



DIT SNAPT BIJNA NIEMAND

Verhalen van mensen met zeldzame aandoeningen van het bloed

MIJN ZOON LEIDT EEN HEEL ANDER LEVEN DAN ZIJN OPA

IEDER KIND IS SPECIAAL OP ZIJN EIGEN MANIER

DE JUF SNAPT HET OOK NIET

THUIS KUN JE GEWOON LIEF VOOR ZE ZIJN

BIJ ZO'N PIJNAANVAL BEN JE OP STERVEN NA DOOD

DIT SNAPT BIJNA NIEMAND

DENK JE ÉCHT DAT HET EEN AANVAL IS?

Verhalen van mensen met zeldzame aandoeningen van het bloed

OP ZOEK NAAR BALANS, ALTIJD

HET GING ENORM BRUISEN IN MIJN SPIEREN

EEN SOORT HERGEBORTE

ELKE MAAND EEN PRACHTIGE AUTO

HET WAS NET WACHTLOPEN: VIER DAGEN OP, TIEN AF

AAN HET BUITENKANTJE IS NIETS TE ZIEN

DOKTER, WAAROM LUISTERT U NIET NAAR ME?

JE GEEFT VOOR EEN MEDEMENS

BEHANDELING PROBEREN WE ZO LANG MOGELIJK UIT TE STELLEN

HET WAS ALSOF IK SMOLT

IK WIL GRAAG MET KINDEREN WERKEN

COLOFON

uitgave: 2012, Sanquin Bloedvoorziening
interviews: Angela Rijnen, Loppersum
overige teksten: Christine Kramer, Ruud Zoethout (Sanquin)
eindredactie: Angela Rijnen, Loppersum
ontwerp: Rita Ottink, grafisch ontwerper, Kantens
drukkerwerk: Scholma druk, Bedum
binder: Firma Abbringh, Groningen



©2012, Sanquin Bloedvoorziening
Postbus 9892
1006 AN Amsterdam
telefoon (020) 512 3880
e-mail marketing@sanquin.nl
www.sanquin.nl

Niets uit deze uitgave mag worden verveelvuldigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand en/of openbaar gemaakt in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën, opnamen of op andere manier zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.

Deze uitgave kon alleen tot stand komen dankzij de bereidwilligheid van patiëntenorganisaties en hun leden om hun ervaringen te delen. Onze dank gaat uit naar allen die hieraan hun medewerking hebben verleend.

Sanquin Bloedvoorziening

INHOUD

Wederzijds betrokken 6	Voorwoord 8	René Hofland 10	Alan Taylor 46	Tineke van Rossum 50	PNH 53
HAE 14	Familie de Jong 16	Antoinet Dijksterhuis 20	Ad de Vugt 54	Joan Funke-Küpper 58	AA/MDS 62
ITP 23	Merel Ubeda 24	Andries de Kok 28	Piebeth Westerbeek 64	Justin van Gijssel 68	ZIEKTE VAN KAWASAKI 71
TTP 32	Eugenie Schipper-Reintjes 34	HEMOFILIE 37	Gregor Hofstede 72	AFWEER- STOORNISSEN 75	Familie Wensink 76
Robert Jan Schipper 38	Wilbert Wassink 40	GBS/CIPD/MMN 44	Abigail 80	SIKKELCELZIEKTE 84	MOEILIJKE WOORDEN 86

WEDERZIJDIG BETROKKEN

Bloed is levenssap. Het is een rijk vocht, dat vol zit met componenten die essentieel zijn om te kunnen leven en om gezond te blijven. Dat bloed wordt ook afgestaan, gewonnen en bewerkt om ziekten te bestrijden of bepaalde tekorten bij andere mensen aan te vullen. Bloed is de bron waaruit cellulaire bloedproducten, zoals rode bloedcellen en bloedplaatjes, worden geoogst. Ook wordt uit bloed een groot aantal plasmaproducten bereid: geneesmiddelen die worden ingezet bij tal van vaak levensbedreigende aandoeningen.

Sinds op 1 januari 1998 de Wet inzake bloedvoorziening van kracht werd, is Sanquin belast met de bloedvoorziening van Nederland. Sanquin moet zorgen dat het aanbod aan bloed- en plasmaproducten voldoet aan de vraag in ons land. Altijd, op elk uur van de dag.

Die taak begint bij de afname van bloed van vrijwillige donors en eindigt bij de patiënten die bloed- of plasmaproducten krijgen toegediend. Wetenschappelijke ontwikkelingen en nieuwe technologieën hebben de weg die bloed aflegt totdat het geneesmiddel geworden is, steeds verder verbeterd en doen dat nu nog.

Onze bedoeling is de kwaliteit en veiligheid van bloed- en plasmaproducten te blijven optimaliseren, want het is onze wettelijke taak om veilige, betrouwbare geneesmiddelen uit bloed aan te bieden.

Bloed- en plasmaproducten worden bij meer dan honderd verschillende aandoeningen ingezet, om symptomen te verminderen of zo mogelijk een ziekte te genezen. En er zijn daarnaast talloze behandelingen waarbij bloed- en plasmaproducten een belangrijke plaats innemen. Rode bloedcellen zijn bijvoorbeeld levensreddend bij ernstige bloedingen en verwondingen. Zij maken grote operaties mogelijk. Antistoffen voorkomen infecties bij mensen die een aangeboren afweerstoornis hebben.

Mensen die, door een ernstige of chronische aandoening, bloed- of plasmaproducten nodig hebben, willen daar vanzelfsprekend van alles over weten. Wat zijn die bloed- en plasmaproducten precies? Hoe werken ze? Is er wel voldoende van beschikbaar? En hoe is het gesteld met de kwaliteit en veiligheid van de bloedvoorziening?

Patiëntenorganisaties behartigen de belangen van patiënten. Ze zetten zich in voor de verbetering van de kwaliteit van leven van mensen met een bepaalde aandoening. Ze geven ondersteuning en informatie aan patiënten, hun familie en hun verzorgers, ze wisselen met elkaar ervaringen uit en lobbyen voor kwalitatief goede en voor iedereen toegankelijke zorg.

Sanquin vindt de betrokkenheid van patiënten en patiëntenorganisaties bij de bloedvoorziening belangrijk. Daarom proberen we zo transparant en open mogelijk te zijn over onze activiteiten en betrekken we er daar waar mogelijk patiënten en patiëntenorganisaties bij. Uiteraard mag de samenwerking het beleid van de patiëntenorganisaties niet sturen en is promotie van bloed- en plasmaproducten daarvan niet ons doel.

Wederzijdse betrokkenheid is wél ons doel. Sanquin wil niet alleen laten zien wat zij doet, maar wil omgekeerd ook horen en weten wat patiënten ervaren. In deze uitgave besteden we aandacht aan wat bepaalde aandoeningen inhouden en vooral: wat het betekent als je zo'n aandoening hebt. Want dát zijn de verhalen die Sanquin inspireren om zich in te zetten voor een continue verbetering van de zorg voor deze patiënten.

**Sanquin Bloedvoorziening,
Ruud Zoethout en Christine Kramer**

Amsterdam, voorjaar 2012

VOORWOORD

Sommigen hebben makkelijk blauwe plekken. Anderen krijgen zwellingen, met of zonder bloeduitstortingen. Er zijn er met een bleek gezicht, terwijl anderen juist vaak rode wangen hebben van de koorts. Een enkeling kan niet zo goed meer een hand geven of sleept met een been. Maar meestal is er niets of niet zo heel veel aan hen te zien. Het zijn gewone mensen. Met een zeldzame ziekte.

Sanquin vroeg me eind 2011 om mensen te interviewen die vanwege een zeldzame ziekte afhankelijk zijn van bloed of bloedproducten. Zo kwam ik thuis bij mannen en vrouwen, jongens en meisjes en jongeren met zulke ziekten. Ik sprak familieleden, meestal ouders, maar ook een dochter die haar moeder verzorgt. Mensen die volop in het leven staan: een baan, school, sport, passies. En helaas ook enkelen die arbeidsongeschikt zijn verklaard.

De meesten kunnen leven met hun ziekte dankzij een behandeling die de symptomen ervan tegengaat. Ze krijgen bloed. Plasmaferese. Een geneesmiddel bereid uit plasma, zoals immunoglobulinen of stollingsfactor. Soms is er een behandeling die kan genezen, zoals een beenmergtransplantatie. En bij een enkeling bleken symptomen haast even spontaan te zijn verdwenen als ze gekomen waren.

Ze vertelden hun verhalen. Hoe het begon, hoe ze er achter kwamen. Wat voor ziekte ze hebben en welke behandelingen ze kregen. Over aanvallen, vermoeidheid, infecties, ziekenhuisopnamen. Over werk, school, vakantie, sport, andere mensen. Over doorzetten en niet te moeilijk doen -een levensinstelling die steeds opnieuw naar voren kwam en die minstens zo hard nodig is als behandeling.

Want zeldzame ziekten worden door dokters vaak lange tijd niet herkend. Jaren kan het duren voor er een diagnose is, een verklaring voor de klachten. Jaren vol onbegrip. “Je bent een overbezorgde moeder”, kan er dan gezegd worden. En ook als er wel een diagnose is, gaat de omgeving daar niet altijd begripvol mee om. “Juf snapt het niet”, zegt een jongetje van tien. “De dokter luistert niet naar mij”, aldus een vijftiger.

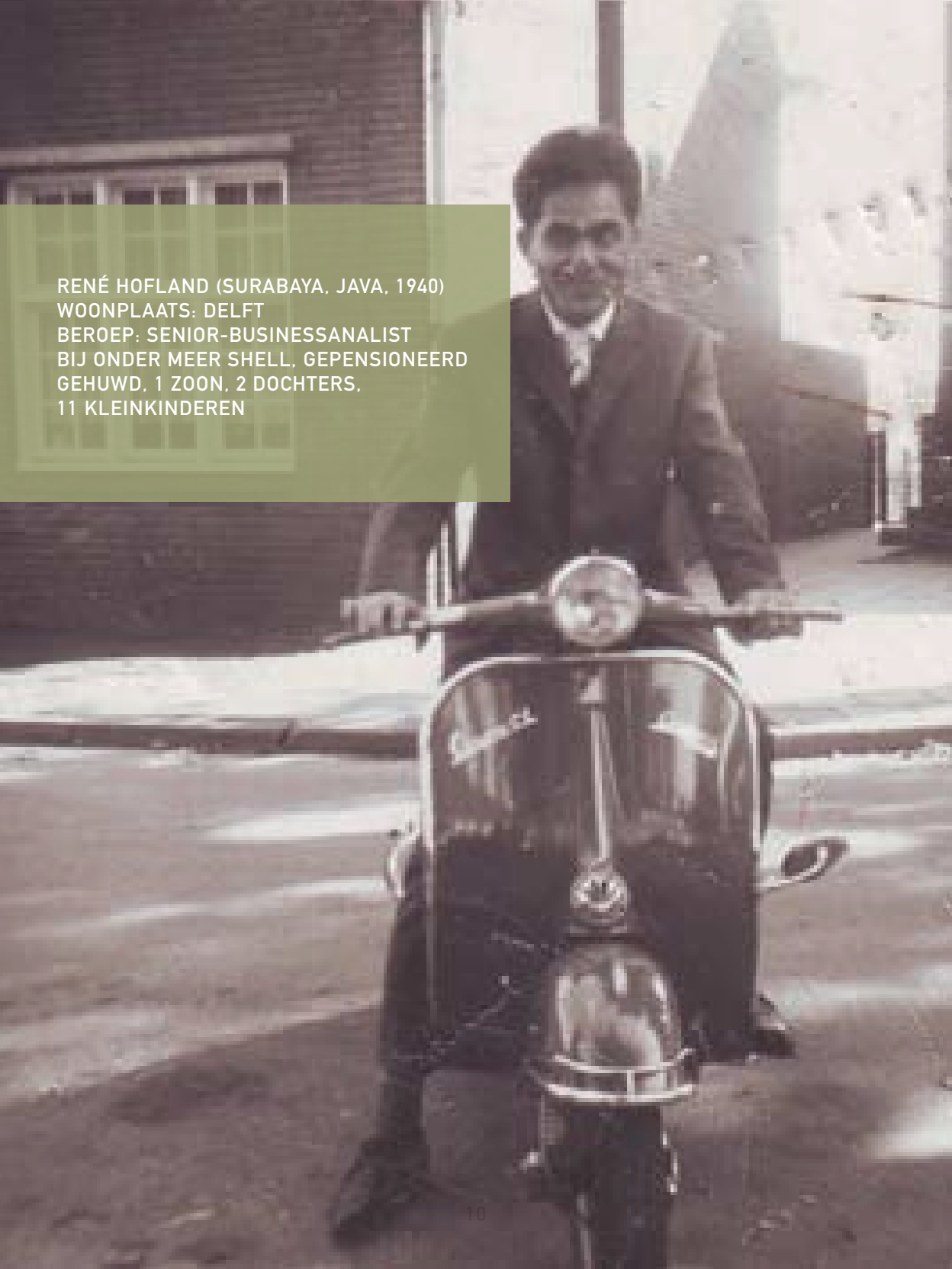
In de gesprekken, die ik in de winter van 2011-2012 voerde, kwamen veel verhalen los. Soms waren die nog erg vers, soms kwamen herinneringen van jaren geleden terug naar boven. Ik dank allen voor het vertrouwen en de openheid waarmee zij hun ervaringen wilden delen.

Sanquin Bloedvoorziening, initiatiefnemer van dit boekje, dank ik voor de vrijheid bij het voorbereiden, voeren en optekenen van de gesprekken. Ook grafisch vormgeefster Rita Ottink kreeg alle ruimte bij het samenbrengen van tekst en beeld.

We hopen dat dit boekje bijdraagt aan meer begrip voor wat het betekent om te leven met een zeldzame afwijking in je bloed. Want dat snapt nog bijna niemand.

Angela Rijnen

Loppersum, voorjaar 2012



RENÉ HOFLAND (SURABAYA, JAVA, 1940)
WOONPLAATS: DELFT
BEROEP: SENIOR-BUSINESSANALIST
BIJ ONDER MEER SHELL, GEPENSIONEERD
GEHUWD, 1 ZOON, 2 DOCHTERS,
11 KLEINKINDEREN

RENÉ HOFLAND HEEFT HEREDITAIR ANGIO OEDEEM (HAE)

BIJ ZO'N PIJNAANVAL BEN JE OP STERVEN NA DOOD

“Waarschijnlijk heb ik het van mijn vader. Dat is niet na te gaan: hij was dertig toen hij tijdens de ongeregelde heden in Indonesië vermoord is. Vóór de pubertijd had ik ongeveer eens per vier maanden een aanval. Mijn ouders – mijn moeder hertrouwde en wij woonden tot eind jaren vijftig in Surabaya – dachten dat zo'n zwelling kwam van een insectenbeet. Naderhand kwam er die vreselijke buikpijn bij. Het verband zagen we niet. Vanaf de pubertijd was ik bijna maandelijks een dag uitgeschakeld: een zwelling, heel veel buikpijn, overgeven. Ik zeg altijd: bij zo'n pijnaanval ben je op sterven na dood en de volgende dag ben je weer gezond. Goddank had ik nooit een zwelling in de buurt van mijn keel en nooit tijdens examens of belangrijke afspraken.

Ik ben van binnen en buiten nagekeken – niks gevonden. Het zal niet ernstig zijn, dacht ik, maar het is wel lastig. De huisarts vermoedde een allergie en schreef antihistaminica voor. Die waren slaapverwekkend. Zo heb ik op mijn werk een keer mijn deur op slot gedaan en mijn hoofd te rusten gelegd op het bureau. Ik ben met die medicijnen gestopt. En ben verder gegaan met mijn leven.”

ZIELIG EN VERVELEND

“Op een dag, het was omstreeks 1969, zei de huisarts: ‘Ik heb een artikel gelezen in het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde. Volgens mij staat daar jouw ziekte in beschreven door professor Haex. Ga maar eens naar Leiden.’

Ik moest komen tijdens een aanval – destijds kon men alleen dán een laag gehalte aan CI-esteraseremmer bepalen. Ik crepeerde van de pijn, mijn zwager bracht mij en ze constateerden een lage waarde aan CI-esteraseremmer.

Dat was verschrikkelijk mooi. Nog mooier: er was een medicijn, een methyltestosteron dat aanvallen voorkwam. Hoewel ik me nergens door had laten weerhouden, merkte ik hoe fijn het was om niet ziek te zijn. Achteraf gezien had dat toch wel een bepaalde druk gegeven.

Veel erger vond ik echter dat de ziekte erfelijk was. Mijn zoon Raoul bleek ook HAE te hebben, evenals beide dochters die we later kregen. Gelukkig is het geen fatale ziekte en is iets als

hemofilie veel erger. Maar ik vond het zielig en vervelend, en nu hebben drie van onze elf kleinkinderen het ook. Een van hen heeft vaak een dik oog, een ander heeft een zwelling in de hersenen gehad.”

IK MERKTE HOE FIJN HET WAS
OM NIET ZIEK TE ZIJN



EEN UITKOMST

Het methyltestosteron bleek enkele jaren later kankerverwekkend te zijn. Mijn huisarts verwees me in 1975 opnieuw naar Leiden. Sindsdien gebruik ik danazol als onderhoudsdosis. Mijn zoon ook, mijn oudste dochter deels en mijn jongste dochter niet.

Want het is een anabole steroïde, een spierversterker, en die heeft voor vrouwen vervelende bijwerkingen. In de jaren zeventig wist het CLB, de voorloper van Sanquin, de ons ontbrekende stof te isoleren uit bloed. Als CI-esteraseremmerconcentraat

ZE WAREN NIET SCHEUTIG MET

HET MIDDEL, WANT HET WAS DUUR

kon je dat inspuiten tijdens een aanval.

Toen de kinderen klein waren, bracht ik ze naar de Spoedeisende Hulp, waar dan een infuus werd aangelegd. Ze waren niet scheutig met het middel, want het was kostbaar. Een eigenwijze internist vertelde me ooit dat je er immuun tegen kon worden. Nu is er een nieuwere versie van CI-esteraseremmer, die veiliger is omdat door middel van nanofiltratie alle eventuele virussen in donorbloed zijn weggevangen. Ik ben er blij mee. Mijn dochters hebben inmiddels geleerd zichzelf te prikken. De oudste prikt zelfs haar zoontje. Als ik een aanval heb vraag ik haar, al heb ik het bij een sessie in het AMC ook zelf geleerd. Ik vind het een uitkomst, ze kunnen nu ook onbezorgd naar het buitenland op vakantie. Jammer dat het spul vanwege het productieproces zo vreselijk duur is. De jongste dochter heeft elke twee weken twee ampullen nodig, per keer is dat een groot bedrag.”

WAT IS HEREDITAIR ANGIO OEDEEM?

Hereditair angio oedeem (HAE) is een zeldzame aangeboren aandoening waardoor aanvalsgewijs zwellingen in zachte weefsels kunnen optreden op verschillende plaatsen in het lichaam. Bij HAE is sprake van een tekort aan het eiwit C1-esteraseremmer of van onvoldoende werkzaamheid van dit eiwit. De ernst van de aandoening verschilt van persoon tot persoon. Zwellingsaanvallen kunnen ontstaan door prikkels als een ontsteking, verwondingen, emotionele stress of hormonen tijdens menstruatie en zwangerschap. Vaak treden aanvallen op terwijl de patiënt geen uitlokkende factor kan aanwijzen.

