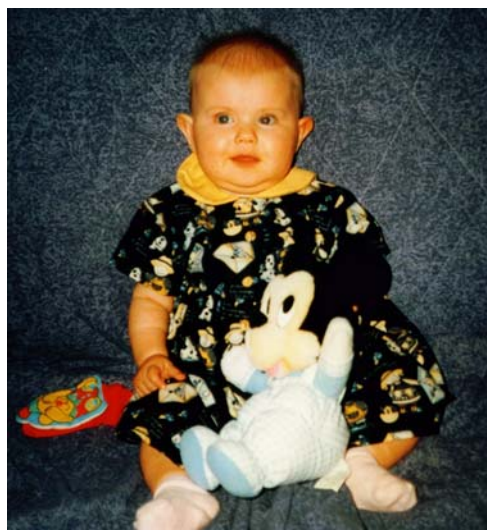


Voor de diagnose

Op 3 maart 1996 werd onze kleine meid geboren. Karen kreeg flessenvoeding. Ze was een gulzige baby en had altijd honger. Omdat ze na elke voeding nogal wat teruggaf, werd eerst overgeschakeld op sojamelk, geen verandering dan werd besloten om Gaviscon toe te voegen aan de flesjes. Dit poeder vermengt zich met de melk en verhindert of beperkt het overgeven dan. De dag voor we naar huis mochten werd Karen in allerijl met de ziekenwagen overgebracht naar het UZ in Gasthuisberg. Diagnose : Gaviscon-bezoar. Het poeder had een tot dan toe ongekend effect. Het loste weliswaar volledig op in de melk, maar klonterde in haar maag terug samen en vormde er een vaste koek. Het was dus vanzelfsprekend dat ze alles teruggaf onmiddellijk na de voeding. De koek zou via endoscopie verbrijzeld worden, en dan een gepaste voeding zoeken die ze wel kon verdragen. 5 dagen verbleef ze er op de afdeling neonatologie. Het was net een reus tussen al die prematuurtjes. En dan eindelijk op 13 maart mocht ze mee naar huis. Ik hoor het mijn moeder nog zeggen : “Ze heeft een valse start genomen, maar alles is nu in orde”. We hadden er nog helemaal geen idee van wat er nog zou volgen.



Karen, Juni 1996



Karen, April 1997

Karen's Pompe-verhaal begon in december '96. Ze was toen net 9 maanden. Mijn moeder, onze oppas overdag, vond dat we maar eens de kinderarts moesten raadplegen, want een kind van 9 maanden dat niet op z'n voetjes wil steunen en erbij hangt als een bloemzakje als je het onder de armpjes houdt vond zij helemaal niet normaal. Karen werd hysterisch als je ze op de buik legde en kon zelf niet van rugligging naar buikligging rollen en omgekeerd. Voor ons was ze gewoon een beetje lui, alles lekker rustig aan doen. Ze kon toch alleen zitten! Karen is ons eerste en nog steeds enige kindje en dan weet je misschien ook niet wat normaal is. Wij dus maar naar de kinderarts en die vond toch wel dat er bijkomende testen moesten gebeuren : EEG, CT-scan en een bloedafname. De eerste twee waren OK, maar het bloedonderzoek toonde abnormaal hoge CK-waardes aan, wat volgens de kinderarts wel eens in de richting van een spierziekte kon wijzen. Dus onmiddellijk doorverwezen naar specialisten terzake. Ondertussen werd er ook al gestart met kine 2x per week. Alles moest aangeleerd worden.

De diagnose en dan ...

Een tweetal weken later gingen we voor de eerste maal naar het UZ in Leuven. We kwamen op kinderneurologie terecht. Nog maar eens bloedafname. In februari '97 volgde een spierbiopsie en het uiteindelijke verdict kwam 6 weken na de biopsie. Karen lijdt aan een ongeneeslijke stofwisselingsziekte met ernstige gevolgen voor de grote spiergroepen : Glycogenose Type II, vermoedelijk de juveniele vorm. Een andere naam voor deze stofwisselingsziekte is de ziekte van Pompe.

We hadden ondertussen ook niet stil gezeten en hadden zelf - op zoek naar een ziektebeeld dat bij Karen's klachten kon passen - al wel gelezen over alle GSD Types en vonden dat type II wel eens het antwoord zou kunnen zijn; sommige symptomen vonden we terug bij ons kleine meisje alleen in een veel minder erge mate dan beschreven in de artikels die we verzameld hadden.

