



Ongekende veerkracht

'De rolstoel als vleugels'

'Een leuke dag is goed genoeg'

'De lijdensdruk is enorm'

Podium voor hún verhalen

Laatst was ik vlak voor een weekend vol optredens mijn stem kwijt. Ik heb niet vaak ergens last van, maar die dagen overheerste het alles. Daar merkte ook mijn gezin direct de gevolgen van. Alleen ik weet dat het goed komt. Mijn spieren, de stembanden, genezen. Bij de meeste spierziekten is dat helaas niet het geval. Het zijn veelal progressieve ziekten; het wordt niet beter met een paar dagen rustig aan doen. Het vraagt om een continue aanpassing aan de omstandigheden, waarin het steeds wat minder goed gaat.

Bij alles wat je doet, gebruik je je spieren. Het is belangrijk dat we ons dat realiseren. Beseffen dat een spierziekte om die reden een enorm ingrijpende en allesomvattende invloed op iemands leven heeft. En ook op dat van het gezin, de hele familie. Helemaal wanneer het gaat om een erfelijke spierziekte.

'De krachtigste, sterkste en meest positieve mensen die er zijn'

In deze bijlage maken we kennis met broers, zussen, ouders en kinderen die een spierziekte delen, families die een spierziekte gezamenlijk dragen. Een spierziekte die is doorgegeven. Veelal onbewust, omdat een ouder drager van een gen is of de spierziekte pas na geboorte van de kinderen bij een ouder tot uiting is gekomen. Ik kan me niet voorstellen hoe intens het is dat je niet alleen zelf een erfelijke spierziekte hebt, maar dit lot ook deelt met (één van) je kinderen. In sommige gevallen in een ernstigere vorm.

Maar ik weet wel dat mensen met een spierziekte en de dierbaren om hun heen behoren tot de krachtigste, sterkste en meest positieve mensen die er zijn. Ze hebben een onwaarschijnlijke kracht in zich om te leven, om medicatie of behandeling werkelijkheid te laten worden en om spierziekten onder de aandacht te brengen. Om voor elkaar te



Foto: Mona van den Berg

vechten, want 'als het niet op tijd komt voor mij, dan in hemelsnaam voor de volgende'.

Ik vind het belangrijk dat deze mensen gehoord worden. Want daar begint alles mee: begrip voor hun situatie. Spierziekten zijn complex, het verloop is bij iedereen anders en medicatie of behandeling is in veel gevallen nog niet beschikbaar. Het is voor mij reden geweest om ambassadeur van het Spierfonds te worden. Om hun verhalen en de noodzaak van wetenschappelijk onderzoek een podium te geven. Om spierziekten in de toekomst behandelbaar te maken. Steunt u dat ook?

René van Kooten
Betrokken ambassadeur van het
Prinses Beatrix Spierfonds

Van hoop naar realiteit

Het enthousiasme straalt van de twee directeurs van het Spierfonds af. Regelmatig zeggen ze tegen elkaar: “We maken het mee, behandeling van spierziekten wordt mogelijk.”

Tekst: Eveline van Herwaarden
Fotografie: Mona van den Berg



Rolf Victorie en Ellen Sterrenburg, directeurs van het Spierfonds, delen ervaring, kennis en passie voor hun vak.

Sinds januari 2022 vormen Rolf Victorie en Ellen Sterrenburg de directie van het Spierfonds. Ellen, met haar wortels in de wetenschap, en Rolf, met zijn ervaring in communicatie en fondsenwerving, vullen elkaar perfect aan. “Ik ben begonnen in het lab, waar ik zelf onderzoek deed naar een spierziekte,” zegt Ellen, “nu kijk ik breder naar alle spierziekten.” Rolf vult aan: “Ellen weet echt waar ze het over heeft. Ik vertrouw haar volledig als het gaat om de inhoud. Andersom voel ik dat zij mij vertrouwt op mijn vakgebied.” Volgens Ellen ligt daar de kracht van hun samenwerking. Ze delen ervaring, kennis en passie voor hun vak. “Samen kunnen we én zoveel mogelijk geld ophalen, én het op de juiste manier inzetten om verschil te maken voor mensen met een spierziekte.”

