

## IMMUUNSTOORNIS GRIMBERGEN

Sanne Deferme

**Het dochtertje (2,5) van Pieter Timmers en Elle De Leeuw heeft primaire immuundeficiëntie (PID).** Sinds de herfstvakantie gaat ze naar school. “Het ging een week goed, daarna was Stella weer ziek.”

# “De eerste twintig maanden waren de hel. Stella was elke dag ziek”

**L**ongontsteking, dubbele oorontsteking, luchtweg- en schimmelinfecties, maag-darmproblemen, soms drie virussen tegelijk en nog een bacteriële infectie erbovenop... De eerste 20 maanden na de geboorte van Stella leek de wachtkamer van de pediater wel een tweede thuis voor het gezin Timmers. “Stella was elke dag ziek. Ze kon misschien drie of vier keer per maand naar de crèche, maar eigenlijk was ze op die dagen ook niet helemaal goed. We voelden al snel dat er iets niet juist was”, vertelt mama Elle De Leeuw.

“De pediaters dachten eerst dat het normaal was”, zegt papa Pieter Timmers. “Haar zus Jutta (6) ging ook naar school en bracht bacteriën en virussen mee. Bovendien was het de coronaperiode en dachten ze dat Stella door alle maatregelen geen

weerstand had opgebouwd. Je gaat telkens huiswaarts met het gevoel dat je het je inbeeldt.” Maar die weerstand kwam er ook later niet. “Na een tiental maanden vonden pediaters ook wel dat ze echt vaak en stevig ziek was. We googelden ons te pletter en hadden zelf al eens PID opgeworpen.”

### Comateuze toestand

Intussen probeerde het gezin tussen alle doktersbezoeken door een zo normaal mogelijk leven te leiden. “Toen Stella net een jaar was, durfden we het aan om een paar dagen naar Nederland te gaan”, vertelt Elle. “Daar had ze haar beste drie dagen ooit. We zagen haar zelfs voor het eerst lachen. Maar 's nachts werd ze uit het niets heel ziek, met 41 graden koorts. Uiteindelijk belandde ze in een bijna comateuze toestand.”



Stella toen ze 13 maanden was, bij een zoveelste ziekenhuisopname.

FOTO RR



Opnieuw naar het ziekenhuis dus. “De Nederlandse arts stelde een bepaald type longontsteking vast, dat normaal alleen maar voorkomt bij kinderen met een longproblematiek of een immuuniteitsprobleem. Dat eerste was eerder al zo goed als uitgesloten. Het nieuwe verslag vertrok naar ons ziekenhuis en we werden meteen doorverwezen naar immunologie in UZ Brussel. Daar werd Stella getest, maar op de resultaten was het een half jaar wachten. In afwachting werd wel al medicatie opgestart.” Een half jaar later werd bevestigd wat Elle en Pieter al lang dachten. “Intussen waren we bij professor Haerynck in het UZ Gent beland. Ze belde ons om te vertellen dat er primaire immuundeficiëntie of PID was vastgesteld. Ze benadrukte ook dat dat geen goed nieuws was. Maar wij waren toch ergens ‘blij’ om dat te horen. We konden maar beter weten wat het was, zodat we eindelijk verder konden.”

### Risico's

“Er zijn meer dan 480 soorten PID. Stella heeft specifiek Immunoglobuline G3-deficiëntie (IgG3). Ze maakt een bepaald soort immunoglobuline of antilichaam niet aan, waardoor er een gat in haar afweersysteem zit en virussen en bacteriën langs de grote poort naar binnen kunnen”, zegt Pieter. “Bij Stella's vorm is er gelukkig de mogelijkheid dat ze eruit groeit. Al is dat niet zeker.” Stella wordt vaker, langer en ernstiger ziek en er zijn meer risico's aan verbonden. “Een gewone verkoudheid mondt bij haar bijvoorbeeld sneller uit in een longontsteking. Door het vele ziek zijn lopen veel kindjes met PID een motorische of groeiachterstand op. Dat is bij Stella gelukkig niet zo.” Stella moet nu meermaals per week medicatie nemen. “Ze krijgt preventieve antibiotica. Als dat niet volstaat, zoals nu bijvoorbeeld door de schoolstart en het begin van de herfst, zal ze immunoglo-

