

# Maurice en Vincent uit Ootmarsum hebben een zeldzame ziekte: ‘Als ouder wil je strijden’

Reportage OOTMARSUM - Maurice (16) en Vincent (14) Snijder zijn twee bijzondere jongens uit Ootmarsum. Ze hebben de zeldzame ziekte Christianson syndroom, waar slechts zes Nederlandse kinderen aan lijden. Hun ouders strijden voor meer wetenschappelijk onderzoek. „Als wij het niet doen, gebeurt er niets.”

Josien Kodde 7 sep. 2019

Twee uur duurt het gesprek met John en Monique Snijder en al die tijd is met name moeder aan het woord. John houdt zich op de achtergrond en luistert vooral. Tot hij bij het afscheid ineens een papier uit z'n tas haalt. Een overzicht met bedragen die goededoelenfondsen jaarlijks ontvangen van de Stichting Vriendenloterij.....

## Duizend euro

Met stemverheffing: „Moet je kijken, het Nationaal Fonds Kinderhulp bijvoorbeeld, dat kreeg vorig jaar één miljoen. Te besteden aan kinderen die in armoede leven. Ik gun ze dat hoor. Maar toch. Voor het organiseren van een conferentie van stichting Christianson Syndrome Europa vroegen we eenmalig duizend euro. Nul op het rekest. Om geldelijke steun te krijgen, moet je organisatie zelf minimaal vier ton per jaar aan donaties binnen hengelen. Lukt dat niet, dan kun je geen beroep doen op de Vriendenloterij.”

Vier ton ophalen is een onmogelijke opgave voor Christianson Syndrome Europa (CS-Europa), waarvan John en Monique Snijder in 2017 de oprichters waren. Via de belangenorganisatie kennen de ouders twaalf andere patiënten uit Europa. Allen kinderen en een enkele jongvolwassene. Wereldwijd zijn er 150 gediagnosticeerd met de genetische aandoening.

*(Lees verder onder de foto)*



Vincent (links) en Maurice hebben de zeldzame ziekte Christianson syndroom, waar slechts zes Nederlandse kinderen aan lijden © Robin Hilberink

## Verschijnselen

De belangrijkste verschijnselen: een ernstige verstandelijke beperking, epilepsie, niet kunnen praten, een groeiachterstand en spasmen. Maurice Snijder (16) was zeven jaar geleden het allereerste Europese kind met de diagnose. Zijn broer was nummer twee.

„Wij hadden nooit van de aandoening gehoord”, vertelt Monique Snijder die al vroeg zag dat haar kinderen achterbleven in hun ontwikkeling. Maurice was een half jaar toen hij zijn eerste epileptische aanval kreeg. Met negen maanden kon hij nog steeds niet zitten. „Omdat we een tweede kind wilden, vroegen we het ziekenhuis in Nijmegen of er sprake was van een vergrote kans op weer een kindje met een beperking. Nee, zei de klinisch geneticus. Ons risico zou niet afwijken van elk ander stel. Maar toen kwam Vincent en die bleek ook epilepsie te hebben. Daarna concludeerden de dokters pas dat van toeval geen sprake kon zijn. Het moest in het dna zitten.”



Moeder Monique en vader John met hun kinderen Vincent, Maurice en Lieke © Robin Hilberink

## Zoektocht

Dat was het begin van een moeizame zoektocht. Het gezin Snijder werd verwezen naar het Klinisch Genetisch Centrum Nijmegen (KGCN), verbonden aan het UMC Radboud, waar onderzoek na onderzoek volgde. De artsen kwamen er niet uit. Monique Snijder: „Teleurstelling op teleurstelling volgde. De frustratie en vermoeidheid daarover werd ons op enig moment gewoon te veel.”

„Het was te uitputtend. Ze hadden geen idee waar onze kinderen aan leden. Ze werden een soort attractie. Bij een afspraak werd het halve ziekenhuis opgetrommeld. Maar wij wilden op een bepaald moment gewoon rust. Dan maar geen diagnose. We sloten het af en trokken ons terug.”