Meer kennis en begrip

In de afgelopen jaren is er hard gewerkt om meer bekendheid te geven aan spierziekten. Rolf is trots op het resultaat: “Dankzij een mooie en indrukwekkende campagne ‘Stop de achteruitgang’ weten steeds meer

mensen wat een spierziekte inhoudt en beseffen mensen de impact ervan. Daardoor ontstaat er meer begrip voor iedereen die hiermee dagelijks leeft.” Ellen voegt toe: “Jarenlang was er weinig bekend over de mechanismen achter spierziekten. Er was ontzettend veel onderzoek nodig, maar die kennis is er nu. Daarom kunnen we de volgende stap zetten naar medicijnontwikkeling.” Het Spierfonds ondersteunt daarbij door financiering, wetenschappers bij elkaar te brengen en te zorgen voor kruisbestuiving. “Wat we leren bij de ene spierziekte kunnen we soms toepassen bij een andere. We kijken altijd waar de kansen liggen en gaan slim om met de kennis die er is”, zegt Ellen.

Spierfonds steekt nek uit

Ambitie en een proactieve houding kenmerken het Spierfonds. Ellen vertelt enthousiast over het gentherapieprogramma dat ze in 2020 lanceerden. “Toen er wereldwijd misschien drie gentherapieën beschikbaar waren, durfden wij onze nek uit te steken. Dat was spannend, maar we zeiden: ‘Daar gaan we in investeren, want dat is de toekomst.’

Het bleek een uitstekende keuze.” Ze verwacht dat de eerste gentherapie die in dit programma ontwikkeld wordt, in de komende jaren getest kan worden.

Het Spierfonds kijkt verder dan alleen wetenschappelijk onderzoek. Rolf legt uit: “Wij willen natuurlijk dat de prachtige medicijnen die in het lab ontwikkeld worden, zo snel mogelijk bij de patiënt terecht komen. Daarom werken we nu bijvoorbeeld samen met het Erasmus MC om te zorgen dat de gentherapie voor een eerlijke en transparante prijs beschikbaar komt. Dat is echt vernieuwend.”

Perspectief

Ellen en Rolf kunnen zelf bijna niet geloven hoe snel de ontwikkelingen gaan. De eerste spierziekten gaan van onbehandelbaar naar behandelbaar. “Dankzij wetenschappelijk onderzoek krijgen mensen met een spierziekte weer perspectief”, zegt Rolf. “Het is een bruisende, spannende tijd. Samen kunnen en moeten we nóg meer mogelijk maken. Iedere bijdrage, groot of klein, kan helpen om de achteruitgang te stoppen.” ●

Een week voor de bevalling van hun tweede zoon Wesley krijgen ze te horen dat hun dan vijfjarige zoon Jay limb-girdle spierdystrofie heeft; een zeer zeldzame, erfelijke progressieve spierziekte. Aranka en Casper blijken beiden drager van het gen.

Tekst: Jolien Storsbergen
Fotografie: Mona van den Berg



Tien minuten energie

De broers Wesley (voor) en Jay (achter).



Een traplifft wordt langzamerhand noodzakelijk voor beide broers.

'Jay beseft nu goed dat hij niet alles kan, wat hem soms boos maakt'

Casper: "Na ruim twee jaar de speld in de hooiberg zoeken, was de overheersende gedachte na de diagnose: eindelijk heeft het een naam. Natuurlijk is het moeilijk, maar wij zijn nuchter en positief van aard. We gaan met de situatie om zoals die is en we gaan niet vergelijken met anderen."

Aranka vult aan: "Na de geboorte van Wesley (nu 14) voelde ik gelijk: 'hij heeft het ook.'"

Lekker buiten

"De eerste jaren van hun leven was het een hele organisatie om alles - speciaal onderwijs, revalidatie, fysio, rustmomenten - in goede banen te leiden. Inmiddels is het voor ons allemaal normaal. We weten: als familie kunnen we veel aan." De spierziekte brengt ook een verstandelijke beperking met zich mee en Jay heeft ADHD en



De liefde van moeder en zoon.

autisme. "Dat is voor ons wellicht nog lastiger dan de spierziekte", vertelt Aranka. "Voor Jay (nu 19) en Wesley is dat natuurlijk wel anders. Jay beseft nu goed dat hij niet alles kan, wat hem soms boos maakt. Via de dagbesteding heeft hij twee banen, dat doet hem goed."

Jay: "Ik werk bij de manage en doe aan houtbewerking. Ik houd ervan om lekker buiten bezig te zijn. Wat ik heb is niet fijn, maar ik moet ermee leren leven."

Goed doseren

Aranka: "Het blijft natuurlijk iets waar we altijd rekening mee moeten houden - wat kan wel en wat lukt niet. Na school of werk - met ingelaste rustmomenten - kunnen ze de rest van de dag weinig meer. We eten vroeg, anders zijn ze te moe om te kauwen. Ze kunnen niet ver lopen, klimmen of



Samen opgeslokt door de telefoon.



