**Eindelijk een diagnose: Beter laat dan nooit**

Liesbeth groeide op met een mysterieuze ziekte, waarvan niemand wist wat het precies was. Ze had allerlei klachten, en daar kreeg ze zware medicatie voor die ook nog eens heftige bijwerkingen had. Uiteindelijk werd ze op haar 44ste gediagnosticeerd met glutaaracidurie type 1. Beter laat dan nooit, want Liesbeth zit nu veel lekkerder in haar vel, nu ze weet wat er aan de hand is.

**Klachten**

"Mijn ouders zagen dat er echt iets mis was met me, toen ik 1 jaar was," vertelt Liesbeth. "Ik was slap en raakte steeds verder achter in mijn ontwikkeling. De arts dacht echter dat het wel mee viel, dat ik gewoon wat traag was." Maar Liesbeths moeder was niet gerust. Vanuit haar intuïtie en haar kennis als juf op een basisschool wist ze dat een kind van 1 jaar toch wel moest kunnen zitten en kruipen.

Ze zorgde ervoor dat haar dochter therapie kreeg, zoals fysiotherapie, logopedie en ergotherapie. Die bleef ze volgen vanaf haar eerste tot haar twaalfde jaar. Ook ging ze regelmatig naar artsen voor onderzoek. Er werd gedacht dat ze epilepsie had, maar dat was het ook niet. Uiteindelijk kwam Liesbeth bij een neuroloog in Leuven. Toen ze 6 was kreeg ze haar eerste MRI scan. De artsen besloten haar medicatie te geven, deze was bedoeld voor mensen met een psychose, hoorden ze later. Dit was erg zware medicatie en Liesbeth werd hier erg suf van en viel vaak zomaar in slaap. Ze nam dit middel van haar 5e tot haar 15e.

"Ik ging gewoon naar een normale basisschool, maar ik kreeg wel ondersteuning van een docente van een school voor mensen met een beperking. Dat werd G-on genoemd, geïntegreerd onderwijs. Daarna ging ik naar een middelbare school voor mensen met een beperking en ook daar kreeg ik extra begeleiding. Maar ik had eigenlijk geen andere jeugd dan andere kinderen," zegt Liesbeth. "Ik heb nog vier broers en ik was gewoon een van de vijf. Niemand behandelde mij ook anders."

**Medische problemen**

Tien jaar geleden brak Liesbeth haar been en toen begonnen er veel medische problemen. "Ik heb sindsdien verschillende operaties aan mijn been gehad. De artsen vonden het wel raar dat er zoveel problemen kwamen opzetten na zoveel jaren. Ik kreeg een operatie aan mijn ellenboog en toen ging mijn arm in een hoek staan. Ik kon hem niet meer strekken. Ik kreeg een injectie met botox in mijn nek, schouders en rug om die arm weer te kunnen strekken en andere spieren weer soepeler te krijgen. Maar op een gegeven moment hielp dat niet meer. Er werd gestart met een traject van spierontspanners, er werd allerlei medicatie geprobeerd, maar dat gaf allemaal bijwerkingen. Ik kon niet eten, viel in slaap waar ik stond en kreeg last van hartritmestoornissen."

Uiteindelijk besloten ze een DNA test te doen om uit te vinden wat er aan de hand was. De uitslag kwam binnen en een arts legde uit dat ze Glutaaracidurie type 1 had. Allebei haar ouders hebben een foutje op het DNA en hebben dat doorgegeven, maar alleen aan Liesbeth. Haar broers hebben het niet. Helaas leidde de diagnose in eerste instantie nog niet tot verbetering van de situatie. De arts legde verder niets uit. Ze ging zelf op zoek naar informatie en kwam erachter dat ze, als een typische Belg, alles had gegeten wat niet goed voor haar was, zoals kaas en vlees. Daardoor werd ze wel bang. Ze vroeg hulp aan een diëtist om erachter te komen hoe ze het eten anders zou kunnen aanpakken.

