



← E 651

Diagnose van Cystische Fibrose of mucoviscidose op volwassen leeftijd

informatie voor patiënten

Diagnose van Cystische Fibrose of mucoviscidose op volwassen leeftijd

INLEIDING	5
MUCOVISCIDOSE	6
Hoe krijg je mucoviscidose?	
Hoe werken de genen?	
WAT HOUDT DE MEDISCHE OPVOLGING IN VOOR EEN	
VOLWASSEN MUCOVISCIDOSEPATIËNT?	13
BEHANDELING VAN PATIËNTEN MET EEN LATE DIAGNOSE	14
Longen	
Verterings- en darmproblemen	
Psychische en sociale gevolgen	
De toekomst	
GETUIGENIS VAN EEN PATIËNTE	22
MEER LEZEN	25
CONTACTGEGEVENS	26

Inleiding

In deze brochure kunt u lezen wat mucoviscidose is, hoe iemand mucoviscidose krijgt, waarom de diagnose soms pas op latere leeftijd wordt gesteld en wat de belangrijkste behandeling is.

Deze brochure is speciaal bedoeld voor patiënten die de diagnose van mucoviscidose op latere leeftijd krijgen. Het is belangrijk dat u bij het lezen van deze folder weet dat een aantal zaken voor u niet of minder van toepassing zijn, omdat u pas op volwassen leeftijd gediagnosticeerd bent.

Met specifieke vragen kunt u altijd terecht bij het mucoviscidoseteam en bij de arts die u behandelt.

De diagnose mucoviscidose op latere leeftijd wordt door veel patiënten als traumatisch ervaren. Ondanks het vaak gunstigere ziekteverloop en de betere prognose is de diagnose mucoviscidose altijd een confrontatie. Patiënten met een late diagnose herkennen zichzelf niet in omschrijvingen van de klassieke mucoviscidosepatiënt. Sommigen vinden het bijvoorbeeld moeilijk om het levensbedreigende karakter van mucoviscidose te aanvaarden. Dit maakt het voor deze patiënten vaak complex om met de diagnose te leren leven. Aan de andere kant zijn sommige patiënten opgelucht na de diagnose, omdat de (vage) klachten die ze al jaren hebben eindelijk een oorzaak hebben en (meestal) met goed resultaat behandeld kunnen worden.

MUCOVISCIDOSE

Cystische Fibrose (CF) of mucoviscidose is een chronische ziekte die meestal bij jonge kinderen gediagnosticeerd wordt. Het is een erfelijke ziekte die meerdere organen treft. Mucoviscidose is niet besmettelijk.

Hoewel de ernst van de ziekte sterk kan verschillen, zijn bij 90 procent van de patiënten de longen en de spijsvertering van bij de geboorte ernstig verstoord. Aangezien u op latere leeftijd de diagnose hebt gekregen, behoort u tot de resterende 10 procent, namelijk de volwassen patiënten met een late diagnose.

Patiënten met een late diagnose hebben meestal een mildere vorm van de ziekte en hebben vaak vage en milde klachten, waaronder luchtwegproblemen, sinusitis of buikpijn. Huisartsen of longartsen menen soms ten onrechte dat deze klachten veroorzaakt worden door een andere aandoening, zoals bijvoorbeeld emfyseem, astma of chronische bronchitis en geven hun patiënten een behandeling voor deze aandoeningen. Zolang deze behandeling goede resultaten geeft, zoekt men niet verder naar mogelijke onderliggende oorzaken. Vanwege de vage en milde klachten wordt niet aan mucoviscidose gedacht en volgt de diagnose pas op latere leeftijd.

Slechts in heel uitzonderlijke gevallen wordt de diagnose mucoviscidose bij ernstig zieke patiënten gesteld op volwassen leeftijd.

Bij volwassen mannen komt het voor dat mucoviscidose gediagnosticeerd wordt naar aanleiding van fertiliteitsproblemen. Bij de meeste

mannelijke patiënten met mucoviscidose (98 procent) zijn de zaadleiters afwezig. De medische term hiervoor is 'bilaterale afwezigheid van de zaadleider' of 'vas deferens'. Hierdoor raken de zaadcellen vanuit de teelbal niet langs de zaadleiters in het sperma. Het sperma bevat geen zaadcellen en er kan geen natuurlijke bevruchting plaatsvinden.

Er kan een test op het sperma uitgevoerd worden om de vruchtbaarheid te bepalen. De laatste jaren is er grote vooruitgang geboekt in de behandeling van infertiliteit, ook bij CF-patiënten. Voor meer informatie kunt u contact opnemen met het mucoviscidosecentrum.