*'Ik vind het wel
fijn dat ik het
kan delen met
mijn broer'*

Stoelen met vader.

klauteren, hebben overal maar kort goede kracht voor. Maximaal tien minuten en dan is alle energie weg. Het is belangrijk dat ze leren om goed te doseren." Energie is wat Wesley het liefst zou hebben. "Dan kan ik langer voetballen. Dat ik sneller moe ben dan de rest vind ik het allervervelendst. En de stijve benen. Ik vind het wel fijn dat ik het kan delen met mijn broer. Voor hem vind ik het echt rot. En ja voor mezelf is het ook wel vervelend."

Het is die zorg voor elkaar die Aranka en Casper zo mooi vinden om te zien. "Ze hebben elkaar nodig, ontfermen zich echt over elkaar. Even de arm om de schouder. Wanneer je ziet dat ze samen genieten tijdens een uitje, gelukkig zijn. Dat is het belangrijkste." ●



Wesley met zijn favoriete knuffel.



Met het gezin klaar om voetbal te kijken.



Wesley is alleen mobiel in zijn rolstoel.

Op weg naar gentherapie

Van een dodelijke naar een chronische spierziekte. Die ontwikkeling heeft de ziekte van Pompe de laatste jaren doorgemaakt. Maar het kan nog beter, vindt Nadine van der Beek, onderzoeker en neuroloog bij het Erasmus MC in Rotterdam.

Tekst: Mariëlle van Bussel Fotografie: Mona van den Berg



Neuroloog Nadine van der Beek is al twintig jaar betrokken bij onderzoek naar de ziekte van Pompe.

Als fanatiek turnster was Nadine van der Beek al geïnteresseerd in hoe haar lichaam werkte. En dan vooral haar bewegingen en coördinatie. Het is dan ook niet toevallig dat ze tijdens haar opleiding Geneeskunde voor het specialisme neurologie koos. “Het zaadje hiervoor is geplant tijdens mijn sportcarrière”, vertelt ze. “Ik houd van spieren en zenuwen. Het nadenken en puzzelen over klachten die patiënten hebben, vind ik een mooie uitdaging.”

Ontbrekend enzym

Nadine werkt sinds 2004 in het Erasmus MC, waar ze in datzelfde jaar begon met haar promotieonderzoek naar de ziekte van Pompe, een zeldzame erfelijke spierziekte. “Op dat moment waren we net op kleine schaal gestart met studies met enzymtherapie, waarbij patiënten via een infuus het ontbrekende enzym toegevoegd krijgen. Ik heb toen een registratiesysteem opgezet waarmee we in Nederland alle patiënten met de ziekte van Pompe zijn gaan volgen.”

Een ander gesprek

Al ziet ze in haar spreekkamer alle soorten spierziekten voorbijkomen, de ziekte van Pompe heeft haar speciale aandacht. Twintig

jaar is Nadine nu als onderzoeker en neuroloog betrokken bij dit onderzoek. Een periode waarin ontzettend veel gebeurd is. Terwijl ze in haar eerste jaren patiënten geen hoop kon bieden, kan ze dat nu wel. Glunderend: “Ik weet nog goed dat we het eerste infuus met enzymtherapie aanlegden. Jaren hadden we hier naartoe gewerkt en geleefd. Toen dat moment er daadwerkelijk was, was er euforie.” Het heeft haar werk veranderd. “Voordat de therapie er was, droeg ik mijn steentje bij door patiënten te informeren en te ondersteunen. Maar met de komst van de enzymtherapie veranderde het gesprek in de spreekkamer natuurlijk helemaal. Maar ook: zonder behandeling overleden de meeste baby’s voor hun eerste levensjaar. Door de enzymtherapie is een aantal baby’s nu de twintig gepasseerd. En inmiddels overlijden patiënten op leeftijd vaker aan een andere kwaal dan aan de ziekte van Pompe zelf.”

Enzymfabriekjes

Ondanks de succesvolle resultaten van de behandeling, werken onderzoekers altijd aan verbetering. Zo zijn ze erachter gekomen dat enzymtherapie niets doet in de hersenen. Nadine: “Omdat jonge

patiëntjes nu ouder worden, zien we dat ze leerachterstanden kunnen ontwikkelen. We weten inmiddels dat dat komt omdat de toegevoegde enzymen de hersenen niet bereiken.”

Dat is ook de reden waarom het team hard bezig is om gentherapie te ontwikkelen. “We plaatsen in het lab het gen voor het juiste enzym in beenmergstamcellen van de patiënt. Eenmaal teruggeplaatst groeien de stamcellen uit tot enzymfabriekjes. Uiteindelijk willen we bereiken dat gentherapie effect heeft op de hersenen en nóg meer effect op de spieren dan enzymtherapie nu heeft.”

