

Leven met Niemann-Pick type A/B: Loua's verhaal

Door Yaelle, mama van Loua

Op 22 november 2022 werd onze dochter Loua geboren. Alles leek in orde. Ze was wat klein en had een bol buikje, maar niemand maakte zich zorgen. Toch be kroop mij als moeder al snel het gevoel dat er iets niet klopte.

Loua was vaak verdrietig, sliep moeizaam en spuugde veel. Volgens de artsen en de omgeving paste dit allemaal bij een jonge baby. Maar voor mij voelde het anders. Ik zocht regelmatig hulp, bezocht de huisarts en verschillende behandelaars, op zoek naar een oorzaak of oplossing.

Toen Loua drie maanden oud was, merkte mijn man op dat haar oogwit wat gelig kleurde. De huisarts vond het nog geen reden tot ongerustheid, en omdat we al een verwijzing naar de kinderarts hadden, werd geadviseerd de afspraak af te wachten. Maar na het weekend werd Loua's huid ook geler, en op woensdag leek ze wat suf. Ik belde opnieuw de huisarts en drong aan op bloedonderzoek.

De volgende dag werd er bloed afgenomen. Op vrijdagmiddag kregen we een telefoontje dat onze wereld stilzette: we moesten ons met spoed melden op de spoedeisende hulp. Loua's leverwaarden waren extreem verhoogd.

Vanaf dat moment begon het medische traject. Onderzoeken volgden elkaar snel op, beginnend bij de minst ernstige mogelijke oorzaken. Niets werd gevonden. Uiteindelijk bleef alleen het metabole onderzoek over.

Toen Loua zes maanden oud was, kregen we de uitslag: ze had een metabole ziekte – Niemann-Pick. De wereld zakte onder ons weg.

In eerste instantie kon er nog niet precies worden vastgesteld welk type ze had. De genetische mutatie was in deze samenstelling niet eerder gezien. Omdat Loua zich redelijk leek te ontwikkelen, ging men voorzichtig uit van type B. We moesten verdere onderzoeken afwachten: een echo van de lever en milt, een longfoto, en een oogonderzoek.

Op 12 september 2023 kregen we het definitieve bericht. Loua's organen waren al fors aangedaan. De diagnose luidde: Niemann-Pick type A/B, met de nadruk op type A.

De levensverwachting was onbekend, maar het stond vast dat Loua niet oud zou worden.

In november 2023 vierden we haar eerste verjaardag. Een jaar vol zorgen, onzekerheid, hoop en verdriet lag achter ons. En we wisten: het moeilijkste moest nog komen. Onze dochter zou langzaam achteruitgaan. En uiteindelijk overlijden.

In december 2023 mocht Loua deelnemen aan een trial met ERT-therapie. Ze kreeg het enzym dat haar lichaam niet zelf aanmaakt toegediend via een infuus, eens per twee weken. Vrij snel verbeterden haar interne klachten: haar lever en milt namen af in

omvang, haar bolle buikje werd kleiner, en ook haar bloedwaarden verbeterden. Maar de schade aan haar hersenen kon deze therapie niet stoppen.

Loua liep motorisch en cognitief achter in ontwikkeling en had dag en nacht zorg en toezicht nodig. Na de zomer van 2024 ging haar toestand snel achteruit. Ze kon nauwelijks meer iets: alleen liggen, gefixeerd zitten, en een beetje met haar handjes spelen. De ziekte had haar volledig in zijn greep. Er was niets meer wat we konden doen om het te vertragen.

In november 2024 vierden we haar tweede verjaardag – en wisten we dat het haar laatste zou zijn. Niet lang daarna moesten wij als ouders de moeilijkste beslissing nemen die je je kunt voorstellen. Het leven dat Loua had, was geen leven meer. Haar kwaliteit van leven was volledig verdwenen.

Op 24 december 2024 begon de palliatieve sedatie. Op 28 december 2024 overleed ons meisje.

We delen het verhaal van Loua om te informeren, om bewustzijn te vergroten over Niemann-Pick en om andere ouders te laten weten dat zij niet alleen zijn. Mocht je zelf in een soortgelijke situatie zitten, dan mag je ons altijd benaderen voor informatie of lotgenotencontact. Samen staan we sterker.