

Cystinose

Informatie voor psychologen en maatschappelijke coaches

**Expertise Centrum Zeldzame Nierziekten, RadboudUMC
Cystinose Groep Nederland en Vlaanderen
Afdelingen kindernefrologie, Emma kinderziekenhuis
Amsterdam, Beatrix kinderziekenhuis Groningen en Amalia
kinderziekenhuis Nijmegen**



Inhoudsopgave

1	Inleiding.....	2
2	Ziektebeeld.....	2
2.1	Cystinose de feiten.....	3
2.2	Medische behandeling.....	3
3	Impact	4
3.1	Patiënten - Psychologische en psychosociale impact.....	4
3.2	Ouders - Psychologische en psychosociale impact.....	7
4	Aandachtspunten voor de Psycholoog.....	8
4.1	Patiënten	8
4.2	Ouders	9
5	Voorbeelden van vormen van therapie	10
6	Kernboodschappen voor de psycholoog	12
7	Aanvullende informatie	12
8	Verantwoording	13
9	Literatuur.....	13

1 Inleiding

Voor wie is deze brochure bestemd?

Primair is deze brochure geschreven voor psychologen, die in hun praktijk te maken hebben met iemand met cystinose. Eén van de behoeften, van zowel patiënt als psycholoog, is dat de psycholoog meer achtergrondinformatie heeft betreffende deze aandoening. Deze brochure voorziet in die behoefte.

De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners in het psychosociale domein. In de brochure is de relevante informatie gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de psycholoog weergegeven. Naast zorgverleners is deze brochure ook bedoeld voor patiënten en ouders om hen te ondersteunen in het zoeken naar hulp op maat.

Cystinose is een erfelijke stofwisselingsziekte die op zeer jonge leeftijd tot uiting komt. Voor psychologen is het dus ook goed mogelijk dat zij in hun praktijk te maken krijgen met de ouders van patiënten.

Totstandkoming

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Cystinose Groep Nederland en Vlaanderen en het Expertisecentrum Cystinose van het Radboudumc.

De Cystinose Groep Nederland en Vlaanderen is een zelfstandige diagnosegroep van de patiëntenvereniging VKS: Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten. De Cystinose Groep Nederland en Vlaanderen behartigt de belangen van de patiënten met alle vormen van cystinose op een zo breed mogelijke wijze. Voor meer informatie zie Verantwoording en www.cystinose.nl.

2 Ziektebeeld

Cystinose is een zeldzame lysosomale stapelingsziekte (stofwisselingsziekte). Bij cystinose is er sprake van een defect in het transporteiwit cystinosin, waardoor het aminozuur cystine zich opstapelt in de cel. Deze grote hoeveelheden cystine vormen vervolgens kristallen, die de normale werking van de cel verstoren. De aandoening wordt veroorzaakt door een mutatie in het CTNS-gen dat tot uitdrukking komt in alle weefsels. De aandoening erft autosomaal recessief over. Dat betekent dat het kind van zowel vader als moeder het gen erft dat cystinose veroorzaakt. De ouders zelf zijn drager van de ziekte, maar hebben geen verschijnselen.

De stapeling van cystine leidt tot een multi-orgaanziekte. Met name de nieren blijken gevoelig voor de stapeling en kristalvorming. Naast de nierproblemen hebben de meeste patiënten last van andere symptomen, zoals: lichtgevoeligheid (fotofobie), spierzwakte, verminderde vruchtbaarheid (mannen), verminderde groei en ernstige vermoeidheid. Sinds de mogelijkheid van niertransplantatie bestaat, is de levensverwachting sterk verbeterd. Daarnaast heeft de ontwikkeling van cysteamine, een medicijn dat ingrijpt op het metabole defect, geleid tot vertraging van de ziekte en tot een verhoging van de levensverwachting van deze mensen (1, 2).

2.1 Cystinose de feiten

Vóórkomen

- De prevalentie van cystinose is ongeveer 1: 200.000 (1, 2). Dit betekent 0-2 nieuwe diagnoses per jaar in Nederland.
- Er zijn momenteel in Nederland zo'n 60 patiënten bekend, de oudste patiënten zijn nu ouder dan 55 jaar.

Varianten

Er zijn drie vormen van cystinose:

- Nefropatische of klassieke cystinose. Dit is de meest ernstige en meest voorkomende vorm van cystinose (95%). De brochure gaat vooral in op deze vorm van cystinose.
- Intermediate cystinose, ook wel late-onset cystinose genoemd. Deze vorm heeft alle kenmerken van de klassieke cystinose, maar begint op latere leeftijd (adolescentie).
- Oculaire cystinose wordt gekenmerkt door kristalvorming in het hoornvlies en lichtgevoeligheid, zonder andere verschijnselen van cystinose (2).

Diagnose

De nefropatische vorm uit zich op een leeftijd tussen de 6 en 14 maanden met het Fanconi syndroom. Het Fanconi syndroom kenmerkt zich door het verlies van voedingsstoffen en mineralen die met de urine worden uitgescheiden. Dit leidt tot voedingsproblemen en een slechte groei in combinatie met veel plassen en veel drinken van water en/of uitdroging, braken, obstipatie en vaak ook botproblemen (rachitis) (1, 2).