Van dodelijk naar chronisch

De onderzoekers werken nu toe naar de eerste studie bij mensen. “Ik weet dat huidige patiënten bij wijze van spreken al in de rij staan. Het is soms lastig om die verwachtingen te temperen, maar er komt zeker een tijdperk aan waarin veel gaat veranderen. Deze spierziekte is inmiddels van een dodelijke ziekte een chronische ziekte geworden, maar we denken dat dat nog beter kan. Ik vind het ontzettend mooi om daar een bijdrage aan te kunnen leveren.” ●

Samen een spierziekte

Het heeft een enorme impact als je een spierziekte deelt met een broer, zus, vader of moeder. Deze familieleden vertellen wat dat betekent, voor zichzelf en in relatie tot elkaar. “Binnen ons gezin heeft het verbindend gewerkt. We zijn dicht bij elkaar gebracht.”

Tekst: Jolien Storsbergen

Fotografie: Mona van den Berg



‘Ik weet dat ik altijd gelukkig kan zijn, ook met het slechtste scenario’

Vijftien jaar is Douwe als hij merkt dat zijn schouderblad uitsteekt. “Ik dacht er niet te veel over na, maar vervolgens werd ook mijn rechterarm dunner. Toen ben ik naar mijn vader gegaan. Pa wist direct: dit is niet goed. Hij herkende het ook.” Douwe (26) blijkt FSHD te hebben, een spierziekte waarbij de spieren steeds meer kracht verliezen. Vader Sjoerd (62): “Na de diagnose keek de arts naar mij: ‘Jij hebt het ook, dat is duidelijk.’” “Op het moment dat ik het hoorde, voetbalde ik op hoog niveau”, zegt Douwe. Inmiddels loop ik met behulp van protheses, anders zak ik door mijn benen. Als ik hoog moet reiken, heb ik hulp nodig. Iets niet meer kunnen, is altijd een drempel. Ik wil dingen niet te snel uit handen geven. Daarin moet je de balans zoeken: wanneer geef ik toe, wanneer houd ik vol.”

Sjoerd: “Het is natuurlijk nooit fijn als je hoort dat er iets met jouw kind is. Dat je niet weet hoe het verder gaat. Mijn eigen beeld is heel langzaam progressief, maar ik zie dat het bij Douwe sneller gaat. Dat is moeilijk om te zien. Gelukkig kunnen we er goed samen en binnen ons gezin over praten. Het is voor mij een drive om aandacht te vragen voor deze spierziekte.”

Douwe: “Het is fijn om me op deze manier te kunnen uiten over onze spierziekte. Dat mensen weten dat ik eigenlijk niet veel last heb van mijn beperking, ondanks dat het zo lijkt. Dit soort moeilijke dingen kunnen heel goed hand in hand gaan met plezier in het leven. Ik weet dat ik altijd gelukkig kan zijn, ook met het slechtste scenario. Natuurlijk betekent het in praktische zaken wel wat, zijn sommige activiteiten wat lastiger, maar dan doen we wat anders. Binnen ons gezin heeft het ook verbindend gewerkt. We zijn dicht bij elkaar gebracht.”

“Dat zeg je mooi.” Je ziet de trots in Sjoerds ogen. “Het is geen issue – los van de zorgen, die je als ouder altijd hebt. We voelen ons niet beperkt en er is niets waar we geen rekening mee kunnen houden. Bij ons is het glas altijd halfvol.” ●

‘Dat het van mij komt, ervaar ik als heel pijnlijk’

Wanneer ze tijdens ons gesprek samen op de bank zitten, is de eerste gedachte: een gezonde vader en dochter bij elkaar. Het raakt direct de kern van hun ziekte myotone dystrofie (MD). Een erfelijke spierziekte die niet altijd heel zichtbaar en ook weinig bekend is, maar het gewone leven enorm beperkt. Het tast zowel spieren als je organen aan en heeft ook invloed op de cognitie. Babs (42): “Op het moment dat in 2010 onze zoon Tobias slap werd geboren, was direct duidelijk dat er iets niet in orde was. Hij kon alleen met zijn ogen knippen.” Als blijkt dat hij MD heeft, wordt de hele familie getest. “Alle puzzelstukjes vielen samen. De vermoeidheid, het krachtverlies in de spieren. Het loopt door onze hele familie. Mijn zus, vader, opa, tante, neef, nicht, ik. Tobias heeft na zijn geboorte maar anderhalf jaar geleefd. Dat was een heftige en oneerlijke strijd, hij is 23 dagen thuis geweest en de rest heeft hij doorgebracht op de intensive care. Uiteindelijk is hij in mijn armen gestorven.”

