



THE INSIDE

ST(SAM)RY

Mijn leven met de ziekte van Pompe



SANOFI GENZYME 

Sam woont in Engeland.
Haar verhaal is vertaald naar het Nederlands.

ST(SAM)RY

(EEN KRONKELWEG NAAR DE DIAGNOSE)

De zoektocht naar de juiste diagnose ging voor Sam via een nogal kronkelige weg, van specialist naar specialist en ergens onderweg ook een verkeerde diagnose.

Over een periode van vele jaren bezocht Sam diverse huisartsen en fysiotherapeuten, en uiteindelijk werd ze verwezen naar de neurologen in de ziekenhuizen van Winchester en Southampton. Na een reeks van onderzoeken, zoals lichamelijk onderzoek, bloedonderzoek etc., kreeg Sam de uitslag te horen: ze had limb-girdle muscular dystrophy (LGMD – spierdystrofie in het gebied van de schouder en/of bekkengordel).

Sam vertelt: 'Dat kwam hard aan, want ik had niet verwacht dat er zoiets ernstigs met me aan de hand zou zijn, iets waarvoor ook geen behandeling bestond.'

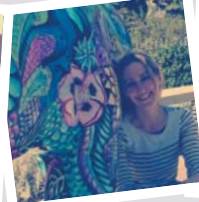
Terwijl Sam en haar familie probeerden dit onverwachte nieuws te verwerken, gingen de artsen aan het werk om uit te zoeken welk type LGMD Sam had. Maar alle onderzoeken die volgden, waaronder ook een spierbiopsie, leverden niets op.

De arts die Sam begeleidde besloot toen Sams bloed te testen op de ziekte van Pompe – zes weken later, in februari 2010, kwam de uitslag binnen: Sam had de ziekte van Pompe.

'Toen ik hoorde dat ik de ziekte van Pompe had, kwam ik in een emotionele achtbaan terecht,' herinnert Sam zich. 'Ik was opgelucht, geschokt, bang en boos tegelijkertijd.'

'Jarenlang wist ik al dat er iets niet in orde was, maar niemand geloofde me of nam me serieus. Daardoor begon ik echt te denken dat er inderdaad niets met me aan de hand was, en dat ik minder goed functioneerde dan andere mensen, dat ik een onbenul was, een beetje een mislukkeling - ik raakte hierdoor echt mijn zelfvertrouwen en mijn gevoel van eigenwaarde kwijt,' vertelt Sam.

'Mijn diagnose gaf me in feite de verklaring voor de klachten die ik had. Vanaf dat moment zijn mijn zelfvertrouwen en gevoel voor eigenwaarde enorm verbeterd, want nu weet ik dat ik er niets aan kan doen en dat het niet komt doordat ik een onbenul ben die niets kan. Het komt doordat ik een ziekte heb die me lichamelijk aantast, en ik voel me geestelijk veel sterker nu.'





SAM

Sam is bezigheidstherapeute van beroep. Ze woont samen met haar partner Stuart en haar dochtertje Poppy in Southampton, Engeland. Ze vertelt over haar zoektocht naar de diagnose die ze uiteindelijk op haar 31e te horen kreeg, over het stichten van een gezin en hoe het is om een moeder te zijn die de ziekte van Pompe heeft.

In haar jeugd was er niets wat erop zou kunnen wijzen dat Sam op latere leeftijd gezondheidsproblemen zou krijgen. Als kind was ze kerngezond, ze behaalde alle normale ontwikkelingsmijlpalen; op school deed ze actief mee met sporten en deed aan ballet, voetbal en zeilen.

‘In mijn tienertijd had ik vaak pijn in mijn heupen en was constant moe, maar ik besteedde daar niet veel aandacht aan,’ zegt Sam. ‘Ik dacht dat deze dingen heel verklaarbaar waren, want ik was tenslotte altijd actief bezig met van alles en nog wat.’