Die zwellingen zijn niet alleen ontsierend, maar ook erg pijnlijk en soms levensbedreigend. Bij onbehandelde aanvallen van de bovenste luchtwegen kan iemand door verstikking overlijden. De aanvallen kunnen zeer onvoorspelbaar optreden, wat de kwaliteit van leven kan verminderen. HAE komt voor bij mannen en vrouwen. Wanneer iemand met HAE kinderen krijgt, is er vijftig procent kans dat de kinderen de aandoening ook krijgen. Bij ongeveer driekwart van de patiënten komt de aandoening al in de familie voor. Een kwart van de HAE-patiënten heeft de ziekte als eerste in hun familie gekregen. Zij hebben te maken met een spontaan opgetreden fout (mutatie) in hun erfelijk materiaal. Die mutatie kunnen zij vervolgens doorgeven aan hun kinderen.

BEHANDELING

HAE is sinds de jaren 70 van de vorige eeuw behandelbaar. Toen werd het mogelijk om uit bloed het eiwit C1-esteraseremmer te isoleren. C1-esteraseremmer wordt via een ader (intraveneus) toegediend. Behandeling richt zich op het tegengaan en voorkomen van aanvallen. Tegenwoordig zijn daarvoor verschillende geneesmiddelen beschikbaar.

DE VERENIGING VOOR HEREDITAIR ANGIO OEDEEM EN QUINCKE'S OEDEEM (HAE EN QE)

Men schat dat er in Nederland ongeveer 750 tot mogelijk 1.500 mensen zijn met HAE, van wie ongeveer 500 het weten. De diagnose wordt vaak vertraagd gesteld. Vermoedelijk is een aanzienlijke groep patiënten tot dusver niet gediagnosticeerd. De in 1993 opgerichte Vereniging voor HAE en QE behartigt de belangen van deze patiëntengroep en van mensen die lijden aan Quincke's oedeem (QE). QE gaat eveneens gepaard met aanvalsgewijze zwellingen, maar is een ziekte die in aantallen en uitingsvormen veel meer is verspreid. De vereniging geeft onder meer op diverse manieren meer bekendheid aan beide aandoeningen, maakt lotgenotencontact mogelijk, bevordert kennis over behandelingen en specifiek voor HAE voor thuisbehandeling.

VERENIGING VOOR HAE EN QE

telefoon: (0492) 474 831 (secretariaat)
e-mail: info@hae-qe.nl
website: www.hae-qe.nl

“Veel patiënten hebben een lange weg achter de rug voordat de juiste diagnose wordt gesteld. Ons doel is patiënten te steunen in hun zelfredzaamheid, de ziekte meer bekend te maken bij artsen en om patiënten de juiste weg te laten vinden naar een goede diagnose. Diagnose is eenvoudig als het juiste vermoeden er maar is. Door de vereniging leren patiënten elkaar kennen. Ook al zijn ze al jaren onder behandeling of al jaren lid, na het spreken van lotgenoten zien mensen de overeenkomsten pas goed.”
René Jansen, voorzitter Vereniging HAE-QE



ANTON, NIENKE EN NIELS DE JONG HEBBEN HEREDITAIR ANGIO OEDEEM (HAE)

DENK JE ÉCHT DAT HET EEN AANVAL IS?

ANTON DE JONG (RHENEN, 1963)
WOONPLAATS: RHENEN
BEROEP: SALES MANAGER BENELUX BIJ
FABRIKANT VAN TUIN- EN PARKMACHINES
DOCHTER NIENKE (1994), TWEEDEJAARS
OPLEIDING TANDARTS-ASSISTENTE
ZOON NIELS (1997), TWEEDE KLAS VMBO

Nog maar twee jaar was hij toen de plotselinge zwellingen begonnen. Dan had hij bijvoorbeeld ineens een dik gezichtje of een zwelling in zijn keel. Dokters dachten aan wespensteken, besmettelijke ziekten, allergieën en zelfs aan aanstellerij. Pas rond zijn zestiende, toen de aanvallen steeds heviger en pijnlijker waren geworden, werd de diagnose HAE gesteld. "Ik ben de enige op de wereld. Dat dacht ik echt, hoor!", zegt Anton de Jong. Totdat zijn zus een keer een oproep in de Libelle las van een vrouw met HAE die contact zocht met lotgenoten. "Zij had net als ik ook een gezin. En zij had wel CI-esteraseremmer in de koelkast – ik moest toen bij een aanval nog naar het ziekenhuis. Door dat contact zijn we er toe gekomen om met anderen een patiëntenvereniging op te richten." HAE is erfelijk. De kans dat kinderen van Anton de ziekte zouden krijgen, was vijftig procent. "Mijn vrouw en ik hebben ons afgevraagd hoe belastend HAE is in het dagelijks leven. We vonden dat meevalt, want zelf doe ik alles, eet alles, ik doe aan mountainbiken. Toen Nienke als tweejarige haar eerste aanval had, baalden we natuurlijk. Maar daar wordt het niet anders van. En toen Niels geboren werd dachten we: hij zal het ook wel hebben."

“Als je je stootte, had je de volgende dag een zwelling”, herinnert hij zich uit zijn eigen jeugd. “Maar mijn ouders stonden nooit met hun hand tegen het raam: stop eens met voetballen! Ik wilde zelf ook niet aan de kant staan en klom gewoon in bomen.” Wel heeft de aandoening zijn schoolcarrière in de weg gezeten. “Ik was zó vaak ziek, dat ik het tempo niet kon bijhouden. Ik wilde de pedagogische academie doen, maar dat werd het niet. Uiteindelijk heb ik een opleiding gedaan in de groenvoorziening en tuinarchitectuur, heb een eigen bedrijf gehad... ik ben hartstikke tevreden met wat ik heb gedaan.”

IETS EERDER

Nienke en Niels missen weinig van school. Wel blijven ze thuis zolang ze na een aanval een zwelling hebben. Want het is heel vervelend om steeds uit te leggen wat die dikke wang of dikke hand nu precies eigenlijk is – mensen snappen het niet. Broer en zus schamen zich er niet voor, maar hebben het er gewoon liever niet over.

JE MOET ER MAAR

MEE LEVEN

De behandeling is sterk verbeterd sinds CI-esteraseremmer beschikbaar is. “Als je dat spuit voel je de aanval wegtrekken en ben je binnen een paar uur van de problemen af”, aldus Anton. “Je gaat niet dood aan HAE”, zegt Nienke eenvoudig. Ze doet het tweede jaar van de opleiding voor tandarts-assistente. “Het hoort erbij. Het grote voordeel is dat je weet wat je kunt doen als je een aanval voelt aankomen. Mama, ik heb pijn in mijn buik, zeg ik, en dan is de enige noodzaak dat ik een injectie krijg.” “Je moet er maar mee leven”, vult Niels aan. Hij zit op het VMBO en doet aan atletiek en tennis. “Als je het hebt neem je zo’n spuit, en dan is het over. De CI-esteraseremmer werkt wel enige tijd door.” Anton en zijn vrouw Trudy hebben hun kinderen altijd belet om te nonchalant naar de dure CI-esteraseremmer te grijpen. “Ook als ze doodziek waren, vroegen we ze: denk je echt dat het een aanval is? ‘Je moest eens weten wat een hartpatiënt kost’, heeft dokter Levi, onze behandelaar in het AMC, een keer gezegd. Sindsdien doen we het wel iets eerder.”

HARTAANVAL

Niels heeft soms meerdere keren per maand een aanval, tweemaal per week is ook wel voorgekomen. Als hij vijftien of zestien is gaat hij net als zijn vader het hormoonpreparaat danazol gebruiken, dat aanvallen onderdrukt. Trudy geeft de injecties CI-esteraseremmer aan haar man en kinderen. Anton: “Ik laat het altijd te lang duren om het nog zelf te kunnen doen. Ik ben nu

49, maar nog altijd te optimistisch.”

Niels herkent dat. “Dan ga je met buikpijn naar bed. Te veel gegeten, denk je dan.”

IK WERD ZO WIT

ALS DE KASTJES IN DE KAMER

Nienke en Niels willen zelf leren spuiten. “Dat lijkt me handiger”, vindt Niels, “bijvoorbeeld als er

geen mensen in de buurt zijn. Het is ook vervelend als je later steeds naar je ouders toe moet om te vragen of ze je willen spuiten.”

De ziekte blijft Anton, ondanks zijn lange ervaring ermee, verrassen. “In november 2010 kreeg ik heel onverwacht een aanval bij een klant. Ik kreeg pijn in de maagstreek. We zaten aan tafel, hij vroeg of ik mee ging eten en ik werd zo wit als de kastjes in de kamer. Ik was niet meer aanspreekbaar. De symptomen leken erg op die van een hartaanval en ik ben naar de Intensive Care in Zutphen gebracht. Ik heb altijd alles in mijn tas: een telefoon, een medisch paspoort, maar er wordt nooit naar gekeken. De klant belde naar mijn werk en uiteindelijk vertelde een collega wat ik heb. De IC-arts is toen gaan googelen en ja... de symptomen klopten. Ze zouden de volgende dag CI-esteraseremmer binnen krijgen. Mijn vrouw heeft het toen maar meegenomen uit de koelkast thuis.”

ANTOINET DIJKSTERHUIS (EPE, 1962)
WOONPLAATS: AMERSFOORT
BEROEP: MEDEWERKER KLANTENSERVICE
DIABETES VERENIGING NEDERLAND
GEHUWD, 2 DOCHTERS



ANTOINET DIJKSTERHUIS' JONGSTE DOCHTER IRENE (1996) HEEFT
IDIOPATISCHE TROMBOCYTOPENISCHE PURPURA (ITP)

JE GEEFT VOOR EEN MEDEMENS

HAAR DOCHTER IRENE HEEFT ITP. DAT MOTIVEERDE ANTOINET DIJKSTERHUIS OM SAMEN MET ANDEREN IN 2003 DE ITP PATIËNTENVERENIGING NEDERLAND OP TE RICHTEN. ALS SECRETARIS BESTEEDT ZE WEKELIJKS TIEN TOT TWAALF UUR AAN WERKZAAMHEDEN VOOR DE VERENIGING. ANTOINET VERTELT HOE IRENE'S AANDOENING BOVENDIEN HET HELE GEZIN MOTIVEERDE OM BLOEDDONOR TE WORDEN.

“Ze kwam onder de blauwe plekken en puntbloedinkjes te zitten. Toen ze op een dag van de peuterspeelzaal kwam met op haar hand een enorme blauwe plek waar een ‘pit’ in zat, zijn we naar de huisarts gegaan. Bij het zien van de puntbloedinkjes in haar nek schrok hij zich lam. Gelijk naar het ziekenhuis en bloedprikken: haar trombocytenwaarde was 8. Het was 2000 toen Irene de diagnose ITP kreeg, ze was drieën-half. Het hele zwikkie is toen in gang gezet – niet druk doen, niet stoeien. Toen ze leerde fietsen, droeg ze een helpje en kniebeschermers. Toen ze vijf of zes was en staartjes had, kon het helpje niet meer op. ‘Is ze genezen?’, zeiden ze dan in de buurt. ‘Ik zou het wel op doen.’ Maar het is belastend als je steeds zegt: denk je aan je helm. Ik heb me er niet ál te druk om gemaakt. Zwemmen was geen bezwaar, later deed ze korfbal. Hockey mocht dan weer niet en paardrijden tijdens boerderijvakanties alleen met helm op.”

GAS TERUGNEMEN

“Ik ben vrij nuchter: wat vanzelf gekomen is, gaat vanzelf wel weer weg. Bij negentig procent van de kinderen gaat ITP binnen een halfjaar over. Bij Irene niet.

Maar het was niet zo heel erg dramatisch, ze had niet constant neusbloedingen, wel altijd blauwe benen, dat zag je als ze rokjes droeg. De arts had een afwachtend beleid, tenzij er calamiteiten waren, dan kreeg ze gamma-globulinen. Niet uit voorzorg. En we hebben er nooit misbruik van gemaakt. De consequentie van de ITP was wel dat Irene extreem vermoeid was, terwijl ze zo graag wilde meedoen met alles. Haar gedrag werd niet zo leuk, ze kon erg dwars doen. Ze is een tijdje naar een psycholoog geweest, maar ze vindt het altijd nog moeilijk om gas terug te nemen.”

VIJF DONORS EXTRA

“Ik zei een keer:

- ‘Zodra ze gammaglobulinen nodig heeft, word ik bloeddonor.’
- ‘Waarom niet nu al?’, antwoordde onze oudste dochter Mirjam.
- ‘Nee, ik ben al zo dun.’

En zij weer:

- ‘Als ik achttien ben, dan word ik donor en mijn vriend ook.

Pap ga je ook mee?’

- ‘Nee’, zei hij, ‘in dienst heb ik al zat gegeven.’

Maar toen Mirjam de eerste keer ging, ben ik meegegaan. En de volgende keer mijn man ook. Wij gaan nu al twee jaar lang met zijn drieën en dat vinden we ontzettend leuk.

Mirjams vriend doneert plasma via plasmaferese en zijn moeder en een vriend zijn inmiddels ook bloeddonor. Dat zijn vijf

PAP, GA JE OOK MEE?

donors extra. Het klinkt misschien wat clichématig, maar je doet wat voor een ander. Je geeft voor een medemens! Bovendien is het een leuk afnamepunt in Amersfoort, ze leggen het goed uit en vertellen wat over je gezondheid.”

OMSLAGPUNT

“Toen Irene dertieneneenhalf was, kwam er een omslagpunt. Aanvankelijk zat ze op trombo’s onder de tien, toen ze zes was op twintig, met negen jaar op veertig, vijftig. Toen ze dertien was klommen ze van 90 naar 130. Na een terugval vlak voordat ze ging menstrueren werd het 140 en de afgelopen keer was het 150. Dat is eigenlijk geen ITP meer. Ze doet 4 VWO en het gaat goed.”

Idiopatische trombocytopenisch purpura (ITP), ook immuungemedieerde trombocytopenische purpura genoemd, is een ziekte die zich kenmerkt door een verhoogde bloedingneiging. Die bloedingneiging komt voort uit een sterk verminderd aantal bloedplaatjes in het bloed. ITP komt voor bij mannen en (vaker bij) vrouwen. De ziekte kan ontstaan bij zowel kinderen als bij volwassenen. Bij kinderen treedt de ziekte vaker op in het najaar. Vermoedelijk ontstaat ITP na een infectie met een verkoudheidsvirus. Er wordt een onderscheid gemaakt tussen acute ITP, die weer overgaat, en chronische ITP.

Het tekort aan bloedplaatjes ontstaat bij ITP doordat het afweersysteem zich richt tegen de eigen bloedplaatjes of tegen de voorlopercellen van de bloedplaatjes in het beenmerg.

Mensen met ITP hebben last van bloedingen van de slijmvliezen, blauwe plekken en puntbloedingen (petechiën). In heel ernstige situaties, of bij vallen of ongelukken, kunnen levensbedreigende bloedingen ontstaan in het hoofd en in het maagdarmkanaal.

BEHANDELING

De bloedingneiging van iemand met ITP bepaalt of en welke behandeling wordt ingezet. Intraveneus (via een ader) toegediende immunoglobulinen kunnen ingezet worden om snel het aantal bloedplaatjes in de bloedcirculatie te laten stijgen. Veelal is het effect kort en is herhaling of een andere behandeling nodig. De behandeling vindt doorgaans plaats onder verantwoordelijkheid van een (kinder)hematoloog.

ITP PATIËNTENVERENIGING NEDERLAND

De ITP Patiëntenvereniging Nederland is actief sinds 2003. In Nederland zijn naar schatting 4.000 mensen met ITP. De vereniging heeft 470 leden. De ITP Patiëntenvereniging stelt zich ten doel het welzijn van personen met (ITP) te bevorderen door belangenbehartiging, het geven van voorlichting en informatie via telefoon, mail, nieuwsbrieven en brochures. De vereniging brengt lotgenotencontact tot stand, organiseert kindercontactdagen en onderhoudt contacten met behandelaren van ITP, onderzoekers en farmaceutische bedrijven.

ITP PATIËNTENVERENIGING NEDERLAND


telefoon: (033) 470 11 58

e-mail: info@itp-pv.nl

website: www.itp-pv.nl

“De ledencontactdag hebben we al een paar keer bij Sanquin kunnen houden. We zitten daar dicht op het vuur: kunnen zien hoe de bloedafname plaatsvindt, wat er allemaal met bloed gebeurt, voordat het beschikbaar komt voor bijvoorbeeld ITP-patiënten.”

Antoinet Dijksterhuis, secretaris ITP
Patiëntenvereniging Nederland



MEREL UBEDA (NIJMEGEN, 2006)
WOONPLAATS: CUIJK
SCHOOL: BASISONDERWIJS, GROEP 3
MEREL HEEFT 2 BROERS:
KRIS (1998) EN TIM (1996)

MEREL UBEDA HEEFT IDIOPATISCHE TROMBOCYTOPENISCHE PURPURA (ITP)

BEHANDELING PROBEREN WE ZO LANG MOGELIJK UIT TE STELLEN

MEREL UBEDA HEEFT HEEL ERG WEINIG BLOEDPLAATJES. ZE HEEFT VAAK BLAUWE PLEKKEN, SOMS BLOEDNEUZEN EN ZE MOET ERG VOORZICHTIG ZIJN. HAAR MOEDER MIRYAM ROS VERTELT OVER HOE DAT GAAT. "ZE IS EEN DAPPERE BIKKEL."

"Merel kon als dreumes enorme blauwe plekken hebben. Toen ik bovendien petechiën, kleine puntbloedinkjes, in haar nek ontdekte, zijn we naar de huisarts gegaan. Ze was dertien maanden en liep net. 's Avonds belde het ziekenhuis. 'Je hoeft niet te schrikken, maar haar trombocytewaarde is 5, dat is niet goed. Je hoeft niet nu meteen naar het ziekenhuis te komen, maar morgenochtend vroeg wel! Maar: geen paniek.' Natuurlijk raakten we wel in paniek. Mijn man en ik spraken af niet op internet te kijken. Een half uurtje ... daarna gingen we toch online. Leukemie, dáár kom je dan op uit.

NATUURLIJK RAAKTEN WE IN PANIEK

De volgende middag om drie uur vertelde de kinderarts dat het geen leukemie was. Het bleek ITP te zijn, een niet-erfelijk tekort aan bloedplaatjes. De arts wachtte aanvankelijk af, want de ziekte kan spontaan overgaan. Dat gebeurde niet. Na een halfjaar kreeg Merel prednison. Bijna twee jaar was ze toen ze in het UMC St Radboud in Nijmegen haar eerste infuus met immunoglobulinen kreeg. De trombocytten stegen tot een waarde van bijna 200, maar drie weken later waren ze alweer gezakt tot 18. Een normale waarde begint bij 150."

THERAPIE IS VOORHANDEN

“Na een halfjaar kreeg ze opnieuw prednison en een infuus: combinatietherapie. De trombo’s stegen spectaculair om in de drie weken erna tot onder de 20 te zakken. Het is jammer dat de trombo’s na de behandeling toch steeds weer dalen, maar we weten nu wel dat bij een ongeluk of een operatie een behandeling voorhanden is om ze te doen stijgen, al is het maar tijdelijk. Merel draagt een SOS-armbandje voor eventuele noodsituaties. We proberen te voorkomen dat zij valt of zich stoot. Behandeling proberen we zo lang mogelijk uit te stellen. De kinderhematoloog wil het eerder dan wij. We vinden het belastend voor Merel,

vooral het infuus. Inmiddels is de afspraak met de arts dat een trombocytewaarde van 10 voor haar de grens is. De immunoglobulinen zijn achter de hand als de trombo’s onder de 10 komen of als ze een ongeluk mocht krijgen.”

