

Even voorstellen

Wij zijn Mark (39) en Corinne (36) Bouwman, de trotse ouders van 2 prachtige dochters, Babette van 7 en Nadine van 4. Wij willen graag ons verhaal vertellen, omdat wij zelf met veel belangstelling andere ervaringsverhalen van de internetsite van Thea en Ida hebben gelezen.



Geboorte

Nadine is op 10 oktober 2001 geboren na een normale zwangerschap van 39 weken. Nadine was bij de geboorte 46 cm lang en woog 3.000 gram.

Babytijd

Nadine was een zeer makkelijke baby. Ze hilde alleen als er echt iets aan de hand was. Bij het eerste bezoek aan het consultatiebureau werd geconstateerd dat ze een slappe spierspanning had; hier is verder van beide kanten niets mee gedaan.

Peutertijd

Nadine was aan de late kant met zitten en lopen (resp. 10 en 18 maanden). Nadine heeft niet echt veel gekropen.

Problemen met de oren

De eerste problemen met Nadine zijn begonnen doordat ze tot 3x toe niet "slaagde" voor de gehoortest op het consultatiebureau. Naar aanleiding hiervan zijn we bij de K.N.O.-arts terecht gekomen. Deze schrok enorm toen hij in haar oren had gekeken en kon zich niet voorstellen dat Nadine niet vaak hilde. Waarschijnlijk had ze al tijden, zonder dat wij daar iets van hebben gemerkt, chronische dubbele oorontsteking. Sinds die tijd zijn er vele bezoeken bij de K.N.O.-arts geweest, heeft Nadine 2x buisjes in haar oren gekregen en is haar neusamandel verwijderd. Nadine sprak nog erg weinig en wat ze zei was vaak (vooral voor anderen) onduidelijk te verstaan. Volgens de K.N.O.-arts was dit ook niet zo verwonderlijk, want naar zijn idee moest ze minstens een halfjaar achterstand hebben met praten door haar oorproblemen.

Hartruis en astma

In april 2004 zijn we door onze huisarts doorverwezen naar een kinderarts, omdat Nadine te klein zou zijn voor haar leeftijd, steeds vaker last van haar astma kreeg en omdat er een hartruis was geconstateerd. Wij gingen naar de kinderarts met het idee dat er misschien wel iets met haar hart aan de hand zou zijn.

Chromosomenonderzoek

Echter na een gesprek met een assistente, de kinderarts en diverse lichamelijke onderzoeken kwam de kinderarts met de mededeling dat we het waarschijnlijk in de genen zouden moeten zoeken en dat we een afspraak bij een klinisch geneticus moesten maken. Wij hebben toen een paar weken (tot de afspraak eind juni met de klinisch geneticus) met het idee rond gelopen dat onze dochter het syndroom van Down had. Tijdens het bezoek aan de klinisch geneticus werd ons pas duidelijk hoeveel chromosoomafwijkingen er zijn en hij liet weten dat hij erg verbaasd zou zijn als er na het chromosomenonderzoek bij Nadine uit zou komen dat zij het syndroom van Down zou hebben. Door allerlei omstandigheden hebben wij pas eind november 2004 (5 maanden na het chromoso-

	menonderzoek) telefonisch te horen gekregen dat Nadine het Triple-X Syndroom heeft. Wij hadden daar nog nooit van gehoord.
Informatie op internet	We zijn direct op het internet gaan zoeken naar informatie. Toen we op de internetsite van Ida Bakker en Thea van de Velde terecht kwamen viel er een hele last van ons af. Naar ons idee zou het allemaal best meevallen.
Nog meer onderzoeken	Tijdens een vervolgspraak bij de klinisch geneticus hebben wij dit ook verteld. De klinisch geneticus liet ons tijdens dat gesprek weten dat hij verbaasd was over deze uitkomst van het chromosomenonderzoek, omdat een van de kenmerken van Triple-X is dat kinderen gemiddeld wat langer zijn en Nadine was juist beduidend kleiner dan gemiddeld. Hij liet ons toen ook weten dat hij haar dossier nog eens goed wilde doornemen met zijn collega's. Tot onze schrik kregen we toen in december 2004 een brief van het ziekenhuis met het verzoek urine van Nadine te laten onderzoeken op een bepaalde stofwisselingsziekte. De urine werd door ons weggebracht naar onze kinderarts. Hij heeft toen iets meer verteld over de stofwisselingsziekte die werd vermoed. Daar zijn we zo enorm van geschrokken, want een van de kenmerken van die stofwisselingsziekte die werd vermoed is dat de levensverwachting 10 tot 30 jaar is. Op dat moment stortte onze wereld even behoorlijk in. Helaas hebben wij weer ontzettend lang moeten wachten op de uitslag van dit onderzoek en werd ons pas op 31-03-2005 telefonisch door onze kinderarts meegedeeld dat Nadine die stofwisselingsziekte niet heeft.
Groot feest	De eerste 3 maanden van 2005 zijn voor ons heel zwaar geweest, maar we zijn zo dankbaar dat Nadine "alleen maar Triple-X" heeft, waar ze gewoon oud mee kan worden, en hebben daarom in juni 2005 een heel groot feest gegeven!
Basisschool	Ze zit inmiddels 3 maanden op dezelfde basisschool als waar haar oudere zus op zit en heeft het daar ontzettend goed naar haar zin. We hebben de juf van Nadine op de hoogte gebracht en een artikel over "Triple-X" gegeven; dit zit in haar dossier op school. Ze maakt heel makkelijk contact met andere kindjes. Nadine heeft 1x /week logopedie en dat zal ze voorlopig ook nog wel moeten blijven doen. Of de spraak-taalachterstand die ze heeft nou van haar oorproblemen of van "Triple-X" komt weten we uiteraard niet. Op dit moment gaat het met haar oren gelukkig redelijk goed. Nadine is, vooral bij volwassenen en dan in het bijzonder bij mannen, die ze niet kent erg verlegen, maar dat zijn zoveel kinderen! Nadine is ontzettend zorgzaam en lief (een echte poppenmoeder!). Nadine weet niet altijd even goed hoe ze met grapjes om moet gaan. Op dit moment is Nadine 1.02 meter en daarmee niet de kleinste, maar zeker ook niet de langste van de klas.
Geen zorgen	Op dit moment maken wij ons als ouders totaal geen zorgen om Nadine. Het is gewoon een heerlijke meid! Als wij destijds niet waren doorgestuurd naar de kinderarts waren we waarschijnlijk nooit te weten gekomen dat Nadine het "Triple-X-syndroom" heeft.