Maar toen ze begin twintig was, begon Sam zich toch zorgen te maken. Een trap of een heuvel op lopen werd steeds moeilijker – ze voelde zich zwak en had flinke pijn. Ze voelde zich doorlopend vermoeid en uitgeput en kreeg last van barstende hoofdpijn in de ochtenden. ‘s Nachts werd ze vaak wakker met iets wat voelde als een paniekaanval, waarbij ze dan snakte naar adem.

Sam legt uit: ‘Mijn klachten werden in de loop van de jaren steeds erger. Ik ging keer op keer naar allerlei doktoren, maar het antwoord was steeds: “Ach, er is niets met je aan de hand, of je hebt een slechte conditie – je moet gewoon zorgen dat je meer lichaamsbeweging krijgt.”’

Een cruciaal moment kwam op een nacht terwijl ze bij haar moeder logeerde. ‘Ik was ‘s nachts mijn bed uitgekomen om naar de wc te gaan, en van het ene op het andere moment was ik blind, wel 10 minuten lang. Dat was echt doodeng,’ herinnert Sam zich. ‘Pas toen namen de artsen me serieus en gingen ze op zoek naar de oorzaak van mijn symptomen.’

‘Mijn klachten werden in de loop van de jaren steeds erger. Ik ging keer op keer naar allerlei doktoren, maar het antwoord was steeds: “Ach, er is niets met je aan de hand, of je hebt een slechte conditie – je moet gewoon zorgen dat je meer lichaamsbeweging krijgt.”’

(LEREN LEVEN MET POMPE)

Sam is de eerste om toe te geven dat de dingen vanaf het moment van de diagnose niet altijd gladjes verlopen. Een van de eerste organisaties die ze benaderde voor begeleiding was de AGSD-UK (patiëntenorganisatie in Engeland). 'Zij waren enorm behulpzaam,' vertelt Sam. 'Ze mailden me informatiebrochures, verwezen me naar nuttige informatiebronnen op het internet zodat ik meer te weten kon komen over Pompe, en ze brachten me in contact met andere Pompe-patiënten.'

Intussen heeft Sam allerlei manieren gevonden om zich aan haar ziekte aan te passen, en het lijkt goed met haar te gaan. Ze zegt: 'Ook al heeft Pompe verandering gebracht in mijn leven en de dingen die ik doe, is het vreemd genoeg ook een verrijking in mijn leven – sinds de diagnose heb ik nieuwe mensen ontmoet en heb ik dingen gedaan die ik voorheen nooit zou hebben gedaan.'

Hieronder geeft Sam een paar tips voor mensen die recent de diagnose ziekte van Pompe hebben gekregen.

Zorg dat je goede medische begeleiding krijgt

Mijn zorgteam was fantastisch. Na mijn diagnose gingen de dingen behoorlijk snel – ik werd verwezen naar het Royal Free Hospital in Londen, dat gespecialiseerd is in de behandeling van Pompe-patiënten. Daar werd gestart met mijn behandeling en werd ik in contact gebracht met allerlei zorgverleners om me te helpen met de verschillende aspecten van mijn ziekte.

Ik ging naar een ademhalingsconsulent in Southampton, die ervoor zorgde dat ik beademingsapparatuur kreeg, en naar een fysiotherapeut die me hielp bij het zoeken naar oefeningen die geschikt voor mij waren. Ik werd ook verwezen naar een bezigheidstherapeut – die bekeek welke aanpassingen ik in mijn huis nodig had en hielp mij met het managen van mijn vermoeidheid, door samen met mij te bepalen welke dingen de moeite waard waren om mijn energie in te steken en welke dingen ik aan andere mensen zou kunnen delegeren.

Het is zo belangrijk een goed zorgteam te hebben dat zich bezighoudt met alle aspecten van je ziekte en dat samenwerkt om jou zo goed mogelijk te helpen.

