

Magazine

HEVAS

2021-2

Interviews

Het verhaal van
Claire
Interventieradioloog
Jan Jaap Janssen

Blogs

Esmee, Julian, Nele,
Romy, Erwin & Merle



INTERVIEW: Claire heeft M-CM

'Ik probeer nu lief voor mezelf te zijn'

Auteur: Brenda Kluijver

Claire (30) heeft een zogenaamde overgroei-afwijking: M-CM/MCAP. Het gaf haar een pittige jeugd. Ze heeft het nog niet helemaal geaccepteerd, maar is hard op weg. 'Ik focus meer op de positieve dingen.'

M-CM staat voor macrocefalie-capillaire malformatie, ook wel megalencefalie-capillaire malformatie (M-CAP) genoemd. Het is een zeldzame, complexe aandoening gekenmerkt door overgroei, vasculaire afwijkingen en afwijkingen in de hersenen. Bij Claire uit zich dit bijvoorbeeld in wijnvlekken op handen, rug en bovenlip, een asymmetrisch gezicht, spataderen in het rechterbeen, problemen aan het diepe vaatstelsel en oedeem in het rechterbeen, een voormalig fors beenlengteverschil, zenuwpijn in voeten en onderrug, scoliose en Arnold Chiari-malformatie (een misvorming van de kleine hersenen). Daarnaast heeft Claire autisme, wat pas op latere leeftijd is ontdekt. Dit zou gelinkt kunnen zijn aan M-CM, al speelt mogelijk ook een erfelijke factor bij haar een rol.

Meer over MCAP /M-CM

MCAP/M-CM (Megalencefalie- Capillaire malformatie/ Macrocephaly-Capillary Malformation) valt onder de zeldzame PROS-aandoeningen (PIK3ca Related Overgrowth Spectrum). M-CM wordt veroorzaakt door een foutje in het PIK3ca-gen en is niet erfelijk. De klinische diagnose kan bevestigd worden met een PIK3ca-test op het aangedane weefsel. Er is geen geneesmiddel voor M-CM, maar wel vooruitgang in de ontwikkeling van nieuwe medicijnen wat hoop biedt voor mogelijke behandelingen. De ernst van symptomen verschilt per persoon, maar algemene kenmerken zijn overgroei van de hersenen wat resulteert in macrocefalie (groot hoofd), ontwikkelingsachterstanden en hypotonie (lage spierspanning). Veel patiënten hebben ook vasculaire geboortevlekken, zwakke gewrichten en lichaamsasymmetrie.

>>

Uiterlijk

'Alles bij elkaar maakt dat ik een moeilijke jeugd heb gehad', vertelt ze vanuit haar nieuwe woning in een beschermd wonen-complex in Doetinchem. 'Als jong kind had ik al snel in de gaten dat ik anders was dan andere kinderen. Ik werd op de basisschool altijd aangestaard en gepest om mijn uiterlijk, kinderen noemden mij een mislukking. Ik kon niet met alles meedoen met gym, fietsen ging niet; ik voelde me beperkt. Ik zat ook vaak in het ziekenhuis, waardoor ik minder makkelijk kon spelen met andere kinderen. Tot in mijn puberteit had ik weinig vrienden; ik ging niet uit, had geen vriendjes. Ik vond het moeilijk om te accepteren dat ik was zoals ik was.'

Worsteling

Dat leidde tot psychische klachten, zoals de eetstoornis anorexia, automutilatie (zelfbeschadiging) en suïcidale gedachten. 'Ik heb een aantal keer een zelfmoordpoging gedaan, ben meerdere keren opgenomen geweest in de ggz. Voor mijn anorexia ben ik met succes behandeld in klinieken, verder gaat het psychisch ook beter. Maar het blijft een worsteling voor me dat mijn lijf er anders uit ziet, dat ik pijn heb en dat ik niet alles kan. Ik moet mijn energie goed verdelen, kan ook niet lang achter elkaar zitten. Ik loop met krukken, maar krijg bijna een scootmobiel. Daar kijk ik naar uit, zodat ik wat meer vrijheid heb. Daarnaast helpt het enorm dat ik een fijne relatie heb; mijn vriend accepteert mijn lijf wél en vindt me mooi', zegt Claire. 'Daardoor kan ik ook wat milder naar mezelf kijken.'