“Dat het van mij komt, ervaar ik als heel pijnlijk”, zegt vader Wim (72). “Mijn dochters zijn er slechter aan toe dan ik, bij elke generatie wordt het ernstiger. In de bloei van hun leven is mijn meiden alles afgepakt.” Dat is wat Babs het meest mist: “Weer meetellen in de maatschappij, de persoonlijke contacten. Ik zou een gat in de lucht springen als ik weer kon werken. Mijn wereld is klein

geworden. Wandelen buiten gaat niet meer zonder rollator, ik heb een pacemaker, mijn hersenen zijn zwaar aangetast en mijn mimiek is minder. Na een gesprek als dit, ben ik vanmiddag niet meer verstaanbaar. Ik wil emotie kunnen tonen, schaterlachen, dansen. Maar dat gaat niet meer. Ik kan andere mensen goed oppeppen, maar mezelf niet. Ben meer negatief dan mijn ouders en zus, terwijl ik weet: ik bereik er niks mee.”

Het verschil hoor je duidelijk in de verwoording van Wim: “Hoewel veel simpele, dagelijkse dingen niet meer lukken, hebben we gelukkig geen pijn. De spieren voelen meer zwaar, als continu lood in de benen. Het heeft ons als familie hechter gemaakt, we hebben veel steun aan elkaar. We zeggen vaak: je moet doen wat je nog kan. Positief en in beweging blijven.”

Babs: “Zoals mijn man en zoon zeggen: je bent erbij. En dat is inderdaad het belangrijkste.” ●



‘Mijn rolstoel zie ik als mijn vleugels’

Wanneer Sylvi begint met praten, straalt er één brok levenslust op je af. De twintigjarige scholiere zit inmiddels in 4 havo en heeft grootse plannen. “Door mijn energieproblemen doe ik wat langer dan normaal over de middelbare school. Ik zit nu op een school in een speciale klas die helemaal is ingericht op mensen met een beperking. Iedereen kan hier op zijn eigen tempo leren en toetsen maken. Dat is heel fijn, want zo kan ik goed mijn grenzen bewaken en als het nodig is extra rust inplannen.”

Tegelijkertijd is ze druk met haar paarden, wat haar veel energie geeft. “Dat doe ik vanaf de grond, want rijden is te zwaar. Ik heb een bedrijfje opgezet om mensen te helpen als er iets is met hun paard. Mensen zitten vaak vast in een bepaald denkpatroon – dit moet het zijn of we moeten het zo doen. Ik ben

meer open. Doordat ik laag zit, moet ik paarden goed kunnen lezen. Daardoor zie ik beter of en wat er aan de hand is en kan ik mensen goed adviseren. In de toekomst wil ik ook mensen psychisch begeleiden. Ik weet dat ik met mijn achtergrond, open blik en positieve energie echt kan helpen.”

Haar broertje Jarno (16) heeft de spierziekte ook. “We zitten redelijk op één lijn wat betreft energie, maar hij is nog wel een heel stuk sterker, heeft af en toe een rolstoel nodig. Daar doet hij ook hard zijn best voor, hij sport veel om zijn spierkracht te behouden. Het is prettig dat we het er samen over kunnen hebben, elkaar kunnen helpen hoe ergens mee om te gaan. Hij heeft nu een fase dat hij het lastig vindt om er met anderen over te praten. Hij wil gewoon Jarno zijn, niet Jarno met een spierziekte.”

“En we zijn natuurlijk ook gewoon Jarno en Sylvi. Mensen zien vaak eerst de rolstoel en trekken dan een conclusie. Maar ik ben Sylvi en ik zit toevallig in een rolstoel. Voor mij is het spierstuk niet het moeilijkste, maar het gebrek aan energie. Ik zie het zo: de rolstoel kan mijn anker of mijn vleugels zijn. Ik heb gekozen voor vleugels.” ●





‘Onze ouders deden er niet geheimzinnig over’

Harvliet en Simone schelen twee jaar in leeftijd, maar delen een tweelingband met elkaar. Simone (42): “We begrijpen elkaar als geen ander en kunnen het over dingen hebben die anderen niet kennen. Onze angsten, twijfels, liefde, relaties, gezondheid. We voelen het aan als er iets aan de hand is met de ander. We kunnen geen façade ophouden voor elkaar. We zijn altijd close geweest, maar door onze beperking is dat extra gegroeid.”

Van kleins af aan was het duidelijk dat er iets niet in orde is. Harvliet (44): “Wat precies konden de artsen niet vertellen. Je zag het aan onze manier van lopen, we vielen ook vaker of hadden even een handje nodig. Maar we deden normaal met iedereen mee; gingen naar school, zwemmen, spelen.” Simone vult aan: “Dat was bijzonder, want we groeiden op in een klein dorpje in Suriname, waar ze een ziek kind nu nog vaak verborgen houden. Onze ouders waren niet zo, zij deden er niet geheimzinnig over en daardoor werd het geaccepteerd.”

