

UITGAVE MONA VAN DEN BERG PRODUCTIES

ELKE STAP IS WINST



▶ MEDICIJNEN BINNEN HANDBEREIK

▶ ALS EEN SPIERZIEKTE JE GEZIN TREFT

▶ VOORZICHTIG POSITIEF

PRINSES
BEATRIX



**SPIER
FONDS**

KRACHTIG TEGEN
SPIERZIEKTEN

LICHT SCHIJNEN



Foto: Mona van den Berg

Wanneer je het geluk hebt dat er een kind in je leven komt, dan heb je als ouder een beeld van hoe het gaat zijn. En dat is meestal niet een beeld van een 'kink in de kabel'. Een spierziekte is de ultieme kink in de kabel. Je denkt er niet aan en dan opeens is het er. Bij de geboorte, in de eerste levensjaren, maar het kan ook op latere leeftijd. Een enorme confrontatie, op welk moment het ook is. Daar weten de ouders van Benjamin, Marina, Isa en Dean alles van (zie pag. 8).

Als ambassadeur voor het Prinses Beatrix Spierfonds, een rol die ik inmiddels tien jaar met liefde mag vervullen, was ik op bezoek bij Dean en zijn familie. Op het moment dat je het huis binnenloopt, word je direct met je neus op de feiten gedrukt. Niet omdat er een bed in de woonkamer staat, maar omdat je ziet dat hij steeds afhankelijker wordt van de spierkracht van anderen. Hoe anders is je leven dan? Daar staan we te weinig bij stil. Dit neemt overigens niets weg van het levensplezier van Dean en veel andere kinderen met een spierziekte. Net als gezonde kinderen houden ze van gamen, lachen, kietelen, willen ze naar school en met vriendjes spelen. Het grote verschil is dat het van hen een ongelofelijke vechtersmentaliteit, doorzettingsvermogen en discipline vraagt, om te kunnen doen wat voor de meeste andere kinderen vanzelfsprekend is.

Het werk van het Spierfonds en hun inzet op wetenschappelijk onderzoek is van groot belang om de achteruitgang te stoppen en een oplossing te vinden voor spierziekten. Het is hoopvol om te horen dat wetenschappers op zaken stuiten die een doorbraak in de ontwikkeling van medicijnen of genterapie kunnen bewerkstelligen, zoals bij SMA. Als ambassadeur hoop ik hierop wat licht te schijnen en vooral ook op de verhalen en levenswereld van mensen met een spierziekte.

Soms moet je ergens aan herinnerd worden. Daarom is deze bijlage ook zo belangrijk. Ik hoop dat wanneer je de verhalen leest, je even stil kan staan en realiseert dat het leven zo maar een andere, allesbepalende afslag kan nemen.

— Jan Kooijman

Geïnspireerd ambassadeur van
het Prinses Beatrix Spierfonds

MEDICIJNEN BINNEN HANDBEREIK

“De impact van een spierziekte op je leven is zo groot, dat is voor een gezond iemand nauwelijks te bevatten. Je spieren zijn de toegang tot zelfstandigheid, tot de buitenwereld.” Ellen Sterrenburg, directeur van het Prinses Beatrix Spierfonds, laat zich iedere dag weer inspireren door de kracht en het doorzettingsvermogen van mensen met een spierziekte.

TEKST: JOLIE STORSBERGEN FOTOGRAFIE: MONA VAN DEN BERG



“De verhalen van gezinnen met kinderen met een spierziekte raken me enorm”, begint Ellen. “Ik heb zelf twee kinderen en als moeder wil je dat je kind een onbezorgd leven kan leiden. Door de continue achteruitgang bij spierziekten, leven gezinnen elke dag in onzekerheid, moeten zij zich steeds weer aanpassen en is hun leven allesbehalve zorgeloos. Dat is ongekend heftig. Als we daar verandering in kunnen brengen – en dat kunnen we – dan moeten we niet afwachten maar daar vol voor gaan.”

DE STROMEN KOMEN SAMEN

Al ruim 65 jaar zet het Spierfonds zich in om de behandeling van spierziekten werkelijkheid te laten worden. Wetenschappelijk onderzoek is daarbij de sleutel. Want alleen met onderzoek kunnen behandelingen en medicijnen ontwikkeld worden die de achteruitgang stopzetten of misschien zelfs mensen met een spierziekte kunnen genezen.

Ellen: “Het Spierfonds heeft een groot netwerk en overziet wat er wereldwijd gebeurt op het gebied van onderzoek. Zo zorgen we voor versnelling en zijn we de verbindende

factor tussen Nederland en het buitenland. Na jaren van keihard samenwerken, komen de stromen nu samen. Er worden medicijnen ontwikkeld en de eerste spierziekten gaan van onbehandelbaar naar behandelbaar. Dat is werkelijk fantastisch!”