Bij patiënten die op latere leeftijd de diagnose mucoviscidose krijgen, is het ziekteverloop meestal anders dan bij patiënten met een vroege diagnose. Over het algemeen is de levensverwachting bij patiënten met een diagnose op volwassen leeftijd beter. Toch is een juiste behandeling van de symptomen heel belangrijk.

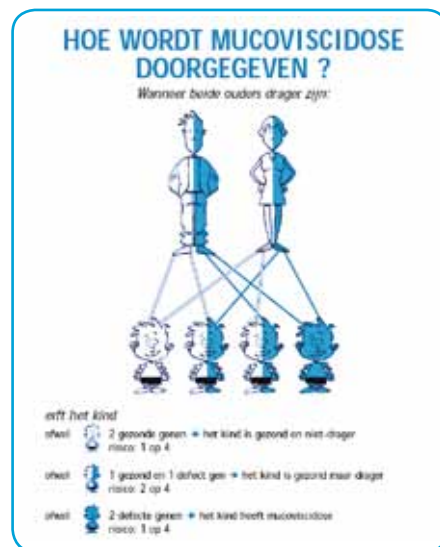
In het volgende deel leggen wij u uit hoe men mucoviscidose krijgt en wat de belangrijkste behandelingsonderdelen van mucoviscidose zijn voor patiënten met een late diagnose. De verschillende behandelingsonderdelen zijn niet altijd voor alle patiënten van toepassing.

HOE KRIJG JE MUCOVISCIDOSE?

Mucoviscidose is een erfelijke aandoening. Een erfelijke aandoening is een ziekte die van generatie op generatie kan doorgegeven worden door een afwijking in de genen. Chromosomen zijn de dragers van die genen. Chromosomen komen voor als chromosomenpaar (23 paar of 46 chromosomen), een van elke ouder. De genen komen dus ook voor als genenpaar. Bij elke zwangerschap geeft iedere ouder één gen van een genenpaar door aan het kind.

Bij mucoviscidose komt de ziekte pas tot uiting als er twee afwijkende genen (= afwijkend genenpaar) aanwezig zijn op chromosoom 7. Als we maar één afwijkend gen en één gezond gen hebben, dan zijn we 'drager' van dat gen en komt de ziekte niet tot uiting. Deze manier van overerven noemen we 'autosomaal recessief'. Wanneer beide ouders drager zijn van dat afwijkende gen, kunnen de genen op vier manieren doorgegeven worden aan het kind (zie tekening).

Er is dus één kans op vier dat er een kind geboren wordt met mucoviscidose bij ouders die beide drager zijn van het afwijkende gen. Er is één kans op vier dat het kind twee normale genen heeft en er zijn twee kansen op vier dat een kind één afwijkend gen heeft en op zijn beurt de ziekte kan doorgeven.



Belangrijk om te weten:

- ✗ Als beide ouders drager zijn, is er een kans van één op vier dat er een kind met muco geboren wordt.
- ✗ Een kind dat een ouder heeft met mucoviscidose is altijd minstens drager.

HOE WERKEN DE GENEN?

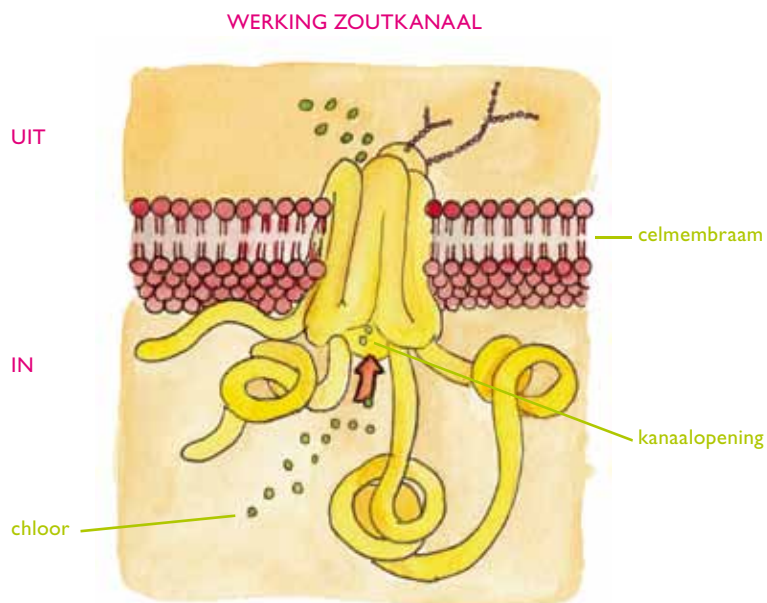
De afwijkende genetische mutaties die voorkomen op het gen hebben de laatste jaren veel aandacht gekregen in het medisch wetenschappelijk onderzoek. De verschillende afwijkingen die mucoviscidose veroorzaken, worden door wetenschappers ingedeeld in klassen van mutaties. De symptomen van de ziekte en soms ook de ernst en het verloop van mucoviscidose worden mee bepaald door de aard van de mutatie(s) die een patiënt heeft.