In 1990 komen ze naar Nederland en volgt de diagnose SMA. Harvliet: “We waren nog zo jong (resp. 9 en 7 jaar, red.), het kwam niet echt aan. Wel zijn we direct naar een speciale school gegaan. Dat was een hele beleving. Wij kwamen van een normale school

af en hier had iedereen een beperking, zat in een rolstoel.” Simone: “Een jaar later volgde het moment van besef. Ik zat in mijn eerste rolstoel in een speeltuin en ik wist: ik kom hier niet meer uit. In drie jaar tijd ging ik van lopen naar een elektrische rolstoel. Nu gaat de achteruitgang gelukkig langzamer.” Tijdens het gesprek is daar continu de lach én stelligheid: “We zijn nog steeds dezelfde mensen, doen normale dingen, werken. Net als iedereen hebben we wensen, verlangens en idealen. En ja, soms moeten we dat op een andere manier bereiken, iets zorgvuldiger nadenken en plannen. Maar alles wat we kunnen, doen we gewoon. Onze ouders zijn daarin een zegen gebleken. Zij staan heel positief in de maatschappij. Hebben ons niet met hun angsten gevoed, maar altijd keuzes gemaakt in ons voordeel. Ze lieten ons het leven buiten leven.” ●

Een figuurlijke arm om de schouder

Hele gezinnen zijn soms aangedaan door de erfelijke spierziekte myotone dystrofie. Dat zijn verdrietige situaties waarmee Carla Gorissen-Brouwers, verpleegkundig specialist in het Maastricht UMC+, in haar spreekkamer moet omgaan.

Tekst: Mariëlle van Bussel Fotografie: Mona van den Berg

Al 25 jaar werkt Carla Gorissen-Brouwers op de afdeling Neurologie in het Maastricht UMC+. Sinds 2011 als verpleegkundig specialist voor twee spierziekten, waarvan myotone dystrofie (MD) er één is. Een ongeneeslijke, erfelijke ziekte die veel leed teweegbrengt in families. “De ziekte uit zich elke generatie ernstiger”, legt Carla uit. “Een baby wordt opgenomen omdat het vanwege spierzwakte niet goed kan ademen en slikken. Als dan blijkt dat de baby MD heeft, wordt er onderzocht of de ouders het ook hebben. Vaak is dat zo, maar hebben ze de symptomen, zoals staar op vroege leeftijd, slikproblemen of afhangerende oogleden, niet herkend.”

Veerkracht

Dat zorgt voor verdrietige situaties in haar spreekkamer. Ouders die zorgen hebben over hun kind, maar ook moeten omgaan met hun eigen diagnose. “Al dat verdriet komt bij mij ook wel eens heftig binnen. Maar ik zie ook veel veerkracht, mensen leren omgaan met moeilijke situaties. Sombor is het hier niet, patiënten vinden het meestal fijn om hier te komen.” Nadat patiënten hun diagnose hebben gekregen via de neuroloog of de klinisch geneticus, is Carla vaak de eerste die hen gaat vertellen wat er op hen af gaat komen. “Dat zijn confronterende

gesprekken. Ik wil patiënten niet overbelasten, maar tegelijkertijd wil ik voldoende informatie krijgen en geven. Dat is balanceren en goed aanvoelen wat iemand aan kan.”

Niet alleen

Omdat MD-patiënten jaarlijks op controle komen, bouwt Carla een band met ze op. “Ook al kan ik ze niet genezen, ik kan wel het verschil maken. Ik ben laagdrempelig benaderbaar. Ik voel me soms vereerd dat patiënten moeilijke onderwerpen met mij bespreken, zoals relatie- of gezinsproblemen.” Lachend: “Of me een nieuwjaarskaartje sturen.”

‘Hoop is niet alleen genezen, hoop is ook beter kunnen functioneren’

Het gaat dan ook lang niet altijd over de spierziekte zelf, maar net zo vaak over de gevolgen. “Ik zie ouders met een schuldgevoel richting hun kinderen. Mensen die niet aan het werk komen omdat hun gezichtsuitdrukking vanwege spierzwakte altijd sombor is. Moeders die de ziekte niet hebben, maar hun partner en kinderen wel. De lijdensdruk is enorm. In al die gevallen kan ik



Verpleegkundig specialist Carla Gorissen: “Mijn kwaliteit is een lichtpuntje vinden in de meest ellendige situaties.”

niet alleen hulp bieden, maar ook een figuurlijke arm om de schouder slaan, zodat ze voelen dat ze er niet alleen voor staan.”