Ziektebeloop

Het medicijn cysteamine zorgt voor transport van cystine uit de cel. Trouwe inname van het medicijn vertraagt progressie van de aandoening. Dit leidt tot uitstel van nierfunctie vervangende therapie (niertransplantatie of dialyse) tot meestal na het 20^{ste} levensjaar en ook vertraging van de symptomen in andere organen (extrarenaal) (2).

2.2 Medische behandeling

Zorgcoördinatie

Het behandelbeleid voor cystinose wordt voor kinderen bepaald door een kinderarts-nefroloog. Voor volwassen patiënten door een internist met aandachtsgebied metabole ziekten en/of de nefroloog.

- Transitie van kind- naar volwassen(en) zorg is een precair proces.
- Een multidisciplinaire aanpak is van groot belang, zeker ook gezien het multi-orgaankarakter van cystinose. Een patiënt heeft daardoor vaak te maken met meerdere specialisten, zoals een internist (metabole ziekten), nefroloog, oogarts, orthopeed en eventueel ook met een endocrinoloog en/of neuroloog.

Behandeling

De behandeling van cystinose rust in feite op vijf pijlers:

- behandeling met cysteamine;
- behandeling van nierproblemen (Fanconi-syndroom)
- behandeling van orthopedische problematiek
- nierfunctie vervangende therapie (dialyse en/of niertransplantatie).
- behandeling van late symptomen

Gevolgen van de behandeling

Sommige symptomen zijn het gevolg van de behandeling. Cysteamine kan leiden tot een scala aan maag-darm klachten, zoals buikpijn, diarree, misselijkheid en overgeven. Ook zorgt het voor een speciale ademgeur, waarbij met name vlak na inname de patiënten naar het middel ruiken.

Andere medicijnen kunnen ook bijwerkingen veroorzaken. Denk bijvoorbeeld aan de verschillende supplementen van mineralen ter behandeling van het Fanconi syndroom, die meerdere keren per dag moeten worden ingenomen en die buikklachten kunnen veroorzaken. Na transplantatie kunnen de afweerremmers die patiënten nodig hebben om afstoting van de nier te voorkomen klachten veroorzaken. Een voorbeeld hiervan is een verminderde weerstand met een grotere kans op infecties en schimmels. Dit alles kan van grote invloed zijn op het dagelijks leven en welbevinden van een patiënt.

Verder heeft de behandeling ook een effect op de omgeving en het gezin van de patiënt. Het medicatie schema bij cystinose is heel strikt en is van invloed op het dagelijks ritme van het gezin en van invloed op de slaap van patiënt en ouders. Afhankelijk van de vorm van cysteamine die gebruikt wordt, moeten ook 's nachts medicijnen ingenomen worden.

Het traject naar een niertransplantatie is zwaar, vaak is één van de ouders of een ander familielid de donor, wat leidt tot zorgen om twee familieleden.

De behandeling van een patiënt met cystinose gaat gepaard met vele artsbezoeken. Diverse specialisten zijn betrokken voor de best mogelijke behandelwijze, echter zorgen al deze bezoeken voor meer druk op het gezin (1, 3, 4).

Voor gedetailleerde toelichting op de medische behandeling verwijzen wij u naar de [informatiebrochure voor huisartsen](#) en/of www.cystinose.nl

3 Impact

In samenwerking met de Cystinosegroep Nederland en Vlaanderen heeft onderzoeker Sanne Eijken een kwalitatief onderzoek uitgevoerd onder ouders en patiënten om de psychologische en psychosociale impact van cystinose in beeld te brengen (5). De eerste sectie richt zich op de impact op patiënten, de tweede sectie op de impact op ouders en het gezin.

3.1 Patiënten - Psychologische en psychosociale impact

De impact van cystinose op het dagelijks leven is groot en verschilt gedurende de levensfasen.

0-4 jaar

Op een leeftijd van circa 6 tot 12 maanden wordt de diagnose gesteld, bij een kind dat niet goed groeit en slecht eet. Ze moeten ook vaak overgeven. De kinderen zien in deze periode veel verschillende dokters en ondergaan diverse onderzoeken. De kinderen kunnen traumatische ervaringen hebben met medische handelingen, hierbij kan psychologische hulp van toegevoegde waarde zijn. Soms wordt dit vanuit het ziekenhuis opgestart en dan overgedragen aan een lokale psycholoog. De ontwikkeling van het kind kan door de ziekte vertraagd zijn. Thuis kan veel stress ontstaan door de nieuw gestelde diagnose en ouders worden opeens ook zorgverleners. Dit kan ervoor zorgen dat de gezinsdynamiek en ouder-kind band beïnvloed wordt. Het strikte

medicijnschema, zowel overdag als 's nachts, vraagt veel aandacht en aanpassingsvermogen

4-12 jaar

In deze leeftijdsfase krijgen kinderen zelf het besef dat zij een aandoening hebben en anders zijn dan leeftijdsgenoten. Zij kunnen problemen ondervinden met het accepteren van de ziekte, ervaringen hebben met pesten vanwege de geur die cysteamine afgeeft en merken dat zij minder makkelijk groeien en sporten dan andere kinderen. Angst voor medische handelingen blijft hier ook een aandachtspunt. Verder kan er weerstand ontstaan tegen het nemen van medicatie, artsenbezoek en de behandeling in zijn geheel.