U vindt hieronder een korte uitleg over de werking van de genen, want de mutatie(s) die u hebt, kunnen mogelijk verklaren waarom de diagnose bij u pas op latere leeftijd gesteld is.

Elk gen bevat een genetische code die er voor zorgt dat in elke cel een bepaald eiwit kan aangemaakt worden. Eiwitten spelen een belangrijke rol in de organisatie en werking van de cellen in ons lichaam.

Het afwijkende gen bij mucoviscidose wordt het 'CFTR-gen' genoemd (= Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator-gen). Dit gen bevat de genetische code voor de aanmaak van een eiwit dat een keten vormt en functioneert als een zoutkanaal (of juist een chloor-

kanaal). Deze chloorkanalen zorgen samen met de waterkanalen dat de slijmvliezen (onder andere van de luchtwegen en het maagdarmsstelsel) voldoende bevochtigd zijn en de slijmen niet opdrogen.



De genetische code voor dit chloorkanaal zit in een erg groot gen, waarin al meer dan 1 500 verschillende ‘fouten’ of ‘mutaties’ gevonden zijn die ervoor zorgen dat het chloorkanaal bij mucoviscidose niet aanwezig is of onvoldoende werkt.

Afhankelijk van wat er precies fout loopt met het eiwit (het chloorkanaal) worden de afwijkingen in vijf klassen onderverdeeld. Deze onderverdeling in klassen is belangrijk, omdat het wetenschappelijk onderzoek zich de laatste jaren toespitst op een specifieke behandeling van elke klasse in de zoektocht naar een betere behandeling of misschien zelfs genezing van de ziekte.

Klasse 1	De eiwitketen is te kort en werkt niet: er is geen chloorkanaal.	Ernstige vorm van mucoviscidose
Klasse 2	De eiwitketen is volledig, maar met een foutje erin: er is geen chloorkanaal.	Ernstige vorm van mucoviscidose
Klasse 3	De eiwitketen is volledig, maar wordt niet geactiveerd: het chloorkanaal werkt niet.	Ernstige vorm van mucoviscidose
Klasse 4	De eiwitketen is aanwezig, maar het chloorkanaal werkt niet goed.	Milde vorm van mucoviscidose
Klasse 5	Er zijn onvoldoende eiwitketens en onvoldoende goed werkende chloorkanalen.	Milde vorm van mucoviscidose

In **klasse 1** wordt *geen volledige eiwitketen* gevormd. De keten is te kort en er wordt geen chloorkanaal aangelegd.

Klasse 2 maakt een volledige eiwitketen, maar met een *fout*. Het controlesysteem in ons lichaam herkent de fout en *breekt het eiwit af*.

In **klasse 3** vormt zich een volledig eiwit maar het *wordt niet geactiveerd*, met andere woorden het chloorkanaal *werkt niet*.

Deze drie klassen van mutaties of afwijkingen worden teruggevonden bij het *klassieke ziektebeeld* met ernstige long- en verteringsproblemen, waaraan de meeste patiënten lijden.

Bij **klasse 4** is een eiwit dat voor transport zorgt door het zoutkanaal aanwezig, maar het kanaal *werkt onvoldoende*.

Bij **klasse 5** is er te weinig aanmaak van eiwit, zodat er te weinig normaal werkende chloorkanalen zijn.

Bij klasse 4- en 5-mutaties is er vaak een milder ziekteverloop, er zijn bijvoorbeeld geen verteringsproblemen en minder longproblemen of bij mannen kan er enkel een fertiliteitsprobleem zijn.

Sommige mutaties of afwijkingen komen vaker voor dan anderen en zijn vaak eigen aan bepaalde bevolkingsgroepen. Bijvoorbeeld, in Noord-Europa is de meest voorkomende mutatie een klasse 2-mutatie: een foute genetische code zorgt er voor dat op een bepaalde plaats in het eiwit een fout is opgetreden, er ontbreekt op plaats 508 een bouwsteen voor dit eiwit (= del F508). Als dit op de beide genen voorkomt, zorgt het voor de ernstige vorm van mucoviscidose.

Als er op beide genen een klasse 4 of 5 voorkomt of er is een combinatie van klasse 1,2,3 met een klasse 4, 5 is er meestal een milder verloop van de ziekte en wordt de diagnose vaak later gesteld.