SUPER AMBITIEUS

In een mensenlichaam zitten zo’n 600 spieren en al deze spieren zorgen voor beweging. Het zorgt dat je kunt lopen, glimlachen en plassen, maar ook dat je kunt ademen en slikken, en dat er bloed door je aderen blijft stromen. Bij een spierziekte vallen deze spierfuncties uit. “We hebben de afgelopen jaren veel geïnvesteerd om uit te zoeken hoe dat komt”, vertelt Ellen. “We hebben ontzettend veel geleerd. Nu is het moment daar voor de ontwikkeling van medicijnen. Dat doen we bijvoorbeeld met ons onderzoeksprogramma genterapie. In 2025 willen we de eerste genterapie bij patiënten testen. Dat is super ambitieus, maar we gaan er keihard voor. En we zorgen ervoor dat we zoveel mogelijk van andere onderzoeken en spierziekten leren.”

Bijvoorbeeld van voorloper SMA: er zijn nu drie verschillende medicijnen beschikbaar die de achteruitgang

van deze erfelijke spierziekte kunnen stopzetten. Je wilt dan ook zo vroeg mogelijk beginnen met behandeling. “En dat gebeurt nu, want SMA wordt meegenomen in de hielprik. Als de afwijking daar zichtbaar wordt, kun je meteen beginnen met de behandeling om de spierzwakte te voorkomen. Dat is echt een grote stap”, zegt Ellen met een glinstering in de ogen. “Dit willen we vanzelfsprekend ook bereiken voor andere spierziekten.”

WEZENLIJKE BIJDRAGE

“Het is voor iemand met een spierziekte een hele organisatie om ‘normaal’ te kunnen leven”, besluit Ellen haar betoog. “Ook dat is belangrijk om over de Bühne te brengen. Om begrip te kweken en tegelijkertijd het belang en de urgentie van onderzoek te benadrukken. We kunnen wat doen, maar daar is geld voor nodig. Wij hopen mensen te inspireren om bij te dragen. Met hoopvolle resultaten, met doorbraken die eraan zitten te komen en met verhalen van patiënten. Het is mijn persoonlijke ambitie om te zorgen dat er medicijnen komen, en we hopen zoveel mogelijk mensen mee te nemen en in te laten zien dat hun bijdrage – klein of groot – iemands leven kan veranderen.” ●

Niet lang nadat haar man Randy in de zomer van 2009 overlijdt*, krijgt haar zoon Tobias (11) de diagnose myotone dystrofie (MD). Een complexe, erfelijke spierziekte die de spieren steeds zwakker maakt en ook organen aantast. Moeder Marieke Vrolijk (44) vertelt hoe ze ondanks al die tegenslag oog blijft houden voor de kleine dingen.

TEKST: JOLIEN STORSBERGEN FOTOGRAFIE: MONA VAN DEN BERG

VOORZICHTIG POSITIEF



► De band tussen Marieke en Tobias is sterk.



► 's Nachts moet Tobias aan de beademing, en soms ook overdag als de inspanning te veel was.

Marieke: “Ik wist het in mijn achterhoofd, herkende de signalen, maar je hoopt toch dat het niet zo is. Je wil niet dat jouw kind ziek is. Het kan niet, het mag niet. Op de dag van de diagnose schoof de wereld verder onder mijn voeten vandaan, mijn grootste angst werd waarheid. Ik was nog niet hersteld van de dood van mijn man, of ik ging de mallemlen weer in. Tegelijkertijd viel alles op zijn plek. Ik wist waar zijn pijn vandaan komt, waarom hij altijd zo moe is, zijn gedragsproblemen. Toen hij een rolstoel kreeg, vond ik dat moeilijk, maar het was voor hem een verademing. Hij kan nog heel kort lopen en rennen, maar daarna moet hij in zijn rolstoel. Het is balans zoeken. Tobias gaat steeds meer achteruit, 's nachts is hij aan de beademing en als hij een dagdeel naar school gaat, moet hij overdag ook een uur.”

Als Marieke spreekt, hoor je de pijn en de zorgen, maar vooral ook haar kracht en hoop op een medicijn: “Ik ben voorzichtig positief over de ontwikkelingen, dat het voor Tobias nog op tijd komt.

Gelukkig is Tobias een kind van de dag. Hij leeft heel erg in het nu.

Hij kan het accepteren als iets moet; de beademing, de spalken om zijn benen bij het slapen. Hij maakt het voor mij daardoor iets minder moeilijk. Hij kan ook echt genieten. Van fietsen op de tandem. Van de warmte op zijn lichaam in zijn douche met stoel en twee douchekoppen.



► Tobias met zijn tweelingbroer, die de spierziekte niet heeft.

‘Tobias leeft heel erg in het nu. Dat maakt het voor mij iets minder moeilijk’

Binnenkort krijgt hij keyboard les. Zijn schooljuf vertelde dat ze hem helemaal op zag fleuren toen hij daarop mocht spelen. Hij zei tegen me: ‘Het doet pijn aan mijn vingers, maar ik vind het zo fijn om te doen.’ Het zit hem in de kleine dingen.” ●



► Met de hond van oma, die wekelijks komt oppassen.