Een logeerpartijtje is bij kinderen met cystinose veel ingewikkelder dan bij gezonde kinderen vanwege bedplassen, medicatie en niet/slecht eten. Ze houden over het algemeen niet van snoep, maar juist van hartige versnaperingen. Er kan sociale isolatie optreden wanneer bij leeftijdsgenoten en hun ouders niet duidelijk is wat het ziektebeeld inhoudt. De kinderen kunnen schoolproblemen hebben vanwege de vermoeidheid en soms door de aangedane cognitieve functies, zoals moeite met rekenen, oriëntatie en plannen.

12-18 jaar

In deze leeftijdsfase zal gewerkt worden aan zelfstandigheid en transitie van zorg van de kinderarts naar de internist. Dit behoeft transitie van verantwoordelijkheden van ouders naar het kind. Het kan voor tieners/pubers erg lastig zijn om anders te zijn dan anderen en deze ziekte een plaats te geven in hun leven en toekomst.

Hierbij valt o.a. te denken aan schaamte voor het moeten nemen van medicatie tijdens schooltijd, de afwezigheid door ziekenhuisbezoeken, de geur van cysteamine, etc. (6, 7). De verantwoordelijkheid die bij de zo belangrijke therapietrouw komt kijken, past niet altijd bij deze levensfase, waar grenzen worden opgezocht en verantwoordelijkheid met vallen en opstaan groeit. Dit kan tot conflict met de ouders leiden vanwege hun zorgen om de gezondheid van hun kind. Therapietrouw is een belangrijk onderwerp in deze fase omdat kinderen steeds meer zelf verantwoordelijk worden voor hun medicatie inname. Zij worden in deze levensfase ook geconfronteerd met belangrijke keuzes voor hun toekomst, bijvoorbeeld welke vervolgopleiding zij willen gaan doen, wat hun beroepskeuze zal zijn en hoe deze keuze zich laat combineren met cystinose.

Medisch gezien is dit de levensfase waarin vaak de nierfunctie achteruit gaat en er problemen kunnen ontstaan met uithoudingsvermogen. Daarnaast kan de puberteit ook vertraagd zijn bij cystinose patiënten.

18-25 jaar

Transitie

Deze levensfase kenmerkt zich medisch gezien door de overgang (transitie) van de kinder- naar volwassen zorg. De afspraken vinden plaats bij nieuwe artsen en vaak regelen patiënten zelf de zorg. Ook is dit een periode waarin zij gaan studeren of werken. Een probleem waar zij tegenaan lopen is de balans tussen belasting en belastbaarheid en hoe deze te beschermen, zowel in het werk als privé.

Therapietrouw

Wanneer een niertransplantatie is ondergaan, kan er bij minder therapietrouw een schuldgevoel ontstaan. Zeker wanneer zij een nier hebben ontvangen van een familielid. In overleg met de behandelend arts moet een afweging gemaakt worden tussen de bijwerkingen van medicatie en het beschermen van de nier door het instellen van de

dosis (6, 8). De combinatie van dagelijkse medicatie, bijwerkingen en het leven als werkende of student is niet altijd makkelijk vol te houden.

Zelfstandigheid

In deze levensfase willen patiënten op zichzelf gaan wonen en krijgen zij relaties. Cystinose en alles wat er qua behandeling en symptomen bij komt kijken kan ervoor zorgen dat het lastiger is om uit huis te gaan. Ook de belasting op de patiënt wordt steeds hoger doordat zij meer zelf moeten regelen, zoals het huishouden. In het aangaan van relaties speelt de geur van cysteamine een rol, dit is de levensfase waarin zij hier vaak extra sociale last van ondervinden. Dat vergroot het risico op therapieontrouw. Wanneer iemand gediagnosticeerd is met een chronische aandoening, is dit ook van invloed op de financiën. Het krijgen van een hypotheek is lastiger en een (volledige) levensverzekering is vaak niet mogelijk wat invloed heeft op het kopen van een huis. Sommige patiënten werken niet volledig, omdat dit fysiek niet gaat, wat het inkomen lager maakt.