STOER

“Merel is een ontzettend vrolijk grietje. Weinig dingen vindt ze echt vervelend. Los van de vermoeidheid is dat vooral dat ze een helm moet dragen bij gym of als ze buiten speelt, dat ze sommige dingen niet mag en dat ze voorzichtig moet zijn. Wij zijn daar erg duidelijk in. Schommelen? Alleen met de helm op, want de gevolgen van een val op haar hoofd zijn voor haar het gevaarlijkst. Niet alleen buiten spelen – op school is er begeleiding speciaal voor haar. Dat vindt ze trouwens wel stoer. Ze is ook wel een dappere bikkel.”

Veel meer doen dan voorkómen kunnen we niet. Haar twee broers zijn ook extra voorzichtig met Merel. Een hoogslaper, dat durven we niet aan. Voetbal, tennis, hockey of schaatsen evenmin. Merel wil graag dansen. Ik zoek een dansvorm die voor haar geschikt is.

Wij stimuleren haar ook om andere dingen te doen, zoals zwemmen en lezen. Merel is erg leergierig en is vervroegd naar groep drie gegaan. Laatst heeft ze samen met de juf verteld wat ITP is en waarom zij voorzichtig moet zijn. Dat heeft haar erg

goed gedaan. De klasgenootjes waren onder de indruk. Ze houden ook allemaal rekening met haar.

HAAR KLASGENOOTJES

WAREN ONDER DE INDRUK

Het is niet leuk dat ze iets mankeert, maar we proberen er niet al te moeilijk over te doen. Ik doe mijn best haar niet onzeker te maken met mijn eigen angsten. In huis hebben we, behalve vloerbedekking op de trap, niks veranderd. Wél heb ik eens een t-shirt voor haar laten maken met de tekst: omdat ik snel blauwe plekken heb draag ik een helm bij het spelen. Want andere ouders kunnen wel eens vreemd op de helm reageren. Gelukkig wordt Merel niet gepest en zit ze stevig in haar zadel.”



DOKTER, WAAROM LUISTERT U NIET NAAR ME?

“Ik was een sterke vent, altijd zwaar werk gedaan. In 1995 was ik aan het werk op het dak van een school in Amerfoort. Ik had de hele dag pijn in mijn buik en was niet lekker. Mijn collega moest me uiteindelijk van de ladder afhelpen – alles draaide om mij heen en ik had totaal geen kracht meer in mijn benen. De volgende dag was het niet beter en hadden mijn huid en oogwit een gele kleur. Ik kwam terecht in het toenmalige Zeewegziekenhuis, hier in IJmuiden, en tijdens het maken van foto's op de afdeling Radiologie viel ik flauw. De internist stelde de ziekte van Moskowitsch vast, zoals ze TTP toen nog noemden. Ik zou de enige zijn in Nederland. Ik kreeg een hele hoge dosis prednison via een infuus en zakken vol bloed. Ik was slap, misselijk, niet aanspreekbaar en had helemaal geen power meer. Pas na ruim een jaar was ik weer in mijn oude doen. Langzaam kwam ik weer aan het werk – ik was net daarvoor bij een nieuwe baas gekomen en zat nog in mijn proefperiode toen ik ziek werd. Een jaar of acht ging het goed. In 2003 gebeurde het weer en ben ik naar de Intensive Care van het Kennemer Gasthuis in Haarlem gebracht. 's Avonds laat nog kwam er een zuster van de Bloedbank uit Amsterdam met een plasmaferese-apparaat en zakken vol bloedplasma. Mijn eigen bloed werd afgenomen en in het apparaat gescheiden in bloedcellen en plasma. Mijn cellen kreeg ik terug, plús het donorplasma. Een dag of zeven lag ik steeds drie tot vier uur aan dat apparaat. Op 't laatst was dat geen pretje meer. Ik moest almaar in een balletje knijpen, anders kwam mijn bloed niet meer uit de aders.”



ANDRIES DE KOK (VELSEN, 1953)
WOONPLAATS: IJMUIDEN
BEROEP: INSTALLATEUR EN INSPECTEUR
VAN BLIKSEMBEVEILIGING,
ARBEIDSONGESCHIKT SINDS 2011
GEHUWD, 2 DOCHTERS,
4 KLEINKINDEREN

STRESS

“Zolang je prednison gebruikt, mag je in mijn functie niet werken. Ik was inmiddels inspecteur van bliksemafleiders. Het duurde opnieuw een jaar voor ik aan de slag was. Ik wilde zelf graag, want ik voelde me weer goed. Helaas wilde mijn werkgever mij, op advies van het UWV en de Arbodienst, niet meer aan het werk laten gaan. Ik was het oneens met die beslissing en heb die met succes aangevochten.

Zo’n twee jaar was ik vervolgens volop aan het werk, al was de sfeer tussen mij, mijn collega’s en mijn werkgever verpest. In 2006

MIJN VROUW VERMOEDT

kreeg mijn vrouw een hartstilstand. Toen ze zo’n drie weken thuis was na haar operatie, ze was zelf nog een wrak, konden ze me wéér wegbrengen vanwege TTP-symptomen. Mijn vrouw vermoedt dat stress er op van invloed is.

DAT STRESS ER OP

VAN INVLOED IS

In 2009 bleek er een abces in mijn darm te zitten. Daarvoor kwam ik in het Rode Kruis

Ziekenhuis, waar ze afwijkende bloedwaarden constateerden.

Omdat men daar niet bekend was met TTP, werd ik met spoed naar het Kennemer Gasthuis doorverwezen, waar ik werd opgenomen voor een plasmaferesebehandeling. Mijn internist was met pensioen gegaan er er was een andere gekomen. Tot mijn verbazing stuurde hij me al na vier dagen behandeling naar huis.

Ik probeerde hem duidelijk te maken dat dit niet volgens het protocol van Sanquin was, maar dat had geen effect.

Na een dag of drie thuis voelde ik mij weer zo slap als een vaatdoek. Via de huisarts is opnieuw bloed afgenomen en bleek dat ik opnieuw een TTP-aanval had. Nou, toen zag ik het echt niet meer zitten en was ik er helemaal klaar mee. ’t Is dat mijn vrouw er toen boven op gezeten heeft...”

EXPERT

“In 2010 is mijn milt verwijderd in verband met de herhaalde aanvallen van TTP. In 2011 heb ik driemaal in het ziekenhuis gelegen, onder meer voor een ingreep aan mijn darm en staar.

GELUKKIG HEBBEN WE

EEN GOEDE HUISARTS

Je krijgt dan helemaal niet meer de kans om te herstellen.

Gelukkig hebben we een goede huisarts, maar het contact met specialisten en ziekenhuizen verloopt allemaal zo moeizaam. Ik word van de ene naar de andere specialist verwezen en ze luisteren niet naar me als ik over de TTP vertel.

Ik ben wel eens met 40 graden koorts op de Spoedeisende Hulp gekomen en heb gezegd: dokter, het is echt nodig. Maar toen mijn bloeddruk enorm laag bleek, dachten ze dat de meter stuk was!

‘U bent expert’, heeft een internist wel eens gezegd.

Ik: ‘Waarom luistert u dan niet naar me?’ Nu, na al die jaren zijn we eindelijk zover dat in het computerscherm van de Spoedeisende Hulp verschijnt dat ik direct geholpen moet worden. Via de patiëntenvereniging ben ik er inmiddels achter gekomen dat er ziekenhuizen zijn waar meer deskundigheid aanwezig is over TTP. Als ik weer een aanval heb, wil ik daarheen.”

WAT IS TROMBOTISCHE TROMBOCYTOPENISCHE PURPURA?

Trombotische trombocytopenische purpura (TTP) is een zeldzame, ernstige bloedziekte met een ingewikkeld ziektebeeld. TTP wordt enerzijds gekenmerkt door een tekort aan bloedplaatjes, waardoor makkelijk bloedingen kunnen ontstaan, terwijl anderzijds ook trombose kan optreden als gevolg van verhoogde stollingsneiging. Als iemand een wondje krijgt, zorgen de bloedplaatjes er normaal gesproken voor dat het bloeden stopt, doordat zij aan elkaar en aan de bloedvatwand vastplakken. Om dat proces goed te laten verlopen is onder meer het eiwit ADAMTS13 nodig. Bij TTP maken witte bloedcellen antistoffen tegen ADAMTS13, waardoor dat zijn functie niet kan vervullen. Bloedplaatjes plakken dan tegen de vaatwand en kunnen zich niet vrij door de bloedvaten bewegen. TTP treedt aanvalsgewijs op en gedraagt zich onvoorspelbaar. Iemand kan tussen aanvallen door soms jarenlang vrij zijn van klachten.

BEHANDELING

Bij een aanval van TTP krijgen patiënten prednison en direct plasmaferese. Plasmaferese houdt in dat het eigen plasma vervangen wordt door donorplasma (plasmawisseling). Plasmaferese vindt plaats in het ziekenhuis. In het bloedvat van de patiënt wordt een naald ingebracht die via een slangetje is verbonden met een plasmaferese-machine. In delen wordt bloed uit het bloedvat afgenomen. De machine scheidt door centrifuge de rode bloedcellen van het plasma. De eigen rode cellen worden vervolgens samen met het donorplasma teruggebracht in het bloedvat van de patiënt. Bij TTP is plasmaferese een intensieve behandeling. De eerste opnameweek wordt dagelijks plasma gewisseld. Reageert de patiënt goed, dan wordt de frequentie in de tweede en eventueel derde week afgebouwd. Elke dagelijkse plasmawisseling duurt ongeveer twee tot vier uur. Het is een zware, maar bij een TTP-aanval noodzakelijke behandeling. Bij de helft van de patiënten keren de aanvallen terug en is dan telkens behandeling met plasmaferese nodig. Soms wordt dan verwijdering van de milt geadviseerd of een geneesmiddel dat eigenlijk bedoeld is voor behandeling van kwaadaardige lymfklierziekten, maar dat een nevenwerking heeft die een gunstig effect kan hebben bij TTP.

CONTACTGROEP TTP

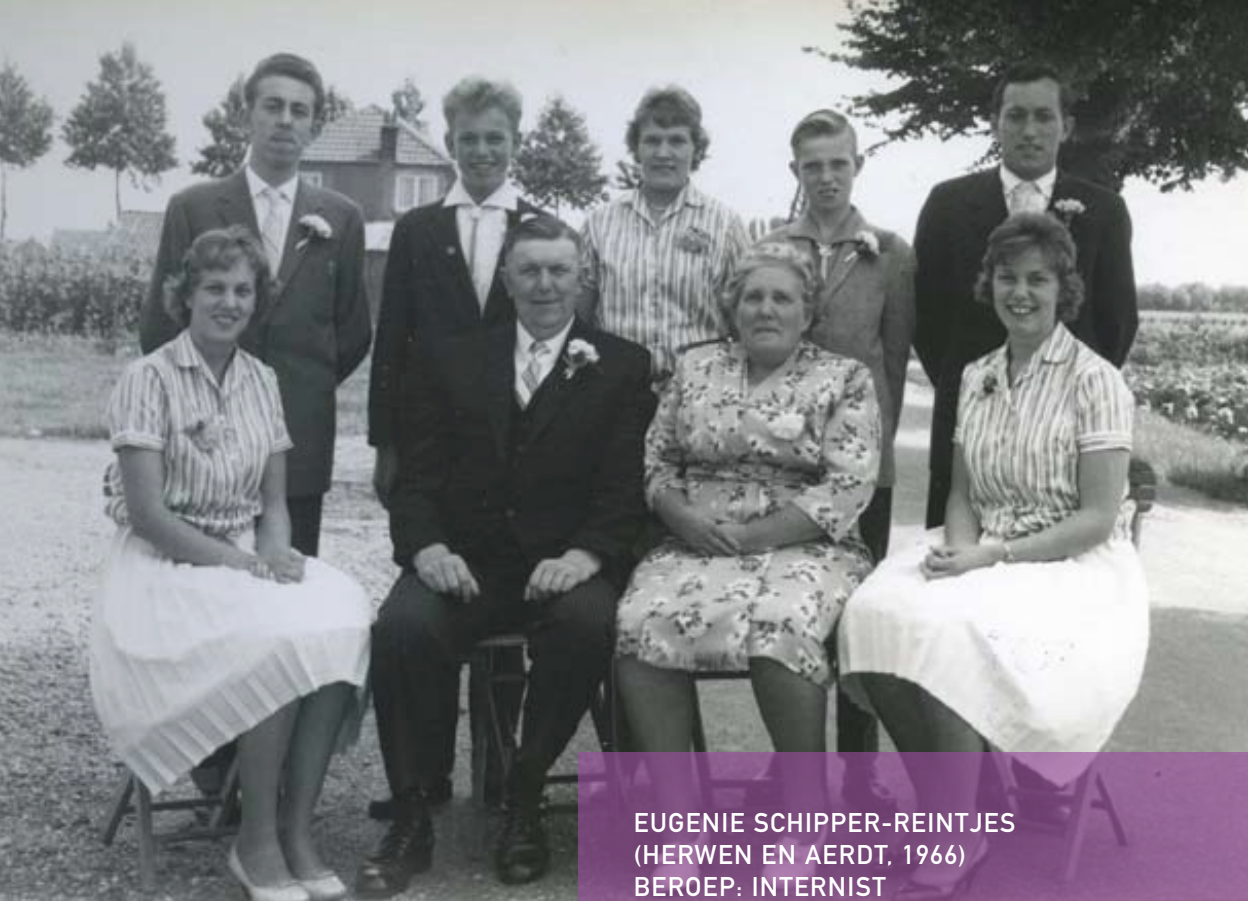
De Contactgroep TTP bestaat sinds 2004 en is ontstaan uit een behoefte van patiënten aan begrijpelijke informatie over deze zeldzame ziekte, die nauwelijks voorhanden was. De contactgroep is onderdeel van de Stichting Zeldzame Bloedziekten. De contactgroep telt in totaal ongeveer 75 deelnemers/geïnteresseerden. Vooral voor pas gediagnostiseerde patiënten, maar ook voor anderen, blijkt de contactgroep in een belangrijke functie te voorzien. De contactgroep organiseert eens in de twee jaar een patiëntendag, maakt lotgenotencontact mogelijk en geeft informatie.

CONTACTGROEP TTP

e-mail: info-ttp@bloedziekten.nl
website: www.bloedziekten.nl

“Het patiëntencontact blijkt vooral belangrijk voor nieuwe patiënten. TTP is een ziekte die je ineens overvalt en waar je mee moet leren leven. Je moet leren naar je lichaam te luisteren. Ervaringen van anderen kunnen daarbij helpen.”

Lia van der Weg-Bosgraaf, contactpersoon van de Contactgroep TTP



EUGENIE SCHIPPER-REINTJES
(HERWEN EN AERDT, 1966)
BEROEP: INTERNIST
WOONPLAATS: NIJMEGEN
GEHUWD, DOCHTER (1998) EN ZOON (2000)

EUGENIE SCHIPPERS' ZOON ROBERT JAN HEEFT HEMOFILIE B

MIJN ZOON LEIDT EEN HEEL ANDER LEVEN DAN ZIJN OPA

“In onze familie zijn we opgegroeid met hemofilie, het hoort bij ons leven. Ik heb drie generaties familieleden met ernstige hemofilie B meegemaakt. Mijn vader, geboren in 1937, kwam uit een gezin met acht kinderen. Van de vijf jongens hadden er drie hemofilie. Een van hen overleed rond vijftienjarige leeftijd aan een hersenbloeding na een epileptische aanval; de ander toen hij rond de zestig was aan de gevolgen van hiv-infectie, die hij via besmette bloedproducten had opgelopen. Ook een neef van mij die hemofilie had, is hier op 25-jarige leeftijd aan overleden. Ik ben draagster, net als mijn zus. Voor mij was een kind met hemofilie welkom en gelukkig gold dat ook voor mijn man. Ik heb wel maatregelen genomen toen ik zwanger werd: echo's, geslachtsbepaling, een vruchtwaterpunctie. Zodat we voorbereid zouden zijn. Drie weken voor de geboorte van Robert Jan wisten we dat we een jongetje met hemofilie zouden krijgen. Onze dochter Eline heeft ook weer vijftig procent kans om draagster te zijn.”

LEVENSRIJHEID

“De generatie van Robert Jan heeft een heel ander leven dan zijn opa, zowel qua levensinvulling als qua behandelmogelijkheden. Het is een verschil van dag en nacht. Tot in de jaren zestig was er geen behandeling bij bloedingen, daar heeft mijn vader blijvende schade van opgelopen in verschillende gewrichten. Hij kon niet fietsen, bijvoorbeeld. Op het laatst had hij vijf kunstgewrichten en kon hij niet meer dan 500 meter lopen. Mijn vader mocht als kind niet sporten en lag soms wekenlang thuis, kreeg daar zijn leerspullen. Robert Jan heeft veel meer levensvrijheid en staat midden in het sociale leven. Ik denk dat hij vanwege de hemofilie zijn hele leven maar twee dagen van school gemist heeft. Hij sport heel actief en is er goed in.

Echter, ook Robert Jan heeft diverse gewrichtsbloedingen gehad, dus het is niet alleen halleluja. De eerste keer na een val als kleine baby, de tweede keer toen hij tien maanden was. Hij heeft toen Factor IX gekregen. Daarna zijn we profylactisch eenmaal per week gaan spuiten. Na een enkelbloeding werd dat tweemaal per week.

Sinds hij een paar jaar geleden ineens vier bloedingen achter elkaar had, spuiten we driemaal per week. Hij heeft altijd recombinant Factor IX gekregen, dat niet bereid is uit menselijk bloed. Mijn vader is wel altijd het plasmaproduct blijven gebruiken, daar had hij een goed gevoel over.”

KOSTBAAR

“We zijn toen Robert Jan één jaar oud was zelf gaan prikken. Voor ons is dat misschien wat makkelijker dan voor andere ouders, want we zijn beiden arts, maar ik ben er een groot voorstander van. Het scheelt je zoveel tijd en ellende! Wij realiseren ons dat Factor IX zeer kostbaar is en we voorkómen dat we onnodig veel moeten geven. Als Robert Jan een sportdag heeft, dan plannen we op die dag de profylactische dosis. Als hij gaat skieën, dan draagt hij vanaf dag één een helm uit voorzorg en geven we in principe geen extra Factor IX. Als ik de lijn doortrek naar de toekomst dan denk ik dat er één of twee generaties verder mogelijkheden zijn tot genezing van hemofilie. Ik ben hoopvol ten aanzien van gentherapie. Britse en Amerikaanse onderzoekers hebben in 2011 het gen dat codeert voor Factor IX weten in te brengen bij zes patiënten met ernstige hemofilie B. Na de behandeling bereikte Factor IX waarden tussen de twee en twaalf procent, afhankelijk van de hoeveelheid eiwit die was toegediend. Bij vier patiënten was de verbetering voldoende om met de profylaxe te stoppen. De therapie staat nog aan het begin van haar ontwikkeling, maar biedt perspectief. Overigens zijn we bevoorrecht ten opzichte van derdewereldlanden, waar de diagnose bij patiënten vaak niet wordt gesteld en waar een meerderheid van de patiënten geen behandeling krijgt. Ik vind dat we ons er hard voor moeten maken dat de zorg voor hemofilie daar verbetert.”

Hemofilie is een aangeboren aandoening waarbij de bloedstolling onvoldoende functioneert. Hierdoor duren bloedingen langer dan normaal. Hemofilie ontstaat doordat een stollingsfactor (nodig voor de bloedstolling) ontbreekt of onvoldoende aanwezig is. Bij hemofilie A ontbreekt stollingsfactor VIII en bij hemofilie B stollingsfactor IX. De ernst van de aandoening wordt bepaald door de mate waarin de stollingsfactor ontbreekt.

