

Enige milligrammen geluk voor Miguel

Miguel werd in september 1994 geboren en alles leek normaal te zijn. Op de dag van mijn verjaardag in december begon hij te lopen. Voor een vader is er geen beter cadeau te bedenken. Wat ik niet wist was dat de capaciteit om te lopen in zijn geval maar al te snel zou eindigen. Toen hij drie en half was kregen wij, na een biopsie van de spieren, de definitieve diagnose. Miguel leed aan de ziekte van Pompe. Van de zijde van de artsen kregen we geen adequate -en onvolledige informatie waardoor de hevige verslechtering van de ziekte voor ons toch nog als een verrassing kwam. Uiteindelijk maakte een infectie aan de luchtwegen een tracheostoma en beademingsapparaat praktisch 24 uur per dag noodzakelijk. Vanaf dat moment begon er een nieuw leven voor ons alle drie (voor zijn moeder, voor Miguel en mij).

Na enkele maanden opgenomen te zijn geweest, kon Miguel kort voor Kerstmis naar huis terugkeren. Het geschenk om hem te zien lopen had precies drie jaar geduurd.

Het was moeilijk zulke drastische veranderingen te accepteren, maar één van de eerste beslissingen die wij namen was een patiëntenvereniging op te richten om goed geïnformeerd te zijn m.b.t. de ziekte en ook om andere gezinnen en patiënten te helpen om door zo 'n dramatische situatie heen te komen. Het is één van de beste beslissingen van ons leven geweest. De voortdurende bezorgdheid voor Miguel verbond ook de bezorgdheid van andere patiënten met glycogeenstapelingsziekten. Deze dubbele functie heeft ons leven en dat van onze zoon, zeven jaren lang dagelijks beheerst.

Hij vraagt erg vaak naar andere patiënten met een tekort aan alpha-glucosidase. We hebben getracht anderen te informeren, maar we hebben vooral veel geleerd van de vele mensen die de ziekte hebben zien komen, maar zich er niet bij hebben neergelegd. Integendeel, ze besloten er, binnen hun mogelijkheden, tegen te strijden.

Sedert Miguel verslechterde was onze eerste obsessie om te weten te komen of er een behandeling, of een andere vorm van onderzoek bestond om een therapie te ontwikkelen. Met behulp van Internet en ook door de welwillende hulp van Dr. Loirent Acosta, vernamen wij van het bestaan van een betrouwbaar initiatief dat genomen was bij het bedrijf Pharming.

Gedurende lange tijd stond er een foto op de hoofdpagina van de website van dit Nederlandse bedrijf waarop te lezen was: "zure Alpha-glucosidase". Alleen al om die foto te zien logde ik dagelijks meerdere keren in.

In de zomer van 1999 kon ik deelnemen aan de International Pompe Conference van de IPA die in Naarden werd gehouden. Ik beleefde de sensatie dat de verwachtingen positief waren en leerde eindelijk mensen kennen die dezelfde ziekte als mijn zoon hadden. In zekere zin voelde het alsof zij een deel van mijn familie vormden. Ook voelde ik dat het de moeite waard is om door te gaan met de strijd een behandeling te bereiken. Slechts één ding scheidde hen van mij, nl. de taal!

Ik twijfelde geen moment en ging diezelfde zomer Engels leren. Precies een jaar later (juli 2000) toen ik in de krant van Murcia (De Spaanse provincie waar we toen woonden) zat te lezen, bleven mijn ogen automatisch steken bij een kop met de titel: "Onderzoek naar de effectiviteit van konijnenmelk tegen spierziekten". Het artikel was aan de ziekte van Pompe gewijd en was erg belangrijk daar het, tot op zekere hoogte, op metaforische wijze de behandeling dichterbij ons haalde. Ook omdat enkele familieleden en vrienden het lasen en ons opbelden om hun vreugde en solidariteit te tonen. Dat bericht hebben we ingelijst!

Tussen schrik, reizen, telefoongesprekken enz., bleef Miguel op briljante wijze zijn studie volgen maar zijn gezondheid bleef met verbazingwekkende snelheid achteruit gaan.

Na veel voor- en tegenspoed kwam in november 2003 het moment waarop onze zoon de behandeling met Myozyme kreeg, het product dat uiteindelijk door het bedrijf Genzyme werd geproduceerd.

Tot de dag van vandaag en met de huidige parameters van de toediening van het enzym, kunnen we stellen dat we tenminste enkele milligrammen normaliteit bereikt hebben. Miguel heeft bereikt dat hij in ieder geval enkele uren van zijn beademingsapparaat af kan, hetgeen ons een vrijheid en kwaliteit van leven geeft. Iets dat we twee jaar geleden nauwelijks voor mogelijk hadden gehouden.

We kunnen naar het strand gaan en zonder al te veel haast wandelen. We gaan naar musea, bioscoop en bibliotheek. We kunnen op visite gaan en visite ontvangen of uit eten gaan (zonder het beademingsapparaat mee te nemen). Enkele maanden geleden is Miguel zelfs naar de school gegaan waar hij ingeschreven staat (althoewel hij daar de lessen niet kon volgen) om eindelijk kennis te maken met zijn medeleerlingen. Het werd voor ons allemaal een onvergetelijke dag.

En of het al niet genoeg is, hebben zijn moeder en ik zich als ware experts ontwikkeld in het verplaatsen van de rolstoel door een slecht toegankelijke stad voor mensen met een handicap.

Samen met de opmerkelijke, positieve vooruitgang m.b.t. de ademhaling heeft Myozyme hem ongetwijfeld geholpen zijn gewicht te verhogen om zo een betere spierkracht te verkrijgen (maar dan binnen het kader van een duidelijke zwakte).

Ik zou dit graag willen afsluiten door te zeggen dat het spoedig Miguel zal zijn die kan informeren (en wel in het Engels) over wat hij voelt, hoe hij leeft met zijn ziekte en wat het voor hem heeft betekend om deze hoopgevende therapie te volgen.

Antonio.