Belastend

Voor haar ouders is de strijd van Claire ook lastig geweest, vertelt ze. 'Mijn moeder kon door haar autisme alle bezoeken aan het ziekenhuis niet goed overzien. Mijn vader nam dat volledig op zich: altijd ging hij met me mee. Het was best belastend voor ze, zeker toen ze ouder werden. Ik heb me daar een tijd



erg schuldig over gevoeld, maar ik weet inmiddels: als ouder doe je alles voor je kind, het was zoals het was.' Ook haar broer heeft volgens Claire van haar situatie een 'knuw' gehad. 'Zoals dat vaker gaat bij een broer of zus die ziek is, komt de ander aandacht tekort. En hij vond het natuurlijk ook moeilijk om te zien dat ik het psychisch zo zwaar had.'

Afleiding zoeken

Door therapie en haar eigen relativeringsvermogen gaat het nu goed met Claire; ze is bewust bezig het geleerde steeds weer toe te passen in het dagelijks leven. 'Ik heb geleerd dat ik lief moet zijn voor mijn lijf, voor mezelf. Ik eet goed en op tijd, verzorg mezelf beter dan vroeger. Ik zoek afleiding in creatieve dingen, zoals haken. Dat doe ik ook tijdens mijn dagbesteding in een lokale woonwinkel, waar ik veel plezier aan beleef. Daarnaast doe ik aan mindfulness en focus ik op de positieve dingen in het leven. Zo ben ik bijvoorbeeld oprecht dankbaar dat het lichamenlijk nog best meevalt bij mij. Het had zoveel erger kunnen zijn.'

Juiste diagnose

Bij haar geboorte was niet meteen duidelijk welke aandoening Claire had, al dacht de kinderarts wel in de goede richting. 'Meteen na mijn geboorte zei hij tegen mijn ouders dat ik waarschijnlijk het Proteus Syndroom of Klippel Trenaunay Syndroom had. Er was nog niet heel veel over bekend; ik kwam eerst gewoon onder behandeling van de kinderarts in het Slingeland Ziekenhuis', vertelt Claire. 'Daar wisten ze eigenlijk niet goed raad met me, dus uiteindelijk ben ik gelukkig in het Radboudumc beland waar ze meer expertise hadden. Daar kreeg ik pas in 2020 een PIK3ca-test en in 2021 de diagnose MCAP/M-CM. Ik ben inmiddels al twintig jaar vaste klant in het Radboud en heb er veel steun aan mijn behandelend arts.'



Operaties

In de loop der jaren is Claire zes keer geopereerd aan haar rechterbeen, vanwege het grote beenlengteverschil en een knie die steeds uit de kom schoot. 'De artsen hebben mijn rechterbeen verkort door mijn onderbeenbotten te breken en er een stukje tussenuit te zagen, en hebben het randje van mijn knieschijf aangepast zodat deze in de kom bleef. Bij de laatste operatie aan mijn been, in 2010, liep ik naderhand een wondinfectie op. Daardoor heb ik heel lang in het gips gezeten. Daarna is het stabiel gebleven, maar ik heb wel veel zenuwpijn in mijn voet. Daar krijg ik iedere drie maanden een pepercrème-behandeling voor.'

Ratjetoe

Voor haar spataderen is Claire nooit behandeld, en voor de zenuwpijn in haar onderrug hoopt ze binnenkort een zenuwblokkade te kunnen krijgen. 'Verder draag ik een steunkous voor het oedeem in mijn rechterbeen en slik ik een ratjetoe aan medicijnen, voor van alles en nog wat. Ik heb bijvoorbeeld veel baat gehad bij het gebruiken van Alpelisib; daar is

mijn gezicht symmetrischer van geworden. De rechterkant hing vroeger veel meer dan nu. Ik ben heel blij met die winst.'

Nieuwe mogelijkheden

Alpelisib is één van de medicijnen die sinds een aantal jaar worden voorgeschreven aan sommige mensen met een vasculaire malformatie of overgroei-stoornis: een doorbraak in de behandeling. Alpelisib is van origine een medicijn dat gebruikt wordt bij borstkanker. 'Ik heb geleerd dat het als patiënt goed is om jezelf goed op de hoogte te houden van dit soort nieuwe behandelopties, en om bepaalde dingen zelf voor te stellen aan je arts. Zo kom je samen soms tot nieuwe probeersels. Dat wil ik ook graag meegeven aan lotgenoten: blijf betrokken bij je behandeling, neem verantwoordelijkheid voor je proces en kijk breed naar wat jou zou kunnen helpen. En daarnaast: wees vooral lief voor jezelf. Dat heb je nodig.'