“We hebben twee jaar in het gehuil en gekrijs gezeten en slapen twee jaar maximaal tien uur per week. Dat alles heeft ons centrale zenuwstelsel overbelast”

Pieter Timmers



*De eerste 20 maanden na de geboorte van Stella werd de wachtkamer van de pediater bijna een tweede thuis voor het gezin Timmers.*

FOTO GUY PUTTEMANS

bulines of antilichamen toegediend moeten krijgen. Dat kan ofwel om de twee of drie weken met een dagopname in het ziekenhuis, ofwel wekelijks thuis. Eenmaal je ermee start, zal je de behandeling bovendien een aantal jaren of voor altijd moeten voortzetten. Maar als je kind daardoor niet continu ziek is, doe je dat uiteraard.”

#### Gecrasht

De impact van de ziekte op het gezin is zwaar. “De eerste 20 maanden waren de hel. Stella sliep nooit. Wijzelf tien uur per week, en we weken niet van haar zijde”, zegt Elle. “Daardoor is mijn eigen immuunsysteem ook compleet gecrasht. Ik was zelf constant ziek, mijn lijf was kapot.”

En dan was er ook nog de onzekerheid. “Ik was voortdurend aan het piekeren en was alert voor alarmsymptomen. Mijn lichaam was continu in *fight*-modus, en dat is het eigenlijk nog altijd. Ook al hebben we nu een diagnose en gaat het beter. Ze is nog altijd vaak ziek. Die eerste twee jaar waren we ook sociaal geïsoleerd. Sinds een jaar ben ik weer aan het werk. Eerst twee dagen, nu drie dagen in de week. Maar als Stella ziek is, moet ik me in honderdduizend bochten plooiën.” Ook voor zus Jutta was er niet altijd voldoende tijd en aandacht over. “Ik kan de keren niet tellen dat ik heb moeten zeggen: ‘Dat gaat nu niet, zus is ziek’. Al was het maar gewoon om een boekje te lezen. Het breekt nog steeds mijn hart dat er geen ademruimte was en dat we als gezin vaak opgesplitst waren. Iemand bij Stella in het ziekenhuis, iemand bij Jutta.”

De rekening van het maandenlange slaapgebrek en de stress krijgen Elle en Pieter nu gepresenteerd. “Ik heb angstaanvallen, hyperventilatie, geheugen- en concentratiestoornissen, slaapstoornissen en ik ben snel overprikkeld”, zegt

**“Het breekt nog altijd mijn hart dat er geen ademruimte was en dat we als gezin vaak opgesplitst waren. Iemand bij Stella in het ziekenhuis, iemand bij Jutta”**

Elle De Leeuw

Elle. “Ik ben daarvoor in traumatherapie. Ik word regelmatig gecontacteerd door mama’s met een kindje met PID of vermoedelijke PID. Ik ken er denk ik geen enkele die niet in traumatherapie is.”

Pieter verdraagt nog moeilijk harde geluiden. “We hebben twee jaar in het gehuil en gekrijs gezeten. Ook Jutta heeft 2,5 jaar een slaapstoornis gehad, waardoor we toen ook maar aan maximaal tien uur slaap per week kwamen. Dat alles heeft ons centrale zenuwstelsel overbelast.”

#### Niet erkend

Door het verhaal van Stella te vertellen hopen Pieter en Elle dat PID meer bekendheid krijgt. “Het is niet zo bekend bij pediaters”, zegt Elle. “Daardoor duurt het vaak te lang voor er een diagnose is.” Bovendien is PID geen erkende ziekte. “Ouders hebben dus geen recht op zorgtoeslag. We zijn heel goed medisch verzekerd, maar toch wil je onze ziekenhuisfacturen niet zien, laat staan apotheek-, kine- en dokterskosten. Bij zowat alle kinderen met PID moet een van de ouders minder gaan werken of zijn ze daartoe niet meer in staat doordat ze zelf op zijn. Je kan de zorg ook niet uitbesteden, want als ze ziek zijn, moeten ze nog meer dan anders zoveel mogelijk in hun bubbel blijven.”

