



Een leerling met een mitochondriële aandoening

Informatie en **advies voor** **leraren**



Ziezon
landelijk netwerk ziek zijn & onderwijs

Een leerling met een mitochondriële aandoening

Informatie en advies voor leraren

U vindt hier de Ziezonbrochure over een leerling met een gediagnosticeerde mitochondriële aandoening. U krijgt in de brochure informatie over het ziektebeeld en de mogelijke gevolgen voor het onderwijs. Tevens geven we adviezen voor eventuele aanpassingen op school. Er bestaan diverse gradaties van mitochondriële aandoeningen, dit is belangrijk om te realiseren bij het lezen van deze brochure.

► WAT IS STOFWISSELING?

Voor de cellen in ons lichaam is voeding belangrijk. De voeding wordt in het spijsverteringsstelsel fijngemaakt. Via de darmen worden de voedingsstoffen opgenomen in het bloed en vervoerd naar de organen. Hier worden de voedingsstoffen verder afgebroken en bewerkt voor de opbouw van weefsels en het vrijmaken van energie. Dit proces noemen we stofwisseling.

Voor iedere stap in de stofwisseling is een enzym nodig. Enzymen zijn eiwitten die door het lichaam zelf gemaakt worden. Als een enzym niet goed werkt of ontbreekt loopt een omzettingsproces spaak. De stoffen worden onvoldoende omgezet of afgebroken, er worden teveel schadelijke stoffen geproduceerd, of juist te weinig stoffen die het lichaam nodig heeft. Men spreekt dan van een stofwisselingsziekte.

► WAT IS EEN MITOCHONDRIËLE AANDOENING?

Een mitochondriële aandoening is een erfelijke, chronische zeldzame stofwisselingsziekte.

- Mitochondriën bevinden zich in nagenoeg alle lichaamscellen. Een van de functies van mitochondriën is het maken van energie. Voordat deze energie vrijgemaakt kan worden vinden ingewikkelde chemische omzettingen plaats met behulp van enzymen. Indien één of meerdere

van deze omzettingen niet goed verlopen ontstaat er een tekort aan energie.

- Simpel gezegd hebben leerlingen met een mitochondriële ziekte een defecte batterij: hij laadt heel langzaam op, is maximaal halfvol, snel weer leeg en beschadigt het lichaam met afvalstoffen.
- Het verloop van mitochondriële aandoeningen verschilt enorm. Een aantal ziektebeelden heeft zowel milde als ernstige vormen. Het grootste deel van de mensen met een mitochondriële aandoening bereikt de volwassen leeftijd en kan redelijk normaal functioneren. Er kan echter ook sprake zijn van een meer ernstige vorm, waarbij de leerling in conditie achteruit gaat.
- Geschat wordt dat bij 1 op de 5000 levend geboren kinderen per jaar een mitochondriële aandoening voor komt. In Nederland zijn momenteel ongeveer 600 mensen (kinderen en volwassenen) met een mitochondriële aandoening bekend. Wereldwijd vormen de mitochondriële aandoeningen de grootste groep binnen de stofwisselingsziekten.

Symptomen

Stoornissen in de mitochondriële energieproductie zullen het meest opvallen in organen waar een grote energiebehoefte bestaat. Dit zijn bijvoorbeeld de spieren, het hart en de hersenen. Deze problemen kunnen snel na de geboorte aanwezig zijn, maar zich ook op latere leeftijd openbaren. De belangrijkste klachten die u kunt waarnemen zijn spierzwakte en inspanningsintolerantie. Als ook de hersenen en hartspier zijn aangedaan kan dit leiden

tot een verstandelijke beperking, epilepsie, verdikking van de hartspier en hartritmestoornissen. Hieronder volgt een opsomming van mogelijke klachten. Klachten en symptomen kunnen sterk verschillen:

1. **Zenuwstelsel:** Epilepsie, tremoren, dystonie, ontwikkelingsachterstand, gehoorverlies/doofheid, dementie, bewegingsstoornissen, evenwichtsstoornis, migraine, CVA
2. **Lever:** Leverfalen
3. **Maag-darmstelsel:** Reflux, braken, chronische diarree, darmobstructie, obstipatie, voedingsproblemen, motiliteitsproblemen, groeiachterstand, slikproblemen, terugkerende infecties
4. **Nieren:** Nierinsufficiëntie, Fanconi syndroom (verlies van essentiële stoffen)
5. **Ogen:** Hangende oogleden, oogbewegingsstoornis, cataract (lenstroebeling), blindheid
6. **Hart:** Cardiomyopathie (hartfalen of hartritmestoornissen)
7. **Alvleesklier:** Diabetes mellitus
8. **Skeletspier:** Spierzwakte en spierslakte, spierkrampen, inspanningsintolerantie