► Samen genieten van kleine dingen.

MET ELKE GENERATIE ERNSTIGER

Een spierziekte die hele families treft

De spierziekte myotone dystrofie (MD) is misschien wel de meest complexe ziekte die er bestaat. In elke cel richt deze ziekte schade aan, en met elke generatie neemt de ernst van de ziekte toe. Als neuroloog ziet prof. dr. Baziël van Engelen dagelijks wat deze ziekte teweegbrengt. “De impact op het leven van patiënten is amper te bevatten, het is echt dringend nodig dat we iets voor deze mensen doen.”

“Bij baby's die met MD geboren worden, zie je dat de spieren niet genoeg zijn ontwikkeld, waardoor ze al snel ernstige problemen krijgen”, begint Baziël. “Ze zijn meestal direct na hun geboorte slap en hebben moeite met drinken en ademen. Ongeveer 20% overlijdt binnen enkele jaren. Maar er is ook een volwassen vorm van MD, waarbij de spierafbraak op latere leeftijd begint. Ook die vorm heeft een enorme impact; het is alsof je op je veertigste het lichaam van een zeventigjarige hebt. Naast spierzwakte worden ook organen aangetast, waardoor patiënten bijvoorbeeld darm- en hartklachten krijgen of suikerziekte. Dat is verschrikkelijk ellendig om te zien.”

LEVENSGEVAARLIJKE FAMILIEZIEKTE

“MD wordt veroorzaakt door een genetische fout, die ervoor zorgt dat een stuk DNA eindeloos wordt gekopieerd”, legt Baziël uit. “Dat gebeurt in al je cellen. De lange reeks die dan ontstaat zorgt ervoor dat er allerlei processen in het lichaam misgaan, waardoor mensen ziek worden. De reeks blijft een leven lang groeien, daardoor worden de klachten ook steeds erger. En met elke generatie wordt de reeks langer, daardoor worden kinderen en kleinkinderen steeds zieker en eerder ziek dan ouders en grootouders.”

“MD is een spierziekte die hele families treft. Het is echt alomvattend. Het tast zelfs je persoonlijkheid aan. Hoe ondernemend, charmant en verbaal sterk je ook was, je ziet dat allemaal wegtrekken. Als ik deze diagnose moet stellen, weet ik gewoon dat hele gezinnen hiermee een zwaar leven tegemoet gaan. Het is echt heel dringend nodig dat we iets voor deze mensen doen.”



Foto: Mona van den Berg

VERNIEUWEND ONDERZOEK

Baziël is daarom volop betrokken bij het laboratorium-onderzoek naar MD. Samen met collega's prof. dr. Hans van Bokhoven (geneticus) en dr. Rick Wansink (celbioloog) doet hij onderzoek naar genterapie. “Hierbij willen we met een soort moleculair schaarje de fout uit het DNA knippen. Dat doen we in stamcellen die we uit de spier van een patiënt halen. In het laboratorium repareren we de cellen en vermenigvuldigen we ze. Daarna geven we ze weer terug aan de patiënt. We zijn nog niet zover dat we de therapie bij mensen kunnen testen, maar in het laboratorium zien we hoopvolle resultaten.”

“Het mooie aan dit onderzoek is dat er mensen van allerlei vakgebieden bij betrokken zijn. Daar heeft het Spierfonds ook op aangestuurd. Want het is natuurlijk mooi dat ik me als neuroloog bezighoud met MD, maar ik wil ook dat onze revalidatiearts, fysiotherapeut, geneticus, eigenlijk iedereen expert wordt op MD. We werken nu echt samen, leren elkaars taal spreken en richten ons meteen op wat het voor de patiënt betekent.” ●

ALS EEN SPIERZIEKTE JE GEZIN TREFT

Je kind zijn ding te laten doen en niet als een moederkloek achter hem aanlopen, ondanks een ingrijpende spierziekte. Deze ouders vertellen hoe ze dat doen. “Het leven gaat door, je móet ermee leren leven.”

TEKST: JOLIEN STORSBERGEN FOTOGRAFIE: MONA VAN DEN BERG

‘Constant in een spagaat’

Bianca wist bijna vanaf dag één dat er iets niet goed was met Dean (8). Een oer-moedergevoel dat juist bleek. Na negentien maanden kwam de diagnose; Dean heeft de ziekte van Duchenne. “Ik verwachtte het, was kalm, maar tegelijkertijd gaat er zo veel door je heen. Je hele toekomstbeeld verandert op slag. Ik heb het gelijk aan iedereen verteld. Zo werd het echt en erover praten hielp mij bij de verwerking.” “Ik ging alles uitzoeken over Duchenne en lopende onderzoeken. Met de gedachte: ik moet mijn kind redden, zodat hij langer kan bewegen en langer kan leven. Maar langzaam kwam de acceptatie dat dat misschien niet ging lukken. De hoop blijft, maar ik focus me nu meer op een zo mooi mogelijk leven met Duchenne. We doen leuke dingen samen, beleven de mooie momenten intenser. Dean is vrolijk, geniet van muziek maken, kan uren in bad zitten en is dol op dieren; later wil hij dierenverzorger worden.” “Dean gaat nu hard achteruit. Bukken lukt niet meer. Hij kan nog lopen, maar hij valt vaak en kan dan niet zelf opstaan. Als hij valt kan hij zichzelf niet beschermen, daarvoor heeft hij niet genoeg kracht in zijn armen. Ik ben elke keer bang dat hij iets breekt of zijn tanden kapot valt. Toch probeer ik hem zijn ding te laten doen en niet steeds als een moederkloek achter hem aan te lopen. Hij moet kind kunnen zijn.”



