

Ervaringen met de ziekte van Pompe

Frank van der Zand, Juli 2011

Mijn naam is Frank en ik ben geboren april 1968. Ik ben getrouwd met Bianca en ben vader van 2 kinderen. (Roy: 1995 en Kim: 1996). Bij mij werd de diagnose van de ziekte van Pompe december 2004 vastgesteld.

In juni 2003 ben ik voor het eerst naar mijn huisarts gegaan omdat ik wat zeurende rugpijn had. Vooral ook omdat anderen steeds vroegen of ik rugpijn had vanwege het feit dat ik zo raar liep. Hij heeft me doorverwezen naar een Mensendieck therapeut. Na een jaar therapie gehad te hebben viel het de Mensendieck therapeut steeds vaker op dat ik bepaalde oefeningen niet kon. Bijvoorbeeld door de knieën zakken en weer recht overeind komen. Via mijn huisarts kwam ik terecht bij een neuroloog in het streekziekenhuis in Zevenaar.



Frank met zijn twee kinderen.

In augustus 2004 heb ik in het streekziekenhuis Zevenaar een EMG onderzoek gehad. Halverwege werd dit onderzoek gestaakt omdat er waarden te zien waren welke niet goed waren. Ons (Bianca en ik) werd verteld dat ik zou worden doorverwezen naar het UMC St. Radboud in Nijmegen en dat ik er rekening mee moest houden dat ik een spierziekte had.

Omdat ik dit niet wilde geloven en me er niet zomaar bij neer wilde leggen ging ik de keer erop in de sportschool nog fanatieker sporten. Ik deed in die tijd net weer een tijdje wat aan sport. Op de sportschool deed ik 1 keer in de week een uur "spinning". Dat is een uur lang op muziek op verschillende tempo's fietsen, staand en zittend. Nu weet ik waarom ik bij staande nummers meer op mijn armen leunde dan anderen, waarschijnlijk omdat ik niet de kracht had om het puur uit mijn benen te halen.

Een week later tijdens onze vakantie in Oostenrijk werd het mij pas echt duidelijk dat er iets niet goed was. Tijdens een wandeling moesten we een stukje helling omhoog lopen en dit ging gepaard met grote moeite. Ik kon goed merken dat mijn kracht in de benen erg achteruit was gegaan. Thuis merk ik het vooral met het traplopen, dingen optillen en in de tuin werken.

In oktober 2004 zijn er in het UMC St. Radboud in Nijmegen enkele onderzoeken gedaan waaronder weer een EMG onderzoek en een spierbioptie. De uitslagen hiervan kreeg ik in december en werd de diagnose ziekte van Pompe gesteld. Achteraf gezien vind ik het zeer snel gegaan vanaf het moment dat ik voor het eerst in Zevenaar naar het ziekenhuis ging en uiteindelijk de diagnose kreeg te horen.

Via het UMC St. Radboud en later het UMC in Utrecht waar ook enkele onderzoeken hebben plaats gevonden ben ik in het Erasmus Rotterdam terecht gekomen. Daar werk ik vanaf mei 2005 mee aan het halfjaarlijkse Pompe onderzoek. Ik ben elke keer zeer benieuwd of er eventueel achteruitgang is. Tijdens de krachtmetingen en longenonderzoek geef ik een volle 100% om zo ook voor mezelf duidelijkheid te krijgen. Ondanks mijn totale inzet blijkt dat er toch een achteruitgang heeft plaatsgevonden.

Ik kan er nu makkelijker mee omgaan dan ik het begin omdat ik het eerst niet wilde accepteren. Thuis hebben enkele kleine aanpassingen plaats gevonden zoals een dubbele trapleuning, een hoger bed, een vriezer met lades i.p.v. een vrieskist. Ik werk nog steeds full time. Voor het fietsen naar mijn werk, wat heen en weer 11 kilometer is, gebruik ik al een paar jaar een fiets met trapondersteuning. Hier wilde ik aanvankelijk niets van weten. Achteraf ben ik er erg blij mee, dat mijn vrouw doorgezet heeft om zo'n fiets te proberen. Ik heb nu geen last meer van verzuring van mijn beenspieren.

Op 5 juli 2007 ben ik begonnen met de enzymtherapie. We waren er destijds erg blij mee dat ik mocht beginnen en ik ben dat nu nog steeds !!! De eerste 2½ jaar zijn we elke 2 weken naar Rotterdam (retour 260 km) gereden, ik heb dit nooit als vervelend ervaren. Hoeveel mensen moeten dit niet dagelijks rijden voor hun werk?

Sinds november 2009 krijg ik het medicijn in het plaatselijke ziekenhuis in Zevenaar toegediend. Ideaal qua reistijd en ik kan zelfs voor of na mijn infuus nog een poosje werken. In samenspraak met mijn werkgever heb ik mijn werkdagen aangepast. Ik werk andere dagen langer door zodat ik deze infuusdag er in zijn geheel uitwerk, daardoor ook geen gedoe met instanties.

Sinds mei 2008 sport ik ook weer in de sportschool samen met mijn vaste fysiotherapeute Anne. Zij weet wat ik nog kan en probeert mij oefeningen te laten doen welke de spieren soepel houden en af en toe prikkelen om iets meer te doen. De kracht in mijn armen is nog steeds goed en we gaan ervan uit dat dit goed zal blijven. De benen zijn een stuk minder, deze trainen we om op nivo te blijven. Elke verbetering daar is meegenomen.

Ik ervaar het hebben van de ziekte van Pompe vooral als erg lastig. Ik voel me niet ziek en ik heb weinig pijn. Ik heb gelukkig geen bijwerkingen van het infuus. Wel merk ik dat ik meer energie heb. En over het algemeen kan ik wel zeggen dat ik stabiel blijf, misschien lichtelijk een achteruitgang.

Het krijgen van het medicijn zie ik elke keer weer als een geschenk.

Als de situatie zo zal blijven kan ik blijven werken en de dingen doen die ik wil doen, al zijn er hier en daar beperkingen.

We kunnen en konden er altijd makkelijk over praten met anderen. Ik heb erdoor zelfs een bijnaam bij gekregen, door het waggelende lopen word ik thuis de "Pinguïn" genoemd. Via IPA ben ik ook in contact gekomen met andere "Pinguïns" want ik vind lotgenoten weer zo zwaar klinken. En zoals Hans Teeuwen (cabaretier) ooit zei: Als je kijkt waggelen ze, kijk je niet dan lopen ze normaal. Misschien doen wij dat ook?

Frank van de Zand, Nederland