Sommige symptomen die te zien zijn bij de VO leerling (vermoeidheid, migraine, hormonale veranderingen, problemen met zien, fysieke zwakheid door hogere eisen en emotionele druk) kunnen andere symptomen die (tijdelijk) minder zichtbaar waren weer doen opvlammen

► DE BEHANDELING

Adequate behandelingsmogelijkheden ontbreken vooralsnog.

Het RCMM (Radboud Centre for Mitochondrial Medicine www.rcmm.info) is het expertisecentrum voor mitochondriële aandoeningen in Nederland. Bij het fundamenteel en toegepast onderzoek is de grootste uitdaging de ontwikkeling van een medicijn voor deze groep. De klinische zorg voor kinderen en (jong) volwassenen is gericht op multidisciplinaire ondersteunende zorg. Deze multidisciplinaire zorg richt zich bijvoorbeeld op ondersteuning bij het optimaal inzetten van de beschikbare energie, en ondersteuning bij volwaardige voeding (door o.a. kinderarts metabole ziekten, verpleegkundig specialist, revalidatie-arts, fysiotherapie, ergotherapie, logopedie, psychologie, diëtist en Educatieve Voorziening).

► GEVOLGEN VOOR HET ONDERWIJS

“Ieder kind is uniek. Ook kinderen met een stofwisselingsziekte. Binnen het onderwijs vragen zij om een op de persoon afgestemde benadering. Dit in samenspraak met alle betrokkenen, waaronder teamleden van de expertise-centra.” (Prof. Dr. Jan Smeitink)

- Zoals ook bij een normale populatie en bij andere aandoeningen, kan bij mitochondriële aandoeningen de intelligentie van de leerling variëren, afhankelijk van welke organen aangedaan zijn.

- Inzichten zijn in de loop van de tijd veranderd. Voorheen lag de nadruk vooral op het doseren van energie. Belangrijke pijlers nu zijn vooral volwaardige voeding, activiteit op basis van vermogen en voldoende rust. Hierbij is een op de leerling afgestemde benadering gewenst.
- Belangrijk is om gedurende de gehele onderwijsperiode het energieniveau van de leerling te blijven monitoren, zonder de leerling in een gouden kooi te plaatsen. Dit kan fluctueren, waardoor symptomen kunnen variëren. Het is van belang dat u tijdig signaleert wanneer de energie bij uw leerling op raakt en welke interventies op maat u dan kunt toepassen, zodat uw leerling kan bijtanken.
- Gedragsverandering ten gevolge van de ziekte of behandeling.
- Niet alle leerlingen met een mitochondriële aandoening gebruiken medicijnen of moeten medische handelingen ondergaan. Mocht dit bij uw leerling wel het geval zijn dan kunt u uw rol hierin bespreken met de ouders.
- Er is geen besmettingsrisico.

Het feit dat uw leerling chronisch ziek is, kan het ontwikkelen van een positief zelfbeeld en van zijn zelfvertrouwen in de weg staan. De reacties op zijn ziekte en de waardering die de leerling krijgt beïnvloeden zijn idee van wie hij is en in bepaalde mate zijn zelfvertrouwen. Het is belangrijk om een toekomstperspectief te scheppen: wat kan de leerling met een energieprobleem wél. Het hebben van een chronische aandoening is zowel lichamelijk als emotioneel een belasting voor ouders en

leerling. Leerlingen verschillen in de manier hoe ze met die belasting omgaan. Hiervoor is afstemming op de conditie van de leerling nodig. De volgende factoren spelen daarbij een rol:

- fysieke gesteldheid: welk lichamelijk ongemak ondervindt de leerling
- emotionele gesteldheid: hoe gaat de leerling om met lichamelijk ongemak
- sociale steun: welke steun ervaart de leerling van zijn sociale omgeving, ook wanneer hij uiting geeft aan zorgen, verdriet en pijn.

