



THE INSIDE

ST(KEVIN)RY

Mijn leven met de Ziekte van Pompe



SANOFI GENZYME 

Kevin woont in Engeland. Zijn verhaal is vertaald naar het Nederlands.

KEVIN

Kevin is een toegentijd huisvader uit South-Buckinghamshire, Engeland; hij is 55 jaar oud. Sinds begin 2008 bij hem de ziekte van Pompe ontdekt werd, heeft Kevin er naar gestreefd een normaal leven te blijven leiden. Hij is fulltime blijven werken, zorgt dat hij voldoende lichaamsbeweging krijgt en speelt een actieve rol in het leven van zijn twee kinderen, beiden tieners.

De gebeurtenis die maakte dat Kevin besloot naar een dokter te gaan vond plaats tijdens een vakantie met zijn gezin. Hij vertelt: 'Op een ochtend was ik vroeg opgestaan om te gaan joggen op het strand in de buurt van ons vakantieadres. Toen ik begon met hardlopen, viel ik neer en kon niet meer overeind komen.'

Achteraf gezien was deze gebeurtenis niet, zoals het toen leek, een op zichzelf staand incident maar een optelsom van vele kleine incidentjes die in de loop van zijn leven hadden plaatsgevonden.

Terugkijkend herinnert Kevin zich de problemen met lopen die hij al op heel jonge leeftijd had. Hij sleepte met zijn voeten en struikelde erg vaak. In de gymles lukte het hem nooit om zich op te trekken of sit-ups te doen, want zijn schouder- en rompspieren waren te zwak. Ook op het gebied van spraak liep Kevin, zoals hij zelf zegt, 'achter in ontwikkeling' – hij kon nog maar nauwelijks praten toen hij naar de basisschool ging.



'In mijn onderbewuste heb ik eigenlijk altijd geweten dat er iets niet helemaal in orde was, zelfs toen ik nog een kind was.'

(EEN NIEUW LEVEN MET POMPE)

De gebeurtenis tijdens het joggen die Kevin op 38-jarige leeftijd overkwam, was het begin van een lange en soms ingewikkelde weg naar de uiteindelijke diagnose. Terug van vakantie ging Kevin direct naar zijn huisarts, die hem verwees naar een podoloog. Toen duidelijk werd dat het probleem niet alleen maar in zijn voeten zat, ging Kevin naar een fysiotherapeut en vervolgens naar diverse andere specialisten. In eerste instantie werd gedacht dat Kevin leed aan spinale musculaire atrofie (SMA); later kreeg hij (ten onrechte) de diagnose limb-girdle muscular dystrophy (LGMD – spierdystrofie in het gebied van de schouder en/of bekkengordel).

‘Dat hele proces verliep enorm traag. Ik moest naar heel veel verschillende artsen, en steeds duurde het maanden tot de uitslagen van onderzoeken bekend waren,’ vertelt Kevin. Gefrustreerd omdat er geen vooruitgang werd geboekt, ging Kevin zelf op het internet op zoek naar informatie over zijn symptomen. ‘Hoe meer ik erover las, hoe meer het erop begon te lijken dat ik de ziekte van Pompe had.’

Toen hij zijn bevindingen besprak met zijn artsen, werd er een spierbiopsie gedaan; de uitkomst daarvan bevestigde Kevins vermoeden. Bijna tien jaar na het incident tijdens zijn vakantie kreeg Kevin uiteindelijk de diagnose: de adulte vorm van de ziekte van Pompe.

‘Ik was alleen maar blij dat ik uiteindelijk wist wat ik had en door kon met mijn leven.’

(EEN GEVOEL VAN 'NORMAAL' ZIJN)

'Laat de ziekte van Pompe niet je leven bepalen. Richt er niet al je aandacht op – zorg voor een goede balans.'

Sinds hij de diagnose kreeg, heeft Kevin geprobeerd zijn leven zo normaal mogelijk te laten zijn. Hij werkt nog steeds fulltime als ontwerper en heeft een actieve rol in het leven van zijn twee tienerkinderen, die beiden gelukkig de ziekte van Pompe niet hebben.

Kevin vertelt: 'Ik heb geluk dat mijn symptomen niet al te ernstig zijn – ik loop een beetje afwijkend, maar ik kan de meeste dingen gewoon doen; als je me in een café of waar dan ook zou tegenkomen, zou je niets aan me zien. Pas als je ziet hoe ik vanuit een lage positie opsta, zul je misschien denken dat ik last van mijn rug heb, of een of andere blessure.'

Om te voorkomen dat hij schade aan zijn spieren oploopt, heeft Kevin zijn dagelijks leven op een paar punten moeten aanpassen. Zo zorgt hij er altijd voor dat hij om hulp vraagt bij bepaalde handelingen, zoals dingen vanaf de grond optillen of het dragen van zware voorwerpen. Buitenshuis heeft Kevin veel profijt van zijn invalidenkaart – die zorgt ervoor dat hij gemakkelijk in en uit de auto kan komen zonder zijn rompspieren te veel te belasten.