Een spagaat waar Bianca ook wat betreft medicatie in zit. “Hij kreeg Prednison. Lichamelijk gaf dat een oppepper, maar hij was opgefokt, kon zich niet concentreren. ‘Mama’, zei hij, ‘mijn hoofd doet raar.’ Wat doe je dan? Met medicatie kan hij iets langer blijven bewegen, blijven zijn ademhalingspijpen en hart iets langer gezond, maar hij voelt zich rot en gedraagt zich naar. Zonder medicatie voelt hij zich fijner, is hij gezellig en maakt hij vrienden. Wel gaat hij lichamelijk sneller achteruit. Dat is een keuze die bijna niet te maken is.” “We blijven hoop houden op een behandeling die echt flink kan vertragen of genezen, maar realistisch gezien denk ik niet dat het voor Dean op tijd komt. Ik ben blij dat Dean met de campagne voor het Spierfonds iets kan bijdragen. Bewustwording bij anderen creëren en hopelijk leiden de donaties naar een medicijn, waardoor anderen na hem dit niet hoeven mee te maken. Dan voelt zijn ziekte iets minder zinloos.” •

‘De zenuwpijn is ontwrichtend’

‘We moeten vaak verdedigen waarom hij in een rolstoel zit’

Benjamin is negen maanden en door een longinfectie al een tijdje ziek, wanneer zijn moeder hem uit de draagzak haalt. Zijn hoofdje valt slap opzij, als bij een pasgeboren baby. Stèphanie en Paul weten direct: dit is niet goed. Door een alerte kinderarts in het

streekziekenhuis, die het Guillain-Barré syndroom (GBS) herkent, worden ze gelijk doorgestuurd naar het UMC Utrecht en vervolgens naar de Intensive Care van het Wilhelmina Kinderziekenhuis. “Het was alsof we in een film zaten”, vertelt vader Paul. “Benjamin kwijlde, want hij kon niet meer slikken en was helemaal slap. We zagen ons kind, liggend in een bed, met verschillende artsen om hem heen. Dan voel je maar één ding: angst. Angst om je kind te verliezen.” “We mochten nog even afscheid van hem nemen, ze gingen hem intuberen en in coma brengen, zodat al zijn energie naar zijn herstel kon gaan. Hij had acute en volledige verlamming, alleen zijn hart deed het nog. Van het ene op het andere moment staat je leven ondersteboven, kun je niet meer onbevangen zijn.” Inmiddels is Benjamin zeven jaar. Een vrolijke, slimme jongen. Als je niet beter weet, zie je een redelijk gezond kind. “Binnenshuis loopt en speelt hij gewoon, hij gaat halve dagen naar school en zit op rolstoelhockey. Maar tegelijkertijd is hij heel instabiel, bij een aai over zijn bol kan hij al wankelen, hij kan niet staand douchen. Als we op pad gaan, moet hij in een rolstoel. En dat moeten we vaak verdedigen, wat heel confronterend is. Ja, hij kan staan en zwemmen, maar hij is wel degelijk ernstig gehandicapt en heeft een rolstoel nodig.” “Hij heeft elke dag zenuwpijn. Daar heeft hij medicijnen voor, maar die werken niet afdoende. Het enige wat dan een beetje helpt, is over de plekken te wrijven. Die pijn is echt ontwrichtend. We hopen elke dag dat die pijn stopt, of dat er een medicijn kan worden ontwikkeld. Zodat hij een zo normaal mogelijk leven kan leiden.” •



'Isa blijft vertrouwen houden, geeft overall haar eigen positieve draai aan'

Het is zoals het is



Toen Isa niet goed ging kruipen, wist Jenny dat er iets mis was. "Het voelde niet goed. Na anderhalf jaar van onderzoeken werd duidelijk dat Isa de spierziekte SMA heeft. Dan stort je wereld in. Ze zal nooit kunnen staan of lopen. Maar het leven gaat door, je móet ermee leren leven." En dat doen ze. Met positiviteit, rust en openheid.