► ADVIEZEN/TIPS

Optimisme en een positieve houding zijn uitgangspunten van het pedagogisch handelen. Een positieve houding met betrekking tot wat wel en niet mogelijk is. Een actieve kijk- en luisterhouding zal de leerling stimuleren en zelfvertrouwen geven.

Wees als leraar extra alert op:

- de zelfstandigheid van de leerling: bevorder dit door de leerling niet te snel iets uit handen te nemen.
- het zelfbeeld van de leerling
- het zelfvertrouwen van de leerling: besef dat het vertrouwen in het eigen lichaam een forse deuk opgelopen kan hebben.

Tips om het onderwijs aan uw leerling vorm te geven:

"Als je grenzen aangeeft, kunnen mensen zich daarbinnen vrij bewegen" (Louis van Gaal)

Uit praktijkervaringen van leraren en ouders blijkt dat kleine maar wezenlijke veranderingen een positief effect kunnen hebben. Ook hier geldt: zo normaal mogelijk. Belangrijk hierbij is om vooruit te kijken, niet te wachten tot de problemen zich voordoen. Als een leerling ouder wordt zullen ook de onderwijsverwachtingen veranderen. Het kost dan meer energie om dezelfde doelen te bereiken als leeftijdgenoten aangezien het tempo waarin de stof aangeboden wordt steeds hoger ligt. Daarnaast doet de veranderende inhoud van de lesstof een groter beroep op de cognitieve vaardigheden van de leerling. Dit alles kost uiteraard meer energie.

Hieronder volgt een opsomming van stappen die andere leraren in de praktijk hebben genomen:

Fysiek:

- Train uzelf in herkennen van signalen en veranderingen van energietekort. Denk hierbij aan signalen als gapen, wegdromen, onderuit zakken in de stoel. Kortom, niet actief deelnemen aan de les.
- Streef naar normaliseren daar waar dat kan.
- Pijnklachten aan hand en/of arm kunnen optreden doordat het veel energie kost om te schrijven. Doseer schrijfactiviteiten in tijd en frequentie, maak indien mogelijk gebruik van (digitale) hulpmiddelen.
- Uitproberen van alternatieven voor schrijven: aangepaste pen, schrijven in de lucht, digitale hulpmiddelen. Op www.deschrijfvriend.nl vindt u een uitgebreid aanbod aan aangepaste pennen en schrijf-hulpmiddelen.

De medewerkers van de Schrijfvriend denken graag met u mee.

- Bied taken gedoseerd en gestructureerd aan. Maak bijvoorbeeld gebruik van een eierwekker of time-timer.
- Bouw eventueel één of meerdere rustmomenten door de dag heen in afhankelijk van de behoefte van uw leerling, bijvoorbeeld voorafgaand aan activiteiten. Zorg ervoor dat de plek waar uw leerling kan rusten rustig en comfortabel is. Belangrijk hierbij is dat de leerling niet het gevoel krijgt dat hij buiten de groep valt.
- Volg afspraken die zijn gemaakt met betrekking tot voeding, denk hierbij ook aan traktaties.
- Gedurende langere tijd in dezelfde houding zitten op een stoel en/of aan tafel zitten kost veel energie. Soms maken leerlingen op school (op indicatie) gebruik van een aangepaste stoel, tafel en/of rolstoel.
- Voldoende water drinken is essentieel.
- Benoem een buddy die de leerling kan helpen bij de uitvoering van praktische taken.
- Zoek naar een manier waarop uw leerling u kan laten weten hoe hij zich voelt zonder dat hij dit hoeft te benoemen. Een voorbeeld hiervan is het kaartjessysteem: een rood kaartje betekent dat uw leerling moe is, een geel kaartje betekent dat uw leerling niet moe is. Bij jongere leerlingen kunt u in plaats van de kleuren gebruik maken van dieren, schildpad en haas zijn goede alternatieven.
- Maak afspraken met collega's hoe u hen kunt laten weten dat u hulp nodig heeft.