Snelreïnvart

“Ik kan troost vinden in het feit dat ik er voor deze mensen kan zijn door altijd op zoek te gaan naar iets waarmee ze verder kunnen. Dat is misschien wel mijn kwaliteit: een lichtpuntje vinden in de meest ellendige situaties.”

MD is ongeneeslijk, dus hoop kan Carla haar patiënten niet bieden. “Maar”, verbetert ze, “hoop is niet alleen genezen, hoop is ook beter kunnen functioneren. Daar steek ik dus op in.” Toch zijn er inmiddels ook positieve ontwikkelingen gaande in de wetenschap. “We krijgen steeds meer inzicht en de randvoorwaarden om een medicijn te ontwikkelen zijn de laatste jaren in snelreïnvart gecreëerd. Er zijn net medicijnen getest in het laboratorium die MD zouden kunnen remmen. Het is nog pril, maar er gebeurt van alles.” ●

Blijven lachen als levenskunst

Als Marcel (54) niet eens meer de kracht heeft om de dop van een fles frisdrank te draaien, gaat hij naar de neuroloog. De diagnose: myotone dystrofie (MD), een erfelijke spierziekte die per generatie ernstiger wordt. Niet veel later blijken zijn twee zonen het ook te hebben.

Tekst: Jolien Storsbergen Fotografie: Mona van den Berg

“Ik kan het moment in die spreekkamer nog als de dag van gisteren terughalen”, vertelt zijn vrouw Natasja. “In de auto terug naar huis, heb ik MD opgezocht. En wat je dan leest, is niet leuk. De toekomst is in één keer een stuk minder rooskleurig. Helemaal omdat de kans dat jouw kinderen het ook hebben vijftig procent is.” “Sven was al direct na zijn geboorte een zorgenkindje. Hij sliep zo ontzettend veel, voelde ook slapper dan zijn tweelingzus Mandy. Zij was vrij snel met alles, Sven kwam daar een stukje achteraan. Toen ik op een ochtend op weg naar school zei ‘hup hup een beetje opschieten nu’, antwoordde Sven ‘ik kan niet hup hup’. Zijn mondje hing ook vaak wat open, hij had meer moeite met praten, kreeg

logopedie, maar het verbeterde niet. Achteraf valt de puzzel in elkaar.”

Snelste met voetbal

Sven is tien jaar en zit in groep zeven van de basisschool als hij, drie maanden na zijn vader, hoort dat ook hij MD heeft. “Samen met mijn moeder heb ik het tijdens een spreekbeurt op school verteld en met mijn vader op de voetbal. Iedereen begreep het. Inmiddels zit ik op een speciale school, maar ik ga nog veel om met mijn vrienden van de basisschool. Het is fijn dat ik die heb, ze zijn echte vrienden. Samen met de jongens uit mijn team.”

“Een jaar na de diagnose begon ik te merken dat ik minder energie heb, dat mijn vrienden sneller zijn en alles langer kunnen volhouden. Dat vind

ik eigenlijk ook wel het vervelendste aan MD, dat ik niet de snelste en beste kan zijn bij voetbal. Maar, ik ben wel de allerbeste in slapen.” De lach klinkt en die klinkt tijdens het gesprek wel vaker.

Doorleven

Ook als het lopen en dingen pakken lastiger gaat, praten steeds wat langzamer, de mimiek minder wordt en de spieren in het hele lijf pijnlijk en vermoeid zijn, gaat het leven gewoon door. Marcel: “Natuurlijk is het voor mij als vader heel lastig dat twee van mijn kinderen het van mij hebben gekregen (naast Sven ook zijn grotere halfbroer Max die bij zijn moeder woont, red.), maar we moeten er het beste van maken. We kunnen wel de hele dag mijmeren over wat niet meer lukt of waarom wij dit nu hebben, maar daar bereik je niks mee.”

Toekomstdromen

Het sociale leven speelt een belangrijke rol binnen het gezin. Marcel: “Ik werk drie dagen in de week als vrijwilliger in de kringloopwinkel. Het contact met collega’s, mensen die daar wat komen kopen, dat is heel belangrijk voor mij.” Lachend: “Na werk moet ik wel gelijk een tukje doen. Met mijn drie beste vrienden spreek ik ook graag af. Ik kan niet meer voetballen, maar kijken gaat prima.” Natasja besluit: “We weten niet wat de toekomst gaat brengen, maar we hebben ook geen ingewikkelde toekomstdromen. Het hoeft niet altijd beter en mooier, aan het einde van de dag ben ik blij en tevreden als iedereen een leuke dag heeft gehad.” ●



Ouders Marcel en Natasja met tweeling Sven en Mandy. ‘Zij was vrij snel met alles, Sven kwam daar een stukje achteraan.’