"Bij de geboorte van Isa had ik het beeld dat ik met haar hand in hand zou lopen. Rokje over de kleine beentjes, huppelend. Na de diagnose dacht ik: dat krijg ik nooit. Maar het kan natuurlijk wel, je moet het alleen anders invullen. Je verwachtingen aanpassen en positief blijven. Dat is iets wat ik zo aan Isa waardeer, wat ik van haar leer. Ik zie nog wel eens beren op de weg, maar zij ziet dat niet of geeft er een draai aan, heeft altijd vertrouwen. Het is mooi om haar reactie terug te krijgen: 'Het is zoals het is.' Daar ben ik trots op." "De band tussen ons is wel sterk", vertelt Isa. "Mijn ouders komen 'dichterbij' dan normaal, want ze moeten me met van alles helpen. Het maakt dat ik ook makkelijk dingen met ze kan bespreken." Met een lach voegt ze eraan toe dat ze natuurlijk niet alles bespreekt, ze blijft een 15-jarige. Iets wat haar moeder alleen maar toejuicht. Het betekent ook loslaten. Zo is Isa voor het eerst met school een week op reis geweest. Jenny: "Heel spannend voor ons, maar super voor Isa. Die vond het fantastisch om eindelijk eens ergens heen te gaan zonder haar ouders. En dat kan dus gewoon." De hoop op een doorbraak in de wetenschap is daar. Jenny: "Elke stap is winst. Stilstand van de ziekte, wat meer spierkracht ontwikkelen. Voor Isa is elke stap een grote stap, ook op het moment dat het blijft zoals het nu is. We zien en horen dat er veel gebeurt, maar we kijken niet te ver vooruit. Dat kost te veel energie. Iedereen loopt zijn eigen pad." •

Met **infuus** door het ziekenhuis **rennen**

“Wanneer je Jasmijn ziet, kun je zo denken dat er niets aan de hand

is. Ze ontwikkelt zich als een normale peuter van haar leeftijd (1,5 jaar) en is vrolijk, ondernemend en ondeugend”, vertelt moeder Marina. Maar onder de uiterlijkheden en haar gedrag gaat ook een spierziekte schuil. Jasmijn heeft de ziekte van Pompe, een erfelijke spierziekte waarbij de spieren steeds zwakker worden. Het verloop is bij iedereen anders. “Toen Jasmijn drie weken oud was, is ze opgenomen in het ziekenhuis. Ze dronk slecht, had een te snelle ademhaling en zag geel – als ik de foto’s nu terugzie echt kanariegeel. Na een hartecho bleek haar hart vergroot en ook de bloedwaarden waren niet goed. Ze is direct in het Sophia Kinderziekenhuis opgenomen. Niet veel later, op 31 december, kregen we de uitslag. Ik had er nog nooit van gehoord. De arts die het me vertelde, moest me echt informeren. De medicatie is direct begonnen. Doordat we er heel snel bij waren, was er ook nog geen spierzwakte opgetreden.”

“Elke week krijgt Jasmijn thuis een medicijninfuus en één keer in de zeven weken een immuunmodulatie (infuus om immuunsysteem te versterken, red.) in het Sofia. Daarmee is ze zes uur per keer zoet. Het klinkt gek, maar ze draagt het echt met vrolijkheid, is er geen ziek kind onder. Er gaat een hoop troep door zo’n klein lijfje, maar het medicijn zorgt



er wel voor dat ons meisje nog leeft. Zonder medicatie was ze niet meer bij ons geweest.”

“Het toedienen van medicatie beperkt haar, maar zelfs aan het infuus is ze actief. Vaak moet de verpleegkundige of ik met het rugzakje en al achter haar aanrennen. In het ziekenhuis loopt ze overal binnen voor een brabbelpaartje, thuis spelen we veel. Dat zijn mooie momenten, positief, en dat is goed voor ons allebei.”

“We weten natuurlijk niet hoelang het goed blijft gaan. Maar we laten het op ons afkomen en genieten ondertussen van het moment.” •

‘Er gaat een hoop troep door zo’n klein lijfje, maar zonder medicatie was ze er niet meer’

VAN DODELIJKE, NAAR CHRONISCHE ZIEKTE

Haar werk in de spreekkamer kent alle uitersten. Van het voeren van slechtnieuws-gesprekken met ouders tot lol trappen met kinderen. Dr. Corrie Erasmus, kinderneuroloog in het Nijmeegse Radboudumc, houdt van haar vak. Helemaal nu er nieuwe behandelingen in de lucht hangen. “Ik doe er alles aan om het leven van een kind zo fijn mogelijk te maken.”

TEKST: MARIËLLE VAN BUSSEL
FOTOGRAFIE: MONA VAN DEN BERG

Jaarlijks komen er zo'n driehonderd kinderen met een ongeneeslijke spierziekte de spreekkamer binnen bij Corrie Erasmus (55). Een paar keer per week moet ze ouders het slechte nieuws brengen dat hun kind niet te genezen is. Het lijkt een zware klus, het vak van kinderneuroloog, helemaal als het om spierziekten gaat. Maar niets is minder waar. Corrie: “Kinderen en hun ouders kunnen enorm in de put zitten, maar uiteindelijk gaan ze hier weg met een luchtiger hart. Dát vind ik het allermooiste aan mijn werk.”