Kinderwens

Ook met het oog op de toekomst zijn de keuzes in relaties moeilijker dan bij de meeste andere stellen. Met name voor mannen is het ingewikkelder, maar niet onmogelijk, om kinderen te krijgen. Voor vrouwen vergt dit planning en moet tijdelijk de cysteamine gestopt worden. De mate van nierfalen speelt hierbij ook een rol. Cystinose leidt daarnaast mogelijk tot een kortere levensduur. Hiermee wordt gezinsplanning een onderwerp waarbij meer keuzes komen kijken, die een relatie kunnen beïnvloeden. Volwassen patiënten, die een kindwens hebben en zich afvragen of deze al dan niet in vervulling kan gaan, kunnen verwezen worden naar een gynaecoloog/uroloog. Bij een zwangerschapswens kan de persoon met cystinose overleggen met de behandelend arts of de partner ook getest kan worden op dragerschap voor cystinose, om zo de kans op een kind met cystinose zo klein mogelijk te maken. Vanwege de autosomaal recessieve overerving is er, wanneer de partner geen drager is, geen risico op een kind met cystinose. De spontaniteit van kinderen krijgen is wel weg doordat de aanloop naar de zwangerschap en de zwangerschap zelf medisch begeleid moeten worden. Al met al is de aanloop naar het krijgen van kinderen van grote impact op het leven van cystinose patiënten.

Kinderen krijgen

De aandachtspunten rondom het krijgen van kinderen verschillen tussen mannen en vrouwen met cystinose. Mannen met cystinose worden op jonge leeftijd onvruchtbaar of verminderd vruchtbaar. Bij hen worden (op jonge leeftijd) voorloper zaadcellen ingevroren om zo via een IVF traject toch vader te kunnen worden. Hoe vroeger dit gebeurt, hoe groter de kans van slagen is. Bij vrouwen is een zwangerschap van impact op de nierfunctie en kunnen sommige medicijnen schadelijk zijn voor het ongeboren kind. De cysteamine wordt gestopt zodra een vrouw zwanger is, dit betekent dat de cystinose tijdelijk niet optimaal behandeld wordt.

25+ jaar

Bij de volwassen patiënten is vaak een periode van enige stabiliteit, zij kunnen in die periode hun werk, al dan niet met uitkering, en dagelijks leven volhouden. Naarmate zij ouder worden, kunnen zij een toename merken van de klachten en meer moeite hebben met het volhouden van alle taken. Zij kunnen hierdoor in aanraking komen met het UWV t.a.v. (gedeeltelijke) afkeuring voor werk. Naast dat dit een ingewikkeld bureaucratisch proces is, is dit een periode waarin zij verlies ervaren van hun zelfstandigheid en hierdoor mogelijk in sociaal isolement raken. Sommige patiënten ervaren een grotere druk om alles uit het leven te halen, omdat zij mogelijk minder oud worden dan anderen. Fertiliteit, kindwens en zwangerschap blijven een aandachtspunt, zie sectie 18-25 jaar.

3.2 Ouders - Psychologische en psychosociale impact

Ook ouders en het gezin als geheel ervaren dat de impact van cystinose op het dagelijks leven groot is en verschillend gedurende de levensfasen.

0-4 jaar

Op jonge leeftijd, tussen 6 en 12 maanden, wordt de diagnose gesteld, bij een kind dat niet goed groeit en eet. Dan hebben ouders vaak al een langer traject achter de rug waarin zij veel zorgen hebben en veel artsen spreken.

Een aantal punten waar zij tegen aan kunnen lopen zijn;

- Niet serieus genomen worden door huisarts/consultatiebureau
- Accepteren dat je kind niet genezen kan worden
- Niemand om de last mee te delen
- Slaapgebrek
- Weinig tijd overhouden voor zichzelf
- Veel tijd nodig voor zorg: medicatie, voedingspomp, ziekenhuisopnames
- Zware verantwoordelijkheid
- Medicatie=noodzaak, vergeten geeft schuldgevoel
- Steeds extra behandelingen: b.v. sondevoeding, groeihormoon, knieoperaties
- Alles willen weten over de ziekte, moeilijk om los te laten
- Tekortdoen aan relatie met de partner en andere familieleden
- Tekortdoen/schuldgevoel naar andere kinderen in het gezin, pedagogisch verschillende aanpak
- Onbegrip bij anderen over wat ouders meemaken
- Balans en management van een ziek kind, andere kinderen, werk en het huishouden.
- Het verdriet dragen van hun kind over het ziek en anders zijn (levend verlies)

De meeste van deze problemen blijven bestaan in alle levensfasen.

4-12 jaar

Ouders ervaren de eerdergenoemde problemen, maar moeten in deze levensfase ook veel uitleggen over de behandeling bijvoorbeeld op school of een sportclub. Een logeerpartijtje is bij kinderen met cystinose veel ingewikkelder dan bij gezonde kinderen door bijvoorbeeld medicatie, slecht eten of bedplassen. Ook eten zij vaak liever hartig dan zoet, wat niet altijd aansluit bij de voorkeur van leeftijdsgenoten. Verder kan er conflict tussen ouders en het kind ontstaan in de tweede helft van deze levensfase over het nemen van medicatie en de behandeling in zijn geheel.

12-18 jaar

Medisch gezien is dit de levensfase waarin vaak de nierfunctie achteruit gaat en er problemen kunnen ontstaan met uithoudingsvermogen. Vaak wordt er een traject gestart om te zien of ouders hun nier kunnen doneren. Hierdoor worden zij ook geconfronteerd met hun eigen gezondheid en de impact van de screening en eventuele donatie.