En als je dan uiteindelijk te horen krijgt dat je vermoedens waarheid zijn onze hele wereld stortte op dat ogenblik in. Op vele vragen konden ze ons toen niet eens een antwoord geven. Ze moesten Karen eerst een tijdje opvolgen om te zien hoe zijzelf en de ziekte zich evolueerden. Een behandeling of therapie bestond er op dat ogenblik nog niet "Er zijn wel onderzoeksteams bezig met het ontwikkelen van een therapie maar dat is pas iets voor over enkele jaren. We moeten nu gewoon zorgen dat Karen in een zo goed mogelijke conditie blijft.", was de boodschap. Dus : verder kine volgen. En het hielp! Karen maakte vorderingen. Aan de hand van deze vooruitgang mochten we volgens de dokter ook stellen dat Karen wel zou leren stappen, maar wel wat later dan een gezond kind, vermoedelijk zo ergens tussen de leeftijd van 2 en 3 jaar.

We hielden ons op dat ogenblik sterk met de idee dat er mentaal helemaal niks mis was met onze baby. Ze was misschien wel een beetje voor op haar leeftijdgenootjes wat dat betrof. Ze kon toen zelfs al verschillende woordjes zeggen.

Karen was 15 maanden toen ze begon te kruipen.

En dan kwam voor ons een onvergetelijk moment : op 18 maanden zette ze helemaal alleen haar eerste stapjes. De uitdrukking op dat kleine gezichtje vergeten we nooit. Het was precies of er voor haar een hele nieuwe wereld openging. Ze glunderde en kreeg er maar niet genoeg van.

18 maanden is medisch gezien nog net op de grens van het aanvaardbare voor een gezond kind.

Karen doet het uitzonderlijk goed werd er ons verteld. De ziekte lijkt zich te beperken tot de skeletspieren, zoals ze dat zo mooi noemen, en dan nog geconcentreerd op het bekken en alles daaronder.

Begin 1998 werd een lichte vergroting van de lever geconstateerd. Niet in die mate om ons echt zorgen over te maken. April 1998 werd ook een eerste saturatietest uitgevoerd. Haar ademhaling was nog niet aangetast, hart evenmin.

Sinds 1998 volgt Karen ook een eiwitrijk dieet, oorspronkelijk werd dit aangevuld met L-Carnitine. In 2001 werd de L-Carnitine vervangen door L-Alanine.

Het eiwitrijk dieet (vertrokken van 20% eiwitten met als uiteindelijke doel 25% eiwitten) was aanvankelijk vrij gemakkelijk. Karen leek instinctief te grijpen naar dingen die goed voor haar zijn; het is ook niet moeilijk voor een kind dat van melkproducten en vlees houdt om zo'n dieet te moeten volgen. We vulden haar gewone voeding aan met een eiwitpreparaat.

Het is pas het afgelopen jaar dat we moeite hebben om in de buurt van de beoogde 25% te komen.

Karen had erg veel last van buikkrampen en constipatie. De klachten namen af naarmate we de dosis eiwitpreparaat verminderden.

In vergelijking met andere patiënten heeft Karen tot op vandaag weinig last ondervonden van de ziekte. En met de jaren leek het wel te verbeteren, leek het alsof ze eruit groeide ...

Misschien komt dit ook doordat we er altijd heel strict op toegezien hebben dat Karen haar dieet netjes volgde en de oefeningen die ze van de fysiotherapeut moet doen ook werkelijk doet. Dit was niet altijd eenvoudig, want soms had Karen helemaal geen zin om te oefenen. Er vloeiden wel eens tranen en het

leidde meer dan eens tot discussies. De kinebehandelingen zijn naargelang Karen vorderde in aantal afgenomen. Aanvankelijk 2x per week, dan 1x per week, om de 2 weken en nu nog 1x om de 3 weken. Oefenen blijft hoe dan ook belangrijk, want als ze een periode helemaal geen oefeningen doet, merken we heel vlug dat zowel spierkracht en conditie bergaf gaan.

Karen's grootste problemen zijn verminderde spierkracht, problemen met evenwicht ter hoogte van de bekkengordel. Ze is in de gymlessen en zwemlessen niet zo vlot als haar leeftijdsgenootjes en sommige oefeningen in de gymles – vooral als er spierkracht vereist is – kan ze echt helemaal niet. Maar dat lijkt haar niet echt te storen, want de gymleerkracht laat haar dan iets anders doen, iets dat ze wél kan. Echt knap van hem, want op die manier voelt Karen zich niet uitgesloten.

Karen is ook lid bij een lokale jeugdbeweging. Iedere zondagnamiddag doet ze mee aan de spelactiviteiten met haar leeftijdsgenoten. We vinden het belangrijk dat ze aan allerlei activiteiten met haar vriendinnetjes mee kan doen aan.

Een ander steeds weerkerend fenomeen zijn de luchtweginfecties of verkoudheden, het hele schooljaar door gingen we iedere maand wel eens op bezoek bij de huisarts voor een verkoudheid die zonder medicatie weer voor een ernstige luchtweginfectie zou zorgen. In de kleutertijd hielden we haar wel eens preventief thuis als we van de juf hoorden dat er klasgenootjes met verkoudheden of luchtweginfecties waren. Maar sinds Karen naar de lagere school gaat, kan dit niet omdat ze achterop zou geraken door de leerstof die ze zou missen.