Zoek psychologische hulp als dat nodig is

Het enige dat er voor mijn gevoel echt ontbrak nadat ik de diagnose kreeg, was emotionele en psychologische ondersteuning. Ik raakte in een depressie nadat ik hoorde dat ik Pompe had – ik voelde me beroofd van het leven dat ik eigenlijk had willen hebben. Als ik op mijn werk was deed ik heel dapper, maar als ik dan thuiskwam huilde ik tranen met tuiten, wekenlang. Normaal gesproken heb ik best een optimistisch karakter, dus voor mijn familie was het ook heel moeilijk om mij in deze toestand te zien.

Ik heb moeten vragen om een verwijzing naar een psycholoog. Die kreeg ik, maar de door het ziekenfonds aangewezen psycholoog had een wachtlijst van bijna 10 maanden. Toen de datum kwam dat ik mijn afspraak had, had ik mijn emoties inmiddels verwerkt en op mijn eigen manier leren omgaan met mijn ziekte.

Wat ik eigenlijk wil zeggen, is dat het heel belangrijk is dat je leert hoe je met je emoties om moet gaan in de periode nadat je de diagnose hebt gekregen. Zorgverleners zien dit nogal eens over



het hoofd, maar het op emotioneel vlak leren omgaan met de ziekte van Pompe kan heel moeilijk zijn, boven op al het andere dat op je afkomt.

Zoek contact met andere Pompepatiënten

Het contact met andere Pompepatiënten heeft mij enorm geholpen. Via de AGSD en het internet heb ik heel veel mensen met Pompe leren kennen. De gesprekken met hen en hun verhalen over hun leven en waar zij mee bezig zijn hebben me doen beseffen dat Pompe mijn leven dan wel veranderd heeft, maar niet totaal geruïneerd. Ik ben nog steeds onafhankelijk, ik kan nog steeds dingen bereiken, ik kan nog steeds werken. Als je de diagnose krijgt, betekent dat niet het eind van je leven.

Het is heel belangrijk te weten dat er mensen zijn die in dezelfde situatie zitten als jij, en die begrijpen wat je doormaakt. Dat kan ook de mensen die je dierbaar zijn helpen zich minder geïsoleerd te voelen – bijeenkomsten zoals de AGSD jaarlijks organiseert, zijn een geweldige gelegenheid voor families om in contact te komen met andere ouders, partners, broers en zussen etc.

Pas je omgeving aan aan jouw behoeften

Ik heb een aangepaste auto die wat hoger is zodat ik gemakkelijk in- en uit kan stappen. Op de achterbank heb ik een draaikussen gelegd – daarmee kost het mij minder moeite om mijn dochttertje uit de auto te halen.

Ik heb de inrichting van mijn keuken veranderd: de dingen die ik vaak gebruik heb ik in de hoge kastjes gezet, zodat ik niet hoeft te bukken om iets te pakken. De oven is verplaatst en staat nu op borsthoogte, en er staat een kruk bij het aanrecht zodat ik kan gaan zitten als ik moe word.

Om te zorgen dat ik me gemakkelijk door het huis kan bewegen, heb ik aan twee kanten trapleuningen laten aanbrengen. In de badkamer heb ik handgrepen laten maken, en ik heb een badplank waar ik in bad op kan zitten en waarmee ik in en uit het bad kan komen.

Zorg voor voldoende lichaamsbeweging en eet gezond

Voor mij maakt het regelmatig doen van lichte oefeningen een wereld van verschil. Ik probeer geregeld naar de sportschool te gaan, en sinds een jaar of twee doe ik ook aan yoga. Yoga is fantastisch: het geeft mij een gevoel van contact met mijn lichaam en het maakt me ervan bewust dat het niet helemaal onbruikbaar is. Ik volg ook een dieet dat veel eiwitten en een middelmatige hoeveelheid koolhydraten bevat – dit werkt goed voor mij, en ik voel me er minder passief door.