Voor ouders is deze periode ook lastig omdat kinderen als ze zelfstandiger worden niet altijd alles precies zullen doen, zoals ouders dit altijd gedaan hebben. Omdat mensen met cystinose problemen kunnen hebben met plannen, is het nog moeilijker de behandeling over te dragen. Ouders willen hun kinderen het liefst beschermen voor medicatiefouten en problemen. Therapietrouw is een punt van zorgen voor ouders.

18-25 jaar en 25+ jaar

In de periode van niertransplantatie zijn er grote zorgen bij ouders over het succes van de ingreep, ook is vaak een van de ouders de donor. Hiermee komt veel van de zorg op één ouder aan en is de ander naast ouder nu ook tijdelijk patiënt. Wanneer een niertransplantatie is ondergaan, kan er bij minder therapietrouw een schuldgevoel ontstaan. Zeker wanneer zij een nier hebben ontvangen van een van de ouders.

Ouders ervaren de eerdergenoemde problemen en zorgen, zij zijn vaak meer op de achtergrond betrokken en zullen in het begin hun kinderen nog vergezellen naar de polikliniek. Er kan bij hen een gevoel van levend verlies zijn, de toekomst die zij hun kind gunnen is niet altijd zo makkelijk te behalen. Tevens hebben ze de uitdaging om in geval van mindere gezondheid ondersteuning te bieden, maar deze weer los te laten op het moment dat er een goede tijd beleefd wordt.

4 Aandachtspunten voor de Psycholoog

Onderstaand een overzicht van de aandachtspunten voor de psycholoog op basis van de hiervoor toegelichte impact op het leven van patiënten en ouders, respectievelijk sectie 3.1 en 3.2.

4.1 Patiënten

Vermoeidheid

Een van de aandachtspunten op het gebied van fysiek welbevinden is vermoeidheid. Door allerlei aspecten van zowel de ziekte als de behandeling kan er toenemend sprake zijn van vermoeidheid. Dit heeft zijn weerslag op het dagelijks leven en de belasting/belastbaarheid.

Onzekere toekomst en ziekte acceptatie

De prognose van cystinose is veranderd in recente jaren, maar is vooralsnog onzeker. De levensverwachting van patiënten met cystinose is de afgelopen decennia verbeterd, maar cystinose blijft een progressieve aandoening. De uitkomst en ervaring met cystinose is sterk afhankelijk van therapiestart en -trouw. Bijwerkingen van de behandeling zijn hierop van invloed. Wanneer er meer bijwerkingen worden ervaren zal de therapietrouw mogelijk verminderen (9).

Intelligentie en functioneren

Patiënten met cystinose hebben over het algemeen een normale intelligentie en kunnen regulier onderwijs volgen. Door de aandoening zijn er soms wel domeinen die aandacht vragen en makkelijker tot verlaagde score leiden, maar in de praktijk hebben patiënten hier weinig last van (10, 11). Specifieke aandachtspunten zijn rekenen, oriëntatie en plannen, veel mensen met cystinose zijn hier minder sterk in.

Niertransplantatie

De periode voor de niertransplantatie kan lang en onzeker zijn, hierin worden patiënten veel gezien door verschillende zorgverleners. Door de afnemende nierfunctie ervaren zij toenemend gezondheidsklachten en beperkingen in het dagelijks leven. Zelfs wanneer zij actief zijn en sporten, kan er een toename zijn van vermoeidheid en bijwerkingen van medicatie. Dit beïnvloedt hun dagelijks leven en kan zorgen voor een verminderd functioneren.

Geur, sociaal en toekomstperspectief

De behandeling van cystinose heeft verschillende bijwerkingen die van invloed zijn op het sociaal welbevinden. In de eerste plaats vanuit praktisch oogpunt, door alle toe te dienen medicatie op gezette tijden, is het lastig om zo maar ergens te gaan spelen of te logeren.

Over het algemeen zullen zij eerder nadenken over hun toekomstperspectief en zijn zij minder onbezorgd dan leeftijdsgenoten.

De cysteamine geur is een structureel sociaal probleem dat ook sociale uitsluiting tot gevolg kan hebben. Het is dan ook een van de redenen dat patiënten niet helemaal therapietrouw zijn.

Angst voor medische handelingen en ziekenhuisbezoek

Door de vele ziekenhuisbezoeken en ingrepen, zoals bloedafname, kunnen patiënten angst en trauma ontwikkelen voor de ziekenhuissetting of specifieke behandelingen.

Opleiding- en beroepskeuze

Het is voor patiënten met cystinose soms moeilijk om te oriënteren op een vervolgopleiding en/of baan. Door de onzekere progressie van de aandoening is het moeilijk te voorspellen wat er in de toekomst mogelijk is. Dit zorgt voor onzekerheid t.a.v. de toekomst en zelfstandigheid.

Door verminderde spiermassa, eventuele botproblemen en/of een kleinere lengte vallen bepaalde beroepen af.

Transitie van zorg en zelfmanagement ontwikkeling

Transitie van zorg en zelfmanagementontwikkeling starten vanaf de tienerjaren. Het proces neemt lange tijd in beslag. Door op tijd te beginnen met zelfmanagementontwikkeling hebben patiënt en ouders de tijd om hun weg te vinden in de verschuivende verantwoordelijkheden (12-14).

