 2 Rietdorf, K., Coode, E., Schulz, A., Wibbeler, E., Bootman, M., Ostergaard, J., (2020, 1 sept), Cardiac pathology in neuronal ceroid lipofuscinoses (NCL): More than a mere co-morbidity, *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease*, Volume 1866, Issue 9, DOI: 10.1016/j.bbadis.2019.165643

Hoofdstuk 8

Overlijden en rouw

- 1 Rugebregt, L. (2024). *Niet (h)erkende rouw: het verlies van een broer of zus*. Rouwinformatie.nl
- 2 Weggemans, M. (2013). *Broederziel alleen, druk 8: de dood van een broer of zus een plaats geven*. ISBN 9789043511698, Kok
- 3 Keirse, M., (2017) *Helpen bij verlies en verdriet, een gids voor het gezin en de hulpverlener*, ISBN 9789401442879, Lannoo.
- 4 Keirse, M., (2020), *Kinderen helpen bij verlies*, ISBN 9789401465410. Lannoo

Bijlagen

Activiteiten

Binnenshuis

(Gebrailleerde) gezelschapsspellen, zoals: memory, Mens erger je niet, Schip Ahoy, Uno, Tik tak boem, Alias, tongbrekers, Regenwormen, SkipBo

Kinetisch zand
Kralen rijgen, strijkkralen, kralenplank
Auto's of Playmobil

Bouw/constructiemateriaal zoals lego, K'nex

Voorwerpenbingo
Tastpuzzels (buzzels)
Fidget toys

Luisterboeken

Knutselen met klei, papier, natuurlijke materialen, etc.
Tekenen/kleuren/verven: er zijn ook kleurboeken waar je niet buiten de lijnen kunt kleuren.
Iets versieren met 3D-stickers

Zingen, muziek maken, dansen
Muziek maken of luisteren, Spotify playlist maken, Horbert radio, Tonie box, later CRDL

Samen koken of bakken

Helpen met huishoudelijke klusjes zoals was vouwen, planten water geven, tafeldekken, tafel afnemen

Rondom het huis

Tuinieren
Zandbak
Schommelen
Boodschappen doen

Bewegen en (aangepast) sporten

Fietsen op de tandem, duo- of transportfiets
Speeltuin

Wandelen door een bos of over het strand
(veel stranden hebben ook een strandrolstoel)

Only friends:
sportclub voor kinderen en jongeren met een beperking

Goalbal

Showdown
www.showdown.nl

Bowlen
Fitness
Dansen

Judo
Voetbal (aangepast)
Boccia

Zwemmen
Paardrijden (eventueel later aan te passen tot huifbed rijden)

Waterbed
Snoezelen

Uitstapjes

Concert favoriete zanger(es)

Musical

Varen

Voetbalwedstrijd beleven:

diverse voetbalclubs hebben een zogenoemde blindentribune.

KomtHetZien, theater en uitstapjes met audiodescriptie:

www.komthetzien.nl

Earcatch, films en televisie met audiodescriptie:

www.earcatch.nl

Kunst en cultuur, toegankelijk voor mensen met een visuele of
auditieve beperking

www.orenenogentekort.nl

Pretpark

Kinderboerderij of dierentuin

Beleef tuin, bijvoorbeeld De Roode Draak in Dronten.

Natuur zonder drempels:

www.natuurzonderdrempels.nl

Speciale dagen

Brandnewday: de Brandnewday Foundation zet zich sinds 2001 in voor het leven en welzijn van kinderen met het syndroom van Batten/NCL. De stichting wil voor deze kleine en onbekende groep en hun families een verschil maken in hun leven. Dit doen ze door jaarlijks een Family-Fun-Day te organiseren.
www.brandnewday.org

Make-A-Wish Nederland heeft als missie om kinderen tussen 3 en 18 jaar met een ernstige, soms zelfs levensbedreigende ziekte, veerkracht en vertrouwen te geven door hun liefste wens te vervullen.
<https://makeawishnederland.org>

Dreamnight at the Zoo: verschillende dierentuinen hebben VIP-avonden voor kinderen met een beperking of kinderen die chronisch ziek zijn en hun gezin.

Woningaanpassing

Praktische adviezen



Het is belangrijk om de woning zo in te richten dat er geen obstakels zijn en dat er voldoende ruimte is voor eventuele mobiliteitshulpmiddelen. Doel van de aanpassingen is dat het kind zo goed mogelijk begeleid en verzorgd kan worden thuis, waarbij de verzorging zo gemakkelijk mogelijk en zo min mogelijk belastend is voor het kind en de ouders.

Algemeen:

- Tillift systeem in slaapkamer en badkamer, met de keuze tussen een verrijdbare, passieve tillift of een passieve plafondlift. Een plafondsysteem neemt minder ruimte in, is minder belastend voor het kind en de ouders. Het advies vanuit Bartiméus en Visio is om direct een plafondlift aan te vragen, met name vanwege Arbo-technische aspecten, nabijheid voor het kind (vanwege proprioceptie-verlies en angsten) en er niet overgeschakeld hoeft te worden naar een ander systeem.