Bereid vakanties goed voor

Het hebben van de ziekte van Pompe hoeft je er niet van te weerhouden om af en toe lekker op vakantie te gaan – er is alleen wat meer voorbereiding voor nodig. Ik kies altijd een hotel dat voorzieningen voor invaliden heeft en waar bijvoorbeeld een lift is in plaats van alleen maar een trap. En ik heb altijd een verlengsnoer bij me voor het geval er geen stopcontact bij mijn bed is voor mijn beademingsapparaat.

Als ik met het vliegtuig ga, bel ik van tevoren de luchtvaartmaatschappij om te vragen of ik mijn beademingsapparatuur mee aan boord kan nemen. Daar heb ik nooit problemen mee gehad – het wordt gezien als medische apparatuur en telt niet als handbagage.

(EEN GEZIN STICHTEN)

Wel of niet proberen?

Een van de vele zorgpunten die Sam en haar partner Stuart hadden na het bekend worden van de diagnose, was of zij de kinderen zouden kunnen krijgen die ze altijd al zo graag wilden.

Sam zegt: 'Een baby krijgen is voor elk stel al een grote beslissing, maar voor Stuart en mij al helemaal, met alle complicaties die Pompe met zich kan meebrengen – voor ons was het een gigantische beslissing.

Er spookten allerlei doemgedachten door Sams hoofd: Zou ik de ziekte van Pompe op mijn kind overbrengen? Hoe zou ik met een zwangerschap omgaan? Zou het mijn ziekte verergeren? Zou ik wel voor een baby kunnen zorgen?

Onder de artsen die bij de zorg voor Sam betrokken waren, waren de meningen over een eventuele zwangerschap verdeeld: sommige waren optimistisch, andere maakten zich grote zorgen over het mogelijke effect op haar ademhaling en haar algemene gezondheid. Als een eerste stap besloot het stel dat Stuart een genetische test moest ondergaan. De plaatselijke afdeling Genetica kwam pas na negen maanden met een antwoord op hun verzoek: Stuart kwam niet in aanmerking voor genetisch onderzoek vanwege de extreem kleine kans dat hij drager van de ziekte zou zijn.

Sam en Stuart lieten zich hierdoor niet van de wijs brengen. Zij bleven aandringen, en uiteindelijk gingen haar artsen in het Royal Free Hospital in Londen akkoord met genetisch onderzoek van Stuart. Na een spannende periode van wachten op de resultaten van het bloedonderzoek kwam het verlossende woord: de uitslag was negatief, Stuart was geen drager van de ziekte van Pompe.

Sam herinnert zich: 'De uitslag van dit onderzoek betekende erg veel voor ons – het maakte de beslissing om zwanger te worden veel gemakkelijker nu we wisten dat onze baby de ziekte niet zou erven.'



Een probleemloze zwangerschap en bevalling

In de negen maanden die volgden werd Sam scherp in de gaten gehouden door haar zorgteam, waar nu ook een gynaecoloog aan toegevoegd was. Gelukkig verliep haar zwangerschap volgens het boekje en zonder complicaties.

Sam herinnert zich dat ze de eerste paar maanden best gespannen was, maar dat het uitwisselen van ervaringen met Pompepatiënten die ook zwanger waren of al kinderen hadden heel geruststellend was. Ze ging ook op zwangerschapsyoga, waar ze veel leerde over zwangerschap, bevallen en diverse ademhalingstechnieken.

‘Tegen het eind van mijn zwangerschap kwam er echt een gevoel van rust over me,’ vertelt Sam. ‘Ik had het gevoel dat ik gewoon op mijn lichaam moest vertrouwen, en dat het zou doen wat het moest doen tegen de tijd dat ik zou gaan bevallen.’

In januari 2012 beviel Sam van een prachtig klein meisje, Poppy. De bevalling was helemaal normaal verlopen.

De aanpassing aan het moederschap

Sam vertelt: ‘De eerste weken na de bevalling waren absoluut het zwaarst. Ik was zielsgelukkig en dol op het moeder-zijn, maar lichamelijk had ik het echt moeilijk.’