Fertiliteit, kinderwens en zwangerschap

De problematiek rondom fertiliteit, zwangerschap en erfelijkheid vergt extra uitleg van de medisch specialist. Bij beslissingen rondom interventies is een psycholoog zeer gewenst voor het bespreken van voor- en nadelen (14-17).

Bij een kinderwens zijn er voor mensen met cystinose een aantal barrières te overwinnen. Over het algemeen is het hele traject van grotere impact en behoeft meer voorbereiding, maar het is mogelijk om een kinderwens in vervulling te laten gaan (18).

Arbeidsongeschiktheid

Door toenemende klachten bij cystinose is de kans op vervroegde arbeidsongeschiktheid aanwezig. Er is ook een groep die een Wajong uitkering ontvangt. Het is te adviseren hier met patiënten over te spreken wanneer zij keuzes maken t.a.v. opleiding en beroep. Wanneer hier op tijd een gesprek over gevoerd wordt, kunnen opties als financiële planning en arbeidsongeschiktheid besproken worden. Door verminderde spiermassa, eventuele botproblemen en/of een kleinere lengte vallen bepaalde beroepen af.

4.2 Ouders

Draagkracht van ouders

Het hebben van een kind met een chronische (ernstige) aandoening geeft een verhoogd risico op overbelasting van ouders. De zorg voor een kind met cystinose is zwaar en

impactvol. Het kind ondergaat veel behandelingen in het ziekenhuis. Ouders moeten hun perspectief ten aanzien van de toekomst van hun gezin en kind bijstellen. Het opvoeden van een chronisch ziek kind kent extra uitdagingen. Heeft soms ook impact op wel/niet kunnen werken van een van de ouders.

Afhankelijkheid medicatie en ouders

Door een zeer streng tijdschema qua medicatie inname zijn patiënten met cystinose niet helemaal vrij en flexibel in wanneer ze sociale activiteiten plannen. Doordat ouders de behandeling vaak jarenlang hebben gecoördineerd is het soms lastig hier een weg in te vinden. Met name in de puberjaren is het lastig om los te laten en de controle over te dragen.

Ouder-kind relatie

Doordat ouders voor een deel ook zorgverlener van hun kind zijn met name op jonge leeftijd, kan het voorkomen dat de ouder-kind relatie verstoord raakt. Dit uit zich vaak op een leeftijd dat patiënten meer zelfstandig worden, grenzen opzoeken en mogelijk een andere visie hebben op hoe aan de behandeling te voldoen.

Relatie ouders

Wanneer een kind een chronische aandoening heeft en veel zorg nodig heeft, vraagt dit veel tijd en energie van ouders. Hun relatie kan hierdoor onder druk komen te staan.

5 Voorbeelden van vormen van therapie

De hieronder aangegeven vormen van therapie zijn voornamelijk bedoeld ter oriëntatie voor patiënten en ouders.

Coaching en ergotherapie

Wanneer de klachten van vermoeidheid een te groot probleem zijn en de balans tussen belasting en belastbaarheid niet houdbaar zijn, kan een combinatie van coaching en ergotherapie helpen om inzicht te krijgen in de wensen en mogelijkheden van de patiënt.

Psycho-educatie, Acceptance and Commitment therapy (ACT) en Cognitieve gedragstherapie (CGT)

De omgang met een onzekere toekomst heeft op verschillende mensen verschillend effect. Er zijn daarom ook verschillende manieren van aanpak ter ondersteuning van patiënten met cystinose naar ziekte acceptatie.

Psycho-educatie kan helpen om inzicht te krijgen in waarom gevoelens en gedachten ontstaan en hoe hier mee om te gaan en is vaak de basis en start van de behandeling. Bij ACT wordt er gericht op het accepteren van negatieve gedachten en gevoelens zonder inhoudelijk hier diep op in te gaan en te zoeken naar een oplossing. CGT focust juist op de inhoud en helpt je om anders te gaan denken over wat er in je hoofd gebeurt. De keuze van een therapie wordt gemaakt door de behandelend psycholoog en de patiënt. Hierin wordt rekening gehouden met de coping strategie en wensen van de patiënt.

Neuropsychologisch onderzoek (NPO)

Een NPO kan inzicht geven in de cognitieve vaardigheden van patiënten met cystinose, hierbij is het altijd belangrijk ook een inschatting te maken van de mogelijkheden van de patiënt. De cognitieve domeinen die worden onderzocht zijn:

- intelligentie,
- aandacht en snelheid van werken en denken,

- waarneming (hoe wat je ziet verwerkt wordt in je hersenen),
- geheugen,
- oriëntatie,
- spraak- en taalvaardigheden,
- praktisch handelen,
- visueel ruimtelijke vaardigheden en
- uitvoerende functies (planning en evaluatie van eigen handelen).