Na de herfstvakantie startte Stella in de eerste kleuterklas. “Ze keek daar zo hard naar uit, al was het voor ons met een klein hartje. De eerste week heeft ze wonderwel goed doorstaan, en daar ben ik blij om, want ik gunde het haar zo. Maar daarna is ze alweer ziek geworden. Aan het einde van de zomer heeft ze twee goede maanden gehad, maar die reserves lijken alweer weg. We vrezen dat we toch de immunoglobulines zullen moeten opstarten.”



FOTO PLAY 4

#### PROFESSOR FILOMEEN HAERYNCK

**“Helpt van PID-patiënten heeft nog geen diagnose”**

Professor Filomeen Haerynck van het UZ Gent is kinderimmunoloog en gespecialiseerd in PID.

“De aandoening is nog vrij onbekend. Kort gezegd is PID een aangeboren defect in het immuunsysteem. Vandaag kennen we meer dan 480 verschillende soorten, meestal veroorzaakt door een genetische afwijking.” Net omdat er zoveel soorten zijn, zijn de symptomen erg verschillend. “Wat het vaakst voorkomt, is een verhoogde vatbaarheid voor infecties. Die kunnen op meerdere plaatsen voorkomen, van de longen tot het maag-darmstelsel of de huid.”

PID is niet exact hetzelfde als een auto-immuunziekte, benadrukt professor Haerynck. “Bij die laatste is het immuunsysteem niet in staat een onderscheid te maken tussen lichaamsvreemde en lichaamseigen stoffen. Al kunnen sommige PID-patiënten wel auto-immune problemen vertonen.”

De aandoening is erg zeldzaam. “In België vermoeden we dat tussen de 5.000 en 6.000 mensen PID hebben, maar ongeveer de helft daarvan is nog niet gediagnosticeerd. Vroeger werd de diagnose frequenter gesteld bij kinderen, maar tegenwoordig ook steeds vaker bij volwassenen. Bij kleuters zien we soms dat ze er in de lagere school uitgroeien. Maar dat is niet altijd zo.”

Zelfs bij kinderen die al op jonge leeftijd symptomen vertonen, zoals Stella, laat de diagnose soms lang op zich wachten. “Patiënten doorlopen vaak een heel lang traject. Maar intussen kunnen aanhoudende infecties wel voor onomkeerbare schade zorgen. Om de ziekte meer onder de aandacht te brengen, hebben we een kaart gemaakt met tien alarmsymptomen, die we ook verspreiden bij huisartsen en specialisten. Heeft een patiënt twee of meer van die alarmsymptomen, dan is het belangrijk om door te sturen naar een expertisecentrum.”

De diagnose wordt gesteld door middel van een bloedtest. “Maar één afwijkend resultaat zegt niet veel. Je hebt meerdere testen nodig. Soms is er ook een aanvullend erfelijkheidsonderzoek nodig, waardoor het maanden of nog veel langer kan duren voor er een diagnose is. Als de test niets uitwijst, maar de behandelende arts heeft toch het gevoel dat er iets niet pluis is, dan is het belangrijk om te blijven zoeken en door te sturen.”

“Ik streef er altijd naar om patiënten maximaal te laten functioneren”, zegt professor Haerynck. “Kinderen moeten naar school kunnen. Mits een correcte diagnose en behandeling kan dat, maar dat is niet altijd evident. Elk type van PID vraagt om een andere behandeling. Meestal bestaat die uit het toedienen van de antistoffen waaraan een tekort is, de zogenaamde immunoglobulines. Maar het vele prikken dat daarvoor nodig is, is ook niet altijd evident, zeker niet bij jonge kinderen.”

Ook professor Haerynck pleit voor een erkenning van PID als chronische ziekte. “Enkel patiënten met heel veel complicaties kunnen een verhoogde toeslag krijgen. Maar de impact van de ziekte wordt serieus onderschat.”