**Eten van eiwitten beperken**

Het is belangrijk om het eten van eiwitten te beperken. "Ik moet nu naar de verpakkingen kijken en dingen afwegen. Je moet nu op een heel andere manier eten," legt ze uit. "Je kunt niet meer onbezorgd eten." Dat merkt ze ook in het sociale leven: eten met andere mensen kan eigenlijk niet meer. "Het gaat wel, maar heel moeilijk. Als ik uit eten ga, is er gewoon niet zoveel keuze, omdat het vaak te eiwitrijk is."

Dat ze niet altijd alles kan eten, is soms lastig om uit te leggen. Als ze op een feestje iets niet kan eten, dan voelt die persoon die dat gemaakt heeft zich gekwetst. Maar als ze het wel zou eten, voelt ze zichzelf schuldig. Liesbeth weet van zichzelf hoeveel ze mag eten, dat komt neer op 60 gram eiwit per dag. "Voor mensen die gewend zijn te kunnen eten wat ze willen is dat echt niks. Ik mag een stukje vlees van 80 gram op mijn bord leggen," zegt ze lachend. Elke 6 uur moet Liesbeth iets eten, na het sporten of tijdens een wandeling eet ze ook iets. "Ik plan ook altijd mijn eiwit inname op een dag en ik let er goed op dat ik me aan de regels houd."

Nu ze de diagnose heeft en haar eetgewoonten heeft aangepast, heeft dat wel veel verschil gemaakt. "Ik neem een siroop, L-carnitine, en samen met het dieet heb ik daardoor veel minder spasmes. De siroop is speciaal voor mensen met een eiwitbeperking. Het helpt de eiwitten te stabiliseren. Als ik dat niet neem, krijg ik meer last van spasmes, kramp en spierpijnen."

Liesbeth geeft aan dat de situatie rondom deze zeldzame stofwisselingsziekte in België anders is dan in Nederland. In België zijn deze aandoeningen onzichtbaar. Liesbeth gebruikt dus L-carnitine om haar symptomen onder controle te houden. Deze siroop kost per 10 dagen €52. Ze vermoedt dat, omdat zij haar diagnose pas op latere leeftijd heeft gehad, zij deze kosten van het RIZIV, de Belgische zorgverzekering, niet terugkrijgt. En dat terwijl dat bij kinderen die een vroege diagnose gekregen hebben, wel het geval is.

**Lotgenoten**

Daarnaast is het moeilijk om contact te krijgen met anderen die ook Glutaaracidurie hebben in België. Ze heeft aan haar arts gevraagd of er lotgenoten zijn, maar krijgt daar geen antwoord op. Ze krijgt gelukkig wel hulp van VKS. Via de vereniging heeft ze contact met lotgenoten gekregen en dat vindt ze top. Door deze contacten krijgt ze handige tips en mentale steun. "En het is fijn dat je weet dat je niet de enige bent met deze ziekte." Dat mist Liesbeth wel in België. Er zullen wel andere mensen zijn, maar het is moeilijk met hen in contact te komen. Ze denkt dat dit komt doordat de Belgen wat meer gesloten en verlegen zijn.

Liesbeth heeft vier kinderen. Ook zij moesten getest worden op Glutaaracidurie type 1. Het blijkt dat ze drager zijn, maar de ziekte zelf niet hebben. Als zij kinderen willen, moet hun partner ook getest worden. De ziekte heeft dus veel impact, niet alleen op haar, maar ook op de rest van haar familie.

Liesbeth staat nu wel veel opgewekter in het leven dan voor de diagnose. Ze weet nu wat ze wel en niet moet doen, wat ze wel en niet mag eten. "Ik vind wel dat de ziekte meer bekendheid zou moeten krijgen. De klachten bij Glutaaracidurie zijn heel divers. Ik heb zelf spasmes en mensen denken soms dat ik mentaal achterloop, maar dat is helemaal niet zo. Dat zou in België wel wat meer bekendheid mogen krijgen. En dat het meer bespreekbaar wordt. Zoals in Nederland, er was in Zwolle het Glazen Huis. VKS was daar ook aanwezig. Daar zouden ze in België dus wel een voorbeeld aan kunnen nemen."