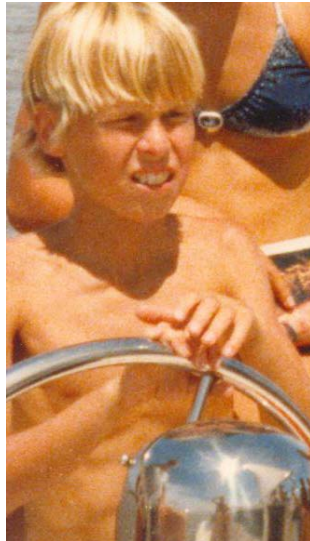


**"Mijn levensverhaal"**  
**door Ricardo**

Mijn naam is Ricardo, ben 36 jaar oud en woon in Buenos Aires, Argentinië. Op 16-jarige leeftijd werd bij mij de diagnose 'ziekte van Pompe' gesteld. Dit is een klein overzicht van mijn leven, hoe het verliep en hoe deze weinig voorkomende ziekte mij ging beïnvloeden. Dit, vanaf het prille begin toen de eerste symptomen van zwakte zich openbaarden tot heden. Ik wil benadrukken hoe moeilijk het voor mijzelf en mijn familie was om deze ziekte te verdragen en ermee te leven. Niet alleen vanwege de gevolgen op fysiek gebied, met alles daar omheen, maar ook door de onbekendheid en de geringe informatie waarover wij beschikten (althans in eerste instantie). Om die reden is alles wat men bewerkstelligt om meer bekendheid aan deze ziekte te geven een goede zaak.



(Op 12 jarige leeftijd)

Mijn verhaal begon als kind. Ik was altijd erg mager en klein voor mijn leeftijd en mijn groei hield geen gelijke trend met mijn vriendjes van school. Ondanks dat had ik tot mijn 11e/12e jaar geen symptomen van zwakte en ik ontwikkelde mij en speelde voetbal als willekeurig ander normaal kind. Toch was er iets wat niet goed liep. Geen enkele arts wist wat er met mij aan de hand was en konden niets abnormaals vaststellen. Op 14/15-jarige leeftijd was ik 1.40 m lang en woog ik 27 kg. Altijd had ik weinig eetlust en voelde ik mij erg moe. Men stelde toen maar de diagnose 'Anorexia nervosa'. Na een intensieve behandeling lukte het aan te komen en woog ik 33 kg. Vanaf dat moment ging mijn conditie snel achteruit. 's Nachts sliep ik niet goed en werd constant wakker. Bovendien ademde ik niet goed, had ik een zeer snelle pols en werd ik veel te moe. Weer later begon ik me zwak te voelen, voornamelijk in de benen. Trap- en hardlopen kon ik niet meer. Lichamelijke activiteiten op school moest ik achterwege laten. De situatie verslechterde dusdanig dat men mij op mijn 16e in het ziekenhuis moest opnemen. Diezelfde nacht moest men kunstmatige beademing toepassen. Mijn middenrif functioneerde nog slechts 25 a 30%. Vijf dagen later paste men een tracheostomie toe en werd er een biopsie van de spieren genomen en voor onderzoek naar de Verenigde Staten gestuurd. De diagnose luidde: zure maltase deficiëntie, oftewel 'ziekte van Pompe'. Een weinig voorkomende progressieve, genetische ziekte. De oorzaak is het ontbreken van een enzym genaamd "zure alfa-glucosidase". Dit enzym is verantwoordelijk voor het afbreken van glycogeen, een complex molecuul dat gevormd wordt door vele eenheden glucose, in compartimenten van cellen die lysosomen genoemd worden. In deze ziekte ontbreekt dit proces en het ophopen van het glycogeen beïnvloedt de functie van de spieren. Na drie maanden opgenomen te zijn geweest knapte ik dusdanig van die crisis op dat ik weer naar huis kon. Alleen 's nachts gebruikte ik het beademingsapparaat. Kort daarna openbaarde zich bij mij een scoliose, hetgeen in de loop der jaren drastisch verslechterde. Toen ik 20 was begon ik gebruik te maken van een rolstoel, omdat ik niet meer gewoon op mijn benen kon staan. Ik had hem op verschillende momenten van de dag gewoon nodig. Gedurende de laatste vijf jaar verslechterde mijn situatie opmerkelijk waardoor ik de beademing praktisch 24 uur per dag nodig heb, zelfs tijdens de maaltijden.

Zoals ik reeds vermeldde was en is het erg moeilijk voor me deze ziekte te verdragen. Vele dingen heb ik achterwege moeten laten. Van die dingen waarvan willekeurig mens op die leeftijd droomt en zich ten doel stelt zoals: doorgaan met studeren, werken, een eigen gezin vormen.

Er zijn niet meer zo veel vrienden en ik zag ze steeds minder. Gedurende de laatste jaren, door het verslechteren van mijn situatie, kon ik niet meer op vakantie en naar buiten gaan om te wandelen werd te vermoeiend. Zo raakte ik steeds meer geïsoleerd, voelde me eenzaam en beschikte niet over informatie wat er nu toch met mij aan de hand was. Ik verloor de moed. Na mijn 30ste raakte ik in een diepe depressieve crisis en moest mijn toevlucht nemen tot psychologische hulp, hetgeen ik al veel eerder had moeten doen. De therapie hielp enorm. Er was echter iets dat me nog meer zou helpen om die depressie te boven te komen.

Ik leerde toen internet kennen en daarmee een poort naar de wereld. Het eerste wat ik deed is zoeken naar informatie over mijn ziekte en mijn leven begon weer te veranderen. Ik leerde mensen uit andere landen kennen met hetzelfde probleem en waarmee ik een mooie vriendschap sloot. Ik leerde ook organisaties kennen die zich met deze ziekte bezig houden. Zo kon ik informatie krijgen en voelde ik me niet meer zo eenzaam. Ik hoorde toen ook dat men bezig was met de ontwikkeling van een behandeling van de ziekte van Pompe en dat men reeds bezig was met proeven op kinderen met opmerkelijke resultaten. Dat alles bracht mij ertoe weer hoop te krijgen en om met meer kracht en volharding dan ooit te blijven strijden.



(Op 34 jarige leeftijd)

Enige maanden geleden begon ik met de enzym vervangende therapie (EVT) dat ontwikkeld werd door Genzyme. Ik herinner mij nog de dag van het eerste infuus en hoe emotioneel het voor me was toen de Myozyme in mijn aderen begon te vloeien. Op dat moment wist ik dat ik een nieuwe kans in mijn leven kreeg en dat ik door de behandeling zeker verbetering van bepaalde functies zou krijgen. Ik heb zeer goede hoop dat het zo zal zijn.

Ik wil dank zeggen aan APELRA (Asiacion para Enfermedades Lisosomales de la Republica Argentina) wiens president de heer Carlos Gandolfo is, voor zijn geweldige hulp om de behandeling voor mij te verkrijgen. Ook dank aan FESEN (Fundacion el Estudio de las Enfermedades Neurometabolica) dat destijds voorgezeten werd door Dr. Chamoles en die ons ook ontzettend geholpen heeft. Speciaal ook aan het Laboratorium Genzyme om mij te behandelen en mij een nieuwe kans te geven in mijn leven. Heel hartelijk dank aan allen !

Ricardo