Hemofilie is genetisch bepaald en komt voornamelijk voor bij mannen. Vrouwen kunnen draagster zijn. Draagsters hebben zelf geen of weinig ziekteverschijnselen, maar kunnen de aandoening wel aan hun kinderen doorgeven. Vooral mensen met ernstige hemofilie hebben last van inwendige bloedingen in gewrichten (zoals enkel, knie of elleboog, maar ook in schouder- en heupgewrichten), in spieren, organen en in zacht weefsel. Bij niet of te laat behandelen van bloedingen ontstaat schade aan de gewrichten.

BEHANDELING

Hemofilie is sinds de jaren 60 van de vorige eeuw behandelbaar. Toen werd het mogelijk om uit bloed stollingsfactoren te isoleren. Stollingsfactoren worden tegenwoordig ook op biotechnologische wijze bereid. Deze ‘recombinant stollingsfactor’ is nagemaakt, zonder gebruik van menselijk bloed. De stollingsfactoren worden in een ader (intraveneus) geïnjecteerd. Door preventief (profylactisch) stollingsfactoren toe te dienen wordt het optreden van bloedingen tegengegaan. De behandeling vindt in Nederland plaats onder verantwoordelijkheid van een hemofiliebehandelaar die verbonden is aan een hemofiliebehandelcentrum. De stollingsfactoren worden doorgaans thuis toegediend.

DE NEDERLANDSE VERENIGING VAN HEMOFILIE-PATIËNTEN (NVHP)

In Nederland zijn ongeveer 1.600 mensen met hemofilie van wie zich ruim 1.250 hebben aangesloten bij de NVHP. De NVHP, opgericht in 1971, is een belangenvereniging voor mensen met hemofilie en aanverwante erfelijke bloedstoornissen. De NVHP organiseert onder meer bijeenkomsten voor leden over verschillende onderwerpen en survival- en zeiltochten voor jongeren met hemofilie. De vereniging behartigt belangen aangaande de ziekte van haar leden en ondersteunt waar mogelijk onderzoek naar nieuwe behandelingen en naar het aanpakken van het ontstaan van ‘remmers’ tegen stollingsfactoren.

NVHP

telefoon: (020) 659 9021
(ma-do van 10.00-15.00 uur)
e-mail: nvhp@nvhp.nl
website: www.nvhp.nl

“Wij hebben twee keer per jaar overleg met Sanquin, waar veel zaken worden besproken die voor de NVHP van belang zijn. Er is ook een algemene dag voor patiëntenverenigingen waarbij onderwerpen als thuisbehandeling aan bod komen, waar wij veel ervaring mee hebben. Een derde van de patiënten gebruikt nog steeds een plasmafactor VIII of IX. Een belangrijk punt daarbij is de ontwikkeling van remmers, dat ook voor Sanquin Research een belangrijk speerpunt is.”

Mariëtte Driessens, secretaris NVHP



ROBERT JAN SCHIPPER (NIJMEGEN, 2000)
WOONPLAATS: NIJMEGEN
SCHOOL: BASISONDERWIJS, GROEP 8

IEDER KIND IS SPECIAAL OP ZIJN EIGEN MANIER

“Ik merk zelf niet zoveel van de hemofilie. Ik word driemaal in de week geprikt en soms extra. Bijvoorbeeld als ik met mijn enkel dubbel val. Een normaal kind heeft dan even pijn, maar kan meestal verder lopen. Bij mij duren de pijn en zwelling langer en dan heb ik een prik nodig. Nee, ik let er zelf helemaal niet op. Ik doe alles mee met vrienden. Zaterdag, bijvoorbeeld, hebben we een heel leuk feest. En ik sport erg veel, dat vind ik leuker dan leren. Ik doe aan zaal-hockey, gewoon hockey, zwemmen, skieën, snowboarden en vroeger heb ik getennist. Mij lijkt het leuk dat altijd te blijven doen. Hoe dat anders is dan vroeger bij mijn opa? Dat heeft hij nooit tegen mij verteld. Wij hadden het samen altijd over voetbal. Soms ben ik wel wat voorzichtiger dan mijn vrienden. Ik leer wel wat ik wel en niet moet doen, wat wel en niet goed is. Bij hockey val ik iets sneller uit dan de anderen, bijvoorbeeld als ik een tik op mijn enkels krijg. Maar dat gebeurt nu veel minder dan vroeger. Het gaat steeds beter, ik heb lang geen bloeding meer gehad. Daar ben ik erg blij mee: ik merk bijna niet meer dat ik hemofilie heb. Al ben ik laatst wel een keer over blaadjes uitgegeleden en van mijn fiets gevallen waardoor ik naar het ziekenhuis moest. Ik had een grote wond aan mijn knie, die dik werd en heel veel pijn in mijn buik. Dan schrik je wel. Al komt dat bij mij wat langzamer over dan bij anderen misschien. Later dacht ik: dat was niet zo handig. Ik wil heel graag zelf leren spuiten. Want dan kan ik dingen alleen doen, of een paar dagen weggaan. Wij gaan straks met groep acht op kamp en nu is het zo dat ik er alleen heen mag als mijn vader of moeder mee gaat. Liever ga ik alleen en daarom vind ik het eerder leuk om zelf te leren spuiten dan dat ik er tegenop zie. Ik zou voor de toekomst graag willen dat er gentherapie kwam, dat hemofilie met één spuitje helemaal over zou kunnen gaan. Maar ik denk niet dat ik dat zelf ga doen. Ik ben met hemofilie opgegroeid. Ieder kind is speciaal op zijn eigen manier. Ik kan nu uitleggen aan mensen dat ik een stollingsziekte heb, en dat doe ik graag. De meeste mensen begrijpen het dan wel en vinden het goed.”



WILBERT WASSINK (DOETINCHEM, 1970)
WOONPLAATS: DOETINCHEM
BEROEP: VERTEGENWOORDIGER IN
PROFESSIELE SPEELTOESTELLEN
GEHUWD, 4 ZOONS

HET GING ENORM BRUISEN IN MIJN SPIEREN

“Begin 2004 merkte ik bij het werken met de pc dat twee vingers wat gingen ‘hangen’, ik kon ze niet goed optillen. RSI, dacht ik. Maar de huisarts vermoedde al snel iets neurologisch en verwees me naar het ziekenhuis in Doetinchem. Veel onderzoeken verder luidde de voorlopige diagnose: vermoedelijke spinale spierdystrofie type 4. Dat is een soort afgeleide van de dodelijke spierziekte amyotrofe laterale sclerose (ALS).

Voor een definitieve diagnose was meer specialistisch onderzoek nodig in het UMC St Radboud Nijmegen. De specialist daar achtte de conclusie ALS gerechtvaardigd, maar besloot toch tot een eenmalige kuur met een hoge dosis immunoglobulinen. Trad er geen verbetering op, dan kon hij de andere mogelijkheid (MMN) definitief uitsluiten. Het infuus kreeg ik vóór mijn zomervakantie. Na de vakantie ging ik in huis klussen en merkte op een dag dat het enorm ging bruisen in mijn spieren en dat ik veel verloren kracht terugkreeg. Hoopvol ging ik terug naar de specialist. Die stuurde me door naar het UMC Utrecht waar uiteindelijk rond de kerst het vermoeden werd bevestigd dat ik MMN had.”

WEINIG RENDEMENT

“Ik kreeg het leven terug. Het was hard schrikken, die eerste diagnoses. Toch zijn we die periode goed doorgekomen. Ik geloof dat alle dingen in dit leven door God bestuurd worden tot mijn nut. Ik heb Zijn kennelijke ondersteuning in deze moeilijke omstandigheden ook bewust mogen ervaren. Dat heeft me bewaard voor veel negatieve gedachten. De diagnose MMN zie ik als een genadige verlenging van mijn leven.

Mijn specialist in Nijmegen vertelde dat hij geen mensen kende die wegens MMN in een rolstoel zijn gekomen en dat met goed uitgebalanceerde medicatie uitvalsverschijnselen redelijk in de hand te houden zijn. Weliswaar kan in de toekomst schoksgewijs meer last ontstaan, maar die blijft beperkt tot de ledematen en tast geen organen aan.

Ik krijg sinds september 2004 onderhoudsdoses immunoglobulinen om achteruitgang tegen te gaan. Ik begon met een infuus eens in de vier weken. De frequentie is daarna een aantal keren bijgesteld, bijvoorbeeld toen ik merkte dat een duim minder goed ging functioneren.

Inmiddels krijg ik tweewekelijks immunoglobulinen. Onlangs is na een second opinion over de medicatie in het UMC Utrecht ook de dosis voor het eerst verhoogd. Ik blijf nu voor wat betreft de hoeveelheid en frequentie daar onder behandeling.

Het infuus krijg ik op mijn werk. De thuistoedieningsorganisatie koppelt mij daar aan en ik verwijder het infuus zelf weer. Mijn werkgever is ambulanceverpleegkundige geweest, dat scheelt! Tijdens de anderhalf uur dat het infuus loopt kan ik gewoon mijn

mail afhandelen en offertes maken. Ik ben me er zeer van bewust dat de immunoglobulinen duur zijn, ik voel dat ergens wel als lastig. In economisch opzicht kan ik de samenleving weinig rendement meer opleveren.”

VERMOEIDHEID

“De gevolgen van mijn ziekte probeer ik voor de buitenwereld zoveel mogelijk te camoufleren. Ik heb rechts een klapvoet en de spieren in mijn rechterbeen zijn dermate verslapt dat ik bij het lopen wat met mijn heupen begint te draaien. Schrijven gaat lastig en soms klappen mijn vingers dubbel bij het handenschudden. Laatst kwam ik voor een afspraak op een school waarbij ik meerdere mensen een hand zou moeten geven. ‘Dat sla ik over in verband met een zenuwaandoening’, heb ik toen toch maar gezegd.

De spierkracht in een belangrijk deel van mijn ledematen ben ik voor de helft kwijt. Dat merk ik vooral bij het klussen, al verschilt het per handeling in welke mate. Grof-motorisch werk met bijvoorbeeld een accuboormachine gaat uitstekend, terwijl gerommel met kleine schroefjes lastig is. Het hangt ook sterk af van het moment in de werkingsperiode van de kuur. De laatste vier tot vijf dagen voor het volgende infuus gaat het slechter en ben ik

vermoeid. Er komt sinds het begin van de ziekte steeds meer op de schouders van mijn vrouw terecht want in fysiek opzicht kan ik bijvoorbeeld minder met de kinderen doen. Vermoeidheid heeft een grote impact op ons leven.

Daarom onderhoud ik mijn conditie door regelmatig te fietsen, want niet alleen krachtsverlies leidt tot vermoeidheid, maar je voelt je ook sneller moe als je conditie slecht is.”

GEROMMEL MET KLEINE

SCHROEFJES IS LASTIG

INTENSER LEVEN

“Ik leef intenser dan vóór de tijd dat ik MMN had. Naar buiten toe heb ik meer betrekking gekregen op mensen in moeilijke omstandigheden, naar ‘binnen’ houd ik me ernstiger bezig met de meer wezenlijke dingen van het leven. De dagen die ik mag leven zijn kostbaar en ik heb oog gekregen voor de godsbesturing tot in de kleinste dingen. Vóór deze periode liep ik lichter door het leven, nu ben ik me bewust geworden van het feit dat ik iedere dag dicht bij de dood ben. De Bijbel en het geloof in Gods Zoon als de Zaligmaker zijn hoofdzaken voor mij geworden.”

'Neuromusculaire aandoeningen' is een verzamelnaam voor spierziekten waarbij niet alleen de spieren zijn aangetast, maar ook de zenuwen en de verbinding tussen spieren en zenuwen. Bij spierziekten is het functioneren van de spieren verminderd.

Er zijn meerdere neuromusculaire aandoeningen, zoals het Guillain-Barré syndroom (GBS), chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie (CIDP) en multifocale motore neuropathie (MMN).

GUILLAIN-BARRÉ SYNDROOM (GBS)

Bij GBS is sprake van acute spierzwakte of verlamming en vaak ook van gevoelsstoornissen zoals gevoelloosheid of tintelingen. GBS komt zowel bij mannen als vrouwen voor en op alle leeftijden. Naar schatting ontstaat de ziekte in Nederland jaarlijks bij 200 tot 300 personen.

CHRONISCHE INFLAMMATOIRE DEMYELINISERENDE POLYNEUROPATHIE (CIDP)

CIDP is de chronische variant van GBS. CIDP ontwikkelt zich langzaam. Het duurt vaak maanden voordat het dieptepunt is bereikt. Als de ziekte over lijkt te zijn, kan ze na verloop van tijd de kop weer opsteken. CIDP is een zeldzame ziekte die op alle leeftijden voorkomt en zich jaarlijks bij ongeveer 30 tot 100 mensen openbaart.

MULTIFOCALE MOTORE NEUROPATHIE (MMN)

MMN kenmerkt zich door langzaam verergerende spierzwakte die meestal in de handen begint. Bij MMN treedt de spierzwakte vaker in de armen dan in de benen op. De verschijnselen doen zich asymmetrisch voor, dus niet in beide armen in gelijke mate. Naarmate de ziekte langer bestaat, ontstaat ook vaak spierzwakte in de benen die eveneens asymmetrisch is en vaker optreedt in de onder- dan in de bovenbenen. Door de spierzwakte in de handen kan MMN een invaliderende ziekte zijn met aanzienlijke beperkingen in het dagelijks leven. Er zijn naar schatting ongeveer 100 mensen met MMN.

BEHANDELING VAN GBS, CIDP EN MMN

GBS, CIDP en MMN reageren gunstig op behandelingen waarbij het afweersysteem wordt beïnvloed, bijvoorbeeld toediening van antistoffen (immunoglobulinen) en afweeronderdrukkende medicijnen (immuunsuppressiva). Immunoglobulineproducten worden in meerdere stappen gewonnen uit bloedplasma van vele donors. De werking van deze intraveneus toegediende immunoglobulinen is meestal tijdelijk.

GBS vergt acute behandeling, die plaatsvindt in het ziekenhuis. Patiënten met CIDP krijgen een onderhoudsbehandeling met intraveneus toegediende immunoglobulinen. Dikwijls is een langdurige behandeling nodig voordat herstel optreedt. Bij MMN treedt geen volledig herstel op, maar worden onderhoudsbehandelingen met immunoglobulinen voorgeschreven om achteruitgang in functies tegen te gaan en te vertragen. Onderhoudsbehandelingen kunnen in het ziekenhuis of thuis plaatsvinden.

VERENIGING SPIERZIEKTEN NEDERLAND (VSN) - DIAGNOSEWERKGROEP GBS/CIDP

De in 1967 opgerichte Vereniging Spierziekten Nederland (VSN) komt op voor mensen met een spierziekte. De VSN telt ongeveer 9.000 leden. De vereniging zet zich in voor een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek en goede voorlichting en informatie aan patiënten, artsen en professionele hulpverleners. De vereniging faciliteert lotgenotencontact, vooral telefonische ondersteuning van mensen die recent de diagnose hebben gekregen, en legt specifieke vragen voor aan de medische adviesraad. De VSN werkt mee aan de totstandkoming van interdisciplinaire richtlijnen door de inzet van ervaringsdeskundigen. De diagnosewerkgroep GBS/CIDP zet zich als onderdeel van de VSN in voor mensen met GBS, CIDP en MMN.

VSN

telefoon: (035) 548 0480

e-mail: vsn@vsn.nl

website: www.vsn.nl

"Wij vinden wetenschappelijk onderzoek gericht op verbetering van de diagnostiek, erg belangrijk, want hoe eerder de diagnose wordt gesteld, hoe sneller en effectiever beschadiging aan zenuwen tot staan wordt gebracht en hoe minder schade er voor de patiënt is. Ook willen we onderzoek naar preventie en verbetering van de behandeling bevorderen, zoals onderzoek naar betere producten."

Patrica Blomkwist-Markens, oprichter en voorzitter van de diagnosewerkgroep GBS/CIDP van de VSN



ALAN TAYLOR (SOUTHEND-ON-SEA,
ENGELAND, 1949)
WOONPLAATS: BAARN
BEROEP: BUSINESS CONSULTANT
BIJ EEN FINANCIËLE INSTELLING
GEHUWD, 1 ZOON, 1 DOCHTER

ALAN TAYLOR HEEFT CHRONISCHE INFLAMMATOIRE DEMYELINISERENDE POLYNEUROPATHIE (CIDP)

OP ZOEK NAAR BALANS, ALTIJD

Het is hem gelukt. Hij staat nog volop in het leven en heeft zijn zelfstandigheid behouden. Wel vloog Alan Taylor, sinds hij zo'n tien jaar geleden last kreeg van tintelingen in zijn handen en armen, over toppen en dook hij door dalen. Bijna een jaar leefde hij in onzekerheid toen bleek dat niet een nekhermia de oorzaak was van zijn klachten. "Waar gaat dit heen?", dacht hij vaak, terwijl hij onderzoek na onderzoek onderging. Gaandeweg kreeg hij meer gevoelsstoornissen, meer krachtsverlies en werd het moeilijker zijn armen en benen aan te sturen. Zo kon hij bij het verlaten van de trein zomaar op iemands voet landen. Of liepen zijn benen rechtdoor, terwijl hij linksaf had gewild. CIDP, luidde de diagnose na ongeveer een jaar. Daar was wat aan te doen. Hij kreeg een week infusen met immunoglobulinen. "Het gevoel in mijn handen, voeten, armen en benen kwam terug, ik kreeg weer kracht en had wat meer controle over mijn bewegingen. Die eerste kuur in maart 2004 gaf me een geweldige oppepper. Ik stond weer volop in het leven."

GEVECHT

Alan maakte inmiddels minder uren, en niet meer in zijn leidinggevende functie, maar hij werkte weer met hart en ziel. Toch bemerkte hij die zomer alweer achteruitgang. In oktober lag hij opnieuw aan het infuus. Weer een oppepper. En een afknapper. "Daarna is de dosering van de immunoglobulinen omlaag gebracht en de frequentie omhoog - om die pieken en dalen wat af te zwakken. Sinds 2005 krijg ik maandelijks een infuus, waarvoor ik een dag naar het ziekenhuis ga. Zonder de immunoglobulinen zou ik niet weten waar ik nu zou zijn."

Toch ging het zachtjesaan verder achteruit. Taylor en zijn vrouw verhuisden in 2006 hun huis voor een appartement. Hij kreeg een klapvoet, een sleepbeen, minder spierkracht en ging nóg minder werken. In 2007 liet hij zich op advies van de neuroloog

HOU OP MET DAT GEVECHT

en de huisarts een tijdlang twee dagen per week in een revalidatiecentrum behandelen. Zelfstandig uit de voeten kunnen, dát dreef hem.

“Ik was er slecht aan toe, zowel fysiek als psychisch. Doordat ik mijn armen en benen overbelastte, had ik last van krampen. Om deze vicieuze cirkel te doorbreken kreeg ik fysio-, ergo-, hydro-, en psychotherapie. Ik leerde: hou op met dat gevecht tegen de ziekte. De aandoening is er, heeft zijn beloop en zal niet zomaar overgaan. Het zal lang duren voordat ik mijn eigen functie op het werk terugkrijg. En misschien gebeurt dat zelfs nooit.”

In diezelfde periode verklaarde de keuringsarts van het UWV hem arbeidsongeschikt. “Dat was een grote klap voor mij. Ik wilde blijven werken! ‘Geestelijk ben ik niet toe aan afkeuring’, zei ik, ‘volgens mij kan ik wel degelijk nog een bijdrage leveren. Ik ben nog niet eens zestig!’” De partijen raakten het eens: Alan kon arbeidstherapeutisch aan de slag. “Niet lachen, hoor”, zegt hij nu. “Ik begon met vier uur in de week.” Na zijn ‘ontslag’ uit het revalidatiecentrum in november 2007 bouwde hij dat uit tot twaalf uur, verdeeld over vier dagen. Zo doet hij het nu nog.