Niet alleen zijn er verschillen tussen de klassen, ook binnen één klasse bestaan grote verschillen die de ernst van de ziekte en het ziekteverloop mee bepalen. Bijkomende genetische factoren ('regulator genen') spelen hierin een rol, maar ook omgevingsfactoren waar de longen aan blootgesteld worden, zijn erg belangrijk. Omgevingsfactoren zoals roken, luchtverontreiniging, bacteriën, stress, andere ziektes, enzovoort kunnen dus mee het ziekteverloop bepalen, ook bij 'mildere' mutaties.

Het is belangrijk om de familie van een patiënt te informeren over de overerfbaarheid van mucoviscidose. Genetisch onderzoek is aangewezen bij een familielid met een kinderwens¹.

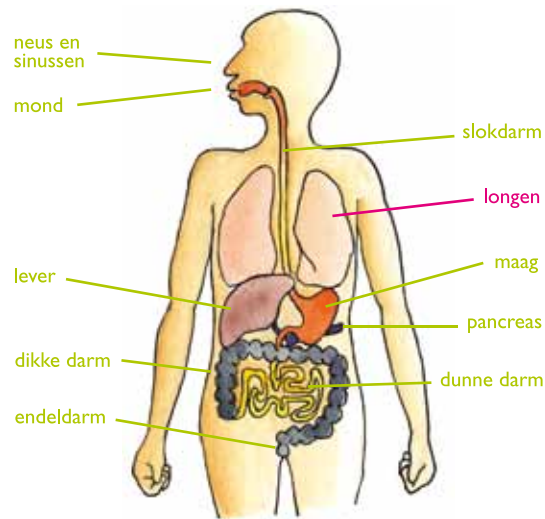
WAT HOUDT DE MEDISCHE OPVOLGING IN VOOR EEN VOLWASSEN MUCOVISCIDOSEPATIËNT?

Internationaal onderzoek heeft aangetoond dat een regelmatige opvolging in een gespecialiseerd mucoviscidosecentrum cruciaal is voor een betere levensverwachting en levenskwaliteit. In België is de zorg voor patiënten met mucoviscidose georganiseerd in de mucoviscidose referentiecentra. Het mucocentrum in UZ Leuven is een van de erkende mucoviscidose referentiecentra. De zorg wordt behartigd door een medisch team, bijgestaan door kinesisten, diëtist, psycholoog, sociaal werker en verpleegkundigen, allen vertrouwd met en gespecialiseerd in muco.

¹ Centrum voor menselijke erfelijkheid, <http://www.uzleuven.be/cme>

BEHANDELING VAN PATIËNTEN MET EEN LATE DIAGNOSE

LONGEN



De behandeling van de longen is er vooral op gericht de longen vrij van infecties te houden en het slijm zo goed mogelijk te verwijderen. Dat gebeurt door medicijnen te vernevelen die de slijmen minder taai maken. Alleen of samen met de kinesist maakt de patiënt de slijmen los, waarna ze makkelijker kunnen worden opgehoest. Bijkomend is vaak een behandeling met een antibioticum nodig via de mond of aerosol.

In de slijmvliescellen van onze luchtwegen en longen is er een belangrijk zoutkanaal dat zorgt voor het bevochtigen van de slijmvliezen. Dit zoutkanaal is bij mucoviscidosepatiënten afwezig of functioneert onvol-

doende waardoor de slijmen in de longen abnormaal taai worden. De aanwezigheid van taaie slijmen vormt een ideale voedingsbodem voor bacteriën. Deze bacteriën veroorzaken een chronische infectie in de luchtwegen. Vaak voorkomende bacteriën zijn onder andere *Staphylococcus aureus* en *Pseudomonas aeruginosa*. Het is nog niet helemaal duidelijk waarom deze bacteriën bij mucoviscidose een chronische infectie veroorzaken, maar we weten wel dat bacteriën zoals *Staphylococcus aureus* en *Pseudomonas aeruginosa* bij mucoviscidose horen. Het zijn bacteriën die iedere patiënt vroeg of laat in zijn longen krijgt.

Waarom moeten infecties tijdig behandeld worden?

Als infecties onbehandeld blijven, veroorzaken ze langzaam maar zeker onomkeerbare longschade. Dit is een traag proces dat zich afspeelt over meerdere jaren en de schade die de bacteriën veroorzaken is onherstelbaar.

Behandeling met slijmverdünnende medicatie

De behandeling bij patiënten met mucoviscidose heeft onder andere als doel de slijmen makkelijker ophoestbaar te maken. Door dagelijkse aerosol met slijmverdünnende medicatie en het uitvoeren van ademhalingskinesitherapie worden de longen zo veel mogelijk vrijgehouden van vastzittende slijmen.

