

COLUMN 8 april 2016 - Columnist: Nanda Baldew

In het land der blinden is één oog koning

ODDD ofwel Oculodentodigitale dysplasie is een aangeboren en erfelijke aandoening van de ogen, tanden, handen en voeten. De oorzaak is een verandering in het erfelijk materiaal. Deze ziekte is zo zeldzaam dat in de wereld minder dan 1000 gevallen van bekend zijn. Het kostte mij daarom moeite om hierover informatie te vinden. Steeds kreeg ik van Google de vraag of ik niet ODD bedoelde. Dit is een gedragsstoornis bij een kind. Een kind met ODD is erg inflexibel en heeft daardoor moeite met veranderingen en heeft een lage frustratietolerantie. Ik raakte zelf gefrustreerd, omdat op internet de informatie over ODDD zeer beperkt is. Ik kwam wel de naam van Bartiméus tegen, die mij over deze ziekte meer informatie zou kunnen geven. Bartiméus is een expertise-organisatie die mensen met een visuele beperking ondersteunt om het leven te leven zoals zij dat willen, althans dat stellen ze op hun website. Helaas kreeg ik van Bartiméus een mail dat zij mij niet konden helpen aan informatie en verwezen mij naar de Oogvereniging. De Oogvereniging deelde mij mee, dat de Oogvereniging weinig ervaring heeft met deze aandoening, waarschijnlijk omdat de aandoening niet alleen de ogen aantast en bovendien erg zeldzaam is. Zij verwezen mij voor meer informatie naar 2 websites:

<http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/oculodentodigitale-dysplasie> en
https://en.wikipedia.org/wiki/Oculodentodigital_dysplasia

Tijdens deze zoektocht vroeg ik mij af hoelang het dan wel niet zou duren voor een arts een dergelijke zeldzame ziekte zou kunnen diagnosticeren. En wat gaat er door je heen als ouder als je kind met een dergelijke zeldzame ziekte wordt gediagnosticeerd waar zo weinig over bekend is en behandelmogelijkheden beperkt zijn. Het lijkt mij dat van alles op je afkomt als ouder. Je stelt je als ouder natuurlijk legio vragen. Hoe ontwikkelt mijn kind zich? Hoe vindt het aansluiting bij leeftijdgenoten? Kan het regulier onderwijs volgen en waar vind ik geschikt speelgoed en de juiste hulpmiddelen? Enzovoort, enzovoort. Gelukkig zijn er in Nederland instellingen die gespecialiseerd zijn in het begeleiden van mensen met een visuele beperking:

<https://www.bartimeus.nl/> en <http://www.visio.org/nl-nl/home>

Maar hoe zit het met de ontwikkeling van medicatie voor dergelijke zeldzame ziekten? Hoewel de farmaceutische industrie de mond vol heeft van innovatie en het belang van de patiënt, laat ze om financiële redenen een medicijn vallen en is de behandeling en onderzoek van zeldzame aandoeningen een geldkwestie, waarin de farmaceutische industrie liever geen geld in investeert. Als ouder sta je dan ook in de kou wat de behandeling betreft. Er is echter wel één troost in dit geval. Er is geen sprake van een dodelijke ziekte. Want tegen de dood die het gevolg is van een dodelijke ziekte sta je machteloos. Met ODDD kan je een redelijk goed kwalitatief leven hebben, mits je goed wordt begeleidt. In de wereld van onwetendheid blijkt er toch noch een ander lichtpunt te zijn.

Ene Marianne Kerrebrouck blijkt in 2013 aan de Universiteit van Gent gepromoveerd te zijn op ODDD. Voor een leek is het proefschrift onleesbaar, maar Marianne Kerrebrouck is wat ODDD betreft in het land der blinden Koning(in). Zou dit toch een begin kunnen betekenen naar noch meer onderzoek en betere behandeling?