Kinderwens, ervaringsverhalen

Leven met NF? Echt wel

‘Ik heb NF, in mijn gezicht. Op de basisschool in het dorp werd ik gepest. Ik schreef slordig en moest dan alles overschrijven.

Mijn ouders vertelden pas dat ik NF had toen ik in de puberteit zat. Beetje aan de late kant. Ik keek op internet wat het inhield en schrok.

Zodra het kon heb ik mijn eigen weg gekozen. Ik ben naar Amsterdam gegaan, daar voelde ik me meer geaccepteerd. Natuurlijk wordt er altijd naar me gekeken, maar het doet me niets meer.

Toen ons tweede kind op komst was lieten we een vlokkentest doen. Ik dacht achteraf “Waarom eigenlijk?” Ik ben groot geworden met NF en kan ons kind er alles over vertellen. Ik heb zelf ervaren dat het leven leuk is. Mijn dochter heeft alleen café-au-lait vlekken en één fibroom op haar rug. Ze is druk, wie niet?

Ik leef met de dag en zie wel, ik ben niet zo’n doemdenker. Ik heb een opgewekt karakter gekregen. Vroeger had ik dat niet, toen ik thuis woonde.

Door een besluit te nemen heb ik een nieuw leven opgebouwd. Ik vertrouw erop dat mijn dochter het gaat redden. Haar sociale leven is oké, ze heeft veel vriendjes.

Gevoelens van onzekerheid bespreek ik met vrienden of mensen die het snappen. Ik pieker niet over mijn anders zijn.
Er open over zijn is belangrijk. Iedereen heeft wat speciaals. Mijn eigen ervaring heeft me gemaakt tot wie ik ben. Ik geniet van het leven.’

Duidelijkheid

‘Mijn dochter wil graag kinderen, maar wil voorkomen dat ze NF krijgen.

Er is bij mij onderzoek gedaan naar chromosomen en genen. Het blijkt dat onze twee kinderen, net als ik, NF hebben. Met reageerbuisbevruchting hoeven hun kinderen het niet te krijgen.

Onderzoek en kennis maken het mogelijk dat mijn dochter een bewuste beslissing neemt. We hebben er in het gezin veel over gesproken. Af en toe moesten we doordrammen bij artsen die er niet zo achter stonden. Tenslotte kwamen we bij het UMC Nijmegen uit.

Wanneer je meer zekerheid wilt laat dan erfelijkheidsonderzoek doen. Bezoek ook bijeenkomsten van de NFVN voor adviezen van ervaringsdeskundigen.’

Open over NF

‘In mijn vorige baan had ik zoveel stress dat ik ontslag heb genomen, in goed overleg.

Tijdens het sollicitatiegesprek voor mijn nieuwe baan heb ik verteld dat ik NF heb, maar er geen last van ondervind.

Ik denk dat mijn eerlijkheid werd gewaardeerd, ik werd aangenomen. Het voelt goed dat ze op de hoogte zijn. Ik heb me tot nu toe maar 6 dagen hoeven ziekmelden. Wel heb ik last van jeuk, ik slik er medicijnen voor.

We willen graag kinderen, maar willen voorkomen dat ze NF krijgen.

In het UMC Maastricht hebben we informatie gekregen over PGD (https://www.amc.nl/web/specialismen/klinische-genetica-humane-genetica/klinische-genetica/pre-implantatie-genetische-diagnostiek-pgd-polikliniek.htm).

Na dit oriënterende gesprek volgt een uitgebreide controle. Als ik groen licht krijg kunnen we starten.'

Ervaringen met PGD_1

'Ik ben Susan, 33 jaar en ik heb NF1. Ik vertel hier over mijn ervaringen met PGD.

Eerste stappen

Na verwijzing door onze huisarts hadden we een eerste gesprek in het UMC Maastricht. Een specialist van de afdeling Genetica legde uit hoe DNA werkt en prikte bloed bij ons. Zij gaf meteen aan dat wij de resultaten niet voor onszelf konden houden. Ook de ouders (incl. die van mijn man) en mijn broer moesten bloed laten prikken. Dit is nodig voor een beter beeld van de oorsprong van de NF.

Het tweede gesprek hadden we met een arts die het traject ging begeleiden. Zij legde uit dat voor een vrouw met een erfelijke aandoening de kans om met PGD zwanger te worden niet groot is.

Ze wees er verder op dat we regelmatig naar Maastricht zouden moeten reizen, wat veel energie kost. Ook toepassing van hormonen, stemmingswisselingen, vermoeidheid en misselijkheid zijn een flinke aanslag op je conditie.

Ik kreeg onderzoeken bij de neuroloog, oncoloog, gynaecoloog, dermatoloog en cardioloog. Daarnaast moest ik veel formulieren en vragenlijsten invullen.

Dan wordt het spannend. Specialisten moeten groen licht geven aan de arts die het traject begeleidt. Na een paar maanden kwam het telefoontje. Ik kon beginnen.

Het gaat gebeuren

Van de afdeling Genetica kregen we een voorraad voorgevulde spuiten mee. Zodra ik weer menstrueerde stelde de begeleidend arts daarvoor een schema op.

Op dit schema staat wanneer je met de pil moet stoppen, met hormonen moet beginnen en wanneer de eerste echo wordt gemaakt.

Het zetten van de hormoonspuiten vond ik niet plezierig om te doen. Na een paar pogingen heb ik daar thuiszorg voor geregeld.

Hormoonspuiten moeten op een bepaalde tijd worden gezet. De eerste spuit bepaalt het moment van de volgende en daar mag niet veel tijd tussen zitten. De thuiszorg kon dat niet op stipte tijden komen doen. Gelukkig wilde mijn man het overnemen.