De kinderen werden een soort attractie. Bij een afspraak werd het halve ziekenhuis opgetrommeld

Monique Snijder

## DNA-mutatie

Dat was in 2004. Maar wat Monique en John Snijder toen niet wisten, was dat de Zuidafrikaanse dokter Arnold Christianson – naar wie de ziekte later is genoemd- in 1999 de

kenmerken van de aandoening al had beschreven. In 2008 werd de mutatie met het dna ontdekt.

Vier jaar later viel bij de familie Snijder een brief op de deurmat. Het was een uitnodiging van het KGCN met het verzoek om Maurice en Vincent nog een keer naar Nijmegen te laten komen. Er kwamen andere inzichten door nieuwe informatie over het gemuteerde dna, gecombineerd met het genetisch materiaal van de Ootmarsumse kinderen in de dna-bank van het centrum.

## Nieuwe hoop

Vermoedens werden hoop, en kennis zorgde voor bevestiging. Wat inmiddels vast staat is dat Christianson syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in een stukje materiaal op het X-chromosoom. Monique Snijder blijkt drager van de mutatie van het SLC9A6-gen, dat de aandoening veroorzaakt. In maart 2012 wordt bij Maurice en Vincent de diagnose gesteld.

Maar Lieke, hun zusje van acht maanden, heeft de ziekte weer niet. Ze is het resultaat van een zwangerschap, die zich aandeed toen Monique ervan uitging dat ze niet zwanger kon raken. Een vruchtwaterpunctie wees uit dat Liekes dna honderd procent schoon was. Ze is ook geen drager van het gen.

*(Lees verder onder de foto)*



Vincent (links) en Maurice © Robin Hilberink

## **Naam voor het ziektebeeld**

Terug naar maart 2012. Op het moment dat er eindelijk een naam was voor het ziektebeeld, is de cirkel voor de ouders rond. Monique Snijder: „Dat gaf een heel dubbel gevoel. Na jaren van niet weten, was er een label. Aan de ene kant waren we blij. Er ontstond de mogelijkheid tot lotgenotencontact. Maar aan de andere kant was er ook die mokerslag. Want direct na het bekendmaken van de diagnose, zeiden de dokters dat ze verder niets konden doen.”

„Er bestaat geen behandeling. Laat staan genezing. We kregen zekerheid, maar tegelijk overviel ons ook een groot gevoel van onmacht en boosheid. Als ouder wil je strijden. Je wilt het fiksen. Aan de slag, dat wilden we. Maar alle energie die de diagnose losmaakte, werd ons in het tweede deel van het gesprek uit handen geslagen.”

Er bestaat geen behandeling. Laat staan genezing. Als ouder wil je strijden. Je wilt het fiksen

Monique Snijder

## **Rouwproces**

John en Monique Snijder spreken van een rouwproces. „Geen mogelijkheid tot behandelen is ook een begin van afscheid. Patiënten met Christianson syndroom hebben een kortere levensverwachting. Hoe lang we samen hebben? Geen idee. Zoals we zoveel niet weten. Onze zonen en die bijna 150 andere kinderen behoren tot de eerste generatie.”

Juist omdat zo weinig bekend is over de relatief nieuwe aandoening, vragen de ouders van Maurice en Vincent om aandacht. Dat doen ze samen met teamleidster Linda Hofstede van De Korenschoof, de zorgboerderij waar de broers de helft van hun tijd doorbrengen. We worden uitgenodigd.

## Oogcontact met Vincent



Bij aankomst op de boerderij in Reutum, scharrelen de kippen ons tegemoet. Een paar kamelen, paarden en ezels delen een weiland. Er zijn stallen en gebouwen waar kinderen en jongeren met gedragsproblemen, een lichamelijke en/of verstandelijke beperking wonen, recreëren en dagbesteding volgen.

Maurice en Vincent zitten in hun rolstoelen in de keuken. Ze kunnen niet praten, maar dat wil niet zeggen dat ze niet communiceren. „Kijk Vincent maar in de ogen”, zegt Linda Hofstede. De jongen speelt voortdurend met een rammelaar, maar maakt af en toe contact.

Qua leeftijd zijn de broers pubers, maar ze ogen veel jonger. Groeiachterstand is een van de kenmerken van het syndroom. „Hun ontwikkeling ligt op het niveau van een baby”, vertelt Hofstede. „Maar wij kunnen ze goed verstaan. In die zin dat we globaal zien hoe ze zich voelen. Ze stoten klanken uit, en er is variatie in de toonhoogte.”

