

Linda – TRAPS

“Nu, op de kop af 12 jaar geleden, overleed mijn moeder én moest ik mijn amandelen laten knippen. Enerzijds geestelijk zwaar, anderzijds lichamelijk erg zwaar. Toch, positief als ik was, probeerde ik door te gaan met m'n leventje, totdat het “begon” op 17 jarige leeftijd...



Zo'n twee dagen na het knippen van mijn amandelen begon mijn eerste allergische reactie. Vrij heftig al meteen: met een dichtslaande keel en urticaria (netelroos). Ik ben naar de dokter gegaan en ik kreeg pilletjes mee. Helaas hielpen deze niet zo goed. De allergie bleef komen. Zo nu en dan werd er wat

medicatie toegevoegd om mijn reacties in toom te houden, maar in aanvallen bleef het de kop opsteken.

Door de tijd heen kwamen er steeds meer vage klachten bij. Pijn in mijn gewrichten, blauwe plekken her en der over mijn lichaam en (gewrichts-)ontstekingen. Ik ging weer voor onderzoeken. Op reuma en op reumatische auto-immuunziekten. Hier kwam een basisdiagnose uit: artrose. Voor die artrose kwam er weer medicatie bij en enige tijd was dit ook wel vol te houden. Ook kreeg ik een crème mee voor het typische masker van Lupus (rode vlekken) in mijn gezicht en daarmee was (voorlopig) de kous af.

Totdat ik op mijn 22e beviel van mijn dochttertje. Na de bevalling werd ik vreselijk ziek. Ik had een intens rode gloed over mijn gezicht, zware allergische reacties, hoge koortsen en meerdere gewrichtsontstekingen. Dat was wederom aanleiding voor verder onderzoek. Omdat mijn allergische reacties zo zwaar werden kreeg ik ook een doorverwijzing voor het UMCG (wat achteraf mijn geluk is geweest).

Tijdens deze onderzoeken bleek dat mijn ANF (antinucleaire factor; antistoffen) verhoogd was en mijn CRP waarden (ontstekingen) enorm hoog waren. Dit werd gekenmerkt als een auto-immuunziekte in wording en ik bleek dus inderdaad RA (Reumatoïde Artritis) te hebben. Vanaf dat moment kreeg ik bij de reeks medicatie die ik al had opgebouwd ook prednisolon. In een onderhoudsdosis betrof maar wel een enorm hoge. So far, so good want het werkte! Even...

Ik bleef ontstekingen krijgen en allergische reacties door de medicatie heen (wat al wel als twijfelachtig werd gezien) maar wat was het dan? Ik heb van alles gehoord: ME – dat het tussen mijn oren zat... en gaf het eigenlijk op daarna.

Totdat mijn allergische reacties zodanig tot uiting kwamen dat ik in een shock belandde. Eigenlijk meerdere achter elkaar met een tijd van gemiddeld 2 weken er tussen, inclusief extreem hoge koortsen (42,8 of 43,1 waren hierin geen uitzondering). UMCG trok gelijk aan de bel en liet me een scala aan onderzoeken ondergaan. Lupus (ook een reumatoïde auto-immuunziekte) was het niet. Deze kon ik dus afstrepen voor mezelf.

Nieuwe klachten

In deze tijd kreeg ik ook weer nieuwe klachten. Ik bleef maandenlang overgeven. Gelukkig waren de onderzoeken al onderweg en heb ik zelf de veelvuldige shocks overleefd. Hoewel ik de hoop op een diagnose eigenlijk al had opgegeven kwam 18 weken na mijn eerste shock het hoge woord er dan eindelijk uit met behulp van Utrecht: er was een gen fout

aangetroffen.

Eindelijk na 12 jaar had ik mijn diagnose, ik bleek TRAPS te hebben. Zeer zeldzame erfelijke aandoening die te maken heeft met het afweersysteem. Ik kon er weinig over vinden. Het valt onder de auto-inflammatoire aandoeningen. Een gemiddelde arts is er niet mee bekend. Mijn volledige dossier is sindsdien overgedragen naar Groningen waar ik een team van specialisten om me heen heb.

Nog steeds is informatie vinden zeer moeilijk. Dagelijks strijd ik met (UWV-)artsen die het niet kennen, onkunde van (huis-) artsen en natuurlijk ook met (of tegen) mijn eigen lichaam. Momenteel ben ik onder behandeling met biologicals (grotendeels uit eiwitten bestaande medicatie), ontstekingsremmers en pijnstilling.

Soms vind ik het vreselijk oneerlijk dat een erfelijke aandoening pas na 28 jaar is ontdekt en de behandeling soms zo pijnlijk is! Wel ben ik Groningen dankbaar voor het feit dat ze niet opgaven en om de tafel gesprekken bleven voeren zodat er een diagnose gevonden kon worden. Ook mijn lokale reumatoloog ben ik dankbaar voor het feit dat hij case studies over mij heeft gedaan om de aandoening meer bekend te maken.

Verwerken

Wat ik lastig vind? Nu nog? Ik ben 29 jaar, ik hoor volop in het leven te staan maar ook moet ik mijn rust pakken waar nodig, mijn spuiten inplannen, diëten voor mijn allergie en rekening houden met mijn ontstekingen. Ik ben zeer dankbaar dat ik het allemaal overleefd heb en een diagnose heb. Dat wel. Betekent wel dat verdere gezinsplanning (voor mij) uitgesloten is en ik dit ook zal moeten verwerken.

Ook moeilijk vind ik de teleurstellingen binnen de maatschappij: ten eerste is er geen budget voor verder onderzoek gezien het feit dat de aandoening zo weinig voorkomt en mijn generatie zal dus niet meemaken dat er een helpende

behandeling zal komen. Ten tweede dat ik misschien niet mijn droombaan hierdoor krijg en niet de doelen bereik die ik toentertijd voor ogen had.

Wanneer ik daadwerkelijk ziek ben zeggen mensen, goh wat zie je er goed uit (door de rode blos op mijn gezicht die feitelijk een ontsteking is). Daarnaast vraag ik me soms ook (in schuldgevoel) af of we wel een genezing moeten willen. Dat zou namelijk inhouden dat we bestaand genetica moeten muteren óf "risico-"genetica moeten aanpassen als embryo zijnde (wat al wel kan), maar waar ligt dan die ethische grens....