De meeste mucopatiënten, ook patiënten met een late diagnose, verstuiven slijmverdünnende medicijnen, minstens 1 keer per dag, afhankelijk van de ernst van de klachten. Hierbij worden verschillende medicijnen gebruikt (*Lysomucil*[®], hypertoon zout, *Pulmozyme*[®]). Met welk slijmverdünnend medicijn wordt gestart, hangt af van de klachten en wordt bepaald door de arts.

Behandeling met ademhalingskinesitherapie

Dagelijkse ademhalingkinesitherapie wordt bij de overgrote meerderheid van patiënten gestart vanaf de diagnose, ook al zijn er geen of weinig luchtwegklachten (meer). De bedoeling is om preventief te werken. Ademhalingskinesitherapie wordt uitgevoerd samen met een kinesist en kan ook door de patiënt zelf worden geleerd. Sommige patiënten maken gebruik van hulpmiddelen zoals een PEP-masker², Acapella of flutter. Op het ogenblik van acute infecties met een toename van hoest en slijmproductie moet de ademhalingskinesitherapie intensiever worden.

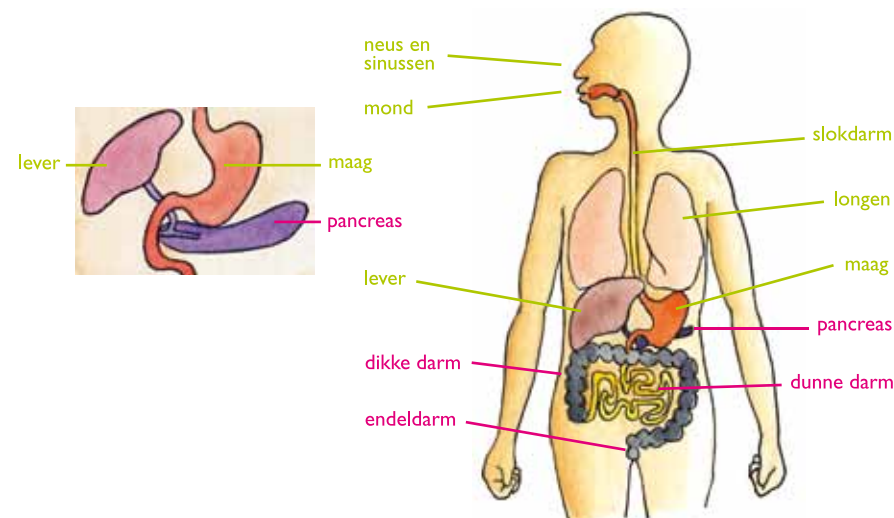
Behandeling met antibiotica

Naast dagelijkse aerosol met slijmverduunners en ademhalingskinesitherapie is het gebruik van antibiotica een belangrijke hoeksteen in de behandeling van luchtweginfecties bij mucoviscidose. Infecties komen vaker voor met verschillende bacteriën. Soms zijn de klachten mild en sluimerend, maar ze mogen nooit als banaal omschreven worden en moeten altijd behandeld worden. Dit betekent dat bij elke patiënt met mucoviscidose die gedurende meerdere dagen meer luchtwegklachten heeft en/of een achteruitgang van de longfunctiewaarden heeft, een slijmstaal genomen moet worden (keelwisser of sputum). Afhankelijk van de bacterie die in het staal is gevonden, kan een behandeling met antibiotica nodig zijn. In veel gevallen heeft een antibioticum toegediend langs de mond voldoende effect. Als dat niet het geval is, moet een antibioticum langs intraveneuze weg (infuus) worden toegediend. Dit gebeurt tijdens een opname in het ziekenhuis, op eenheid 65I. Patiënten met mucoviscidose verblijven altijd op een eenpersoonskamer (zonder extra kosten, aangezien mucoviscidosezorg binnen een conventie plaatsvindt). Overigens wordt bij alle patiënten met mucoviscidose regelmatig een slijmstaal afgenomen (meestal tijdens de consultatie).

2 PEP = Positive Expiratory Pressure

Bij patiënten die vaak infecties oplopen, is het soms nodig om gedurende weken of maanden antibiotica toe te dienen. Dit kan gaan om een antibioticum langs de mond of een antibioticum in aerosol.

VERTERINGS- EN DARMPROBLEMEN



Hoewel een groot deel van de patiënten met een late diagnose geen spijsverteringsproblemen heeft en de pancreas dus nog voldoende werkt, zijn er een aantal verterings- en darmproblemen die typisch voorkomen bij mucoviscidose.