## **Vrolijk en graag knuffelen**

De teamleidster vertelt dat Vincent vandaag de sfeer van het gesprek goed meekrijgt. Maurice heeft een mindere dag. Hij is in zichzelf gekeerd en maakt continu een soort humgeluid. „Hij is heel moe, we leggen hem zo in bed”, zegt Linda Hofstede.

Een kenmerk van Christianson syndroom is dat de patiënten vrolijk zijn en graag knuffelen. Ze staan blij in het leven. Als we de paarden gaan aaien, laat Vincent zich aan de hand mee leiden. Met ondersteuning loopt hij zelfstandig naar de wei.

## **Ernstige epilepsie**

Een ander symptoom van de ziekte is ernstige epilepsie. Meerdere keren per minuut hebben de broers uitvalverschijnselen. Hun ogen draaien weg. Deze epilepsieaanvallen gaan ook 's nachts door en kosten de jongens bakken aan energie. Met continue oververmoeidheid tot gevolg. Eten en drinken gaat hierdoor moeizaam. Een ander kenmerk van Christianson syndroom is hyperactiviteit. „Het zijn net Duracellbatterijtjes”, zegt Linda Hofstede.

We moeten leven met het gegeven dat we ons kind elk moment kunnen verliezen

Monique Snijder

## **Wetenschappers**

Bij Maurice en Vincent wisselen de kleine en grote epilepsieaanvallen zich af. De laatste kunnen zo heftig zijn, dat direct medicatie wordt toegediend. Gebeurt dat niet, dan kan de patiënt overlijden. „De jongens hebben 24 uur per dag zorg nodig. Ook 's nachts houden we ze in de gaten. Als we geluid horen, gaan we kijken”, zegt Linda Hofstede.

„We moeten leven met het gegeven dat we ons kind elk moment kunnen verliezen”, zegt Monique Snijder. Omdat een verdere ontwikkeling van Maurice en Vincent wordt gefrustreerd door de epilepsie, pleiten John en Monique voor meer wetenschappelijk onderzoek naar juist dit aspect van de ziekte.

„Het beheersbaar maken van epilepsie geeft perspectief. De jongens leren nu overdag nieuwe vaardigheden, maar raken die 's nachts weer kwijt omdat ze door die grote aanvallen nooit in hun diepe slaap geraken. Terwijl verworven kennis dan wordt opgeslagen in de hersenen.”

*(Lees verder onder de foto)*



© Robin Hilberink

## Wereldwijde Facebookgroep

John en Monique Snijder willen zich er niet bij neerleggen. Ze begonnen een wereldwijde facebookgroep voor ouders, verzorgers en artsen. Bruikbare informatie wordt met elkaar gedeeld. Langs deze weg is Vincent ook aan een soort pacemaker gekomen. Het hulpmiddel geeft continu stroomstootjes af aan de hersenen en vermindert de ernst van de epilepsie.

Honderd gezinnen zijn bij de facebookgroep aangesloten. Maar ook wetenschappers, onder wie hoofdonderzoeker Eric Morrow van de Brown University op Rhode Island in de Verenigde Staten. Een ander is dokter/onderzoeker Boudewijn Gunning van het Academisch Centrum voor Epilepsie Kempenhaeghe in Heeze.

Morrow is nauw betrokken bij de Christianson Syndrome Association(CSA) in de Verenigde Staten. Om de twee jaar houdt CSA een conferentie waarin nieuwe informatie wordt doorgegeven en uitgewisseld. De familie Snijder reisde drie keer naar de VS om deel te nemen aan conferenties. Afgelopen zomer was de meeting voor het eerst in Europa.



# Christianson syndroom valt tussen wal en schip

De overheid en fondsen stellen jaarlijks miljoenen beschikbaar voor onderzoek naar bekende ziekten. Maar onbekende aandoeningen vallen tussen wal en schip, zegt het Zeldzame Ziekten Fonds, dat vindt dat iedereen in Nederland recht heeft op adequate zorg en behandeling.

