

# Leven met Pompe

## Wilma Treur, September 2011

*Geschreven in November 2005*

Toen mij werd gevraagd om te vertellen wat het betekent om te leven met de spierziekte Pompe, bedacht ik, dat ik er nog nooit in die zin over had nagedacht. Wel dat ik in allerlei vormen tegen beperkingen aanloop maar niet in de zin dat ik alles al op een rijtje had gezet. Een aardige opdracht dus.

Goed een jaar geleden, 4 augustus 2004, kreeg ik te horen dat het 100% zeker was dat ik Pompe had. De weg naar deze diagnose was lang. Niet lang in het ziekenhuis, maar voor mijzelf. Wie ik ben? Ik ben een alleenstaande moeder van 48 jaar met een prachtige dochter.

Achteraf kan ik heel veel dingen plaatsen maar toentertijd had ik geen idee. Nu kan ik zeggen dat ik de eerste verschijnselen van spierzwakte vanaf mijn 28ste begon te merken. Met name bij sporten zoals duiken. Echt gemakkelijk kwam ik niet uit het water omhoog met volle bepakking. Maar ach, dat was te overzien. Tijdens de zwangerschap werd het goed merkbaar. Ik was toen 33 jaar. Uit een stoel opstaan of de trap op ging erg moeizaam. Maar goed, je hebt een excuus, namelijk je zwangerschap. En in dat opzicht bedoel ik, dat het een lange weg is geweest. Je kunt heel lang allerlei redenen bedenken waarom trap lopen niet zo makkelijk gaat, of het feit dat je met een waggelgangetje gaat lopen, dat je kortademig wordt. Geen conditie of wellicht bekkeninstabiliteit? Moe!! Ach, het is druk op het werk en in de tussentijd ben je ook nog gescheiden. Maar het houdt een keer op, zo ook bij mij. Want bekkeninstabiliteit was het niet en ook na twee keer sporten in de week, ging het niet beter. Dan begint het medische circuit. Eigenlijk bij toeval. Een testje bij de dokter om te checken of ik geen ziekte van Pfeiffer had. Dit in verband met de blijvende vermoeidheid. Wel, geen Pfeiffer, wel een verhoogde leverwaarde. Ja, ik weet het, jullie denken nu, ach, een stille drinkster. Nou, ik lust zeker een wijntje, zo'n drie keer per jaar!!! Nee, dat was het niet, maar onderzoek wees ook uit dat ik een verhoogde CK waarde had. En een beetje kenner van spierziekten weet dat dit niet goed is. Naar de neuroloog, maar die kan niets vinden en toch weet je, dit is niet goed. Maar je drukt het weg, je wil het niet weten. Je hoopt dat je een gebrek aan vitaminen en mineralen hebt; een pot pillen en je bent weer de oude. Maar diep in je hart voel je, dat het niet goed zit. Want uit een stoel opstaan zonder mijn handen te gebruiken gaat niet, opstaan vanuit je hurken gaat niet, traplopen gaat alleen als je je handen gebruikt voor de coördinatie, je dochter optillen van de grond lukt niet. Al langere tijd niet, maar je lichaam en geest werken zo mooi samen dat je vanzelf andere oplossingen gaat zoeken. Spelenderwijs, sluipend. Tot iemand je er op wijst en zegt: "sta eens op zonder je handen op je knieën te zetten". De vragen van vrienden, collega's of ik een sportblessure heb of last van mijn rug. Blijkbaar loop ik raar. Geforceerd. Iedereen bedoelt het goed, maar je wordt er bloednerveus van. Wat is er mis met mij? Ik kan het aan niemand uitleggen, ik weet het ook niet. Ik voelde me ook stom en dacht vaak: 'Stel je niet zo aan, kom op, die trap op'. Het maakte je vreselijk onzeker. Niet dat anderen daar veel van gemerkt zullen hebben. Zo zit ik niet in elkaar. Ik red het wel, ik ben die sterke vrouw die alles aankan. Althans voor de buitenwereld. En al was ik niet zo, wat moest ik vertellen. Zeuren over dat je zo moe bent, maar waarvan?? Dat je op tijd naar bed wilt, je houdt het gewoon niet zo lang meer vol. Ik ben rond de veertig, in de bloei van mijn leven. Anderen kunnen het ook. Waarom ik niet?