Karen besepte als kleuter al héél goed dat ze 'anders' was dan andere kinderen. Zo was ze ook voorzichtig of was het eerder onzeker in de buurt van andere kinderen; bang om omver geduwd te worden, omwille van het evenwichtsprobleem. Maar ze was net als andere kinderen gek op de glijbaan in de speeltuin, het kostte haar enorm véél moeite om naar boven te klimmen en toch bleef ze steeds naar boven klimmen tot ze er bijna bij neerviel.



Karen, Juli 2001

Karen, 6 jaar





Karen, 8 jaar

Deelname aan testprogramma

Sinds februari 2005 krijgt Karen enzymetherapie. Ze neemt deel aan een testprogramma samen met een aantal andere kinderen. Het kostte ons wel wat moeite om Karen ervan te overtuigen om deel te nemen aan de test. Het leek eerst wel of ze het niet wou, of was het omdat ze nu pas voor het eerst geconfronteerd werd met de mogelijke gevolgen van de aandoening.

Al is de periode dat ze in behandeling is nog relatief kort om over echt spectaculaire verbeteringen te spreken, toch merken we dat de therapie een positieve invloed heeft. En ook Karen merkt de verschillen. Zo is ze bv. minder snel moe en hoeft ze tijdens de gymles of tijdens spelletjes bij de jeugdbeweging niet meer zo vaak aan de kant te gaan zitten om uit te rusten. Integendeel het gebeurt wel eens dat ze na een namiddag ravotten bij de jeugdbeweging thuiskomt en dan nog wil touwtje springen of nog een eindje gaan fietsen. Dit is voor ouders met een gezond kind van die leeftijd misschien volstrekt normaal. Wij waren echter gewoon dat Karen doodmoe thuiskwam na zo'n namiddag. Niet alleen haar conditie is verbeterd, maar ook qua spierkracht merken we verbetering.



Karen (9.5 jaar) bezig met knutselen, terwijl ze enzym vervangende therapie krijgt

Karen is ook minder ziek. Voor de therapie gingen we wel minstens 1x per maand bij de arts langs met de zoveelste verkoudheid die zonder hulp sowieso zou evolueren in een hardnekkige luchtweginfectie. Enkele weken geleden was het weer zover, maar nu was het toch al méér dan een half jaar geleden dat ze nog een verkoudheid opgelopen had. Ze lijkt ons veel minder vatbaar voor allerlei infecties die in haar omgeving (school, familie, ...) de ronde doen. De buikklachten blijven zo nu en dan toch weer de kop opsteken, maar niet zo frequent als voordien.

En wij als ouders ?

Wij hebben ook moeten leren leven met het “anders zijn” van ons kind.

Onze relatie is er ondanks alle spanningen, de boosheid, pijn en verdriet naar mijn gevoel alleen maar sterker door geworden. De pijn is eveneens gesleten met Karen's vorderingen. Al denken we nog wel eens waarom Karen, waarom wij ? Ach ja als je dan even kijkt naar die bezige bij; altijd even vrolijk, heel actief en een enorme doorzetter, dan vergeet je soms wel eens dat het toch je zorgenkindje blijft.

We lopen soms wel eens om de tippen van onze tenen, want het is niet altijd gemakkelijk om te combineren met ons werk. Gelukkig hebben onze werkgevers altijd heel veel begrip getoond. En ook op onze ouders kunnen we steeds een beroep doen.

Karen's toekomst

De therapie heeft Karen's toekomstbeeld enorm veranderd. Ze zal gespaard blijven van de fatale gevolgen van haar aandoening. Ze kan met de therapie een quasi normaal leven lijden net als de andere kinderen in haar klas.

Maar, het blijft natuurlijk een hele opgave ... voor de rest van je leven iedere 2 weken een infuus om ervoor te zorgen dat je toestand niet verslechtert.

En al lijkt het voor iedereen alsof Karen het toch met heel veel gemak laat gebeuren, we weten wel dat ze het niet altijd leuk vindt.

Meer dan eens hebben we, van mensen die niets wisten van Karen's aandoening, gehoord : “Maar je ziet toch niets aan Karen?”. We vinden het ook niet nodig om zo maar aan iedereen te vertellen dat Karen Pompe-patiënt is. Noch wij, noch Karen zijn gebaat met het medelijden dat men dan vaak heeft wanneer je vertelt wat er precies mis is. We willen wél begrip voor Karen's situatie en het is ons insziens dan ook belangrijk om diegenen die haar begeleiden (leerkrachten, begeleiders van de jeugdbeweging en later haar werkgever) goed te informeren. Want we zijn er van overtuigd dat iemand als Karen met het nodige begrip toch een ‘normaal’ kan leven lijden.

*Dirk & Hilde
ouders van Karen*