De slijmvorming bij mucoviscidose kan ook de kanaaltjes in de alveesklier (of pancreas) verstoppen. De alveesklier is een orgaan in de buik waar verteringsenzymen (-sappen) worden aangemaakt. Deze enzymen worden in de dunne darm afgescheiden en zorgen er voor

dat voedingsbestanddelen zoals zetmeel, eiwitten en vetten worden verknipt in kleine stukjes (suikers, aminozuren, vetzuren). Daarna kunnen deze basisbouwstoffen in onze bloedbaan opgenomen worden. Door het tekort aan verteringsenzymen in het spijsverteringsstelsel hebben patiënten problemen met het verteren van voedsel. Een onaangenaam gevolg is grote hoeveelheden slecht ruikende en meestal platte stoelgang. Dit alles leidt tot gewichtsverlies en een tekort aan vetoplosbare vitaminen.

Behandeling van verteringsproblemen

De verteringsenzymen die normaal door de alvleesklier worden afgescheiden, kunnen bij mucoviscidose worden toegediend in pilvorm bij elke maaltijd. Door toediening van deze enzymen kunnen voedingsstoffen toch verknipt worden en in het bloed worden opgenomen. Het medicijn dat hiervoor gebruikt wordt, heet Creon®. Omdat de verteringsfunctie nooit helemaal kan worden hersteld, zullen patiënten met een slecht werkende pancreas altijd een deel van de ingenomen calorieën in de stoelgang verliezen. Mucopatiënten wordt om deze redenen aangeraden om calorie- en vetrijk te eten. In praktijk betekent dit drie hoofdmaaltijden en drie tussenmaaltijden per dag, waarbij de nadruk wordt gelegd op een voldoende hoog vetgehalte. Een goede inname van verteringsenzymen is belangrijk voor een goede groei (bij jonge patiënten) en een gezond gewicht, het is nodig om te voldoen aan de dagelijkse (vaak verhoogde) energiebehoefte én het vermindert de kans op zowel vetdiarree als constipatie.

Darmproblemen

Bij (oudere) patiënten met mucoviscidose kan een darmverstopping ontstaan door taaie slijmen in combinatie met overvloedige stoelgangresten. Meestal situeert de verstopping zich aan de overgang van de dunne darm naar de dikke darm. Deze complicatie wordt benoemd met de afkorting DIOS (Distal Intestinal Obstruction Syndrome). De behandeling van een DIOS bestaat uit laxerende medicatie (en zelden lavementen). Gelukkig is een heelkundige ingreep zelden nodig. Een stipte inname van Creon® in combinatie met vezelrijk voedsel en zo nodig laxerende medicatie kan preventief werken.

PSYCHISCHE EN SOCIALE GEVOLGEN

De diagnose mucoviscidose op latere leeftijd kan grote gevolgen hebben voor de patiënt en zijn gezin. Dit zijn zowel praktische, emotionele als sociale gevolgen. De patiënt moet de behandeling inpassen in zijn leven. Dit is niet eenvoudig als je werkt en/of een gezin hebt. De impact van de behandeling (medicatie, aerosol, kinesitherapie) die moet worden gestart is groot. De patiënt moet dagelijks 1 à 2 uur besteden aan de behandeling, hetgeen betekent dat hij minder tijd heeft voor andere dingen, die tot dan toe vanzelfsprekend waren.

Het meedelen aan familie en vrienden en/of collega's dat de diagnose mucoviscidose is gesteld, is ook een moeilijke taak. Sommige patiënten vertellen de diagnose enkel aan hun directe omgeving, anderen spreken er met iedereen over. De omgeving kan wantrouwend of argwanend zijn, omdat mensen die de ziekte kennen vaak denken dat

mucoviscidose enkel een ziekte van jonge kinderen is. De onwetendheid van de omgeving kan het vertellen van de diagnose bemoeilijken.

Afhankelijk van het soort werk dat een patiënt met mucoviscidose doet, kan het noodzakelijk zijn om aangepast en/of minder zwaar werk te zoeken of te stoppen met werken. Medische kosten kunnen financiële gevolgen teweeg brengen. Een goede hospitalisatieverzekering, waarin ernstige ziekten zoals mucoviscidose zijn opgenomen, is belangrijk. Het mucoviscidose team heeft aandacht voor deze consequenties en zal met u de verschillende mogelijkheden bespreken.

Mucoviscidosepatiënten die gevolgd worden in een mucoviscidose referentiecentrum worden opgenomen in een conventie. Dit is een overeenkomst met het RIZIV waarin het referentiecentrum gespecialiseerde zorg aanbiedt. De patiënt heeft recht op verhoogde terugbetaling van kinesitherapie en op medicatie specifiek voor de behandeling bij mucoviscidose. Tijdens een hospitalisatie mag de patiënt in een eenpersoonskamer verzorgd worden om medische redenen, zonder bijkomende kosten.