MEEBEWEGEN

“De immunoglobulinen onderdrukken de antistoffen waarmee mijn lichaam mijn zenuwstelsel aanvalt en geven gelegenheid tot enig herstel. Zou ik ze niet krijgen, dan zou ik veel meer achteruitgaan. Als het ongeveer blijft zoals als het nu is, dan vind ik het prima. Ik heb nog twee enkel-voetorthesen. ‘Draág ze op kantoor’, zei de neuroloog van het UMC Utrecht vorig jaar.

‘Dan kun je je hersenen gebruiken voor andere dingen dan lopen.’ Dat doe ik, maar buiten het werk draag ik ze niet altijd, om te voorkomen dat mijn zenuwen en spieren lui worden. Zo ben ik op zoek naar balans, altijd, letterlijk en figuurlijk.” De maandelijkse gang naar de dagbehandeling hoort bij zijn leven. “Ik neem een boek mee, mijn i-pod. Ik zie het niet als straf, al neemt het inlopen bij mij zeven uur in beslag. Nee,

sterker nog: het infuus draagt bij aan de manier waarop ik nu in het leven sta. Ik doe alles op een lager, rustiger tempo en beweeg mee met mijn lichaam, zoals ik vroeger als zweefvlieger gebruikmaakte van de bewegingen van de lucht.”

Taylor, in zijn jonge jaren reisorganisator, bedenkt op hem aangepaste reisprogramma’s waarmee hij met zijn vrouw verre landen aandoet: China, Argentinië, Vietnam. “Het geeft mij voldoening dat ik, naast de behandelingen en de fysiotherapie driemaal per week, ook de andere kant kan zien, dat ik het positieve uit mijn leven haal, dat ik onder de mensen ben. Voor mij is een bepaalde mate van zelfstandigheid van belang. Vorig jaar werd ik 62 en toen is mij aangeboden dat ik kon stoppen met werken. Mijn baas zei me ook dat hij ’t op prijs stelde als ik mijn werkzaamheden op de huidige manier wilde voortzetten. Kijk, daar heb ik het voor gedaan!”

GEBRUIK JE HERSENEN

VOOR ANDERE DINGEN



TINEKE VAN ROSSUM (AMSTERDAM, 1946)
WOONPLAATS: AMSTERDAM
BEROEP: CHEF LAB VOOR CRYOBIOLOGIE
BIJ SANQUIN, GEPENSIONEERD
ONGEHUWD, GEEN KINDEREN

TINEKE VAN ROSSUMS MOEDER HEEFT PAROXYSMALE NACHTELIJKE HEMOGLOBINURIE (PNH)

ELKE MAAND EEN PRACHTIGE AUTO

“Ze heeft haar hele leven bloedarmoede gehad, als kind al. Zolang ik mij herinner, was mijn moeder aan de staaltabletten en moest ze af en toe naar de huisarts voor wat ze een ‘leverinjectie’ noemde. Maar ze stond er niet bij stil. Ze had zes kinderen en was gewend om te hollen – ze had een groot plichtsbesef. Mijn vader was bij de politie en had onregelmatige diensten, zodat zij alleen naar ouderavonden ging – ze was vader en moeder tegelijk. Bovendien werkte ze in een groentezaak en is ze lang ‘voorturnster’ geweest bij een turnvereniging. Ze ging pas zitten als wij naar bed waren, om elf uur ’s avonds. Zo’n negen of tien jaar geleden logeerde ze bij mij en maakte me op een nacht wakker. ‘Tien, kom eens kijken’, riep ze. ‘Het lijkt wel of ik ongesteld ben!’ Haar urine was donker, bijna paarsachtig van kleur. Ik schrok er heel erg van en we zijn direct naar het Sint Lucas Andreas Ziekenhuis gegaan. Ik denk dat ze daar zo’n twee jaar heeft gelopen: eerst onderzoeken, onderzoeken, onderzoeken. En ze kreeg heel veel bloed in die tijd, soms wel vier zakken in één keer en dan de volgende maand opnieuw.”

KLASSIEK

“Mijn moeder is nu 92 jaar en ze heeft klassieke PNH. ‘Helemaal volgens het boekje’, aldus de specialist. Om drie, vier uur ’s nachts verliest ze hemoglobine via de urine. In 2005 is ze, met onze toestemming, voorgedragen voor een studie in Nijmegen naar een middel dat de afbraak van rode bloedcellen bij PNH afremt. En sindsdien gaan we daar elke twee weken heen voor het infuus. Ik had de mazzel dat ik op mijn 55ste minder kon gaan werken en door met dagen te schuiven met haar mee kon gaan. Mijn baas werkte geweldig mee. Bij mijn moeder moet het middel zich altijd eerst een paar dagen settelen, maar het werkt fantastisch: ze heeft nu jaarlijks nog maar drie tot vier eenheden bloed nodig. Ik denk dat als deze behandeling er niet was gekomen, ze er al lang niet meer was geweest. Je kunt niet ongelimiteerd bloed krijgen, want dan ontstaat er ijzerstapeling en op den duur afstoting.”

WAAKHOND

“Het laatste halfjaar laat ze een beetje haar koppie hangen. In november heeft ze twee TIA's gehad. Zo oud zijn als zij is een hele belasting. Toch wil ze nog. We hebben na het overlijden van mijn vader samen veel verre reizen gemaakt. Dat kan niet meer, maar we maken nog wel tripjes naar Duitsland en gaan tussen de infusen in naar mijn huis in de Bourgogne. Wanneer gáán we weer, vraagt ze, zodra we terug zijn.

Mijn moeder is geen vrouw voor een bejaardentehuis. Té gebekt, veel temperament. Ze is het liefst in haar eigen omgeving - tegenwoordig is ze liever bij mij dan in haar eigen huis.

JE KÚNT NIET ONGELIMITEERD**BLOED KRIJGEN**

Dat voelt veilig. Ik ben een soort waakhond over haar gezondheid. Ik temperatuur haar als ze een hoestje heeft, ik kijk of ze genoeg eet, ik was haar 's ochtends en vind het lastig om haar alleen te laten als ik om een boodschap ga. Maar ik moet er niet aan denken dat de thuiszorg haar zou moeten helpen. Zolang ik het kan, wil ik het zelf doen: zo bèn ik. Als ik als achttienjarige niet bij het CLB, zoals ik Sanquin nog altijd noem, was gaan werken was ik vast verpleegkundige geworden. Ik denk ook dat ik, mede doordat ik bij de bloedvoorziening heb gewerkt, zo betrokken ben. Ik laat me geen knollen voor citroenen verkopen.”

THUIS TOEDIENEN

“Ik verwacht dat we binnen redelijk korte termijn niet meer elke twee weken naar Nijmegen hoeven te gaan. Ze zijn mensen aan het opleiden om de infusen thuis toe te dienen. Ik hoop echt dat mijn moeder dat gaat meemaken! Een pilletje zou het makkelijkst zijn, maar er gaat jaren overheen voor zoiets ontwikkeld is. De farmaceut staat er vast niet om te springen, want één infuuszakje kost een kapitaal. 'U krijgt elke maand een prachtige auto naar binnen', zeg ik wel eens tegen mijn moeder.”

Bloed is essentieel voor het leven. Het bestaat uit verschillende componenten, onder meer uit bloedcellen. Rode bloedcellen transporteren zuurstof en koolstofdioxide, witte bloedcellen zijn nodig voor de afweer en bloedplaatjes helpen bij het stelpen van een bloeding. De bloedcellen worden in het beenmerg gemaakt en rijpen hier uit tot cellen die daarna in de bloedbaan hun specifieke functie beoefenen. Er bestaan veel verschillende bloedziekten. Er zijn aangeboren en verworven aandoeningen, acute en chronische ziekten. Juist omdat bloed zo belangrijk is, zijn bloedziekten vaak bedreigend en hebben deze een grote impact op het leven van de patiënt en zijn omgeving.

Paroxismale nachtelijke hemoglobinurie (PNH) is een verworven bloedziekte waarbij plotselinge (paroxismale) afbraak van rode bloedcellen plaatsvindt. Daardoor komt het eiwit hemoglobine in de urine terecht, dat de urine donker kleurt. De plotselinge afbraak van rode bloedcellen wordt vaak uitgelokt door een verminderde afweer als gevolg van bijvoorbeeld griep of infecties, maar kan ook zonder aanwijsbare reden optreden. Symptomen die kunnen wijzen op PNH zijn onder meer donkere verkleuring van de ochtendurine, rug-, buik- en hoofdpijn, miltvergroting en kortademigheid. PNH-patiënten hebben daarnaast een verhoogde neiging tot trombose.

BEHANDELING

Bij PNH worden bloedtransfusies gegeven wanneer de bloedwaarden te laag zijn. Dit bestrijdt alleen de symptomen. De enige genezende behandeling is transplantatie van donorbeenmerg (allogene stamceltransplantatie). Zo'n transplantatie kent echter de nodige risico's en wordt voornamelijk toegepast wanneer eveneens sprake is van onderliggende beenmergaandoeningen. Een nieuwe behandeling met medicijnen die de

afbraak remmen, lijkt PNH-patiënten uitkomst te kunnen bieden. Behandeling van PNH vindt plaats onder verantwoordelijkheid van een hematoloog; behandeling met het nieuwe geneesmiddel is voorbehouden aan expertisecentra.

STICHTING AA & PNH CONTACTGROEP

De Stichting AA & PNH Contactgroep is actief sinds 2000 en maakt deel uit van de Stichting Zeldzame Bloedziekten. De contactgroep zet zich in voor mensen met aplastische anemie en paroxysmale nachtelijke hemoglobinurie en heeft ongeveer 150 deelnemers. Op basis van gegevens uit buitenlandse studies wordt het aantal PNH-patiënten in Nederland geschat op 260.

STICHTING AA & PNH CONTACTGROEP

Informatielijn: (085) 2100650
e-mail: info@bloedziekten.nl
website: www.bloedziekten.nl

“Tijdens onze bijeenkomsten lijkt het alsof je in een warm bad stapt, we zijn zo close met elkaar. Wij hoeven elkaar niets uit te leggen, want iedereen weet hoe het is.”

Andrea Stiene, drijvende kracht achter de AA & PNH Contactgroep



AD DE VUGT (HOEVEN, 1952)
WOONPLAATS: ETTEN-LEUR
BEROEP: ONDERWIJZER.
ARBEIDSONGESCHIKT SINDS 1991
GEHUWD, GEEN KINDEREN

AD DE VUGT HEEFT PAROXYSMALE NACHTELIJKE HEMOGLOBINURIE (PNH)

HET WAS NET WACHTLOPEN: VIER DAGEN OP, TIEN AF

“Ik was zó gelukkig voor de klas. Ouders kenden het risico van meester De Vugt, maar wilden desondanks graag hun kind bij mij in de klas. De directeur hield me de hand boven het hoofd. Totdat twee scholen gingen fuseren en hij met vervroegd pensioen ging. Het nieuwe management heeft me als een vuilniszak aan de kant gezet. Ik werd afgekeurd, want ik zat op dat moment anderhalf jaar thuis. Ik was nog geen veertig.

Vijftien jaar eerder, in 1976, begon het. Ik was 24, een jaar onderwijzer, zeer gemotiveerd en idealistisch. Maar moe, tijdens en ook na de eerste grote vakantie. Op een ochtend wilde ik mijn tas pakken en viel om. Ik liet bloed prikken bij de huisarts. Mijn trombocytenwaarden bleken 10, leukocyten 1 en mijn Hb 3. Met spoed moest ik naar het toenmalige Ignatius ziekenhuis in Breda. Je lag er met 21 man op zaal. In een mum van tijd had ik 39 graden koorts.

Na enkele weken zei de specialist: ik laat je naar Nijmegen brengen. Hij mompelde iets over onkruid wieden, waarbij je goede plantjes ook wel eens meeneemt. Mij vertelde hij niet wat hij dacht: leukemie. ‘Elke dag dat uw man nog leeft is er één’, zei hij tegen mijn vrouw.

In Nijmegen kreeg ik herhaaldelijk bloedtransfusies, hoge doses prednison en primobolan, een anabole steroïde. ‘We zien een enorme verbetering in de aanmaak van rode bloedcellen’, zei de professor na enkele weken. ‘We denken aan aplastische anemie. Je krijgt nog wat bloed en na de kerst kun je weer voor de klas staan.’ In december had ik opnieuw een transfusie nodig. In januari kreeg ik enorme buikpijn en werd mijn blindedarm verwijderd. In augustus 1977 ontdekte een arts dat ik PNH had. Met prednison knapte ik zover op dat ik in september weer voor de klas stond. Ik voelde me goed en dacht: ik ben beter.”

COLA-URINE

“Op Koninginnedag 1978 werd ik doodziek en plaste ik voor het eerst cola-urine. Zo ging het 25 jaar: een aantal maanden goed, dan een infectie met koorts, hevige buikpijn, elk uur overgeven, cola-urine. Vier dagen ziek, tien dagen wat rustiger en dat vier-, vijfmaal achter elkaar. Net wachtlopen. In zulke perioden had ik veel bloedtransfusies nodig, want dan werd mijn bloed afgebroken. Na afloop van een crisis was ik totaal gesloopt, maar na een dag of veertien was ik weer zodanig hersteld dat ik sterk genoeg was om te werken.

Zo’n crisisperiode had ik één-, soms tweemaal in een schooljaar. Dat betekende elke keer minstens drie maanden uitvallen. Er zijn

PNH-patiënten bij wie de bloedafbraak chronisch is en die om de twee tot vier weken transfusie nodig hebben. Bij mij ging het in een ritme dat hematologen alleen kennen van sikkelcelziekte.

NA AFLOOP VAN EEN CRISIS

WAS IK TOTAAL GESLOOPT

Na mijn afkeuring ben ik kinderen gaan begeleiden bij wiskunde. Dat kon op mijn voorwaarden: hier thuis, alleen als ik me goed voelde en wanneer de kinderen virusvrij waren. Dat heb ik tien jaar gedaan. En nu ben ik alweer jaren vrijwillig bestuurslid van een natuurvereniging die veel educatieve projecten doet. Dat is mijn levensinvulling geworden.”

NIET MEER BANG

“Het gekke is: de afgelopen vijf à zes jaar heb ik geen bloedtransfusie meer nodig gehad. De aanvallen zijn weg. Helaas heb ik artritis psoriatica gekregen. Ik heb heel veel pijn in mijn handen. Maar gezien mijn ervaringen van de afgelopen 25 jaar, een tijd vol angst en onzekerheden in wat de actiefste periode van mijn leven had moeten zijn, heb ik dit toch liever. Na mijn vijftigste ben ik gaan leven! Ik ben niet meer zo bang voor een verkoudheid of voor griep. Niet meer die ingebouwde antenne: daar zit iemand te hoesten, als ik maar op een goede plek kom te zitten in de schouwburg... Zelden meer bloedneuzen, waar ik een fobie voor had ontwikkeld en waaraan geen arts ooit een seconde aandacht heeft besteed.

Ik leef weliswaar met een Hb van ongeveer 6,5, leukocyten van 2,5 tot 3 en trombocyten van rond de 40, maar mijn soldaatjes zijn sterk genoeg.

Er is een geneesmiddel ontwikkeld dat de bloedafbraak bij PNH tegengaat en dat ook het risico op trombose zou voorkomen. Ik heb ook een stolsel in de vena portae gehad en mijn specialist in Nijmegen zou graag zien dat ik dat middel ga gebruiken.

MIJN SOLDAAJTJES ZIJN STERK GENOEG

Tien jaar geleden zou ik er onmiddellijk mee zijn gestart, maar nu wil ik het voorlopig nog niet: je moet dan elke veertien dagen voor een infuus naar Nijmegen komen. Dat vind ik erg belastend. Bovendien wil ik drie of vier weken het land uit kunnen. Dat hebben we jarenlang niet gekund, mag het alsjeblieft?”



JOAN FUNKE KÜPPER (HARENKARSPER, 1990)
WOONPLAATS: LEUSDEN
STUDIE: MBO-OPLEIDING PARAVETERINAIR
DIERENARTSASSISTENT, BARNEVELD
ALLEENSTAAND, WOONT BIJ HAAR MOEDER

JOAN FUNKE KÜPPER HAD APLASTISCHE ANEMIE (AA)

EEN SOORT HERGEBORTE

IN OKTOBER 2009 WERD JOAN, TOEN 19 JAAR, DOODZIEK. ITP. DACHTEN DE ARTSEN AANVANKELIJK. DE BEHANDELING SLOEG NIET AAN EN ER VOLGDE SNEL EEN BEENMERGPUNCTIE. DE UITSLAG BETEKENDE EEN DOODVONNIS...MAAR BLEEK ONJUIST. WEL BLEEK JOAN EEN ERNSTIGE VORM VAN APLASTISCHE ANEMIE TE HEBBEN. BEENMERG VAN EEN DONOR WAS HAAR REDDING.

“Van de transplantatie wilde ik iets gezelligs maken. Mijn familie en beste vrienden zijn erbij geweest, dat was super. En toen de donorcellen uit het zakje in mijn ader waren gedruppeld, dat duurde twintig minuten, kreeg ik ineens kleur op mijn wangen en voelde ik weer power. In de zomervakantie was ik enorm duizelig geweest en ik had vaak blauwe knieën, zonder dat ik was gevallen. Maar het waren de petechiën – rode puntjes – op de plek waar mijn rits mijn borstkas raakte die mijn moeder alarmeerden. Op maandag 5 oktober 2009 lieten we bloed prikken bij de huisarts. Dezelfde middag hoorden we dat mijn bloedplaatjeswaarde II was. In het ziekenhuis in Amersfoort dachten ze dat ik ITP had, maar hoge doses prednison hielpen niet, wat wel had moeten. Na anderhalve week kreeg ik een beenmergpunctie. Gelukkig was mijn moeder bij me toen ze dezelfde middag de uitslag kwamen vertellen: fagocytair syndroom, een ziekte die je beenmerg van binnenuit wegvreet als een soort Pacman. Er was weinig aan te doen, zeiden ze. Ja, me volstoppen met cytostatica met als eindpunt een beenmergtransplantatie zonder duidelijkheid over kans van slagen.

Een proefkonijn wilde ik niet worden. Liever had ik nog een paar goede weken met mijn moeder en wilde ik terug naar het International Center for Birds of Prey in Gloucestershire. De zomer voordat ik ziek was heb ik daar een ransuil getraind – roofvogels zijn mijn passie.

Iets stelde me in staat het mensen al die dag te zeggen. 'Ik ga dood.' Ik belde de ouders van mijn beste vriendin – ik vond het zó erg voor haar –, mijn Engelse vriendje, met wie ik het direct uitmaakte, en mijn opa en oma. Ik was in een soort shock."

HALLOWEEN

"In het UMC Utrecht, waar ik vervolgens heen ging, vertelden ze op donderdag 22 oktober na veel nieuwe testen dat ik AA had. Ik moest zo snel mogelijk een beenmergtransplantatie krijgen om de heftige aanval op mijn eigen bloedcellen te laten stoppen. Mijn Hb was inmiddels zo laag dat ik bloedtransfusie nodig had. Ze gingen een beenmergdonor zoeken. Ondertussen mocht ik naar huis, want ik had weinig witte bloedcellen en thuis zijn minder bacteriën dan in het ziekenhuis. Ik was verkouden, mijn mondslijmvlies was heel zwak en ik kon nauwelijks tandenpoetsen, want dan kreeg ik weer een bloeding.