Uiteindelijk zelf weer initiatief genomen door opnieuw mijn CK waarde te laten testen. Deze was nu verder verhoogd. Niet goed. Terug naar het ziekenhuis.

Zelf het internet op. Zoeken bij spierziekten en daar staat het: ziekte van POMPE. Dat is het!! Zo herkenbaar. Eindelijk een verklaring voor al mijn fysieke verschijnselen. Het gaat om een spierziekte waarbij mijn spiercellen langzaam vollopen met glycogeen. Ik maak te weinig alpha-glucosidase aan (een speciaal enzym wat de afbraak van glycogeen bevordert).



Wilma met haar dochter

Hierdoor ontstaat spierzwakte. Als de ziekte zich manifesteert op jonge leeftijd (babyleeftijd) is het een dodelijk ziekte. Hoe later de ziekte wordt vastgesteld hoe gunstiger de vooruitzichten. Het zijn met name de grote rompspieren die vaak als eerste worden aangetast. Dit leidt vaak tot problemen bij het traplopen en opstaan uit een stoel. Het is een progressieve spierziekte en dat betekent dat ik steeds slechter zal worden in de toekomst. Maar hoe en hoe snel kan niemand vertellen. Maar klopt dat? Heb ik dat? Uiteindelijk werd de diagnose redelijk snel gesteld aan de hand van een spierbiopt en later DNA onderzoek. Het staat vast, ik heb de ziekte van POMPE.

Opluchting schoot door mij heen toen de diagnose werd gesteld. Dat klinkt maf, maar ik was echt opgelucht. Nu kan ik uitleggen aan mensen wat ik heb en waar ik tegen aan loop. Dat geldt helemaal voor instanties. Geen diagnose, geen hulp. Ik heb direct een aantal dingen geregeld, zoals een traplift, verhoogde toiletten en handgrepen. En hulp voor in huis. Ik werk 30 uur en dat wil ik graag blijven doen. Dat betekent dingen regelen, overal zelf achteraan in de wirwar van organisaties die hulp kunnen bieden. Als ik al niet moe was, zou je het worden. Maar er is veel mogelijk, je moet wel de weg weten.

Sinds de diagnose voel ik me heen en weer geslingerd tussen hoop en vrees. Vrees in de zin van dat sinds ik het weet, ik het gevoel heb dat ik harder achteruit ga. Of dat echt zo is, weet ik niet, maar ik ervaar het wel zo. Vaker last van vermoeide, zware benen, een boek van de grond rapen gaat haast niet, sporten doe ik wel (fitness onder begeleiding) maar dat stelt in mijn ogen niet veel voor. Ik weet het. Ik moet het afzetten tegen het feit dat ik een spierziekte heb en ik kan nog lopen, dus wat mopper ik. Maar je kijkt toch naar wat je hebt gekund en wat je nu nog kan. En dan de vermoeidheid! Na een uurtje winkelen of gewoon een dag werken, ben ik gesloopt en ga ik vaak even liggen. Niet altijd even leuk voor mijn dochter van 8 jaar. Mama is moe, mama gaat even een uurtje liggen. Ga jij maar even tv. kijken. Toch gebeurt dat steeds vaker. Wat moet ik regelen voor de toekomst? Ik kreeg te horen dat ik een kortere levensduur heb dan de gemiddelde Nederlander. Wat betekent dat? Ga ik nog door met mijn aanvullende pensioen? Voor wie? Heeft dat zin? Vele vragen met even weinig antwoorden. Het blijft koffiedik kijken hoe bij een ieder de ziekte zal verlopen. Sommige zitten in de rolstoel, sommige aan de zuurstof, sommige beide. Waar hoor ik bij? Maar in alle stress die over mij heen komt heb ik een ding voor ogen en daar hou ik mij aan vast. Er is ook hoop. Het Pompe Centrum in Rotterdam heeft, in samenwerking met het bedrijf Genzyme, het enzym alpha-glucosidase biologisch na kunnen maken. Jammer genoeg is het nu nog alleen verkrijgbaar voor de mensen die meedoen aan de klinische studie en daar ben ik nog te goed voor. Maar het heeft effect. Dat is gebleken bij baby's en kinderen met Pompe. Het effect is niet voor iedereen hetzelfde, maar één ding is duidelijk, hoe sneller je het krijgt, hoe beter het resultaat.

