

IN DEZE RUBRIEK HET PERSOONLIJKE VERHAAL VAN ONZE ACADEMISCHE PATIËNT EN DE REACTIE VAN CORRIE ERASMUS, KINDERNEUROLOG

'Genieten, dat is wat ik voor Luna zo lang mogelijk wil'

Met een erfelijke spierziekte in je familie, is het spannend of je kind het ook heeft. Nancy stelde diagnostisch onderzoek bij haar dochter Luna zo lang mogelijk uit om – voor zover dat kon – onbezorgd te blijven. Maar inmiddels blijkt dat Luna net als Nancy de erfelijke spierziekte FSHD heeft. De zorg vanuit het Kinderspiercentrum van het Radboudumc Amalia kinderziekenhuis voelt als een enorme steun.

'Houd het maar stil, verzekeraars kunnen moeilijk doen. Dat was 25 jaar geleden de boodschap toen uit familieonderzoek bleek dat bij ons FSHD voorkomt', vertelt Nancy. 'Ik weet niet beter dat mijn opa, moeder en ik jarenlang gelukkig hebben geleefd zonder te weten dat we deze spierziekte hadden. Daarom wilde ik Luna niet snel laten testen. Als ze achttien wordt, kijken we wel verder, dacht ik. Totdat ze opeens vaak begon te vallen. En eigenlijk vermoedde ik al eerder dat Luna FSHD had. Ze loopt hetzelfde als ik, we waggelen allebei. Ze heeft dunne schouderbladen. Afgelopen zomer is in het Amalia kinderziekenhuis bij Luna de diagnose FSHD gesteld. Dat biedt rust. Op school hebben we geen discussies waarom Luna een keer niet kan meedoen met gym of een activiteit. Hoe de ziekte gaat verlopen, weten we niet. Ik wil Luna onbezorgd laten, maar tegelijk wel doen wat goed voor haar is. Zo moet ze bewegen en sporten om haar spieren sterk te houden.'

In het Amalia kinderziekenhuis wordt gekeken wat Luna het beste zal helpen. We spraken met de fysiotherapeut, ergotherapeut, revalidatiearts, verpleegkundig specialist en met kinderneuroloog Corrie Erasmus. Ik weet hoeveel impact deze ziekte kan hebben. Ik kan bijvoorbeeld niet lang lopen. Een dagje dierentuin met de kinderen doe ik deels met een

scootmobiel. Er komt van alles op ons af. Welke beperkingen zal Luna ervaren? Wat moeten we allemaal regelen? Ik had er veel zorgen over. Toen de verpleegkundig

specialist tegen me zei: "Maar dat hoeft je niet alleen te doen, wij helpen jou", moest ik gelijk huilen. Ik voelde me zó gesteund. Ik wil dat Luna net als andere kinderen plezier heeft en zoveel mogelijk geniet. Ik weet zeker dat dit met de hulp vanuit het Radboudumc zo lang mogelijk gaat gebeuren.' ■

'Ik weet hoeveel impact deze ziekte heeft'

'MEER MOGELIJK DAN JE DENKT'

'FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie) is een erfelijke spierziekte. Het begint met langzame verlamming van het gezicht en verminderde spierkracht in schouderbladen en armen. De ziekte is progressief. De ernst verschilt per patiënt. Circa 20 procent belandt uiteindelijk in een rolstoel. In 2015 heb ik de kinderen met FSHD in Nederland in kaart gebracht. De literatuur benadrukt vooral hoe ernstig de ziekte is, maar in de praktijk blijkt er veel meer mogelijk dan je denkt. Als je maar de juiste zorg bundelt en patiënten goed begeleidt. In ons Kinderspiercentrum zorgt een multidisciplinair team voor diagnostisch onderzoek en behandelen we zo'n 20 kinderen. Zo geeft de fysiotherapeut advies over sporten en bewegen, de logopedist bij slik- en spraakproblemen, de diëtist over voeding, en de ergotherapeut over aanpassingen op school. Ons doel is te zorgen dat deze kinderen zo normaal mogelijk kunnen meedoen met sporten, school en de maatschappij. Dat doen we samen met het regionale revalidatieteam van de patiënt. Er is nog geen medicijn voor FSHD, maar we verwachten in de nabije toekomst wel geneesmiddelenstudies waar kinderen aan mee kunnen doen. We blijven doorgaan met ons wetenschappelijk onderzoek naar FSHD.'



KINDERNEUROLOG CORRIE ERASMUS, KINDERSPIERCENTRUM, RADBOUDUMC AMALIA KINDERZIEKENHUIS