In de nacht van 31 oktober keek mijn moeder om 3.00 uur nog bij me: alles goed. Tien minuten later voelde ik iets in mijn mond

en werd wakker. Mijn kussen bleek doordrenkt van bloed – hoe toepasselijk in de nacht van Halloween. Een oom bracht ons met 170 km per uur naar het UMC Utrecht. Ik had een liter bloed verloren, gewoon uit mijn tandvlees.

Zo gebeurde er steeds van alles. Net voor de kerst hoorde ik dat er een donor was. Ik klampte me aan hem vast: mijn grote redding, want met het tempo waarmee ik bloedplaatjes en bloed kwijtraakte, had ik niet langer meer dan zes maanden te gaan. De transplantatie was gepland op 27 januari.

IK KLAMPTE ME AAN MIJN DONOR VAST

Vooraf heb ik enorm veel gedoe, pijn, ontstekingen, hoge koorts, rillingen en ellende meegemaakt, bijvoorbeeld nadat mijn verstandkies getrokken werd, niet eens door een kaakchirurg, terwijl ik aan een zak trombo's hing. Ik heb wel 28 zakken rode bloedcellen en evenveel zakken bloedplaatjes ontvangen."

FREAKSHOW

"De transplantatie was een soort hergeboorte, maar de periode erna was zwaar. Ik moest een tijdlang 46 pillen per dag slikken. Het smerigst waren immuunonderdrukkers: ze stinken gigantisch en je voelt ze liggen op je maag. Ik had afweerverschijnselen en ik viel heel veel af. Prednison gaf me weer eetlust, maar veranderde mijn gezicht in een slagveld van acné. Daarmee keerde ik zeven maanden na de transplantatie terug op school, gebracht

en gehaald door mijn moeder. Mijn oude klas was heel lief, maar zo'n nieuwe klas kent je niet. Ik was verlegen vanwege

ALS JE ECHT IETS WILT, DÓE HET GEWOON

die freakshow van een gezicht. En dan waren er klojo's die naar aanleiding van een betoog over donorschap zeiden daar tegen te zijn.

Bij 'leukemie' zegt iedereen: wat erg! Dit snapt bijna niemand. Ik word verdrietig als mensen niet willen begrijpen dat ik zo ziek ben geweest. Gelukkig heb ik een paar mensen om me heen die weten hoe het écht met me gaat. Ik heb al mijn energie nodig voor mijn stage in een dierenartspraktijk en mijn bijbaantje. Leef! Dat is wat ik heb geleerd. Als je echt iets wilt, niet denken 'dat komt wel' – dóe het gewoon. Tegen alle bloeddonors en iedereen die aan bloedvoorziening meewerkt zeg ik: heel erg bedankt. Op een dag hoop ik iets terug te kunnen doen."

Aplastische anemie (AA) is een bloedziekte waarbij het beenmerg onvoldoende bloedcellen maakt. Daardoor ontstaat een tekort aan alle typen bloedcellen. Mensen met AA hebben verschillende symptomen, die passen bij de tekorten aan bloedcellen. Zo zijn vermoeidheid en bleekheid typische symptomen ten gevolge van het tekort aan rode bloedcellen. Infecties en koorts ontstaan door een tekort aan witte bloedcellen en bloedneuzen en verhoogde bloedingneiging door een tekort aan bloedplaatjes. AA kan gepaard gaan met een combinatie van symptomen. Beginnende symptomen lijken op oververmoeidheid of griep. Als AA onbehandeld blijft, heeft de ziekte een fatale afloop.

BEHANDELING

Bij de behandeling van AA zijn vaak bloedtransfusies nodig. Ernstige AA is dankzij de mogelijkheid van stamceltransplantatie en afweeronderdrukkende therapie sterk verbeterd.

De overlevingskans na een transplantatie met donorstamcellen bedraagt voor iemand met AA tussen de 65 tot 80 procent na vijf jaar. Bij kinderen is het percentage succesvolle behandelingen met stamceltransplantatie zeer groot: 95 procent. Behandeling van AA vindt plaats onder verantwoordelijkheid van een hematoloog.

STICHTING AA & PNH CONTACTGROEP

De Stichting AA & PNH Contactgroep is actief sinds 2000 en maakt deel uit van de Stichting Zeldzame Bloedziekten. De contactgroep zet zich in voor mensen met aplastische anemie en paroxysmale nachtelijke hemoglobinurie en heeft ongeveer 150 deelnemers. Naar schatting hebben in Nederland ongeveer 330 mensen AA (2 op 100.000 inwoners). De contactgroep organiseert jaarlijks een dag met sprekers over medische en praktische onderwerpen. Andere activiteiten zijn informatiedagen, lotgenotencontact, informatieverstrekking aan- en contacten met huisartsen en voorlichting via elektronische nieuwsbrieven en brochures.

STICHTING AA & PNH CONTACTGROEP

Informatielijn: (085) 2100650
e-mail: info@bloedziekten.nl
website: www.bloedziekten.nl

“Ik hoop dat er in alle academische ziekenhuizen meer kennis komt over deze aandoeningen. Dan bestaat de kans dat de aandoening sneller wordt herkend.”

Andrea Stiene, drijvende kracht achter de AA & PNH Contactgroep.

Myelodysplastisch syndroom (MDS) hoort tot de bloedziekten. De naam staat voor een groep beenmergstoornissen waarbij de productie van bloedcellen ernstig verstoord is. Bij MDS worden de bloedcellen niet goed aangemaakt, met als resultaat misvormde en niet goed uitgedroogde bloedcellen. Veel van deze cellen worden, vanwege de slechte kwaliteit, al in het beenmerg vernietigd. Als gevolg hiervan ontstaan symptomen passend bij tekorten aan specifieke bloedcellen. Afhankelijk van het type MDS kan de ziekte overgaan in een kwaadaardige aandoening, in het ergste geval betreft dit acute myeloïde leukemie.

BEHANDELING

De behandeling van MDS richt zich voornamelijk op bestrijding van de symptomen. Bloedtransfusies zijn nodig zodra de bloedwaarden onacceptabel laag zijn. Alleen bij bepaalde vormen van MDS kan geprobeerd worden de ziekte aan de wortel aan te pakken. De behandeling bestaat dan uit hoge doses chemotherapie, eventueel gevolgd door stamceltransplantatie. Dit is echter een zeer intensieve behandeling met vele risico's, waarvoor weinig patiënten met MDS ervoor in aanmerking komen. Chemotherapie of stamceltransplantatie kan zorgen voor een lange periode zonder ziekteverschijnselen. Soms herstelt iemand volledig. In zeldzame gevallen komt het voor dat patiënten met een minder agressieve vorm van MDS spontaan genezen.

STICHTING CONTACTGROEP LEUKEMIE (SCL)

De Stichting Contactgroep Leukemie is in 2000 opgericht als patiëntenorganisatie voor mensen die een vorm van leukemie of MDS hebben (gehad). In Nederland is de afgelopen tien jaar bij ongeveer 15.000 mensen een van deze ziekten vastgesteld. Een deel van hen is genezen, de overigen zijn onder observatie of behandeling. De stichting heeft 700 donateurs, van wie ongeveer 40 actief zijn als vrijwilliger.


De SCL geeft informatie, faciliteert lotgenotencontact en behartigt belangen van mensen die een vorm van leukemie of MDS hebben. De belangrijkste doelstellingen zijn: goede zorg, afgestemd op de wensen en behoeften van patiënten met leukemie en MDS. Het versterken van de positie van de patiënt in zijn relatie met behandelaars is daarbij speerpunt. De SCL is aangesloten bij de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK) en wordt financieel gesteund door KWF Kankerbestrijding.

SCL

Telefoon (030) 2916090 (NFK)
(op werkdagen tussen 10 en 16 uur)
e-mail: secretariaat@leukemie.nfk.nl
website: www.leukemie.nfk.nl

“Wij werken schouder aan schouder voor een betere zorg aan leukemie- en MDS-patiënten”

Jan de Jong, bestuurslid medische zaken SCL



PIEBETH BARENTS-WESTERBEEK
(MALANG, JAVA, 1950)
WOONPLAATS: HELLEVOETSLUIS
BEROEP: VOORHEEN LOGOPEDIST,
INMIDDELS PSYCHOSOCIAAL THERAPEUT
GEHUWD, 1 ZOON EN 1 DOCHTER,
2 KLEINKINDEREN

PIEBETH WESTERBEEK HEEFT MYELODYSPLASTISCH SYNDROOM (MDS)

AAN HET BUITENKANTJE IS NIETS TE ZIEN

“Mensen snappen niet altijd wat er aan de hand is met mij. Aan het buitenkantje is niets te zien. Een stukje van mij is niet gezond, ontzettend veel is wél gezond. Mijn rode bloedcellen rijpen niet uit, ze binden onvoldoende aan ijzer. Daarom heb ik versterking nodig van bloed die lieve donors afstaan. Ik maak cycli door van drie weken, waarin ik van een energiek persoon word omgetoverd tot een zich voortslepende dweil. Ik verbeeld mij dat ik concentraat van rode bloedcellen met een zeer goed Hb-gehalte krijg, die mijn eigen bloedcellen vervangen en die een samenwerkingsovereenkomst sluiten met andere cellen. Ik ontvang ze ook echt.”

BUITEN ADEM

“Het is zomaar gekomen, in 2004. Om mij heen hoorde ik: wat zie je er slecht uit, zo mager - is je bloed wel goed? Ik voelde mij uitstekend! Uit nieuwsgierigheid ging ik naar de huisarts. Mijn Hb bleek laag en ik kreeg ijzerpillen. Na een maand was het Hb nog lager. Een internist deed vervolgens allerlei onderzoeken, met uiteindelijk een beenmergpunctie, dat was eind 2004. ‘Je hebt een zeldzame bloedziekte’, was de uitkomst. ‘Dat kan een voorloper zijn van leukemie.’ Dan krijg je een harde klap. Mijn man was net met pensioen en dat zette mij aan het denken. Ik wilde ook wel een nieuwe levensfase beginnen, de wijde wereld in trekken en dacht: misschien krijg ik hém ook wel zo ver. Ik voelde me perfect en in 2006 besloot ik eindelijk uitvoering te geven aan mijn verlangen om te overwinteren in Spanje.

VAN EEN ENERGIEK PERSOON

VERANDER IK IN EEN ZICH

VOORTSLEPENDE DWEIL

Tijdens die vier maanden aan Costa Blanca sloot ik me aan bij een wandelclub. Ik kwam altijd als laatste aan, maar weet dat aan mijn onervarenheid. Terug in Nederland in 2007 merkte ik dat ik snel buiten adem was. Bij een sportkeu-

ring schrokken ze van mijn Hb. Toch duurde het tot januari 2008 voor ik mijn eerste bloedtransfusie kreeg. Aanvankelijk werd dat eens per maand herhaald, maar al gauw had ik elke drie weken drie zakken bloed nodig. Nu is mijn leven daarvan afhankelijk.”

TANK OPJUTTEN

“Ik heb inmiddels zeker zeven internisten gehad. Met de vrouw die ik nu heb ben ik erg blij, ze is een fantastisch mens. Laatst had ik aan twee zakjes genoeg, eerder ook al. Ik vroeg haar: zou het beter gaan? ‘Nee’, schudde ze heel beslist met haar hoofd. Liever wil ze méér doen dan mij bloed te laten bijtanken, ze wil mijn eigen tank opjutten. Met een chemokuur die de tijdsduur tussen de transfusies zou kunnen vergroten. Wat dat gaat opleveren vind ik onvoldoende overtuigend. En ik ben een schijtluis. ‘Heb jij voldoende kwaliteit van leven?’, vraagt ze mij. Ja, dat is zo.

Ik heb begrepen dat je heel lang kunt doorgaan met de bloedtransfusies. Via de patiëntengroep heb ik een meneer ontmoet die een bron van informatie is voor lotgenoten. Hij heeft zijn duizendste zakje bloed gehad, daar doe je tien jaar over. Elk zakje is afgestaan door een medemens. Daarom help ik actief bij donorwerving, door kaartjes uit te delen als mijn ziekte ter sprake komt en te vertellen over het belang van bloeddonatie. Zonder hun giften was ik er nu niet meer.”

HEEL MOOI LEVEN

“Met het feit dat ik deze ziekte heb, ben ik een aantal jaren bezig geweest. Het bekleemde me. Gelukkig is mijn partner zeer nuchter. ‘Ik kan morgen ook onder een bus lopen’, zegt hij. Toch sta ik ermee op en ga ermee naar bed. Dat zit ook in kleine dingen.

Zo neem ik altijd een sapje mee naar boven om ’s ochtends mijn pillen tegen ijzerstapeling direct in te kunnen nemen. Het is soms een eenzaam traject. Ik heb hulp gezocht bij een psycholoog en heb veel gehad aan aandachtstraining en meditatie. Ik heb veel geleerd. Dat je een stuk geluk zelf moet vinden en daarvoor moet knokken. En ik heb geleerd om ‘nee’ te zeggen. Door de diagnose heb ik bepaalde werkzaamheden, zoals voor

de Stichting Afasie die ik in 1993 hier in Voorne-Putten heb opgericht, bewust kunnen afstoten.

Mocht ik acute leukemie krijgen, dan weet ik niet of ik bereid ben het behandeltraject

van een beenmergtransplantatie in te gaan. Ik vraag me af of me dat in kwaliteit van leven veel gaat opleveren. Misschien zou ik kiezen voor een palliatieve behandeling, want ik heb al een heel mooi leven gehad.”

ZONDER GIFTEN VAN BLOEDDONORS

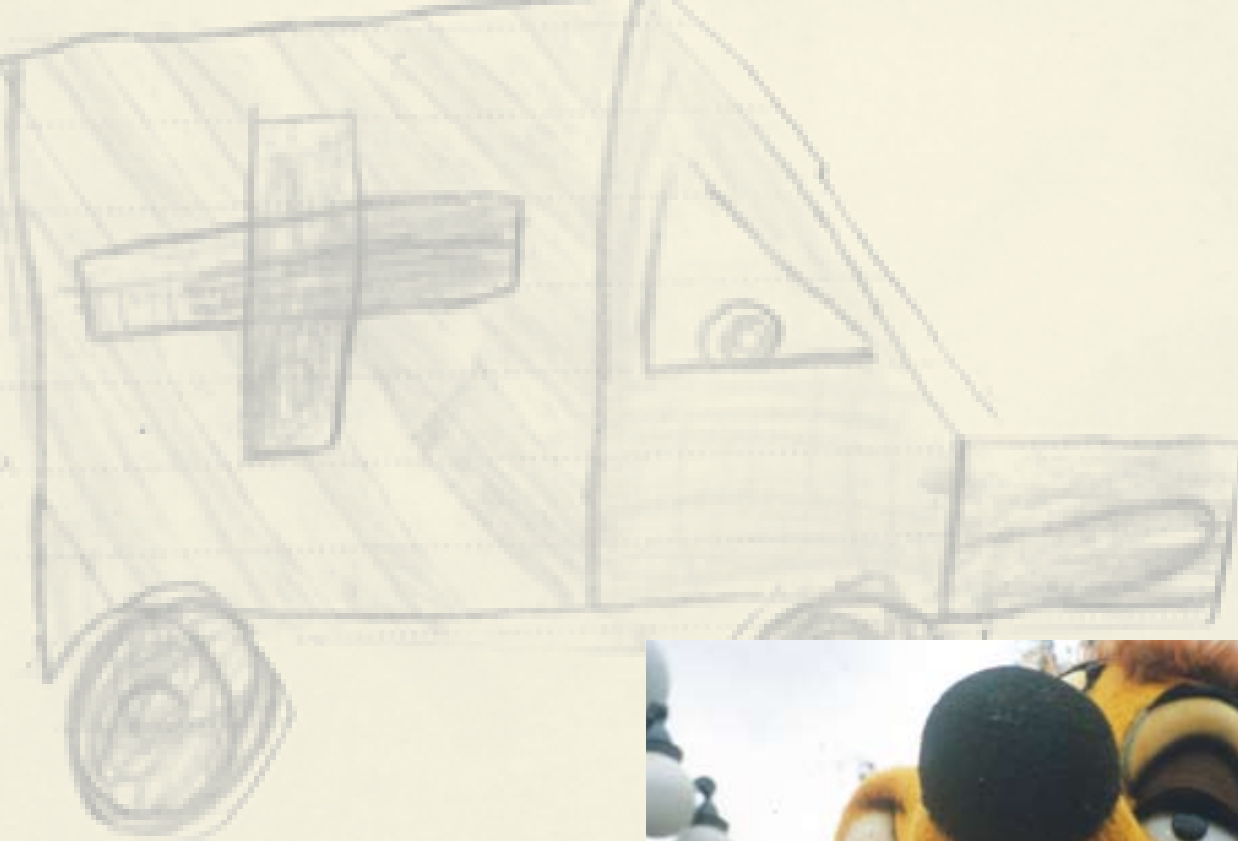
WAS IK ER NU NIET MEER

Dit gedicht heb ik geschreven voor een vriendin die leeft door de welwillendheid van anderen. Die gratis afstaan wat voor haar fungeert als een soort voedselbank. Zonder dat is er voor haar geen leven.

Dankbaarheid

Zeer noodzakelijk
levenskracht van anderen
schenkt haar het leven

Ab



JUSTIN VAN GIJSEL (ZWOLLE, 1999)
WOONPLAATS: ZWOLLE
SCHOOL: BRUGKLAS HAVO/VWO
JUSTIN HEEFT 1 HALFBROER



JUSTIN VAN GIJSEL HEEFT DE ZIEKTE VAN KAWASAKI GEHAD

HET WAS ALSOF IK SMOLT

TOEN HIJ ZES JAAR WAS, KREEG JUSTIN VAN GIJSEL IETS WAT LEEK OP EEN ZWARE GRIEP. ANTIBIOTICA EN PARACETAMOL HIELPEN NIET EN HIJ BELANDDE NA VIJF DAGEN MET HOGE KOORTS EN PIJN IN ZIJN NEK IN HET ZIEKENHUIS IN ZWOLLE. TWEE UUR LATER STELDEN ARTSEN DE ZIEKTE VAN KAWASAKI VAST, EEN AANDOENING WAARBIJ BLOEDVATEN IN HET HELE LICHAAM ONTSTEKEN. JUSTIN KREEG EEN INFUUS MET IMMUNOGLOBULINEN. DAT HELPT BLIJVENDE SCHADE AAN DE KRANSSLAGADEREN TE VOORKOMEN. MAAR DE VOLGENDE DAG BLEEK DAT EEN VAN ZIJN HARTKLEPPEN LEKTE. PER AMBULANCE GING JUSTIN NAAR DE KINDER-IC VAN HET UMC GRONINGEN. DAAR BLEEK DAT EEN VAN ZIJN KRANSSLAGADERS VERWIJD WAS. JUSTIN KWAM AAN DE BEADEMING, KREEG OPNIEUW IMMUNOGLOBULINEN, VOCHT VOOR ZIJN LEVEN EN KLAUTERDE UIT EEN HEEL DIEP DAL.

“We waren naar Disneyland geweest. Ik weet nog dat ik vijf dagen op de bank gelegen heb, helemaal uitgeput. Ik had wel 42 graden koorts. Het was een onuitstaanbaar gevoel, een soort van plakkerigheid van binnen, alsof ik smolt. Op zaterdag zijn we naar het ziekenhuis gegaan. Ik was er zo slecht aan toe, dat ik het me niet meer herinner. Het schijnt dat papa me gedragen heeft. Ik weet nog wel dat ik 's nachts hele erge nachtmerries had, van spinnen die over een kerkhof kropen. Als ik daar nu aan terugdenk, vind ik het raar dat ik daar dromen over had.”

