

## Noëlla's ervaring met de ziekte van Pompe en Myozyme

Ik ben Noëlla, ik ben getrouwd met Marcel en grootmoeder van Rosie, dochter van mij overleden zoon, Peter.

Ik was thuis het 2de kind, heb nog 3 zussen en 2 broers, ben 60 jaar en woon in België

Ongeveer rond 12 à 13 jaar ondervond ik tijdens de lessen Lichamelijke Opvoeding moeilijkheden, onder andere met grondoefeningen en met het klimraam. Turnen was niet mij dada. Resultaat was dat ik met opzet mijn turnpak thuisliet, om niet te moeten deelnemen aan de turnlessen. Maar ja, ik was nogal aan de mollige kant en het werd daaraan geweten dat ik niet meekon.

Regelmatig had ik pijn in schouders, handen, liezen en knieën. Mijn ouders gingen daarom regelmatig met mij naar de huisdokter. Maar er werd altijd gezegd dat het Reuma was, temeer omdat Reuma al voorkwam in de familie. Mijn oma langs vaders zijde liep ook met een stok van voor haar 40<sup>ste</sup> en dat was zögezegd ook Reuma.



Noëlla

Zo gingen er vele jaren voorbij.

Rond mijn 30ste kreeg ik echter ook problemen met mijn ademhaling. Intussen was ik van huisdokter veranderd. Die stuurde mij naar het UZ in Leuven en daar werd - dan aan de hand van een spierbioptie - de ziekte van Pompe vastgesteld. Er werd mij toen ook gezegd dat het een zeldzame ziekte was waarmee ik moest leren leven, want er bestond geen medicatie voor.



Noëlla en haar man Marcel

Wel werd mij drie maal per week kiné voorgeschreven, wat ik dan ook deed en zo sukkelde ik verder met pijnstillers en puffertjes.

Ik reisde voor mijn werk, samen met mijn man, dagelijks naar Brussel naar de Postcheque. Ik had wel zittend werk en dat ging nog, maar de afstand van het station in Brussel naar mijn werk was ongeveer 15 minuten stappen. Het werd mij uiteindelijk te pijnlijk en te moeilijk.

Dan nam ik maar elke morgen en elke avond een taxi van en naar het station. Maar dat werd wel een kostelijke zaak. Ook op en af de trein stappen ging niet meer.

We losten het op en gingen samen met auto naar Brussel. Mijn man zette mij voor de deur van mijn werk af. Eens binnen stapte ik met een stok en na een tijdje werden het twee stokken. Tot het echt te pijnlijk en te moeilijk werd.

Op mijn 47<sup>ste</sup> werd ik dan - wegens medische redenen - op vervroegd pensioen gezet.

Maar de problemen werden nog groter.

Alles werd nog moeilijker en pijnlijker. Ik had meer en meer hulp nodig voor allerlei handelingen. Ik moest in zithouding slapen anders kon ik bijna niet ademen. Onder ons bed werden blokken gezet en ook onder de zetels, want anders kon ik er niet uit. Zelfs het toilet moest worden verhoogd, en dan nog had ik hulp nodig om recht te komen. Uiteindelijk belandde ik in een rolstoel.

Intussen reisde we het halve land af van specialist naar specialist, tot er een specialist was die mij een "zigeunerin" noemde.

Hij zei: "Tot op vandaag zal er geen enkele specialist kunnen helpen, want er bestaat tot op heden geen medicatie voor de ziekte van Pompe".

Toen ben ik dan maar gestopt met specialisten te raadplegen en nam meer en meer pijnstillers en puffertjes.

Tot een paar jaar terug ik - via mijn vriendin Simonne - Genzyme leerde kennen. Dat was mijn redding!

In juni 2006 kreeg ik voor het eerst Myozyme toegediend en in januari 2007 ondervond ik al verbetering.

Ik kon mij zelfstandig in mijn bed omkeren wat voordien echt onmogelijk was. Ook bij de pedicure kon ik zonder problemen in de stoel. En gelukkig dat ik was!!

Toen ik thuiskwam hebben we er zelfs een glaasje champagne op gedronken. En zo ondervind ik nog steeds regelmatig dat ik zaken kan doen die ik voordien niet meer kon.

Zelfs op vakantie moesten wij een ganse verhuis meenemen aan hulpmiddelen, onder andere ook blokken om het bed te verhogen.

In Juni dit jaar, zodus en jaar na het starten van Myozyme, ondervond ik dat ik op verlof de blokken niet meer nodig had.

Ik zeg niet dat het allemaal op 1 2 3 ging maar het lukte me toch. Het lukt mij nu zelfs om een ganse dag op de been te blijven, tot voor kort was mijn dag rond de middag voorbij en moest ik gaan rusten.

Nu duurt mijn dag al tot 18.00 uur.

Zelfs kan ik nu een drempeltje van ongeveer 7 cm opstappen, waar voordien eentje van 2 cm onmogelijk was. Wel krijg ik nog 2x per week Kiné voor mijn longen.

Ook moet ik niet meer in zithouding slapen. Een paar weken geleden lukte het me zelfs om op de hometrainer te geraken, weliswaar met de hulp van mijn man natuurlijk en zelfs leef ik nu bijna zonder pijnstillers en puffertjes.

En dat dank ik allemaal aan Myozyme, dat ik om de twee weken toegediend krijg, in het ziekenhuis in Hasselt. Om de 3 maanden ga ik voor evaluatie naar het UZ in Leuven.

Nu heb ik hele mooie vooruitzichten en droom van ooit nog een fietstochtje te kunnen doen .

Noëlla, 21/09/2007