Als hij op straat loopt, kijkt hij goed uit voor 'stoepranden, kuilen en hobbels – die kunnen je onverwacht uit balans brengen, waardoor je valt.' In restaurants of het openbaar vervoer kiest Kevin zitplaatsen met armleuningen of handgrepen, zodat hij zichzelf overeind kan duwen zonder om hulp te hoeven vragen.

Een van de aanpassingen in huis bestond uit het aanschaffen van stevige stoelen en banken die het gemakkelijker maken om te gaan zitten en weer op te staan. Met een lach zegt Kevin: 'Over het geheel genomen, vindt mijn vrouw dat ik gewoon moet leven alsof er niets aan de hand is.'

'Ik was alleen maar blij dat ik eindelijk wist wat ik had en door kon met mijn leven.'



HELP JEZELF OM JE BETER TE VOELEN

Kevin geeft een paar tips die hem goed hebben geholpen

Kevin gelooft stellig dat een beter gevoel over jezelf en je gezondheid wordt bepaald door een combinatie van verschillende factoren. Hij zegt: 'Er is een aantal dingen dat je kunt doen om je leven met de ziekte van Pompe te verbeteren.'

Zorg voor voldoende lichaamsbeweging (binnen de grenzen van je beperkingen)

Lichaamsbeweging heeft altijd een belangrijk deel uitgemaakt van mijn leven, en dat is niet veranderd sinds ik de diagnose kreeg. Ik heb alleen mijn schema wat moeten aanpassen. Meestal train ik 2-3 keer per week – soms ga ik naar de sportschool, andere keren maak ik gewoon een wandeling om het meer vlak bij mijn huis.

Ik doe om de dag vibratietraining (Whole Body Vibration- WBV)* op een trilplaat om mijn spieren steviger te maken. Elke avond doe ik rekoefeningen, waardoor ik me merkbaar beter voel, en een keer per maand word ik gemasseerd door een sportmasseur.

Ik raad je aan altijd te trainen binnen de grenzen van je beperkingen en je trainingsschema heel langzaam op te bouwen. Je fysiotherapeut kan je hierover goed adviseren.

Pas je eetgewoonten aan

Soms heb ik moeite met slikken, dus ik heb mijn eetgewoonten een beetje aangepast. Zo vermijd ik voedsel dat droog is – ik neem bijvoorbeeld kippenpoten in plaats van kippenborst, want kippenpoten zijn sappiger. Als we Indiaas gaan eten, neem ik rijst met champignons in plaats van pilav-rijst.

Met het avondeten probeer ik zetmeelrijke voedingsmiddelen te vermijden, zoals bijvoorbeeld

aardappels. Hoewel er geen wetenschappelijk bewijs voor is, zorgt dit ervoor dat ik me 's morgens beter voel. Meestal probeer ik 's avonds eiwitrijke voeding te eten. Voor het slapengaan neem ik ook nog een eiwitdrink – ik merk dat dat helpt voor mijn spieren.

Regel de juiste zorg

Ik heb al 14 jaar dezelfde fysiotherapeut. Zij behandelt mij al vanaf het begin en heeft mijn voortgang al die tijd gevolgd. Dat is zo anders dan bij de door het ziekenfonds aangewezen fysiotherapeut, die mij eens per halfjaar behandelt als ik voor controle naar het ziekenhuis ga. Dat is gewoon niet vaak genoeg om enig effect te hebben. Als het kan, probeer dan mensen om je heen te verzamelen die écht geïnteresseerd zijn in jou en in je ziekte.

Zorg dat je zo veel mogelijk te weten komt over Pompe

Kennis is macht – het heeft mij geholpen mijn symptomen te herkennen als de ziekte van Pompe, en het heeft geleid tot de uiteindelijke diagnose. Vergaar zo veel mogelijk kennis over de ziekte door via het internet contact te zoeken met andere Pompe-patiënten, door op bijeenkomsten met deskundigen te praten etc. Ik vind de AGSD-UK (patiëntenorganisatie in Engeland) hiervoor heel goede hulpbronnen. Het praten met anderen kan je helpen bij het vinden van nieuwe manieren om met je ziekte om te gaan en je helpen je voor te bereiden op wat mogelijk nog gaat komen.

* Whole Body Vibration (WBV) bestaat uit het doen van verschillende oefeningen (squats, opdrukken) gedurende 1-2 minuten per keer terwijl je op een trilplaat staat. Eén sessie duurt 15 minuten.

(INFORMATIEBRONNEN)



Association for Glycogen Storage Disease UK (AGSD-UK)

www.agsd.org.uk

AGSD (UK) is een patiëntenorganisatie in Engeland en heeft als doel ondersteuning te bieden aan personen die getroffen zijn door een glycopeenstapelingsziekte.

Deze brochure is verstrekt door Sanofi Genzyme ter verbetering van het inzicht in de ziekte van Pompe. Wij danken Kevin voor zijn medewerking aan dit interview en Allan Muir van de AGSD-UK voor al zijn bijdragen.

Genzyme Therapeutics Ltd, 4620 Kingsgate, Cascade Way, Oxford Business Park South, Oxford OX4 2SU. Tel.: +44 1865 405200.

Productiedatum: februari 2017 | Job code: GZUK.PD.15.11.0567g