NOG EVEN FIETSEN

“Toen ik thuiskwam moest ik het heel rustig aan doen. Ik mocht niet naar school, moest 's middags rusten en moest heel veel ascalpilletjes gebruiken. Dat duurde hooguit een week, want ik wilde heel graag naar school, zodat alles weer normaal werd, want het was een heel vervelende periode geweest. Ik knapte langzaam op, maar was compleet mijn conditie kwijt. Alleen al van het naar school lopen was ik kapot. Maar op een gegeven moment wilde ik fietsen. Mijn moeder weet nog dat ik zei: ik ga nog even fietsen, voordat ik misschien wel doodga.”

PANIEK

“Soms kwam de angst weer naar boven. Als ik een keer koorts had. Of toen bij het afzwemmen. We moesten in een regenjas onder water door een gat in een soort drijvend vlot zwemmen. Onder water raakte ik helemaal in paniek en voelde me weer net als in het ziekenhuis. Maar dat is langzaam minder geworden. Ik ben niet meer allergisch voor witte jassen en heb alleen nog een hekel aan bloedprikken.”

LAATSTE RONDJE

“Toen ik in de brugklas kwam, heb ik wel verteld wat er met mij gebeurd is. Zodat ze het weten, dat alleen. Mijn mentor is ook sportleraar. Heb je ook beperkingen, vroeg hij. Dat valt mee, want door het wielrennen heb ik een enorme conditie opgebouwd. Laatst had ik al dertien ronden gereden, ik voelde mijn hart: het deed gewoon zeer. Ik was een beetje aan het twifelen of ik dat laatste rondje nog zou doen. Toen heb ik het gewoon geprobeerd en heb alles gegeven. Dan weet je het, of je het kunt.”

NIET ROKEN

“Wat voor een normaal iemand slecht is is voor mij dubbel zo slecht. Ik moet erg uitkijken met vet, laatst was mijn cholesterol te hoog. Ik let goed op de basis. Zo ga ik niet roken, sowieso niet, vanwege het wielrennen. Maar op kleine dingetjes let ik niet zo en op een feestje drink ik heus wel eens een energiedrankje.”

UITSTIPPELEN

“Ik wil dingen doen die ertoe doen: op school de lessen volgen, goede cijfers halen en zorgen dat ik een goede studie kan doen. Vroeger wilde ik architect worden. Nu lijkt het me ook wel iets om in een ziekenhuis iets met ICT en medische apparatuur te doen. Ik ben mijn toekomstplan al aan het uitstippelen. Daarin ben ik wel anders dan de meeste kinderen in de klas. Ze zijn nog wat kinderachtig. Mensen met wie ik omga zijn meestal iets anders dan anderen. Hoe is hij eigenlijk?, denk ik dan. Dat ga ik uitzoeken. Ik heb nu een vriendin die iets met haar hart heeft. Als je alletwee iets vervelends hebt, kun je leuk dingen samen doen. Nee, ik houd niet zo van gewoontjes.”

De ziekte van Kawasaki is een zeldzame aandoening, die gekenmerkt wordt door een ontsteking van de bloedvaten door het gehele lichaam. Symptomen zijn: koorts, huiduitslag, zwellingen aan de handen en voeten, irritatie en rood worden van de ogen, irritatie en ontsteking van de mondslimvliezen, lippen en keel, en gezwollen lymfklieren in de hals. De ziekte is vernoemd naar de Japanse arts dr. Tomisaku Kawasaki, die in 1967 als eerste de diagnose en behandeling beschreef van vijftig patiënten. De onmiddellijke gevolgen van de ziekte van Kawasaki hoeven niet ernstig te zijn, maar in sommige gevallen kunnen ze leiden tot complicaties en tot beschadiging van de kransslagaderen. ‘Kawasaki’ komt vrijwel uitsluitend bij kinderen voor. De meeste patiëntjes zijn jonger dan vijf jaar. Om onbekende redenen komt de ziekte bij jongens tweemaal zoveel voor als bij meisjes. De precieze oorzaak van de ziekte is nog niet vastgesteld, al vermoeden wetenschappers dat een virale of bacteriële infectie daar een rol in speelt, evenals erfelijke aanleg.

BEHANDELING

Kinderen met de ziekte van Kawasaki worden behandeld met een hoge dosis immunoglobulinen die via een infuus worden toegediend. Deze behandeling vermindert het meest doeltreffend de ontstekingsreactie. Mits toegepast binnen de eerste tien dagen na het ontstaan van de ziekte voorkomt deze behandeling in veel gevallen beschadiging aan de kransslagaderen. Naast immunoglobulinen worden hoge doses aspirine gegeven tijdens de acute fase van de ziekte, totdat de koorts afneemt. Behandeling vindt plaats in het ziekenhuis onder verantwoordelijkheid van een kinderarts. In Nederland is het Academisch Medisch Centrum (AMC) in Amsterdam het expertisecentrum voor deze aandoening.

“Je wilt dat elke arts weet wat de ziekte van Kawasaki is, zodat ze het zo snel mogelijk herkennen. Een gemiddelde huisarts ziet het hooguit een of tweemaal in zijn leven. Maar het is niet onze bedoeling dat elke moeder met een klein kind dat koorts heeft bang is dat haar kind de ziekte van Kawasaki heeft. Medici moeten de diagnose stellen.”

Roelien Buurma

DE JUF SNAPT HET OOK NIET

GREGOR HAD MET NEGEN MAANDEN ZIJN EERSTE OORONSTEKING, KREEG ACHT KEER BUISJES, BLEEF MAAR ZIEK, HAD HOOFDPIJN EN WAS DUIZELIG. HIJ HAD EEN SCHOOLVERZUIM VAN VEERTIG PROCENT, LAG VEEL OP BED EN WERD GEPEST. TOEN HIJ ZEVEN JAAR WAS, WERD EEN AFWEERSTOORNIS VASTGESTELD. HIJ KREEG IMMUNOGLOBULINEN, EERST PER INFUUS IN HET ZIEKENHUIS, LATER THUIS. VIA EEN ASSERTIVITEITSCURSUS EN EEN ORTHOPEDAGOOG LEERDE GREGOR BETER OM TE GAAN MET ZIJN PROBLEMEN EN MET ZIJN ANGST VOOR PRIKKEN. NU GAAT HET BETER, HIJ DOET AAN HOCKEY EN DE CLUB HOUDT REKENING MET ZIJN AANDOENING. SOMS HEEFT GREGOR ZIJN DAG NIET. ZIJN MOEDER CONCHITA ZOU LIEFST ZIEN DAT DE ARTS WEER DE IMMUNOGLOBULINEN VOORSCHREEF. DE KINDERARTS WIL NU ECHTER UITZOEKEN OF HET OOK GAAT MET ALLEEN ANTIBIOTICA. CONCHITA: "WIJ MERKEN DAT HIJ NU WEER SNELLER MOE IS EN MEER LAST VAN ZIJN OREN HEEFT."

"Immuundeficiëntie, zo heet het. Mijn lichaam maakt te weinig of geen immunoglobulinen. Dat is heel vervelend, want ik word daardoor sneller ziek. Veel last van mijn oren, oortontstekingen en jeuk. Als je met je vinger in je oor zit, kun je er niet meer afblijven – het wordt steeds erger. Dat is heel erg vervelend, want daardoor kan ik mij niet goed concentreren op school. Ik merk ook dat ik sneller moe word dan andere kinderen, bij hockey bijvoorbeeld. Ik krijg dan een heel vervelend gevoel in mijn benen, alsof ze het kunnen begeven."

RUSTIG ADEMHALEN

"Het prikken vind ik vervelend. Dat doet pijn. Eind april heb ik weer een bloedafname. Daar zie ik tegen op. We gaan dan naar het Diakonessenhuis en ik zit met mijn knuffel in de stoel. 'Rustig ademhalen', zeggen ze, 'kijk maar naar de plaat'. Die is rechts van mij en er is van alles op die tekening te zien: politie, paarden, vuurwerk in een vuilnisbak. Ik ontdek altijd nog wel nieuwe dingen. Daarna prikt het nog even na en dan ben ik er wel van af. Toen ik acht of negen was werkte ik erg tegen, nu zit ik rustig. Dat heb ik geleerd."



GREGOR HOFSTEDE
(LEIDSCHENDAM-VOORBURG, 2001)
WOONPLAATS: VOORBURG
SCHOOL: BASISONDERWIJS, GROEP 6
GREGOR HEEFT 2 ZUSJES:
MARENTHÉ (2003) EN MACHTELD (2006)

ANGST

“Vroeger kreeg ik een keer in de maand een infuus. Dan moest ik de hele dag naar het ziekenhuis. Maar ik reageerde af en toe heel slecht en ze waren bang dat ik daardoor een keer naar de IC zou moeten. Toen kreeg ik het voortaan thuis, onder de huid van mijn buik of been, een keer per week. Er is toen twee keer in de zenuw van mijn been geprikt. Het deed vreselijk pijn, ook nog wel toen de naald er al uit was. Als er een keer zoiets misgaat, dan voel je de volgende keer alsnog die angst. Mama heeft het geleerd. De verpleegkundige was erbij totdat zij het kon. Ze prikt in mijn buik en doet het even goed als de verpleegkundige. Ik heb 't ook nog geprobeerd. Alleen...ja... om het aan mezelf te geven...”

GOEDE AANVALLER

“Ik heb wel op zwemles gezeten, maar toen kreeg ik vaak oorontstekingen. Ik heb alleen mijn A-diploma. Ik ga bijna nooit meer het water in. Ik wil graag archeoloog worden. Ik heb al een verzameling stenen: amathist, bergkristal, zodalith en ik heb zelf kristallen zitten kweken met glazen zout, warm water en een touwtje. Bij Avonturia de Vogelkelder heb ik veel pyriet gekregen. Ik wil ook professioneel hockeyer worden. Ik zit op hockeyclub

Pijnacker en sta veel in het goal, de helft van de wedstrijd, en dan houd ik veel ballen tegen. Maar ik ben

IK WIL GRAAG ARCHEOLOOG WORDEN

ook een goede aanvaller! We trainen twee keer per week en spelen een keer per week een wedstrijd. Ik doe ook mee met voetbal op school, meer omdat ik anders niks te doen heb in de overblijf.”

APART ZITTEN

“Mensen snappen toch niet wat ik heb. Als er één iemand is die het wel snapt is het Remy, mijn beste vriend. Maar elk jaar heb ik een nieuwe juf en dan moet ik het opnieuw uitleggen. De juf die ik nu heb snapt het ook niet. Als ik me niet kan concentreren zegt ze dat ik apart moet gaan zitten. Ik ga binnenkort mijn spreekbeurt houden over de immuundeficiëntie.”

Afweerstoornissen zijn aandoeningen waarbij het afweersysteem in gebreke blijft. De bescherming tegen ziekteverwekkers schiet dan tekort, waardoor iemand last heeft van regelmatig terugkerende infecties.

Afweerstoornissen kunnen aangeboren zijn, maar kunnen ook later in het leven ontstaan als gevolg van andere aandoeningen die het afweersysteem ontregelen. Dit kan ook gebeuren na orgaantransplantaties en chemotherapeutische behandelingen van kanker. Aangeboren afweerstoornissen zijn chronisch, terwijl afweerstoornissen als gevolg van andere aandoeningen veelal van tijdelijke aard zijn. De meeste afweerstoornissen komen bij zowel mannen als vrouwen voor.

Enkele aangeboren afweerstoornissen komen alleen bij mannen voor. Vrouwen kunnen dan draagster zijn, wat inhoudt dat zij zelf geen ziekteverschijnselen hebben, maar zij de aandoening wél aan hun kinderen kunnen doorgeven. Kenmerkend voor afweerstoornissen zijn veelvuldige infecties, bijvoorbeeld in de oren en luchtwegen, hardnekkige schimmelinfecties in de mond of op de huid en terugkerende abcessen van de huid of inwendige organen. Door een afweerstoornis kunnen kinderen een groeiachterstand oplopen.

BEHANDELING

Begin jaren 50 van de vorige eeuw werd de eerste patiënt met een afweerstoornis behandeld met een bestanddeel dat gewonnen was uit bloedplasma van donors. Dit is de basis geweest van de huidige therapie waarbij antistoffen (ook wel afweerstoffen of immunoglobulinen genoemd) worden aangevuld (suppletie therapie). Immunoglobulinen worden verkregen uit het bloedplasma van een groot aantal, meestal duizenden, donors en bevatten een groot scala aan antistoffen tegen bacteriën, virussen en andere ziekteverwekkers.

De suppletie therapie met immunoglobulinen kan

onderhuids worden toegediend; deze subcutane infusies worden gemiddeld eenmaal per week gegeven. Ook kunnen immunoglobulinen direct in het bloedvat worden toegediend; deze intraveneuze infusen worden ongeveer eens per drie of vier weken toegediend.

De behandeling vindt plaats onder verantwoordelijkheid van een specialist. De toediening van immunoglobulinen kan in het ziekenhuis (dagbehandeling) of thuis plaatsvinden.

STICHTING VOOR AFWEERSTOORNISSEN (SAS)

De SAS is in 1985 opgericht als een belangenvereniging die zich inzet voor mensen met aangeboren of verworven stoornissen in de afweer tegen infectieziekten. Nederland telt naar schatting 1.000 tot 1.500 mensen met een afweerstoornis. Ongeveer 285 van hen hebben zich aangesloten bij de SAS. De SAS organiseert onder meer informatieve ledenbijeenkomsten, familiedagen en jongerendagen. De stichting werkt aan bewustwording onder huisartsen en specialisten in perifere ziekenhuizen van het bestaan van afweerstoornissen. In 2010 lanceerde de SAS de website www.altijdziek.nl

SAS

telefoon: (0162) 51720 (secretariaat)

e-mail: info@stichtingvoorafweerstoornissen.nl

website: www.stichtingvoorafweerstoornissen.nl

“De bloedvoorziening is onze levensader. Het plasma, waaruit immunoglobulinen worden gezuiverd, is voor patiënten met een afweerstoornis van vitaal belang, er is geen alternatief. Door de goede bloedvoorziening in Nederland kunnen zij een normaal leven leiden.”

Kees Waas, secretaris SAS

NATHALIE EN JAN WENSINK,
MUZIEKDOCENTE EN GEMEENTEAMBTENAAR
WOONPLAATS: RUURLO
3 KINDEREN: BAS (2000), WOUTER (2002)
EN FLEUR (2004)



BAS EN WOUTER WENSINK HEBBEN DE AFWEERSTOORNIS COMMON VARIABLE IMMUNODEFICIENCY (CVID). BIJ FLEUR IS CVID NIET VASTGESTELD, MAAR ZIJ HEEFT VEEL LAST VAN HAAR BUIK, VAN INFECTIES EN IS VAAK MOE.

THUIS KUN JE GEWOON LIEF VOOR ZE ZIJN

Steeds maar oorontstekingen, verkoudheden, altijd moe-moe-moe. Longontsteking op longontsteking. Op baby- en peuterfoto's staan Bas en Wouter steevast met zulke rode wangen van de koorts. "Dit klópt niet", zei Nathalie's instinct en de huisarts steunde haar. Anderen versleten haar voor een overbezorgde moeder.

Nathalie en Jan Wensink werden wanhopiger. 's Nachts wisselden ze elkaar af om voor de zieke kinderen te zorgen. En toen was er

die nieuwe kinderarts in het ziekenhuis in Zutphen, waar ze deur platliepen. Meteen al bij de eerste kennisgeving liet ze bloed prikken. Haar vermoeden klopte. Bas en Wouter hadden een afweerstoornis - te weinig antistoffen. "Zij is ons geluk geweest",

verzucht Nathalie. "Het had anderhalf jaar eerder ontdekt kunnen zijn als men serieus op de klachten was ingegaan." Jan: "Omdat we er met Wouter eerder bij waren, heeft hij minder groeiachterstand dan Bas."

HET HAD ANDERHALF JAAR

EERDER ONTDEKT KUNNEN ZIJN

VRIJHEID

CVID voelt als een hevige griep waarmee je blijft doorlopen, legt Nathalie uit. Haar zoons worden behandeld met antibiotica en immunoglobulinen. Nathalie: "De immunoglobulinen kregen ze jarenlang intraveneus, in het Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ) in Utrecht, elke drie weken allebei een infuus." Altijd op vrijdag, Nathalie's vrije dag. Jan had nog zorgverlof.

De jongens kwamen vol energie van het infuus af. “Na afloop gingen we regelmatig naar het luchtvaartmuseum”, vertelt Jan. “Daar vlógen ze dan door de hangars heen.”

Bij Bas ging het aanprikken redelijk, al vond hij het niet leuk, maar bij Wouter ging het lastig. “Op een dag is hij wel zeven keer geprikt totdat ze het op de IC probeerden. Daar was Erik, die kon het heel goed. In hem had Wouter vertrouwen. Maar elke drie maanden was er wel een nieuwe arts en die wilden het allemaal zelf proberen. Op den duur waren we het spuugzat, al hebben we er een súper kinderimmunoloog die ons erg goed begeleidt. Maar we zijn de behandeling wel thuis gaan doen.”

Jan: “Als je het thuis doet kun je gewoon lief voor ze zijn. Maar het duurde een jaar voor we zover waren.”

Nathalie: “We zagen er tegen op. De behandeling was altijd dáár geweest en kwam nu ons huis in. Toen de eerste doos met spullen werd afgeleverd, gele naaldencontainers, was dat confronterend. Kregen we er weer een rol bij, die van verpleegkundige! Maar nu gaat het heel goed. We geven de jongens wekelijks hun immunoglobulinen subcutaan. Zelf doen geeft vrijheid. Als we op zaterdag met vakantie gaan, krijgen ze op vrijdag hun prik en dan nemen we alles mee, want je weet nooit of ze ergens last van krijgen.”

STABIELER

Drie jaar geleden kreeg het hele gezin de gevreesde Mexicaanse griep. “Ik ben ongelooflijk bang geweest”, zegt Nathalie.

“De apotheker is om half drie ’s nachts aan de deur geweest met Tamiflu. Ondanks de griep prik die we allemaal krijgen, hebben de kinderen het in 2011 weer gehad. Toch is het afgelopen jaar veel stabiel verlopen. Sinds ze de immunoglobulinen wekelijks subcutaan krijgen is hun afweer constanter.”

Als ouders van drie kinderen die erg vatbaar zijn voor infecties, moeten Nathalie en Jan oplettend zijn én hun kinderen leren waar hun grenzen liggen. Nathalie: “Ze moeten afwegingen leren maken: je wilt spelen, maar ook naar school: dus wat wordt het? Bas is nu zo ver dat hij soms wel eens een vriendje afbelt: ik ben zo moe, ik kom nu niet. Ze gaan voor zeventig procent naar school, soms meer, soms minder.

Ze krijgen ondersteuning voor zieke leerlingen: een thuisjuf voor de woensdagochtend die hen bijwerkt en uitlegt wat ze op school hebben gemist, aangevraagd met een rugzakje. We hebben ook een webverbinding met school, voor als ze weer dagen ziek zijn. Via Webchair kunnen ze even uitleg over de stof krijgen, hun vragen stellen en dan zelf aan het werk met hun spullen thuis.

Gelukkig doen ze het heel goed. Bas gaat komend schooljaar naar het VWO. Daar zijn we blij mee, want later met zijn handen werken – dat zit er niet in.”

Het gezin krijgt van de kleine dorps-school alle medewerking. “Juf is in-

dertijd zelfs een keer mee geweest naar het ziekenhuis, om te zien hoe de behandeling ging. Dat vonden wij prima, wij zijn open over wat er aan de hand is.”

JUF IS EEN KEER MEE GEWEEST

NAAR HET ZIEKENHUIS

RELATIVEREN

Jan: “We hebben enorm veel respect voor de manier waarop de kinderen met hun aandoening omgaan. In hun gevoelsleven zijn ze verder dan leeftijdsgenoten. Zelf hebben we door alle gedoe ook goed leren relativeren. In het begin van onze relatie zochten we het nog in verre vakanties. Nu organiseren we regelmatig een filmavondje thuis, met zijn vijven en lekkere kleine dingen op tafel. Dát is onze ontspanning.”