Zij steunen het Spierfonds

Donateurs aan het woord

Tekst: Eveline van Herwaarden Fotografie: Mona van den Berg

Toch zijn leven ten volle geleefd

In zijn eigen familie ziet Piet Brok (76) hoe verwoestend de gevolgen van erfelijke spierziekten kunnen zijn. Hij begrijpt als geen ander hoe hard onderzoek nodig is.

“Mijn broer Wim was als kind al ‘het zwakkelingetje’ in ons gezin. Zo noemden we dat toen”, zegt de 76-jarige Piet uit Twente. “We maakten er grapjes over dat hij nog geen ei kon pellen, we hadden geen idee dat hij een spierziekte

had. Gedurende zijn leven ging hij langzaam steeds verder achteruit.” Wim stierf op zijn zestigste nadat hij drie jaar in een verpleeghuis woonde. Het stemt Piet gelukkig dat hij zijn leven toch ten volle heeft kunnen leven. Wim kreeg een gezin, werkte tot zijn vijftigste als bibliothecaris, schreef historische stukken over de Twentse textielindustrie en was actief in de politiek.

De ziekte doorgeven

Welke spierziekte Wim had, is nooit precies duidelijk geworden. Maar dat erfelijkheid een rol speelde, bleek toen eerst zijn dochter en later ook zijn zoon dezelfde ziekteverschijnselen kregen. “Mijn nicht is op 33-jarige leeftijd overleden. Zij ging snel achteruit, wilde niet zo aftakelen als haar vader. Het is moeilijk om te zien dat mijn neef op zijn dertigste al niet meer kan werken. De artsen vermoeden dat het om de erfelijke spierziekte spinale musculaire atrofie (SMA), type 3 gaat.”

Meer onderzoek nodig

Piet vertelt hoe hij zijn broers stamboomonderzoek voortzet en daarbij bijzondere dingen tegenkomt. “Op een foto van mijn overgrootmoeder herken ik zijn gelaatstreken. Zij had een zwak gestel, net als mijn moeder. We hebben aangeboden om als familie mee te werken aan erfelijkheidsonderzoek. De medische wetenschap weet nog niet alles over spierziekten. Daarom steun ik graag het Spierfonds. Want als er meer kennis is, komt er uiteindelijk ook een medicijn.” ●



‘Meer onderzoek, meer hoop’

Van dichtbij zag Anne Mieke van Vliet (75) hoe mensen met een spierziekte geen uitzicht op verbetering hebben. Ze gelooft dat meer onderzoek de enige weg vooruit is.

De 75-jarige Anne Mieke en haar man zijn vaste donateurs van het Spierfonds. “We geven aan meerdere goede doelen, maar onderzoek naar spierziekten ligt ons bijzonder na aan het hart. Hoewel alle ziekten aandacht verdienen, is er over spierziekten wel erg weinig bekend. En dat terwijl de impact zo groot is.” In haar familie- en kennissenkring komt ALS voor. Anne Mieke vindt het schrijnend dat er vaak geen behandeling voor spierziekten mogelijk is. “Bij mijn nicht zag ik hoe zwaar de weg naar haar overlijden was.”

Geen stip aan de horizon

“Wat me ook raakt, is dat deze ziekten je overkomen. Je hebt er zelf geen invloed op. Daar mag wat mij betreft meer aandacht voor zijn. Het Spierfonds doet dat uitstekend, bijvoorbeeld met voorlichtingsfilmpjes op televisie.” Ze gelooft dat meer onderzoek de enige oplossing is. Nu is er voor veel mensen met een spierziekte geen stip aan de horizon om naartoe te leven. Anne Mieke: “Er is geen uitzicht, alleen maar achteruitgang. Er komen steeds meer mooie hulpmiddelen, zoals spraakgestuurde computers, maar uiteindelijk wil je de ziekte zelf aanpakken.”

Win-winsituatie

In 2015 sloten Anne Mieke en haar man een periodieke schenkingsovereenkomst met het Spierfonds. “Ik vind het een win-winsituatie”, legt ze uit. “Het Spierfonds kan voor een periode van vijf jaar rekenen op een vast bedrag en voor ons is het aftrekbaar van de belasting. Zo hopen we bij te dragen aan meer hoop voor mensen met een spierziekte.” ●



Colofon

Deze uitgave valt niet onder de redactionele verantwoordelijkheid van Libelle.

Uitgave: september 2024

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

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



Geef voor onderzoek
op spierfonds.nl
of scan de QR-code

Stop de achteruitgang bij spierziekten

Geef op spierfonds.nl

Prinses Beatrix

Spierfonds

Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI

