



Daan en zijn tweelingzus

Hoe is het om te leven met XLH?

Maja Licher kampt al haar hele leven met de zeldzame botziekte XLH.

Toch duurde het lang voordat de diagnose kon worden gesteld.

Voornaamste reden: onbekendheid. Licher vertelt hoe het is om met XLH te leven.

Hoe belemmert de ziekte XLH (zie kader) u in de dagelijkse praktijk?

Maja Licher: “Mijn aandoening, en vooral de heftige pijn, zorgt ervoor dat ik veel niet meer kan doen. Zoals het maken van lange wandelingen en reizen met het openbaar vervoer. Het in- en uitstappen is daarvoor te complex. Verder ervaar ik problemen met verzekeraars, zo moet ik hoge premies betalen voor een overlijdensrisicoverzekering. En zo kan ik nog wel even doorgaan. Aan de andere kant prijs ik me echt gelukkig hoor, dat ik met deze ziekte in Nederland leef, en niet in een ontwikkelingsland. Dat ik een mooie woning heb op de begane grond en dat er kundige artsen zijn die me helpen. Ik ben positief ingesteld.”

Uw vader had ook XLH, toch duurde het lang voordat bij u de diagnose werd gesteld. Hoe komt dat?

“De ziekte is nu onbekend, maar vroeger was dat helemaal zo. Bij mijn vader was duidelijk dat er iets mis was. Hij was klein, liep moeilijk, brak regelmatig zijn kromme benen en had veel pijn. Maar een naam voor de ziekte was er niet, laat staan een passende behandeling. En erfelijk zou zijn aandoening niet zijn. Dus wat hij had zou ik niet via hem kunnen krijgen.”

Toch had u veel vergelijkbare klachten als kind.

“Klopt, ik had veel pijn en ik had O-benen. Daardoor had ik problemen met leren lopen, dat ging toen nog met van die gipskokers. Maar net als bij mijn vader kon er bij mij geen diagnose worden gesteld.”

Hoe is die uiteindelijk wél gesteld?

“Dat gebeurde eigenlijk dankzij mijn zoon Daan. Toen hij op

Wat is XLH

XLH staat voor X-gebonden hypofosfatemie. Dit is een zeldzame erfelijke botziekte veroorzaakt door een afwijking in het X-chromosoom. Door een genetische afwijking op het zogenaamde PHEX-gen maakt het bot te veel van het hormoon FGF23. Dit hormoon geeft aan de nieren het signaal dat fosfaat moet worden uitgeplast. Iemand met XLH heeft daardoor te veel FGF23 en een tekort aan fosfaat.

de leeftijd van anderhalf met klachten op spreekuur kwam in het ziekenhuis, was het allemaal snel duidelijk. De kinderarts en de genetica spraken meteen het vermoeden uit dat Daan hypofosfatemische rachtitis had. Niet alleen Daan, maar ook ik liet bloed afnemen en het vermoeden van hypofosfatemische rachtitis werd bevestigd. Eindelijk had dus ook ik een diagnose.”

Maar hypofosfatemische rachtitis is nog geen XLH...

“Dat is waar. Ik ben ruim een jaar geleden min of meer bij toeval terechtgekomen bij het ‘botcentrum’ van het Erasmus MC. Daar word ik nu begeleid door prof. dr. Carola Zillikens en haar team. Dat zijn echte experts, die zich enorm hebben verdiept in XLH. Zij leerden me dat ik geen hypofosfatemische rachtitis heb, maar XLH.”

Bent u goed behandeld?

“Mijn zoon kreeg direct na de diagnose de standaardbehandeling van XLH: fosfaatdrank en vitamine D. Al moest er bij hem ook een zware operatie aan te pas komen om hem beter te laten lopen. Maar omdat ik volwassen was, kreeg ik die behandeling destijds nog niet. Nu pas krijg ik in het Erasmus MC wel die combinatie van fosfaatdrank en vitamine D, waardoor mijn fosfaatgehalte eindelijk weer op peil is. Ik ben zeer tevreden over hoe ik nu word behandeld. Maar het belangrijkste wat ik nu eindelijk krijg, is erkenning. Eindelijk ontmoet ik mensen die precies weten wat ik heb en wat er allemaal bij zo'n ziekte komt kijken. Bij mijn tandarts is bijvoorbeeld volstrekt onbekend dat XLH ook tot gebitsproblemen kan leiden. Dat soort dingen hoef ik in het Erasmus allemaal niet uit te leggen...”