In de slaapkamer is een aantal aanpassingen nodig:

- Geen vloerniveauverschillen.
- Directe verbinding met de natte cel met brede doorgang met schuifdeur.
- Voldoende isolatie in verband met geluid vanuit omliggende ruimtes, bijvoorbeeld de woonkamer/keuken.
- Verwarming mogelijk tot 24 graden of een infrarood paneel boven het bed.
- Veel kastruimte voor medische benodigdheden.
- Voldoende stopcontacten (4 à 5) voor medische apparatuur en hulpmiddelen bij het bed.
- Hoog-laagbed voor makkelijk in- en uitstappen, maar ook voor verzorgers om ergonomisch te kunnen werken.
- Er kan een babyfoon worden gebruikt om het kind/de jongere in de gaten te houden. Een camerasysteem voor monitoring is de beste oplossing. Het gaat dan om een camera op de slaapkamerruimte en een camera op het gezicht.
- Speciale kussens, matras, lakens en zwaartedekens voor comfort en preventie van drukplekken (op advies van de fysiotherapeut en/of ergotherapeut).



Ook de badkamer heeft een aantal aanpassingen:

Algemeen:

- Geen niveauverschillen in de vloer.
- Temperatuur minimaal 24 graden, eventueel extra verwarming boven de brancard.
- Antisliptegel op de hele vloer.
- Beugels aan de wand ter ondersteuning tijdens het lopen.
- In hoogte verstelbare wastafel.
- Een toilet.
- Douchegedeelte.

Douche:

- Geen douchewanden.
- Thermostatische begrensde douchekraan.
- Beugel onder de douche.
- Verrijdbare toilet- douchestoel (eventueel kantelbaar en in hoogte verstelbaar)
- Douchebrancard.
- Afvoer voor de douchebrancard (en eventueel bad) in de muur of de vloer waar een afvoerbuis gemakkelijk op aangesloten kan worden.

Wastafel:

- In hoogte verstelbaar
- Rolstoel onderrijdbaar.
- Lange spiegel.
- 2 wandcontactdozen.
- Bereikbaar voor de verzorgers vanuit het douchegedeelte staand bij de brancard.

Toilet:

- Transferruimte voor het toilet van minimaal 100 x 100 cm.
- Verzorgingsruimte aan een zijde van het toilet van minimaal 60 cm breed.
- Aan een zijde van het toilet een wand.
- Toilet minimaal 70 cm uit de achterwand plaatsen voor het gebruik van een toilet-douchstoel in gekantelde positie.
- Vaste beugel aan de wand bij het toilet.
- Opklapbare beugels aan weerszijden van het toilet.
- Spoel-föhn installatie en extra stopcontact en watertoevoer.
- Overrijdbaar voor een poststoel.

Bad:

Bij keuze voor een bad, naast een douchegedeelte wat geschikt is voor douchestoel en douchebrancard:

- Bubbelbad of gewoon ligbad (ondersteunend voor goede ontlasting en ontspanning van de spieren).
- Installeer het bad dusdanig dat je er met een tillift in kunt, dus verrijdbaar of los in de ruimte, zodat de poten van de tillift erom heen kunnen. Houd rekening met de breedte van het bad. Bij een plafondtillift kan het bad tegen een muur worden geplaatst.



De ergotherapeut van Bartiméus of Visio kan advies op maat geven.

Kun je me volgen?! gaat over de zeldzame stofwisselingsziekte Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL), in het bijzonder over de juveniele vorm van CLN3, ook wel de ziekte van Batten genoemd. Deze vorm start in de kinderleeftijd met als één van de eerste signalen achteruitgang in het visueel functioneren.

In dit boek wordt het ziekteproces van het begin tot het eind uitgebreid besproken. Hierbij is gebruik gemaakt van de meest recente medische literatuur én de kennis en ervaring die we hebben opgedaan in het werken met kinderen met CLN3 en hun gezinnen. Kun je me volgen?! bevat actuele informatie, praktische handvatten en adviezen voor de omgang met een kind met CLN3, het onderwijs en de zorg. Extra aandacht wordt besteed aan de thema's rouw, levend verlies en het geven van uitleg over de ziekte (psycho-educatie).

Voor wie?

Dit boek is bestemd voor iedereen die meer wil of moet weten over wat er speelt in een gezin waar een kind is met de diagnose CLN3 en hoe de ziekte zich ontwikkelt. Gezamenlijk staan betrokkenen voor de opdracht en uitdaging om het kind te volgen in het ziekteproces en hier zo goed mogelijk op aan te sluiten.

Kennis Over Zien is een samenwerkingsverband van Bartiméus, Koninklijke Visio, Robert Coppes Stichting, Oogvereniging en MaculaVereniging.

Samen ontwikkelen en delen de organisaties kennis over visuele beperkingen.

Bartiméus:

Visio 


Robert Coppes Stichting


Oogvereniging

 **Macula**
vereniging



ISBN 978-90-835518-1-4



9 789083 551814 >