Patiënten hebben tijd nodig om mucoviscidose een plaats te geven in hun leven. Wanneer de behandeling een gunstig effect heeft, is dit gemakkelijker dan wanneer je weinig klachten hebt en preventief de behandeling volgt (en de behandeling dus vooral extra tijd vergt). Vooral bij deze laatste groep zien we dat patiënten geneigd zijn om de behandeling te onderbreken of over te slaan als ze zich (weer) goed voelen.

Het leven van een patiënt met een late diagnose van mucoviscidose staat (tijdelijk) op zijn kop en er is een periode van aanvaarding en aanpassing nodig, bij de patiënt, maar ook bij zijn familie en omgeving.

Het is belangrijk dat patiënten weten dat ze dit alles met de arts en het mucoviscidose team kunnen en mogen bespreken.

DE TOEKOMST

Op dit ogenblik lopen meerdere belangrijke studies met medicatie die het probleem van mucoviscidose bij de basis aanpakken. Deze medicatie beoogt een (gedeeltelijk) herstel van de functie van het zoutkanaal. We hopen dat deze nieuwe geneesmiddelen op de markt komen en een grote vooruitgang betekenen in de behandeling van mucoviscidose. Het kan zijn dat uw arts u vraagt aan onderzoeken mee te werken. Voor meer informatie kunt u altijd terecht bij het mucoviscidose centrum.

In afwachting van de nieuwe medicatie is het belangrijk maximaal gebruik te maken van de behandelingsmogelijkheden die nu beschikbaar zijn, om zo veel mogelijk blijvende longschade te voorkomen.

GETUIGENIS VAN EEN PATIËNTE

Men heeft mij gevraagd een soort getuigenis op papier te zetten over welke plaats muco in mijn leven inneemt en op welke manier ik ermee om (probeer te) ga(an). Hieronder vind je een poging. De beschrijving kan vanuit emotioneel oogpunt soms wat tegenstrijdig/inconsistent lijken. Maar op dit moment is dit ook een correcte samenvatting van mijn gevoelens.

Ik was 26 jaar en bevoorrecht. Tot dan toe verliep mijn leven quasi vlekkeloos. Ik ben opgegroeid in een warm nest waarin ik alle mogelijkheden kreeg om me te ontwikkelen en dat me de troeven gaf om op alle vlakken te slagen. Op die leeftijd had ik een leuke man, een goede job en een droom kwam uit: ik zou moeder worden! Bovendien hadden we een huis gekocht in de gemeente waar ik geboren en getogen ben. Na de geboorte van ons kindje zouden we verhuizen.

Mijn zwangerschap verliep evenwel niet zonder de nodige ongemakken. Ik liep heel vaak infecties op, waardoor mijn longfunctie drastisch verminderde (1-secondewaarde van 30 procent). Dit hield de hele zwangerschap aan en ik was uitgeput toen ik uiteindelijk moest bevallen. Ik had bovendien ook heel wat medicatie moeten nemen (antibiotica, maar ook hoge dosages cortisone) en dit beangstigde me wel wat.

Tijdens mijn zwangerschap consulteerde ik voor de eerste keer een longarts (op aanraden van mijn huisarts), een dokter die mij heel goed begeleid heeft gedurende die periode. Verschillende oorzaken konden aan de basis liggen van mijn toestand, maar dit kon pas grondig onderzocht worden na de

bevalling. Zo gezegd, zo gedaan! Onze zoon werd een beetje te vroeg geboren en kende hierdoor wat 'startproblemen', maar we waren in de wolken! Kort na de bevalling werden dan ook verschillende testen gedaan waarbij ik, voor de zekerheid, ook getest zou worden op mucoviscidose.

Tien dagen later belde mijn longarts me op en stelde voor om diezelfde avond nog langs te komen, telefonisch gaf hij me al mee dat er inderdaad een atypische vorm van mucoviscidose werd vastgesteld. Een donderslag bij heldere hemel, op een ogenblik in mijn leven waarin ik eigenlijk ten volle had moeten genieten van onze pasgeborene en ons kleine gezinnetje. Daarna schoot er een trein op gang waarop ik helemaal niet wilde zitten. Ik werd gevraagd om op consultatie te gaan in UZ Leuven voor een meer uitgebreid onderzoek en verdere consultatie over de diagnose. Van die dag kan ik me bepaalde zaken nog heel scherp voor de geest halen. Bijvoorbeeld: een man in rolstoel met O₂-masker die op consultatie kwam, een goedbedoelde hulpverlener die vroeg 'hebben jullie al een huis, want leningen aangaan met een dergelijke diagnose is niet evident', ... Ik was toen erg gevoelig, overstuur en uitermate bezorgd, en niet alleen over mezelf. Gezien de erfelijkheid van muco bestond de kans immers dat mijn zoontje het ook zou hebben. Gelukkig werd vastgesteld dat dit niet het geval was. Ik moest een intensieve antibioticakuur volgen, de kine werd opgestart en ook de opvolging door artsen. Dergelijke confrontaties met mijn aandoening waren en zijn (nog altijd) moeilijk.