Bij cystinose kan er een discrepantie tussen verbale en uitvoerende functie zijn. Aandacht, visueel geheugen (ruimtelijk inzicht), planning en motorische snelheid kunnen bij kinderen verminderd zijn. Op basis van de uitslag van het NPO kunnen adviezen worden gegeven voor ondersteuning op school en/of werk.

Eye Movement Desensitization and Reprocessing (EMDR)

EMDR is een techniek die helpt herinneringen opnieuw te verwerken, het doel hiervan is zorgen dat er minder emotie wordt ervaren bij deze momenten. Dit kan helpen bij trauma en angst rondom handelingen en ingrepen in het ziekenhuis. EMDR kan zowel bij patiënten als ouders van patiënten worden ingezet.

(Job)coaching en maatschappelijk werk

Het kiezen van een opleiding en beroep is voor de meeste tieners lastig, bij tieners met cystinose komt er een bemoeilijkende factor bij dat zij een inschatting moeten maken van hun fysieke mogelijkheden in de toekomst. Door verbeterde behandelingsmethoden is de fysieke gesteldheid van jonge patiënten met cystinose beter, maar zij zijn fysiek niet altijd even stabiel als leeftijdsgenoten. Coaching of een jobcoach kan helpen oriënteren welke mogelijkheden er zijn en welke passen bij de patiënt. Een jobcoach kan ook begeleiding bieden bij het zoeken naar een ander baan die meer passend is, wanneer een baan niet meer passend is. Maatschappelijk werk kan ondersteunen in hulpvragen t.a.v. regelgeving m.b.t. arbeidsongeschiktheid.

Ready, steady, go

Het ready, steady, go programma ([Tool Ready Steady Go - Kenniscentrum Zorginnovatie \(opeigenbenen.nu\)](#)) bevat vragenlijsten die leeftijdsgebonden vragen bevatten over algemene zelfstandigheid. Door gebruik van deze lijsten komen alle onderwerpen aan bod. Ook kan een inschatting gemaakt worden of er problemen te verwachten zijn waarbij psychologisch begeleiding nodig is. In ready, steady, go is aandacht voor het opbouwen van zelfstandigheid, zelf afspraken en recepten regelen, therapietrouw en hoe hier mee om te gaan. Aanvullend in deze groep patiënten is aandacht voor het organiseren van een huishouden en balans tussen belasting en belastbaarheid. Ook zingeving in het leven en zelfopgelegde druk komt ter sprake.

Schema- en Systeemtherapie

Over het algemeen komen gezinnen goed tot overeenstemming over behandeling en kwaliteit van leven, door bijvoorbeeld ready, steady, go en effectieve communicatie tussen ouders en hun kinderen. Mochten er problemen zijn in bovenstaande thema's die met deze interventies niet op te lossen zijn, kan het gewenst zijn schema- en/of systeemtherapie toe te passen. Schematherapie richt zich op hardnekkige patronen en hoe die te veranderen en aan het verbeteren van relaties. Systeemtherapie is psychotherapie waarbij belangrijke personen zoals gezinsleden en partners worden betrokken.

Psychosociale ondersteuning ouders

Begeleiding bij het omgaan met een ziek kind en alle zorg die hierbij komt kijken. Bijvoorbeeld de balans tussen ouder zijn en de behandeling organiseren, tussen werk en thuissituatie en omgaan met slaaptekort en zorgen en onbegrip uit de omgeving.

6 Kernboodschappen voor de psycholoog

- Cystinose is een levenslange, progressieve multisysteemziekte.
- De psychologische impact verschilt per levensfase.
- Vermoeidheid, therapietrouw, ziekteacceptatie en toekomstonzekerheid zijn terugkerende thema's.
- De behandeling heeft grote invloed op sociale participatie, opleiding, werk en relaties.
- Ouders lopen een verhoogd risico op langdurige overbelasting.
- Psychologische begeleiding kan zinvol zijn tijdens diagnostiek, transitie, transplantatie, fertiliteitsvraagstukken en bij problemen rondom acceptatie of zelfmanagement.
- Multidisciplinaire samenwerking is essentieel.

7 Aanvullende informatie

Wijs patiënt en ouders op het bestaan van lotgenotencontact. Dit kan via de Cystinose Groep Nederland en Vlaanderen (www.cystinose.nl) en voor de aspecten rondom nierproblemen kan men terecht bij de Nierstichting (www.nierstichting.nl).

Vaak zijn cystinose patiënten bekend met het lotgenotencontact. Het kan behulpzaam zijn om hen hier ook op te wijzen m.b.t. psychosociale problemen en/of vragen. Ook is het goed hen te wijzen op het telefonische spreekuur in het Radboudumc: [Flyer-een-goed-gesprek-voor-cystinose-patienten.pdf](#)

Voor informatie over het expertisecentrum voor cystinose in het Radboudumc: [Zeldzame Nierziekten - Radboudumc](#)

[Cystinose bij kinderen - Radboudumc](#)

Voor informatie over de Europese samenwerking tussen cystinose patiëntenorganisatie:

[Cystinosis Network Europe](#)

[brochure-voor-kinderen-wat-is-cystinose.pdf](#) Boekje voor kinderen over cystinose.