“Samen met de ouders kijk ik hoe we het leven van een kind kunnen optimaliseren. Ik wil ze een lichtpuntje geven. Hoe kunnen we een schooltje naar de dierentuin tóch leuk maken? Hoe help ik de jongen die niet tegen zijn ouders durft te zeggen dat hij toe is aan een rolstoel? Ik benoem het en zie de opluchting op zijn gezicht. De innerlijke strijd is voorbij. Ik praat, denk mee en draag oplossingen aan.”

SPEELTUIN

Hoe positief ze zich ook opstelt in de spreekkamer, ook voor Corrie is het wel eens lastig om dag in dag uit bezig te zijn met een progressieve ziekte die te vaak tot



► Corrie Erasmus, kinderneuroloog in het Radboudumc, met patiëntje Ella Stangier

een vroege dood leidt. “Natuurlijk vind ik het moeilijk om een diagnose te vertellen. Ik denk dat ik een muurtje om me heen bouw door snel over te schakelen naar een plan, een perspectief. Zo geef ik ouders het gevoel dat ik iets voor ze kan betekenen, maar zelf heb ik dat ook nodig.”

Lachend: “Soms is het net een speeltuin in mijn spreekkamer. Ik heb veel lol met kinderen, er is altijd wel een aanknopingspunt voor een leuk gesprek. Of de trots die kinderen hebben, op hun nieuwste aangepaste schoenen in een hippe kleur, of op de stoere wielen van de rolstoel. Als je het daarover hebt, zie je kinderen en ouders opbloeien.”

IN DE STARTBLOKKEN

Corrie werkt inmiddels achttien jaar als kinderneuroloog, sinds 2011 is ze gespecialiseerd in spierziekten. Het vak is veranderd en dat heeft alles te maken met de huidige ontwikkelingen. “Tot voor kort was het mijn taak om het leven van patiënten zo draaglijk mogelijk te maken. Maar nu we weten dat er medicijnen gaan komen, verschuiven die taken.” Kort gezegd: iedereen moet in de startblokken staan voor het moment dat de behandeling naar Nederland komt. “Ik moet de kinderen in goede conditie houden, zodat ze er helemaal klaar voor zijn. Tegelijkertijd moet ik

de euforie temperen, want natuurlijk is niet elk medicijn geschikt voor elk kind.”

Een spannende tijd, vindt Corrie. Want wat jarenlang onmogelijk leek, wordt nu steeds concreter. Gentherapie, één de speerpunten van het Spierfonds, is in ontwikkeling en voor verschillende spierziekten komen de eerste medicijnen beschikbaar.

NIET ALLEEN

Corrie doet er alles aan om de schijnwerpers op spierziekten te krijgen én te houden. Ze bezoekt congressen, geeft interviews en werkt nauw samen met collega's over de hele wereld. “Als er aandacht is voor spierziekten, is dat ook aandacht voor de ouders en de kinderen. Ze krijgen het gevoel dat ze er niet alleen voor staan.”

Hoop doet leven, niet alleen voor de ouders en de kinderen, maar ook voor de kinderneuroloog zelf. “Ik ga het zeker meemaken dat spierziekten veranderen van dodelijke naar chronische ziekten. Dat een spierziekte minder heftig zal zijn en niet tot een ernstige handicap of de dood leidt. Een leven in een rolstoel waarbij je vaak benauwd bent, is niet fijn. Maar een leven in rolstoel zonder benauwdheid is een stuk leuker. Als we zo ver zijn, hebben we heel veel gewonnen.” ●

‘De wereld lag aan mijn voeten, nu alleen nog de woonkamer’

Alles in het leven van Eveline van der Does-Mongkhun (42) is veranderd sinds ze ruim vier jaar terug de spierziekte myasthenia gravis (MG) kreeg. Omdat de behandeling niet goed bij haar aanslaat, focust ze zich op acceptatie en positieve dingen.

TEKST: EVELINE VAN HERWAARDEN FOTOGRAFIE: MONA VAN DEN BERG



Hoe zag je leven eruit voordat je ziek werd?

Eveline: “Ik had een leven zoals zoveel mensen. Genoot van verre reizen en deed veel met vriendinnen. Mijn carrière als jurist ging als een speer. We wilden graag een gezin en ik was zwanger van ons eerste kindje.”

Wanneer kreeg je de eerste symptomen van een spierziekte?

“Ik was hoogzwanger en ging met mijn man uit eten. Opeens kon ik mijn mond niet goed meer bewegen en begon ik onduidelijk te praten. Een week later gebeurde het weer. Ik vond

het vreemd, maar tijdens de zwangerschap heb je wel vaker rare kwaaltjes. Toen ik na een moeizame bevalling weer thuiskwam, kreeg ik meer symptomen. Mijn oogleden zaten bijna dicht, ik begon dubbel te zien en had nauwelijks kracht in mijn armen. Ik kon nog geen aardappel schillen, laat staan mijn kind vasthouden.”