Schooltijden:

- Maak afspraken over flexibele lestijden indien nodig. Bijvoorbeeld later beginnen, halve dagen naar school. Evalueer dit regelmatig en stel bij indien mogelijk. Opbouwen indien mogelijk, zo nodig in kleine stappen. Succes ervaringen zijn hierbij belangrijk. Overleg deze aanpassingen ook met de schoolarts en/of behandelend arts. De consultant OZL, verbonden aan een UMC, kan hierbij ook een rol spelen.
- Verken de mogelijkheden van aanvullend thuisonderwijs bij u in de regio. De consultant onderwijsondersteuning zieke leerlingen (OZL) bij u in de regio kan u hierbij helpen
- Zet, indien nodig, ICT middelen in om de leerling betrokken te houden bij de klas en bij de stof. Denk hierbij aan Skype, Google Hangouts of KlasseContact wanneer er sprake is van veel verzuim. Zie voor verdere informatie over KlasseContact het hoofdstuk 'Aanpassingen op school' verderop in deze brochure. U kunt ook instructies filmen en uw leerling de beschikking geven over dit materiaal. Maak indien mogelijk gebruik van digitale (werk)boeken op een tablet.
- Denk bij excursies en schooluitjes aan de mogelijke inzet van extra begeleiding.

Gymlessen/zwemlessen:

- Onderzoek de mogelijkheden om gymlessen aan te passen, zodat uw leerling geheel of gedeeltelijk mee kan doen, waardoor betrokkenheid blijft. Dit indien nodig.
- Geef uw leerling de tijd om zich om te kleden voor gym- en zwemlessen.

Cognitief:

- Blijf haalbare eisen stellen aan het schoolwerk.
- Denk na over mogelijkheden om toetsen mondeling of digitaal af te nemen. Spreid toetsen, niet teveel op één dag.
- Indikken van de lesstof is een mogelijkheid indien hier aanleiding toe bestaat. Doe dit eventueel ook voor het huiswerk van uw leerling.
- Zorg indien nodig voor een dubbele set boeken zodat uw leerling niet hoeft te sjouwen met een zware boekentas. Een mogelijkheid is om de stof digitaal aan te bieden.

Communicatie:

- Plan regelmatig evaluatiemomenten met alle betrokkenen. Geef de leerling hier ook een stem in.
- Maak een plan dat inspeelt op de onderwijssituatie wanneer uw leerling niet naar school kan komen.
- Vraag aan ouders wat de signalen zijn bij uw leerling waaraan u kunt zien dat hij over zijn grenzen is gegaan.
- Maak met ouders en leerling afspraken over de opbouw en uitbreiding van het aantal lesmomenten.
- Bereid de overgang van PO naar VO of naar een andere school of klas zorgvuldig voor met leerling en ouders. De stress van een overgangsmoment kan aanzienlijk verminderen met de juiste interventies.
- Draag er zorg voor dat de leerling ook in sociale activiteiten participeert.
- Voorzie de leerling van antwoordboeken en maak afspraken hoe de leerling met eigen (vak)docenten (hierover) kan communiceren.

► **AANPASSINGEN OP SCHOOL**

Het is de verantwoordelijkheid van ouders om u als leraar te wijzen op de specifieke behoeften van hun kind met een mitochondriële aandoening. Dit kan in overleg met de schoolarts. Elke leerling heeft zijn eigen individuele behoeften. Belangrijk is om gedurende de onderwijsperiode het energieniveau van de leerling te blijven monitoren. Omdat symptomen dagelijks bij een leerling kunnen variëren zijn constante en open communicatielijnen een must. U moet samen met de ouders fungeren als een team bij het creëren van de beste educatieve omgeving voor uw leerling.

Hieronder volgen een aantal algemene tips met betrekking tot het onderwijs aan zieke leerlingen. Deze tips zijn afkomstig van de site van het landelijke netwerk voor onderwijs aan zieke leerlingen; www.ziezon.nl (kijk onder leraren)

Ondersteuning van school en leerling

Heeft u een leerling die chronisch of langdurig ziek is, dan kunt u voor advies en begeleiding een beroep doen op een consulent onderwijsondersteuning zieke leerlingen. Dat kan wanneer uw leerling op school problemen ondervindt als gevolg van zijn ziekte, maar ook wanneer hij thuis is of opgenomen in een ziekenhuis. Als uw leerling onder behandeling is van een Universitair Medisch Centrum, kunt u ondersteuning krijgen van een consulent van de [Educatieve Voorziening](#) van het betreffende Universitair Medisch Centrum. In andere gevallen kunt u een beroep doen op een

consulent van het [Onderwijsadviesbureau](#) in uw regio.

KlasseContact

De [Klasgenoot](#) is een ICT-set, bedoeld voor een leerling die door ziekte lange tijd niet naar school kan komen. Met de Klasgenoot kan uw leerling vanuit huis of vanuit het ziekenhuis lessen volgen en contact onderhouden met zijn medeleerlingen.