8 Verantwoording

Dit document is opgezet door Annemarie de Vreugd in het kader van haar promotie onderzoek aan de Radboud Universiteit op verzoek van en in samenwerking met Marjolein Bos en Fons Sondag van de Cystinosegroep Nederland en Vlaanderen. Annemarie de Vreugd is als verpleegkundig specialist werkzaam in het Expertise Centrum Zeldzame Nierziekten van het Radboudumc. Het is op juistheid gecontroleerd door Dr. Mirian Janssen, metabool arts, Radboudumc, Dr. Marlies Cornelissen, kindernefroloog en coördinator van het Expertise Centrum voor Zeldzame Nierziekten, Radboudumc, Prof. Dr. Elena Levchenko, kindernefroloog en cystinose specialist, AmsterdamUMC, Dr. Martine Besouw, kindernefroloog, UMC Groningen en door Dr. Vivian Burgers, psycholoog.

9 Literatuur

1. Emma F, Nesterova G, Langman C, Labbe A, Cherqui S, Goodyer P, et al. Nephropathic cystinosis: an international consensus document. *Nephrol Dial Transplant*. 2014;29 Suppl 4(Suppl 4):iv87–94.
2. Nesterova G, Gahl WA. Cystinosis: the evolution of a treatable disease. *Pediatr Nephrol*. 2013;28(1):51–9.
3. Ledingher D, Nussbaumer-Streit B, Piso B, Dobrescu A, Gadinger A, Klerings I, et al. Diagnosis and management of cystinosis: systematic review for a clinical practice guideline. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2025;20(1).
4. Besouw MT, Van Dyck M, Cassiman D, Claes KJ, Levchenko EN. Management dilemmas in pediatric nephrology: Cystinosis. *Pediatr Nephrol*. 2015;30(8):1349–60.
5. Eijken S. Etnografisch onderzoek Cystinose in Nederland 2017.
6. Besouw M, Tangerman A, Cornelissen E, Rioux P, Levchenko E. Halitosis in cystinosis patients after administration of immediate-release cysteamine bitartrate compared to delayed-release cysteamine bitartrate. *Mol Genet Metab*. 2012;107(1-2):234–6.
7. Besouw M, Blom H, Tangerman A, de Graaf-Hess A, Levchenko E. The origin of halitosis in cystinotic patients due to cysteamine treatment. *Mol Genet Metab*. 2007;91(3):228–33.
8. de Vreugd A, van Campen ML, Cornelissen EAM, Besouw MTP, van den Heuvel L, Janssen MCH, et al. Prevalence and clinical impact of gastrointestinal symptoms in patients with cystinosis. *Mol Genet Metab*. 2026;148(4):110166.
9. Doyle MH, Meschke C. Perspectives: Mental health challenges and medical trauma: focus on cystinosis patients and caregivers. *Front Pediatr*. 2025;13:1592513.
10. Ballantyne AO, Trauner DA. Neurobehavioral consequences of a genetic metabolic disorder: visual processing deficits in infantile nephropathic cystinosis. *Neuropsychiatry Neuropsychol Behav Neurol*. 2000;13(4):254–63.
11. Besouw MT, Hulstijn-Dirkmaat GM, van der Rijken RE, Cornelissen EA, van Dael CM, Vande Walle J, et al. Neurocognitive functioning in school-aged cystinosis patients. *J Inherit Metab Dis*. 2010;33(6):787–93.
12. Doyle M. Peer Support and Mentorship in a US Rare Disease Community: Findings from the Cystinosis in Emerging Adulthood Study. *Patient*. 2015;8(1):65–73.
13. Stabouli S, Sommer A, Kraft S, Schweer K, Bethe D, Bertholet-Thomas A, et al. Addressing the psychosocial aspects of transition to adult care in patients with cystinosis. *Pediatr Nephrol*. 2024;39(10):2861–74.
14. Levchenko E, Servais A, Hulton SA, Ariceta G, Emma F, Game DS, et al. Expert guidance on the multidisciplinary management of cystinosis in adolescent and adult patients. *Clin Kidney J*. 2022;15(9):1675–84.

15. Besouw MT, Kremer JA, Janssen MC, Levtchenko EN. Fertility status in male cystinosis patients treated with cysteamine. *Fertil Steril*. 2010;93(6):1880–3.
16. Reda A, Veys K, Kadam P, Taranta A, Rega LR, Goffredo BM, et al. Human and animal fertility studies in cystinosis reveal signs of obstructive azoospermia, an altered blood-testis barrier and a subtherapeutic effect of cysteamine in testis. *J Inherit Metab Dis*. 2021;44(6):1393–408.
17. Veys KR, D'Hauwers KW, van Dongen A, Janssen MC, Besouw MTP, Goossens E, et al. First Successful Conception Induced by a Male Cystinosis Patient. *JIMD Rep*. 2018;38:1–6.
18. Servais A, Janssen MCH, Blakey H, Greco M, Lemoine S, Martin-Moreno PL, et al. Pregnancy in cystinosis patients with chronic kidney disease: A European case series. *J Inherit Metab Dis*. 2022;45(5):963–8.