Nathalie: “Mijn gevoel klopt, dat heb ik de afgelopen jaren geleerd. In het WKZ vonden ze mij niet altijd aardig. Maar het zijn onze kinderen en ze hebben al zó veel meegemaakt: het moet zo gebeuren als wij het willen.”



ABIGAIL (ZAANDAM, 1994)
WOONPLAATS: AMSTERDAM
SCHOOL: EERSTEJAARS MBO
VERPLEEGKUNDE
ABIGAIL HEEFT EEN ZUS (SHAUNTAE, 1998)
EN EEN BROER (JEREMIAH, 2001)

ABIGAIL HEEFT SIKKELCELZIEKTE

IK WIL GRAAG MET KINDEREN WERKEN

Het is 2 februari 2012. Abigail is met twee vriendinnen net thuisgekomen van school. Een week eerder lag ze nog in het Emma Kinderziekenhuis AMC, ziek en met heel veel pijn. Abigail, een liefhebster van thrillers en waargebeurde verhalen, heeft sikkelcelziekte. Haar rode bloedcellen zijn sikkelvormig in plaats van rond. Deze 'sikkelcellen' vervoeren niet alleen minder zuurstof dan ronde cellen, maar ze hebben door sikkelvorming ook de neiging om aan elkaar te hechten en daardoor te gaan klonteren. Infecties, een griepje, vochtgebrek of zware lichamelijke inspanning kunnen zo'n crisis uitlokken.

"Het gebeurde nogal plotseling", blikt Abigail terug.

"'s Morgens op school was er nog niets aan de hand. In de metro kreeg ik pijn in mijn rug en mijn been. Bij het overstappen was het al erger en toen we uit moesten stappen, kon ik niet meer lopen, zo erg trilde mijn been. Een van mijn vriendinnen en een kennis hebben me ondersteund, elk aan een kant. De Snorder (illegale taxi, red.) heeft me gratis naar huis gebracht. Thuis heb ik elk uur afwisselend paracetamol en diclofenac ingenomen en veel gedronken, maar het werd steeds erger."

Om negen uur 's avonds ging ze met haar vader naar de spoedeisende hulp van het AMC. "Ik had veel pijn, had het koud en kreeg daar allerlei pijnstillers, maar die hielpen niet. De pijn kwam steeds met schokken, in mijn nek, mijn rug en mijn rechterschouder. Bij elke schok kneep ik hard in mijn vaders hand." Abigail vertelt dat ze een infuus kreeg, morfine en ook zuurstof. Ze moest blijven. Die eerste nacht gaf ze aan dat de pijn 'tien' was op een schaal van nul tot tien.

BLOEDTRANSFUSIES

Na enkele dagen raakte de crisis onder bedwang en eind van die week mocht Abigail naar huis. “Het was de pijnlijkste crisis tot nu toe”, zegt ze. Af en toe glijdt haar linkerhand naar haar rechterschouder, die nog steeds gevoelig is. “De eerste grote crisis had ik toen ik zes of zeven was. De tweede grote was twee jaar geleden, ik zat in de derde klas. Ik heb toen bloedtransfusies gehad, voor al die bloedpropfen in mijn bloedvaten. In de tussenliggende jaren had ik enkele minder hevige crises.”

Haar vader Ricardo is intussen binnengekomen. “Ze kreeg transfusies omdat het percentage sikkeling opliep en een vat naar haar hersenen vernauwd was”, licht hij toe. “Dat hoopten ze zo open te houden. Er is sprake geweest van een beenmergtransplantatie – ze gingen al een donor zoeken. De eerste week kreeg ze drie bloedtransfusies. Dat is geleidelijk afgebouwd tot maandelijks. Na de transfusie had ze weer een paar weken energie. Maar het nadeel was de ijzerstapeling in haar lichaam, daar slikt ze nu nog pillen voor.”

Door alle toestanden en de transfusies, haalde Abigail de derde klas van het VMBO op het nippertje. “We hebben veel medewerking gehad van school”, vindt Ricardo. “De mentor was zeer betrokken. Zelf zijn we er duidelijk over geweest, want als je dat niet bent kunnen ze je ook niet helpen. Ze had ook een rugzakje. Daarmee konden we een extra set boeken kopen, zodat ze die niet op en neer naar school hoefde te sjouwen.”

NIETS TILLEN

Abigail heeft na haar laatste sikkelcelcrisis de draad snel opgepakt. Ze gaat alweer naar school en heeft ook weer achter de kassa van de supermarkt gezeten. De sikkelzelziekte geeft beperkingen, want Abigail moet zichzelf in acht nemen. Nu, met de pijn in haar schouder, kan ze echt niets tillen. “Dan vraag ik iemand anders om de boodschappenmandjes en retourartikelen weg te brengen.” Maar over het algemeen valt het haar mee. “Ik ben snel moe, ik moet niet te veel tillen, maar verder kan ik heel veel wél.” Abigails keuze voor de opleiding tot verpleegkundige, had echter niet direct de voorkeur van haar ouders.

“Het vak is behoorlijk inspannend”, weet Ricardo, zelf psychisch verpleegkundige. “Ik denk dat ik het kan”, zegt Abigail. “Ik wil graag met kinderen werken. Maar soms twijfel ik ook wel een beetje.”

“WIJ ZIJN ENORM GESCHROKKEN”

Niet alleen Abigail heeft sikkelcelziekte, haar jongere zus Shauntae heeft het ook. “Wij zijn enorm geschrokken bij de eerste crisis”, zegt hun vader Ricardo. “Bij een crisis gillen de kinderen van de pijn en zijn hun ledematen opgezwollen. Het is heel erg heftig. Als ouder voel je je radeloos en machteloos. Artsen kunnen dan ook niet méér doen dan de symptomen bestrijden: met pijnstillers en door te zorgen dat de bloedvaten voldoende gevuld blijven. Ik schrok aanvankelijk ook omdat de arts zei: als ze onbehandeld blijft, leeft ze tot haar dertigste. Gelukkig kunnen zij en haar zusje met behandeling veel langer leven. Als ouders zijn we uiterst alert. Zo boeken we vakanties naar bestemmingen waar het niet te warm is. En we hebben er altijd op gelet dat ze voldoende drinken en eten. Dat is soms wel een strijd geweest.”

Sikkelziekte is een erfelijke aandoening waarbij het hemoglobine in een afwijkende vorm wordt gemaakt. Hemoglobine is een eiwit dat zuurstof bindt en wat de rode bloedcellen transporteren naar alle weefsels. Bij sikkelcelziekte kunnen de rode bloedcellen in plaats van de normale vorm een sikkelvorm krijgen en neigen tot samenklonteren, wat bloedvaten kan verstoppen. Bij zo'n aanval (een 'sikkelcelcrise') ontstaat plaatselijk zuurstofgebrek, bijvoorbeeld in botten of organen, wat zeer pijnlijk is en schade kan veroorzaken. De ziekte komt voort uit een kleine verandering (mutatie) in het erfelijk materiaal. Mensen met zo'n mutatie in één gen zijn drager. Een man en vrouw die beiden drager zijn (en de ziekte zelf niet hebben) hebben kans kinderen te krijgen met twee gemuteerde genen. In dat geval komt de ziekte tot uiting.

Sikkelcelziekte is ontstaan in gebieden waar malaria heerst. Draggers zijn beschermd tegen het krijgen van malaria. De meeste mensen met sikkelcelziekte hebben een (van oorsprong) Afrikaanse, Arabische of Aziatische achtergrond. Ongeveer de helft van de ongeveer 1.000 patiënten in Nederland is van Surinaamse afkomst.

BEHANDELING

De behandeling van sikkelcelziekte is gericht op verlichting van de symptomen en het voorkomen of onder controle houden van complicaties. Zo worden antibiotica voorgeschreven om infecties te bestrijden of - meestal alleen in de kinderjaren - te voorkómen, omdat infecties crises kunnen uitlokken. Bij een crisis wordt extra vocht toegediend, intensieve pijnbestrijding ingezet en kan bloedtransfusie nodig zijn. Bij frequente bloedtransfusies is behandeling voor ijzerstapeling nodig. Om ijzerstapeling te voorkomen worden in plaats van bloedtransfusies ook erythrocytenafeses of wisseltransfusies toegepast. Genezing van sikkelcelziekte is alleen mogelijk door middel van een beenmergtransplantatie. Die zware en risicovolle behandeling wordt in Nederland overwogen wanneer de klachten zo ernstig zijn dat bovengenoemde ondersteunende behandelmethoden tekort schieten.

OSCAR NEDERLAND

OSCAR (Organisation for Sickle Cell Anemia Relief) Nederland bestaat sinds 1987 en is een multi-etnische organisatie die opkomt voor de belangen van dragers en patiënten met sikkelcelziekte en thalassemie. Deze twee aandoeningen kwamen in Nederland tot voor kort weinig voor. OSCAR streeft ernaar de zorg voor patiënten en dragers zo optimaal mogelijk te krijgen en patiënten, dragers en familieleden zo goed mogelijk te informeren en met elkaar in contact te brengen. OSCAR neemt deel aan internationale netwerken voor patiënten en dragers en volgt de wetenschappelijke ontwikkelingen op gebied van sikkelcelziekte en thalassemie op de voet.

OSCAR NEDERLAND

telefoon: (030) 6569634
(ma t/m do van 10.00 - 14.00 uur)
e-mail: info@oscarnederland.nl
website: www.oscarnederland.nl

"Wij vechten al jaren voor een multidisciplinaire aanpak van sikkelcelziekte en thalassemie, waarbij specialisten zich moeten realiseren dat patiënten niet alleen soms bij het ziekenhuis moeten aankloppen, maar dat zij het grootste deel van de tijd thuis, op school en op het werk leven met hun aandoening. Dat vereist continuïteit van zorg, van preventie tot en met het tegemoetkomen aan de zorgbehoefte van patiënten op hoge leeftijd."

Soroya Beacher, oprichter en voorzitter van Oscar Nederland

MOEILIJKE WOORDEN

A

AFWEERSTOORNISSEN verzamelnaam voor wel 80 aandoeningen, waarvan sommige zeer zeldzaam. Niet of onvoldoende behandelde afweerstoornissen worden gekenmerkt door veelvuldige en soms levensbedreigende infecties zie pagina 75.

ANABOLE STEROÏDEN synthetisch stoffen afgeleid van mannelijk geslachtshormoon testosteron, dat onder meer de opbouw van eiwitten bevordert
ANTISTOFFEN zie immunoglobulinen
APLASTISCHE ANEMIE (AA) ernstige, zeldzame bloedziekte waarbij het beenmerg onvoldoende bloedcellen maakt en een tekort ontstaat aan alle typen bloedcellen, zie pagina 62.

B

BLOEDCELLEN maken met plasma deel uit van bloed zie rode bloedcellen, leukocyten en trombocyten

BLOEDPLAATJES zie trombocyten

BLOEDPLASMA bloedvloeistof zonder bloedcellen, waar een veelheid aan eiwitten, zoals antistoffen en stollingsfactoren, in voorkomt.

C

CLB afkorting van het Centraal Laboratorium van de Bloedtransfusiedienst (CLB) van het Nederlandse Rode Kruis. Dat laboratorium fuseerde in 1998 met de Nederlandse bloedbanken tot de Stichting Sanquin Bloedvoorziening.

C1-ESTERASEREMMER eiwit dat een cascade van elkaar activerende eiwitten remt. Een tekort aan C1-esteraseremmer of een verlaagde activiteit kan leiden tot aanvalsgewijze zwellingen in zachte weefsels, zie pagina 14 en 15.

CHRONISCHE INFLAMMATOIRE DEMYELINISERENDE POLYNEUROPATHIE (CIDP) zeldzame chronische neuromusculaire ziekte die gepaard gaat met acute spierzwakte of verlamming en vaak ook met gevoelloosheid of tintelingen

COLA-URINE zie hemoglobinurie
COMMON VARIABLE IMMUNODEFICIENCY (CVID) afweerstoornis waarbij te weinig immunoglobuline wordt aangemaakt, zie pagina 75.

G

GAMMAGLOBULINEN een andere naam voor antistoffen, ook vaak immunoglobulinen genoemd.
GENTHERAPIE geneeskundige behandeling (nog in ontwikkeling) die beoogt bij erfelijk bepaalde aandoeningen gezond genetisch materiaal in cellen te brengen. Het ingebrachte gen zou moeten gaan functioneren opdat een erfelijke ziekte geneest.

H

HB zie hemoglobine
HEMOFILIE erfelijk defect in de bloedstolling door afwezigheid of een tekort aan stollingsfactor VIII (hemofilie A) of IX (hemofilie B), zie pagina 37.
HEMOGLOBULINE ijzerhoudend eiwit in de rode bloedcel dat zuurstof kan binden en afgeven aan lichaamsweefsels. Als 'normaal' geldt voor mannen een Hb-waarde tussen 8,5 en 11,0 mmol/L, voor vrouwen tussen 7,5 en 10,0 mmol/L.
HEMOGLOBINURIE bij sterke afbraak van rode bloedcellen komt er veel hemoglobine in de urine, die de urine donkerbruin kan kleuren (cola-urine), zie pagina 53.

HEREDITAIR ANGIO OEDEEM (HAE) zeldzame aangeboren aandoening met aanvalsgewijze zwellingen in zachte weefsels, zie pagina 14 en 15.

I

IDIOPATISCHE TROMBOCYTOPENISCHE PURPURA (ITP) ziekte waarbij door een sterk verminderd aantal bloedplaatjes een verhoogde bloedingsneiging bestaat, zie pagina 23.
IJZERSTAPELING kan een gevolg zijn van regelmatig bloedtransfusies. Er ontstaat een overschot

aan ijzer, dat wordt opgeslagen in weefsels, waar het schade aan kan toebrengen. Bepaalde medicijnen kunnen het lichaam kunnen helpen ijzer af te voeren.

IMMUNOGLOBULINEN (antistoffen) zijn eiwitten die witte bloedcellen produceren als reactie op lichaamsvreemde stoffen, zoals virussen, bacteriën of grotere moleculen. Antilichamen kunnen binden aan lichaamsvreemde stoffen en ze onschadelijk maken.

INTRAVENEUS in de ader, bijvoorbeeld een infuus of injectie, dat een geneesmiddel direct in de bloedbaan brengt.

K

KAWASAKI, ZIEKTE VAN zeldzame aandoening, gekenmerkt door ontstoken bloedvaten door het gehele lichaam, die vrijwel uitsluitend bij (kleine) kinderen voorkomt, zie pagina 71.

L

LEUKOCYTEN (WITTE BLOEDCELLEN) cellen in het bloed die een belangrijke rol spelen in de verdediging tegen infecties (afweer) en bij het opruimen van kapotte cellen in het lichaam. Voor volwassenen gelden waarden tussen 4,0 tot 10,0 x 10⁹/l als normaal.

M

METHYLTESTOSTERON een bepaalde anabole steroïde, zie anabole steroïden
MULTIFOCALE MOTORE NEUROPATHIE (MMN) neuromusculaire ziekte waarbij een langzaam verergerende spierzwakte optreedt die meestal in de handen begint, zie ook pagina 44 en 45.
MYELODYSPLASTISCH SYNDROOM (MDS) een door beenmergstoornissen veroorzaakt tekort aan bloedcellen, zie pagina 63.

P

PALLIATIEVE BEHANDELING een behandeling gericht op verzachting of verlichting van symptomen van een ziekte.

PAROXISMALE NACHTELIJKE HEMOGLOBINURIE (PNH) zeldzame bloedziekte waarbij plotselinge (paroxismale) afbraak van rode bloedcellen plaatsvindt. Daardoor komt hemoglobine in de urine terecht, dat de urine donker kleurt, zie pagina 53.

PETECHIËN door een zeer kleine oppervlakkige bloeditstorting veroorzaakte rode of paarse puntvormige huidbloedingen, die bij druk op de huid niet verbleken

PLASMAFERESE medische procedure waarbij van een patiënt bloed wordt afgenomen en de bloedcellen na scheiding van het bloedplasma worden teruggegeven (in donorplasma of in een kunstmatige oplossing). Plasmaferese wordt ook gebruikt voor afname van bloedplasma van donors. Het plasma wordt gebruikt voor productie van medicijnen (bloedproducten), zie pagina 32.

PREDNISON synthetische nagemaakte, sterke werkende vorm van een bijnierschorsormoon. Onderdrukt het immuunsysteem en wordt onder meer voorgeschreven bij allerlei auto-immuunziekten.

PROFYLACTISCH uit voorzorg, preventief

R

RECOMBINANT FACTOR IX stollingsfactor die in het laboratorium is nagemaakt
RODE BLOEDCELLEN (ERYTHROCYTEN) cellen in het bloed die zuurstof en kooldioxide transporteren tussen de longen en alle lichaamsweefsels

S

SIKKELCELZIEKTE erfelijke vorm van bloedarmoede die gepaard gaat met pijnlijke aanvallen door bloedklontering in kleine vaatjes, zie pagina 84.

STAMCELTRANSPLANTATIE behandeling van onder meer bepaalde (kwaadaardige) bloed- en lymfeklierziekten. Stamcellen groeien uit tot bloedcellen en kunnen het beenmerg herstellen. Ze worden uit het bloed van een donor gewonnen (allogene stamceltransplantatie). Bij bepaalde ziekten worden eigen stamcellen afgenomen en later worden teruggegeven (allogene stamceltransplantatie).

STOLLINGSFACTOR (VIII OF IX) eiwit dat essentieel is bij de bloedstolling

SUBCUTAAN term die gebruikt wordt bij het toedienen van injecties onder de huid. Een korte naald wordt geplaatst in een huidplooi. De geïnjecteerde stof wordt vervolgens langzaam opgenomen in het bloed.

T

THALASSEMIE erfelijke aandoening waarbij het hemoglobine niet goed wordt aangemaakt en rode bloedcellen worden afgebroken. Daardoor ontstaat chronische bloedarmoede.

TIA Transient Ischaemic Attack: onderbreking van de bloeddorstrooming van een deel van de hersenen waarvan de verschijnselen binnen 24 uur verdwenen zijn.

TROMBOCYTEN (BLOEDPLAATJES) bloedcellen die helpen bij stelpen van bloedingen. Voor volwassenen gelden waarden van 150 tot 400 x 10⁹/l als normaal, voor kinderen tot circa 7 jaar lopen die van 150 tot 600 x 10⁹/l.

TROMBOCYTOPENIE tekort aan trombocyten

TROMBO'S zie trombocyten

TROMBOTISCHE TROMBOCYTOPENISCHE PURPURA (TTP) zeldzame, ernstige bloedziekte gekenmerkt door zowel een tekort aan bloedplaatjes als (soms) trombose, zie pagina 32.

V

VENA PORTAE ader die van de darmen, maag en milt naar de lever loopt, ook wel leverpoortader of poortader genoemd.

W

WITTE BLOEDCELLEN zie leukocyten



MIJN ZOON LEIDT MEE
DAN ZIJN OPA / IED
OP ZIJN EIGEN MA
HET OOK NIET / T
LIEF VOOR ZE ZIJN /
BEN JE OP STERVE
ÉCHT DAT HET EEN
NAAR BALANS, ALT
BRUISEN IN MIJN
HERGEBORTE / ELK
TIGE AUTO / HET W
VIER DAGEN OP T
TENKANTJE IS NI
WAAROM LUISTE
JE GEEFT VOOR EEN
DELING PROBERE
LIJK UIT TE STEL
IK SMOLT / IK WILC