Informeer de klas

Het is belangrijk om de klasgenoten van de leerling met een mitochondriële aandoening te [informer](#), zeker als er vragen leven of als de gevolgen van de aandoening in de klas merkbaar zijn. Openheid stimuleert het meeleven van de klas en voorkomt dat er onjuiste verhalen de ronde gaan doen.

Contact houden met de zieke leerling

Het is belangrijk om een zieke leerling, die voor kortere of langere tijd van school afwezig is, te laten merken dat hij nog steeds deel uitmaakt van de klas. Er zijn veel manieren om het [contact](#) te onderhouden.

Aangepast lesprogramma

Door gebrek aan energie of regelmatig schoolverzuim lukt het een zieke leerling soms niet om het volledige lesprogramma bij te houden. Ook kan het voor een leerling in het voortgezet onderwijs te inspannend zijn om het examen op de reguliere wijze af te leggen. Dan zijn [aanpassingen](#) nodig.

Passend onderwijs

Het doel van [passend onderwijs](#) is om alle leerlingen een passende onderwijsplek te bieden, dus ook chronisch of langdurig zieke leerlingen. Bij voorkeur is dat een plek in het reguliere onderwijs. Scholen kunnen ondersteuning krijgen bij het inrichten van een passende onderwijsplek voor een zieke leerling.

Brussen

Vaak zitten er ook broers of zussen van een zieke leerling op school. Ook het leven van broers en zussen (brussen) is ontregeld door de ziekte. School kan brussen veel steun bieden. Het boekje '[Zorgen over, zorgen voor ... De leerling met een zieke broer of zus](#)' geeft informatie over de ondersteuning en begeleiding van brussen op school.

Zorgen over, zorgen voor ...

Het boekje '[Zorgen over, zorgen voor ... De leerling met een chronische of langdurige ziekte](#)' is samengesteld voor leraren van een leerling met een chronische aandoening of langdurige ziekte. Het boekje is bedoeld om u te informeren en houvast te bieden bij de ondersteuning en begeleiding van deze leerlingen.

► BRONNEN EN INFORMATIEVE WEBSITES

Het RCMM (Radboud Center for Mitochondrial Medicine) heeft een eigen website. Op deze site vindt u (Nederlandse en Engelstalige) informatie over zorg, onderzoek en diagnose.

www.rcmm.info

'Nou moe' uitgave van Studio Noodweer (informatief stripverhaal) ISBN 978-90-819101-2-5

'Een boekje over stofwisseling - Karlijn en de kleine energiefabriek' uitgave van Kenmerk, stichting VKS

Filmpje: <http://www.stofwisselingsziekten.nl/stofwisselingsziekten/wat-zijn-stofwisselingsziekten/achtergrond/>

Patiëntenorganisatie

Stichting 'Energy4All' is in 2006 opgericht om de weg naar een medicijn voor energiestofwisselingsziekten te ondersteunen en vooral: te versnellen.

www.energy4all.nl

VKS (volwassenen, kinderen en stofwisselingsziekten) is een patiëntenorganisatie voor mensen met alle soorten erfelijke stofwisselingsziekten.

www.stofwisselingsziekten.nl Zie tijdschrift Wisselstof.

Colofon

Deze brochure is een uitgave van Ziezon: september 2016
Ziezon is het landelijk netwerk van consultants
onderwijsondersteuning zieke leerlingen. www.ziezon.nl

Auteurs:

Gabriëlle Bakhuis, Educatieve Voorziening Radboudumc
Nijmegen, Gabrielle.Bakhuis@radboudumc.nl

Anita Engelen, Educatieve Voorziening Radboudumc
Nijmegen, Anita.Engelen@radboudumc.nl

Met medewerking van:

Marion Hermans-Peters, Verpleegkundig Specialist
Mitochondriële aandoeningen, Radboudumc Nijmegen

Prof. Dr. Jan Smeitink, Hoogleraar Mitochondriële
Geneeskunde, Radboudumc Nijmegen

Drs. Maaike de Vries, kinderarts metabole ziekten,
Radboudumc Nijmegen

Dr. Mirian Janssen, internist, Radboudumc Nijmegen



Ziezon

landelijk netwerk ziek zijn & onderwijs

www.ziezon.nl