

## Stofwisselingsziekte



### Een stofwisselingsziekte, wat is dat?

Er zijn veel verschillende soorten stofwisselingsziekten met allemaal verschillende gevolgen. Zoals een huis is opgebouwd uit stenen, zo zijn mensen opgebouwd uit heel veel verschillende cellen. Alle cellen hebben een eigen taak om ons lichaam aan de gang te houden. De kern is het belangrijkste deeltje van de cel. Hierin zit materiaal dat je van je beide ouders hebt meegekregen. Dit materiaal bevat codes die de cel precies vertellen wat hij moet doen. Elke code is bedoeld voor een stofje dat een taak moet uitvoeren. Die stofjes noemen we enzymen. Elk enzym wordt door het lichaam volgens een speciaal recept gemaakt. Als je een stofwisselingsziekte hebt, klopt één van de ingrediënten voor het recept niet meer. En dat betekent dat bepaalde cellen in het lichaam niet meer precies doen wat ze moeten doen. Er zijn wel 600 verschillende manieren waarop er iets mis kan gaan met een belangrijk enzym. Daar horen 600 verschillende stofwisselingsziekten bij.

### Hoe komt het?

Er is altijd sprake van een erfelijk foutje. Van de ene stofwisselingsziekte word je zieker dan van de andere. Dat heeft te maken met de plek in het lichaam waar de omzetting fout gaat. Stel je maar eens een fiets voor. Op een fiets zonder trappers kun je niet fietsen. Maar op een fiets zonder bel kun je nog wel fietsen. Die is minder belangrijk een trapper. Zo zit het ook bij stofwisselingsziekten. Bij de ene ziekte mis je een belangrijker onderdeel dan bij de andere.

### Gaat het over?

Nee, het gaat niet over. Aan de ene stofwisselingsziekte kun je makkelijker iets doen dan aan de andere. Soms is een streng dieet voldoende. Maar soms gaan hele belangrijke onderdelen van het lichaam, zoals bijvoorbeeld je hersenen, hart of spieren steeds verder stuk. Artsen kunnen dan vaak aan de ziekte zelf niets doen. Dan kan iemand steeds zieker worden en er uiteindelijk aan dood gaan.

### Wat zijn de belangrijkste kenmerken?

Dat is erg afhankelijk wat voor stofwisselingsziekte iemand heeft. Bij sommige kinderen merk je niets; die gaan naar school, doen aan sport, kijken t.v en maken lol met vrienden. Het enige verschil is, is dat deze kinderen een dieet hebben en goed moeten bijhouden wat ze eten. Bij andere kinderen, waar het "foutje" ergens anders zit, kan de schade aan het lichaam steeds groter worden. Iemand zal dan steeds minder snappen van wat er om hem heen gebeurt, niet meer kunnen praten en uiteindelijk ook niet meer kunnen lopen.

### Gedraagt iemand met een stofwisselingsziekte zich anders?

Zoals je hierboven al kon lezen, hangt dat heel erg af van de stofwisselingsziekte die iemand heeft. Soms zal iemand zich net zo gedragen als jijzelf. Maar in andere gevallen zal iemand veel minder kunnen en bijvoorbeeld in een rolstoel zitten. En veel meer zorg nodig hebben dan gezonde kinderen.

### Hoe ga je het beste om met iemand met een stofwisselingsziekte?

Het maakt hierbij niet uit welke stofwisselingsziekte iemand heeft. Belangrijk blijft altijd dat je zo gewoon mogelijk doet tegen iemand, ongeacht wat zijn beperkingen zijn.