Hoe kwam je erachter dat het myasthenia gravis was?

“Tegen het einde van mijn verlof zag ik nog steeds dubbel. Ik ging naar een orthoptist en zij zei: ‘Volgens mij zijn het niet je ogen, maar je spieren’. Eenmaal bij de huisarts gingen alle alarmbellen rinkelen en werd ik met spoed naar de neuroloog verwezen. Daar was het met een paar testen raak; ik had myasthenia gravis.”

Drongen de mogelijke gevolgen meteen tot je door?

“Ik reageerde op dat moment heel rustig, want de neuroloog zei dat MG goed behandelbaar is. Dat las ik later ook in alle informatie. Bij een klein deel van de patiënten blijven de klachten ondanks medicatie hardnekkig aanwezig en ik behoor tot die groep. Ondanks dat mijn ziekte niet progressief is, ben ik inmiddels volledig afgekeurd.”

Hoe heb je die teleurstellingen verwerkt?

“Het was een proces van tegenslag op tegenslag. Altijd hield ik hoop, tot de neuroloog dit jaar zei dat hij geen opties meer voor

mij had. Toen heb ik wel even keihard gehuild. Het is moeilijk om dat te accepteren. Daar werk ik nog aan en ik probeer me te richten op de positieve dingen en zingeving van mijn leven.”

Hoe zien jouw dagen eruit?

“Ik heb vooral last van mijn armen en benen en extreme vermoeidheid, waardoor ik de zorg voor mijn zoontje en het huishouden voor negentig procent uit handen moet geven. Gelukkig heb ik veel hulp van mijn moeder en een goede vriendin. Ik maak ontbijt voor mijn zoontje en breng hem samen met mijn man naar school. Daarna doe ik de administratie en lig ik op bed. Als ik niet genoeg rust, wordt dat direct afgestraft. Samen met mijn moeder haal ik hem weer uit school, maar ik kan niet met hem spelen. Hij is vierenhalf, een drukke kleuter. Ik probeer zelf te koken en hem

‘Ondanks dat mijn ziekte niet progressief is, ben ik inmiddels volledig afgekeurd’

met hulp naar bed te brengen. Dan ben ik op en duik ik er meestal zelf ook in.”

Hoe kijk jij naar de toekomst?

“Natuurlijk zou het mooi zijn als er ooit een medicijn komt dat ook voor mij werkt, maar ik kijk tegenwoordig niet verder dan twee weken vooruit. Waar eerst de wereld aan mijn voeten lag, is dat nu alleen nog de woonkamer. Toch probeer ik ondanks deze ernstige beperkingen een fijn leven te leiden.” ●

ZIJ STEUNEN HET SPIERFONDS

Elke donateur heeft een eigen verhaal over waarom ze het Spierfonds steunen. Anne Marleen en Loes vertellen hoe persoonlijke ervaringen hun drijfveer zijn.

TEKST: JOLIE STORSBERGEN FOTOGRAFIE: MONA VAN DEN BERG

Twee werelden samenbrengen

“Mijn hele leven en mijn manier van doen, is geïntegreerd met leven met een beperking. Ook al heb ik zelf geen spierziekte, het gevoel van ermee leven is er altijd. En dat is ongezien.” Aan het woord is Anne Marleen Olthof (43). Ze is opgegroeid met een vader die aan een spierziekte leed. Welke, dat laat ze liever in het midden. Dat is van haar, komt te dichtbij en is uiteindelijk ook niet belangrijk. Het gaat erom wat het betekent, de processen waar je doorheen gaat – persoonlijk en als gezin, de impact die het had en nog altijd heeft. Ze is donateur van het Spierfonds en promoveert op de vraag hoe ondersteunende technologie de kwaliteit van leven van mensen met een beperking kan verbeteren.

“Ik was nog geen jaar oud, toen mijn vader is gevallen. De spierziekte was er al, maar vanaf dat moment zat hij in een rolstoel. Voor mij is dat altijd normaal geweest, ik kende hem niet anders. Als ik terugkijk, zie ik de eerste tien jaar van mijn leven als enorm vrolijk, zonnig, speels. Je mindset als kind is zo anders, je ziet de moeilijkheden die anderen zien niet. Dat veranderde toen ik ging puberen, ik had zo veel emoties te verstouwen. Daarbovenop kwamen noodzakelijke aanpassingen aan het huis, zodat mijn vader prettig thuis kon blijven wonen. We hadden veel hulp van liefhebbende professionals, onder andere van het Spierfonds, maar de procedures bleken een uitputtingsslag. Het was niet alleen een mentale belasting voor mijn ouders, maar ook voor mij als kind.”