Ze voelde zich zwak en moe na de bevalling, haar evenwicht was slecht en ze had weinig kracht. Ze kon haar eigen armen niet tot boven haar hoofd optillen, en Poppy uit haar wieg tillen ging al helemaal niet. Maar na verloop van tijd verbeterde dat, en Sam ontwikkelde een aantal manieren om het kersverse moederschap aan te kunnen.

Ze leerde zichzelf trucjes aan, zoals bijvoorbeeld het gefaseerd optillen van Poppy: haar eerst van de vloer op de bank manoeuvreren en haar dan vanaf de bank oppakken. Om bukken en tillen te vermijden had ze een speciaal aangepaste wieg voor Poppy, met een bedbodempop op heuphoogte.

Sam ging ook met Poppy naar yoga voor moeder en kind. Aanvankelijk vond ze dit een hele uitdaging: de fysieke inspanning om daar te komen, samen met het gevoel van schaamte dat ze mensen moest vragen haar te helpen met Poppy.

Terugkijkend zegt Sam daarover: ‘Het zou zo makkelijk zijn geweest om gewoon thuis te blijven en alle dingen te vermijden die ik ingewikkeld vond, maar ik ben blij dat ik dat niet gedaan heb – we hebben veel plezier gehad en een hoop vrienden gemaakt.’

Het moederschap heeft me laten zien dat ik veel meer kan dan ik dacht. Ik kan uit de grond van mijn hart zeggen dat ik gelukkiger ben dan ooit, met mijn gezinnetje.’

(NIEUWE ENERGIE MET EEN BEADEMINGSAPPARAAT)

Sam gebruikt een BiPAP-apparaat* om haar ademhaling te ondersteunen als ze slaapt. Het apparaat staat naast haar bed en is via een lange slang verbonden met een masker dat over haar neus en mond zit. Dit apparaat geeft geen zuurstof af maar zorgt ervoor dat Sams luchtwegen open blijven en haar ademhaling regelmatig blijft.

Sam gaat nu nooit meer slapen zonder dit apparaat, maar aanvankelijk haatte ze het idee van ademhalingsondersteuning. 'Toen ik voor het eerst bij de longarts kwam en die mij vertelde dat mijn longfunctie ongeveer 50% was en dat ik BiPAP moest gaan gebruiken, had ik erg veel moeite om dit te accepteren.'

Ondanks haar aanvankelijke weerzin zag Sam al gauw het grote verschil dat het gebruik van BiPAP voor haar leven betekende. Nu kan ze 's nachts doorslapen zonder nachtelijke paniekaanvallen. Ze staat 's morgens op met een uitgerust gevoel en heeft geen last meer van die vreselijke ochtendhoofdpijnen die ze voorheen bijna dagelijks had. Ze heeft veel meer energie overdag en zelfs ook 's avonds, terwijl dat altijd het moment was dat ze in haar stoel wegdommelde. De pijn die ze altijd had in haar nek en schouders omdat ze die spieren gebruikte bij haar ademhaling, is nu stukken minder.

'Hoezeer ik mijn BiPAP ook haatte toen ik het apparaat kreeg, nu ben ik er dol op. Het heeft mijn leven spectaculair veranderd – mijn kwaliteit van leven is zo veel beter nu.'

Sam neemt haar BiPAP-apparaat zelfs mee als ze op pad gaat. Het is weliswaar zwaar, maar het is klein genoeg om mee te nemen en heeft een accu die 7-8 uur meegaat.



* BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure) is een type ademhalingsondersteuning dat sommige patiënten gebruiken als zij ademhalingsproblemen hebben.

INFORMATIEBRONNEN



Het geven van voorlichting over Pompe aan anderen

Sam heeft een actieve rol in het geven van voorlichting over de ziekte van Pompe aan andere patiënten, hun naasten en de medische wereld. Ze heeft haar verhaal gedeeld op AGSD-UK bijeenkomsten en lezingen gegeven op de universiteit van Southampton en het Great Ormond Street Hospital.

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 glycogeenstapelingsziekte.

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.15.11.0567h