

TEKST EN FOTO'S Frederika Hostens ///

Gezinnen informeren en ondersteunen elkaar

Anderhalf jaar geleden zag een nieuwe lotgenotengroep het levenslicht: be-TSC. De vzw verenigt iedereen in België die te maken krijgt met Tubereuze Sclerose Complex (TSC). Naar schatting leven duizend Belgen met deze zeldzame ziekte. Op een van de activiteiten van be-TSC maakte Samana Magazine kennis met Flor, Jeroen, Pepijn, Mariken, Suzanne en hun familie.



Wandeling in Tielrode: de veerpont brengt de families naar de andere oever van de Durme.

De zomer lijkt nog ver weg als vijf gezinnen elkaar begroeten op de parking van een taverne in Tielrode. Jeroen en zijn moeder Marleen nemen voor de eerste keer deel aan een activiteit van be-TSC. “Toen Jeroen zes maanden oud was, is bij hem TSC vastgesteld”, vertelt Marleen. “Intussen is Jeroen 31 jaar. Bij de diagnose zeiden de dokters ‘hou het stil, want we weten niet hoe de ziekte bij Jeroen zal evolueren’. Er was in die tijd ook heel weinig informatie beschikbaar over TSC.

Nu is dat gelukkig anders. Via de website van een Nederlandse patiëntenvereniging voor mensen met TSC vond ik de weg naar de website van be-TSC en naar hun Facebookgroep. Het is voor mij een opluchting dat ik eindelijk ergens terecht kan met mijn vragen en bezorgdheid. Ik heb niet langer het gevoel dat ik er alleen voorsta.”

Kostbare tijd verloren

Ook voor Suzanne (69) is het de allereerste keer

dat ze naar een activiteit van be-TSC komt. “Bij mijn dochter is de diagnose gesteld op vijftien maanden. Aangezien TSC wordt veroorzaakt door een ‘fout’ in de genen, is toen onderzocht of die ‘fout’ ook bij mij voorkwam. Sindsdien weet ik dat dit het geval is. Bij mij zijn de symptomen lange tijd beperkt gebleven tot witte vlekjes op mijn huid maar ik wist dat de ziekte elk moment de bovenhand kon nemen. Zeven jaar geleden werd een groot gezwel op een van mijn nieren vastgesteld, die nier is toen weggehaald.”

Suzannes dochter kreeg als baby en peuter geregeld epilepsieaanvallen, een ander veel voorkomend symptoom van TSC. “Ik zag dat er iets ernstigs aan de hand was met mijn kind, maar de kinderarts geloofde me niet”, legt Suzanne uit. “Daardoor is kostbare tijd verloren gegaan. Als epilepsie niet tijdig behandeld wordt, kan dat blijvende gevolgen hebben. Mijn dochter moest op een bepaald ogenblik opnieuw leren stappen en spreken. Ze is nu 44, gewoon werk kan ze moeilijk aan. Zelfstandig wonen is voor haar ook heel zwaar.”

Fout in de genen

Ook bij Flor was epilepsie de ‘verklikker’. “Al na enkele maanden had ik door dat Flor niet zoals zijn oudere broer was”, vertelt Flors mama An. “Ik kaartte dit meermaals aan bij de kinderarts, maar hij wuifde mijn vragen weg. Ik werd ‘weggezet’ als overbezorgde moeder. Ik liet het daar niet bij en klopte aan bij een andere kinderarts. Die nam me gelukkig wel ernstig. Door een genetische fout was Flor inderdaad anders dan zijn broer. Bij Flor (die nu tien jaar is, red.) is die ‘fout’ veroorzaakt door een

spontane mutatie: mijn man heeft geen TSC, en ik ook niet.”

De gezwellen op Flors hersenen en de veelvuldige epileptische aanvallen in zijn eerste levensmaanden hebben geleid tot een zware mentale handicap. “Flor kan bijvoorbeeld niet praten. Hij kan wel stappen en geeft aan dat graag te doen. Vorige week hebben we met een groep vrienden een wandeling van vijftien kilometer gemaakt in de Ardennen. Flor genoot er zichtbaar van.”

Vandaag geen tocht van vijftien kilometer. Wel een korte wandeling tot aan de veerpont. Na even wachten brengt die ons naar de andere oever van de Durme. Pepijn (acht) protesteert fel als de boot aanmeert. “Ik wil in de boot blijven”, blijft hij herhalen. Papa Gert weet hem uiteindelijk toch te overhalen om voet aan wal te zetten. “Pepijn heeft een ernstige vorm van autisme”, legt Gert uit. “Ook de ontwikkeling van zijn motoriek verliep anders dan bij gezonde kinderen. Pepijn gebruikt meestal zijn loopfiets. Voor langere afstanden nemen we een bolderkar mee.”

Ervaringen uitwisselen

De wandelaars waaieren uit, met Flor op kop en Pepijn in de achterhoede. Terwijl Marleen kennismaakt met Flors papa, praat Flors mama met Cindy, de mama van Mariken (11). “Mariken was nog geen maand toen de diagnose TSC gesteld werd naar aanleiding van hartritmestoornissen. Mariken heeft een mentale achterstand en autisme. Ze kan niet praten en ook niet zelfstandig stappen.”

Wat is TSC?

Tubereuze Sclerose Complex (TSC) kenmerkt zich door de vorming van goedaardige gezwellen. Die kunnen in nagenoeg alle organen tot ontwikkeling komen. De hersenen, de huid, de nieren, het hart, de longen en de ogen worden het vaakst aangetast. De ziekte is genetisch, zeldzaam, complex en ongeneeslijk. TSC wordt soms ook de ziekte van Bourneville genoemd.