ZZF zamelt geld in voor wetenschappelijk onderzoek, geeft bekendheid aan zeldzame ziekten en houdt lotgenotendagen. „Vooral kinderen hebben te maken met aandoeningen die bijna niet voorkomen. Jaarlijks komen 14.000 van hen te overlijden”, zegt Iselle van Ruijven van ZZF.

Ze herkent zich niet in de kritiek van John en Monique Snijder dat Christianson syndroompatiënten achteraan in de rij staan bij de sponsoring van onderzoek door ZZF, omdat maar zes kinderen eraan lijden. „Wij financieren onderzoek naar het Marshall-Smith Syndroom. Maar drie Nederlanders hebben dit. Wij stellen wel als voorwaarde dat een onderzoeker een aanvraag voor geld doet. Ouders kunnen dat niet.”

Dat laatste is een probleem, omdat in Nederland volgens Monique Snijder geen enkele wetenschapper zich bezig houdt met Christianson syndroom.

door [Redactie](#), laatst gewijzigd op 06-09-2019, 07:57

38 seconden  
context

## Onder de indruk

De Snijders riepen in 2017 de Europese afdeling van CSA in het leven, CS-Europe. Bij de conferentie van deze zomer bezocht een aantal gezinnen met de kinderen zorgboerderij De Korenschoof. Linda Hofstede: „De Amerikanen zagen het concept van zo'n zorgboerderij voor de eerste keer en waren erg onder de indruk. In de VS kennen ze dit niet.”

John Snijder: „Doel van de conferenties en de facebookgroep is meer wetenschappelijk onderzoek tot stand laten komen. Maar we willen vooral ook de samenwerking tussen onderzoekers bevorderen. In Europa kennen wij maar een wetenschapper die zich voor een deel van haar werk bezighoudt met een onderdeel van het Christianson syndroom.”

*(Lees verder onder de foto)*



© Robin Hilberink

## **Expertisecentrum**

„Wij willen een Europese researchcommunity, die samenwerkt met dokter Morrow in Amerika. Naar voorbeeld van de VS en Canada, waar de betrokken universiteiten elkaar onderling goed weten te vinden. Voor dit doel doen we aan crowdfunding en sponsorwerving.”

„Onze grootste wens is een expertisecentrum in Nederland voor ons syndroom. Maar dan moet eerst een Nederlandse wetenschapper onderzoek willen doen naar de ziekte. De Stichting Zeldzame Ziekten Fonds sponsort wetenschappelijk onderzoek. Maar ook dan geldt de wet van de aantallen. Omdat Christianson syndroom zo weinig voorkomt, staan we achterin de rij. Wij zijn de zeldzamen van de zeldzamen.”

Onze grootste wens is een expertisecentrum in Nederland voor ons syndroom

Monique Snijder

## **Weinig kennis**

De gemiddelde arts weet schrikbarend weinig over de zeldzame aandoening, zegt Monique Snijder. Dat is pijnlijk, maar ook voorstelbaar, gezien de geringe omvang van de patiëntengroep in Nederland. „Als ik met één van de jongens naar de huisarts ga of naar de kinderarts van ziekenhuis ZGT kijken de medici mij altijd aan. Er is zo weinig bekend dat ik hun vraagbaak ben. Het zou andersom moeten zijn.”

Linda Hofstede noemt John en Monique Snijder pioniers voor het Christianson syndroom. Zelf relativeren ze hun voortrekkersrol. „Tja, we moeten wel. Want als wij het niet doen, doet niemand het. De overheid niet, de farmaceutische wereld evenmin. Het lijkt wel of men het belang niet inziet van wetenschappelijk onderzoek. Met zo weinig patiënten valt er misschien geen eer aan te behalen. Maar wij willen dat onze kinderen ons overleven. Er is toch geen enkele ouder die zijn eigen kinderen wil begraven?”

## **‘Expertisecentrum is onhaalbaar’**

Een Nederlands expertisecentrum voor Christianson syndroom is niet haalbaar, is de inschatting van Saskia Vonk van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP). De koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen in Nederland noemt de ziekte hiervoor te zeldzaam.

„De familie Snijder kan beter inzetten op Europese samenwerking tussen wetenschappers. Een expertisecentrum moet aan strenge voorwaarden voldoen. Bovendien heb je een neuroloog nodig die zich specialiseert in deze aandoening.”