Een tweektal jaren verstreken en ondanks wat ups & downs werd ik terug fysiek sterker. Een tweede zoon heeft ons gezinnetje verwoogd. Ook deze zwangerschap verliep fysiek moeilijk, wat uiteraard de nodige angsten met zich teweeg heeft gebracht en confronterend was.

Boosheid is in die optiek vaak een emotie die boven komt drijven: waarom moest die diagnose bij mij vastgesteld worden? Waarom kon ik, in mijn ogen, niet echt van mijn zwangerschap genieten, zoals andere vrouwen dit kunnen?

Mijn tweede zoon is inmiddels bijna drie jaar en groeit, net als zijn grote broer, als een gezond kind op waarbij wij onze kinderen thuis een nestje willen geven en een zorgeloze jeugd garanderen. Ik heb verder een boeiende job met wat verantwoordelijkheid, met andere woorden een druk leven. Ik denk dat ik niet meer of minder moeilijkheden ervaar in het dagelijkse leven dan andere vrouwen in een gelijkaardige situatie.

Maar toch blijf ik het moeilijk hebben met de diagnose. Behalve met mijn man, spreek ik met niemand van mijn vrienden of collega's over mijn aandoening en de daarbij horende gevolgen. Ook binnen mijn familie wordt dit onderwerp wat gemedend, ook omdat bij mijn ouders angstgevoelens aanwezig zijn rond de implicaties van de aandoening. Eigenlijk zit ik wat opgesloten als het gaat om dit facet van mijn leven, maar dit is deels een 'bewuste' keuze.

Dit korte tekstje schrijven is voor mij dan ook een grote stap, maar misschien een stap in de goede richting. Ik wil langzaam aan loskomen van schaamte en ontkenning voor dit stuk van mijn leven. Ik stel het betrekkelijk goed, maar volg kine, neem medicatie (met de nodige nevenwerkingen), aerosoltherapie, controle door de artsen en natuurlijk zijn infecties soms niet te vermijden. In plaats van me te schamen over een zwakte wil ik trots zijn op mijn mogelijkheden, ondanks de aandoening.

Toch, misschien een huizenhoog cliché, kan ik intenser genieten van bepaalde zaken. Ik probeer muco een plaats te geven

in mijn leven. Het ene moment gaat dit veel beter dan het andere. Uiteraard speelt mijn fysieke gesteldheid van het moment hierin een rol.

Ik heb nog een weg af te leggen, maar ik heb goede hoop. Ik word weer helemaal wie ik was, maar misschien gewoon net iets anders ...

MEER LEZEN

Wilt u meer lezen over mucoviscidose? Bij het zoeken naar informatie over deze ziekte is het belangrijk om alleen gebruik te maken van betrouwbare bronnen.

Enkele links die wij u kunnen aanbevelen zijn:

X [De Belgische mucoviscidose vereniging](http://www.muco.be)
www.muco.be

X [De Europese vereniging voor Mucoviscidose](http://www.ecfs.eu)
www.ecfs.eu
www.ECORN-CF.eu

Wees kritisch over informatie die u vindt of krijgt via vrienden, familie, boeken en internet. Hoe goed de informatie ook bedoeld is, ze is niet altijd van toepassing op uw situatie. Als u ongerust bent over informatie die u in deze bronnen vindt, mag u ons hier altijd over aanspreken.

CONTACTGEGEVENS

Het secretariaat is elke dag telefonisch te bereiken van 9 tot 11 uur en van 14 tot 16 uur via het nummer 016 34 38 61.

Daarbuiten vragen we u een bericht op het antwoordapparaat in te spreken zodat we u later kunnen contacteren.

Per e-mail kunt u het secretariaat bereiken op mucocentrum@uzleuven.be.

Voor meer info kunt u terecht op de UZ Leuven-website: www.uzleuven.be/mucocentrum.

NOTITIES

NOTITIES

NOTITIES

© februari 2012 UZ Leuven

Overname van deze tekst is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door het mucocentrum in samenwerking met de dienst communicatie.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

tel. 016 34 49 00

www.uzleuven.be