- **Genetisch:** TSC wordt veroorzaakt door een ‘fout’ in de genen. Bij twee derde van de mensen met TSC is die fout spontaan ontstaan. Dat wil zeggen dat zij de eerste met TSC zijn in hun familie. Elke ouder die de ziekte zelf heeft, heeft bij elke nieuwe zwangerschap vijftig procent kans om de aandoening aan zijn/haar kind door te geven.
- **Zeldzaam:** TSC komt voor bij ongeveer één op de zes- tot tienduizend geborenen.
- **Complex:** de symptomen verschillen sterk van persoon tot persoon. Sommige mensen met TSC leiden een vrijwel ‘normaal’ leven, anderen zijn heel hun leven hulpbehoevend. Bij sommige mensen met TSC komen bepaalde symptomen al op heel jonge leeftijd voor, bij andere pas op latere leeftijd.
- **Ongeneeslijk:** TSC is tot vandaag niet te genezen. Behandeling van de symptomen is wel mogelijk.

Op de terugweg naar de veerpont vertrouwt An ons toe wat het voor haar betekent om via be-TSC contact te hebben met andere ouders die geconfronteerd worden met TSC. “We hebben maar een half woord nodig om elkaar te begrijpen, we weten onmiddellijk waarover we het hebben. Soms gaat het over heel praktische zaken, zoals welke hulpmiddelen bruikbaar zijn.”



An, mama van Flor: “Bij be-TSC hebben we maar een half woord nodig om elkaar te begrijpen.”

“We praten ook over medische aspecten”, vult Marleen aan. “Toen er bij Jeroen gezwellen op zijn nieren werden gevonden, vroeg ik in de Facebookgroep hoe die bij andere TSC-patiënten behandeld werden. In die Facebookgroep zie ik ook wel eens vragen opduiken over bijwerkingen van de medicijnen die de epileptische aanvallen onderdrukken of over bijwerkingen van andere medicijnen.”

Nieuwe evoluties

De boot brengt ons veilig en wel terug naar de overkant, waar de wandelaars een mooi gedekte tafel wacht. Voor Pepijn kan de appeltaart met ijs en slagroom niet snel genoeg op tafel verschijnen. Maar Flors pannenkoek met suiker is er uiteindelijk eerst. Voor Mariken is een omelet met spek op komst. In afwachting van de lekkernijen leren de mama's, papa's, oma's, opa's, broers en zussen elkaar beter kennen.

Eva, Pepijns mama, komt even naast ons zitten. Als voorzitter van be-TSC is ze de geknipte persoon om uit te leggen wat be-TSC precies doet: “We willen mensen die (mee)leven met TSC de kans geven elkaar te vinden. Wie daar behoefte aan heeft, kan in contact komen met lotgenoten door te bellen, te mailen of een berichtje in de Facebookgroep te posten of door naar een activiteit te komen. Gezinnen goed informeren is een andere doelstelling van onze vereniging. We plaatsen op onze website en in onze Facebookgroep regelmatig updates over onderzoek en publicaties en hopen in de toekomst ook te informeren over wetgeving, zorg en sociale voorzieningen.”

Hoe contact opnemen met be-TSC?

website: www.betsc.be
e-mail: info@betsc.be
tel. 0484 94 18 93 (Eva Schoeters)
Facebook: be-TSC / be-STB (besloten groep)
YouTube: be-TSC

Be-TSC wordt gesteund door een team van zeven medische adviseurs uit verschillende medische specialisaties en verschillende universitaire ziekenhuizen. “Twee van hen zijn aanwezig op alle internationale symposia over TSC”, benadrukt Eva. “Daardoor zijn ze op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen op vlak van behandeling. Met de hulp van de medische adviseurs proberen we alle vragen die we krijgen over TSC, te beantwoorden of we verwijzen door naar beter geplaatste mensen of instanties.”

Multidisciplinaire opvolging

“We werken ook aan een betere bekendheid van TSC bij huisartsen, specialisten en de zorgsector in het algemeen”, vult Cindy, secretaris van be-TSC, aan. “Nog altijd herkennen veel artsen de symptomen niet of niet tijdig. Dit bemoeilijkt een vroegtijdige diagnose en behandeling. Alleen door goede kennis van de aandoening kan een correcte diagnose snel gesteld worden, kan de preventieve opvolging beter georganiseerd worden en kunnen we erover waken dat behandelingen en ondersteuning conform de recentste ontwikkelingen in het TSC-onderzoek verlopen.”

Wat is het ultieme doel van be-TSC? “Dat alle mensen die TSC hebben, medisch opgevolgd worden”, antwoordt Eva. “België telt vermoedelijk een duizendtal mensen met TSC. Uit een rondvraag in 2012 bleek dat slechts een vierhonderdtal TSC-patiënten medisch gevolgd worden. Dit betekent dat een aanzienlijk aantal mensen met TSC geen toegang hebben tot regelmatige multidisciplinaire opvolging. Ik vind dat gevaarlijk, want ook op latere leeftijd kunnen zich crisissituaties voordoen.”

“Veel mensen met TSC weten ook nog niet dat er een vereniging bestaat die opkomt voor hun rechten en contact met lotgenoten organiseert”, merkt Eva op. “Daarom vragen we aan iedereen die dit artikel leest en iemand kent die TSC heeft of mantelzorger of professioneel zorgverlener is van iemand met TSC, om onze vereniging mee te promoten.” ●●