Na de eerste spuiten horen meerdere eicellen te gaan groeien. Dat ging bij mij goed en ik moest ermee doorgaan. Er kwam een tweede spuit bij, waarvoor ik zelf de eenheid moest instellen en een nieuwe naald aanbrengen. Deze tweede spuit zorgt ervoor dat de eicellen verder groeien.

Vanaf nu moesten we om de dag naar het ziekenhuis voor een echo. Na 4 afspraken hoorden we dat de gekweekte eitjes groot genoeg waren.

Ik kreeg een nieuwe -laatste- spuit mee, met datum en tijdstip waarop ik hem moest zetten. Deze spuit moesten we zelf vullen met de inhoud van twee capsules die moest worden gemengd.

Eerste poging

De ochtend van de punctie breekt aan.

Eerst worden de follikels, die ik heb gekweekt, eruit gehaald.

Ik kreeg een bandje om, mijn man kreeg een bekertje mee en leverde zijn bijdrage.

Nadat mijn gegevens waren gecontroleerd was het moment daar. Met een ongeveer 30 cm lange naald werden de follikels eruit gehaald. Dat was minder vervelend dan ik me had voorgesteld.

Op de dag van de punctie en de dag erna was ik erg moe.
Dan begint het afwachten of er (geschikte) embryo's uit gaan komen.

We kregen bericht dat er 4 embryo's beschikbaar waren. Met 19 follikels aan de start was dat een flinke afvalrace.

We kozen ervoor om de terugplaatsing 3 dagen later te laten uitvoeren.

Terugplaatsing

Een uur voor de afspraak moest ik naar het toilet. Daarna moest ik binnen 15 minuten 1 liter water drinken. De blaas moet vol zijn om de baarmoeder iets te laten kantelen.

We hoorden dat van de 4 embryo's er 1 geschikt was.

Het terugplaatsen gaat snel. Er wordt een echoapparaat op de buik gezet en met een slangetje wordt het embryo ingebracht.

Er breken spannende weken aan; na 14 dagen krijg ik een zwangerschapstest.

Voor de test menstrueerde ik, ik heb daarover met UMC Maastricht gebeld. Voor de zekerheid moest ik de test toch doen. Ik was helaas niet zwanger.

Terugkijkend verliep dit eerste traject probleemloos. Ik merkte wel dat de hormonen die ik mezelf toediende effect hadden op mijn stemmingen.

Tweede poging

Mijn lichaam moest herstellen, dus na twee maanden inclusief menstruaties maakte ik een nieuwe afspraak.

De punctie was deze keer niet prettig, een van mijn eierstokken zat achter de blaas.

Nu waren 7 embryo's beschikbaar.

Slechts één embryo bleek geschikt voor terugplaatsing. Drie embryo's waren niet verder gegroeid, zodat er geen biopt van kon worden genomen; dit is nodig om vast te stellen of het embryo het NF-gen in het DNA heeft. De resterende drie embryo's hadden het NF-gen.

Het terugplaatsen ging ook deze keer snel. De uitslag van de test was eigenlijk geen verrassing. Ik was niet zwanger.

Derde poging

Deze keer had ik vanaf dag 1 veel last van de hormonen; ik had het warm, dan weer koud, was elke dag misselijk en moe. Ik dacht "Zou dit een goed teken zijn?"

Ik werd geholpen door de gynaecoloog die ik al eerder had gehad, dat was fijn.

Voorlopig resultaat

Er waren 9 embryo's beschikbaar, waarvan 3 geschikt.
Een embryo werd teruggeplaatst en twee werden ingevroren. Weer 14 dagen wachten.

De dag van de test: ik ben zwanger! Ik heb het ziekenhuis gebeld om een afspraak te maken voor de 7-weken echo.

In week 7 ging het mis, ik dacht zelf aan een miskraam. Het ziekenhuis wilde me toch zien voor een controle, ze dachten aan een tussentijdse bloeding. Een echo liet zien dat het een miskraam was.

Intussen liggen twee embryo's in de vriezer, maar we hebben voorlopig gekozen voor een periode van rust.'

Ervaringen met PGD_2

'Na een periode van rust wilden we een volgende poging wagen met een van de twee ingevroren embryo's (cryo's).
Helaas groeide dit embryo niet.

De afspraak voor terugplaatsing was al gemaakt en de medicatie om mijn lichaam voor te bereiden in gang gezet, dus dat werd spannend.

We kregen bericht dat de terugplaatsing kon doorgaan.

De dag van de test: ik ben zwanger. Weer een afspraak voor de 7-weken echo.

Deze liet zien dat ik inmiddels 8 weken zwanger was.

Ik ben nu 22 weken zwanger en in december verwachten we ons meisje. Het heeft ons veel energie gekost, maar we zijn zo gelukkig.

De eerste 17 weken ben ik goed misselijk geweest, nu voel ik me als iedere andere zwangere vrouw.
We gaan nog een keer naar Maastricht. Dat zal rond december zijn wanneer onze kleine meid geboren wordt.

Geboorte

Vanaf week 34 ben ik met verlof gegaan.

Half december, ik was 39 weken zwanger, werd ik om 07u00 in het UMC verwacht. Ik zou worden ingeleid. Vanaf 18u00 begon mijn lichaam op de medicatie te reageren en voelde ik de eerste weeën.

Ik had rugweeën die elkaar snel opvolgden. Desondanks heb ik niet gekozen voor een ruggenprik of andere pijnstilling.

Rond middernacht werd onze dochter geboren.

Na een nachtje ter controle in het ziekenhuis mochten we gedrieën naar huis.’