De aanvraag voor goedkeuring bij de Europese Autoriteiten is de deur uit. Wat duurt dat alleen lang. Een jaar tot anderhalf jaar. En dan de grote hamvraag, wie gaat dat betalen? Goedkoop is het niet. Ben ik dat waard?

*Geschreven in September 2011*

In 2005 heb ik bovenstaande stuk geschreven en we zitten nu 2011, goed 6 jaar later en wat is er een hoop gebeurd! Ik heb tot 2007 moeten wachten op het medicijn en in alle eerlijkheid moet ik zeggen dat ik in deze periode behoorlijk achteruit ben gegaan. De gedachte dat het medicijn nu toch echt binnen handbereik kwam hield mij wel op de been en in november 2007 ben ik in het Erasmus begonnen met het infuus. Het is moeilijk aan te geven wat ik toen dacht omdat, afhankelijk van de dag, de ideeën omtrent het effect van het medicijn wisselde. Na het eerste infuus dacht ik dat ik mij al beter voelde, na drie infusen weer minder en dat schommelde zo heen en weer. Ik heb mijn infuustijd in het ziekenhuis als heel waardevol ervaren en ik heb er hele fijne mensen leren kennen; de verpleegkundige, artsen, andere patiënten en ik heb er een goede vriendin aan overgehouden die samen met mij aan het infuus zat. Het eerste jaar daarna moest Lyda helaas stoppen wegens allergische reacties. Balen!! We zijn nog wel steeds hele goede vrienden.

Na twee jaar iedere twee weken naar het ziekenhuis in Rotterdam overgestapt op thuisinfuus en dat is heerlijk. Het scheelt ongelofelijk veel reistijd en ik heb een hele leuke verpleegkundige die zeer accuraat haar werk doet.

Ik zit nu 4 jaar aan het infuus en ik kan stellen dat ik aardig gestabiliseerd ben, ik voel mij goed en heb het ongelofelijk druk met mijn werk ( ik werk nu 15 uur per week als Wmo adviseur bij de gemeente Haarlemmermeer), mijn prachtige dochter en vrijwilligerswerk. Zo werk ik bij de diagnosewerkgroep Pompe van de VSN en ben ik bestuurslid van de IPA (Internationale Pompe Association). In de afgelopen maanden heb ik zelfs meegedaan aan een wetenschappelijk onderzoek over mogelijke opbouw van spiervezels bij mensen met Pompe door het volgen van een intensief sportprogramma. Drie keer in de week 2 uur per keer een vast sportprogramma volgen onder leiding van een fysiotherapeut. Het was zwaar, maar wat heerlijk om weer bezig te zijn, om zelf een bijdrage te kunnen leveren aan het zo goed mogelijk houden van je lijf. De

medicatie heeft voor mij een wezenlijke bijdrage geleverd aan de kwaliteit van leven en aan mijn vooruitzichten. En als ik naar de ontwikkelingen kijk die er zijn op het gebied van het verbeteren van het medicijn kan de toekomst alleen maar beter worden. Er zijn drie grote farmaceutische bedrijven bezig met het zoeken naar de beste oplossing voor deze ziekte, ongelofelijk.

Heb ik ooit de gedachten gehad dat ik niet oud zou worden, daar ben ik nu vanaf gestapt. Ik ga oud worden en wellicht niet lopend maar ik kijk liever naar wat ik dan allemaal nog wel kan, dan naar wat ik niet kan.

**Wilma Treur, Nederland**