‘Je verliest een deel van je persoonlijkheid als je je niet meer kunt uiten’

GELUKSGEVOEL

Daar is de kiem gelegd voor Anne Marleen's huidige werk; de wil en wens dat mensen met een beperking niet alleen medisch en functioneel geholpen worden (bijvoorbeeld met een rolstoel of een traplift), maar zich ook (mentaal) verzorgd en verwend kunnen voelen. “Met behulp van ondersteunende technologie wil ik het leven van iemand met een beperking verrijken. Een rolstoel met warmtepunten in de rug, met je ogen een instrument kunnen bespelen of dansen via subtiele bewegingen. Dat kan echt een life saver zijn. Je geeft

mensen de ruimte om op zintuiglijke wijze lastige emoties een plek te geven, de pijn weg te nemen, om tot rust te komen of juist te ontladen, en zo hun geluksgevoel te behouden. Want als je je niet meer kunt uiten of continu last ervaart, verlies je ook een stuk van je persoonlijkheid.”

“Ik ben een aantal jaar geleden donateur van het Spierfonds geworden. Op deze manier steun ik ook de medische kant, want die is heel belangrijk om de ziekte te vertragen of stoppen. En om weer een beetje contact te maken, de verbinding te zoeken - na het overlijden van mijn vader heb ik alles ‘rondom’ spierziekten weggeduwd. Zo probeer ik als donateur en promovenda twee werelden bij elkaar te brengen, mensen met een spierziekte te helpen en tegelijkertijd ook mijn eigen ervaringen te verwerken.” ●



‘Niet alle ziektes zijn zichtbaar voor de buitenwereld’

Na jarenlang gecollecteerd te hebben voor verschillende doelen, vraagt een kennis van Loes Timmer (61) of ze collecte wil lopen voor het Prinses Beatrix Spierfonds.

“Zonder enige kennis ben ik eraan begonnen. Ik heb me in moeten lezen omdat ik er zo weinig van wist, wat het betekent voor mensen. Hun leven wordt, letterlijk, lamgelegd.”

Inmiddels weet Loes zelf hoe dat voelt. Een paar jaar nadat ze was begonnen met collecteren, kwam corona op. Als één van de eersten, in maart 2020, kreeg ze het ook. “Ik had niet heel veel last, verkouden en een beetje benauwd, maar na een aantal weken kwam de klap. Ik was op mijn werk en zakte zomaar door mijn benen. Het was doodeng. De spieren in mijn borstkast trokken strak en ik kon moeilijk ademen. De klachten zijn niet meer weggegaan. Long covid heeft mijn leven totaal veranderd.”

De klachten zijn inmiddels milder, ze heeft ook goede dagen. Maar als Loes te veel doet, krijgt ze de rekening direct gepresenteerd. Dat gebeurt vaak 's nachts, mensen zien het niet.

“Ik denk dat hier een parallel te trekken is met veel mensen die een spierziekte hebben. Sommige spierziekten zijn direct ‘te zien’, door de rolstoel bijvoorbeeld. Andere zijn minder zichtbaar. Het maakt dat de omgeving het niet kent en/of snapt, er niet bij stil staat hoe diep het ingrijpt in iemands leven. Dat grijpt me enorm aan. En let wel: ik weet er ook maar weinig van. Ik weet alleen wel: als je iets niet weet, kun je er niet over oordelen.”

Dit alles samen, heeft Loes doen besluiten om donateur te worden van het Spierfonds. Zodat er onderzoek gedaan kan worden, medicijnen ontwikkeld, mensen bewust gemaakt. “De meeste spierziekten zijn chronisch, onomkeerbaar, progressief. Je weet dat iets erger wordt, maar wanneer? Je weet niet wat er voor je ligt. Dat is verschrikkelijk.”



‘Als je iets niet kent of snapt, kan je er ook niet over oordelen’

Ze besluit: “Ik had zelf ook niet bedacht dat ik long covid zou krijgen, had altijd veel energie. Maar het kan iedereen overkomen. Net als een spierziekte. Nu betekent dat niet dat je continu aan ‘stel dat’ moet denken, maar het is wel goed om stil te staan bij hoe levensgroot dit is voor mensen.” ●

COLOFON

Deze krant valt niet onder de redactionele verantwoordelijkheid van Libelle.
Uitgave: september 2023

Idee, Hoofdredactie, Fotografie:
Mona van den Berg / monavandenbergh.com
Eindredactie: Annemiek Verbeek / annemiekverbeek.nl
Vormgeving: Krijn Onwerp – Bas Krijn / krijnontwerp.nl

Aan deze bijlage werkten mee:
Marije Geilenkirchen, Eveline van Herwaarden,
Mariëlle van Bussel, Jolien Storsbergen, Sonja van der Velden, Francien de Vries-Wierenga (correctie)

PRINSES
BEATRIX



STOP DE

ACHTERUITGANG

**SPIER
FONDS**

**KRACHTIG TEGEN
SPIERZIEKTEN**

GISTEREN KON DEAN ZIJN

POTLOOD NOG VASTHOUDEN.

Dean is 6 jaar oud en heeft een dodelijke spierziekte, waardoor hij elke dag achteruit gaat.

**Geef voor onderzoek naar
spierziekten op spierfonds.nl**



Scan de QR-code of doneer
op spierfonds.nl