

## Team Emma

Ik belde met Angela Jonkman, teamcaptain en moeder van Emma\*. Zij is een deelnemer vanaf het eerste uur, het eerste jaar fietste ze met 3 metabole artsen en leefde Emma nog. In de 2de tour fietsten ze 3 dagen dag en nacht door heel Nederland. Met name die nachten en het kleine karakter van de tour staan haar nog bij als heel bijzonder. Daarom vindt ze nu nog steeds de vrijdag heel bijzonder omdat het dan ook nog wat intiemer voelt dan de zaterdag en zondag.



In die eerste Stofwisseltour, bij dat kleine groepje fietsers, vroeg een van de artsen die meereed aan Angela wie ze was, ze vertelde dat zij de moeder van Emma was, zei hij "oh ben jij de moeder van Emma"! Hij wist het meteen, want in die tijd vertelde Angela, met Emma in de rolstoel erbij, regelmatig Emma's verhaal, bij Rotary Club's bv maar ook aan groepen eerstejaars studenten, in de colleges van Frits Wijburg. Dit was heel mooi, zo'n 300 jonge artsen hoorden en zagen het verhaal over stofwisselingsziekten.

Angela vertelde hierbij ook uitgebreid over de impact van de stofwisselingsziekte op het hele gezin had. Ze begon haar praatje dan met de wekker die op 5.50 stond. Ze vertelde over de verzorging, maar ook de administratie en organisatie die komt kijken bij een ernstig ziek kind en toonde foto's van alle ordners vol dossiers over Emma. Ze vertelde hoe de dag verliep als Emma eenmaal naar school was: gesprekken met gemeente, artsen, instellingen, belastingdienst etc. Dit verhaal maakte enorme indruk en gaf bij de medisch studenten een beeld bij de droge metabole scheikundige achtergrond die ze uit de boeken leerden over Stofwisselingsziekten. Angela voelde zich hierover altijd voldaan omdat ze dan ook een bijdrage leverde aan het verminderen van onbekendheid over Stofwisselingsziekten bij mensen maar ook bij artsen, die helaas nog steeds aan de orde van de dag is.

Na de eerste Stofwisseltour dacht Angela samen met Marike en San na over het vormgeven van een tweede tour. Het werd een estafette door heel Nederland, Bert en Angela in de bus, geweldig. Het was nog steeds een kleine groep en omdat mensen in estafette reden was er ook veel contact tussen de teams. Bert en Angela waren aan het eind van 3 dagen gesloopt omdat ze hooguit een paar uurtjes sliepen. Maar de voldoening was groot, geen ander doel deed dit, wat een kick! Die kneuterigheid van het begin en van de nachten die verboederden mist ze weleens de laatste jaren. Maar ook is het natuurlijk goed dat de tour steeds groter wordt en gelukkig gaat dat geleidelijk aan.

Wie fietsen er allemaal in Team Emma? Vrienden vanuit de zwemvereniging van Bert. Het leuke is dat er inmiddels een pool van een man/ vrouw of 30 is die regelmatig meedoet. Doordat er zoveel zijn is de Stofwisseltour ook een onderwerp van gesprek in de kleedkamer, wat ook weer nieuwe mensen aantrekt. Sommigen rijden niet ieder jaar mee en daarna weer wel, er zijn er altijd weer genoeg. Afgelopen jaar gingen ze in verband met de tv uitzending met twaalf mensen van Team Emma over de finish, wat Angela heel bijzonder vond. Doordat Team Emma vaak in estafette fietst, zijn het meestal 3-4 mensen die over de finish komen. Angela is ieder jaar weer erg trots en

verbonden met het team, het liefst is ze dichtbij hen, zowel op de stofwisselpunten als tijdens het fietsen.

Dan spreken we natuurlijk over Emma. Wanneer wisten zij dat Emma ziek was? Emma werd 3 weken te vroeg geboren en was een couveuse kindje. Er waren steeds kleine problemen, ze deed het niet zo goed, maar dat kon natuurlijk bij zo'n teer meisje. Ze was het eerste kind van Angela en Bert, dus ze hadden ook niet echt een vergelijking met eerdere kinderen en al helemaal niet met vroeggeboren kinderen. Na de eerste 6 maanden had Emma heel veel oorontsteking. Ze had daarvoor al heel veel antibiotica gehad en na 10 maanden had ze al buisjes. Toen Emma 13 maanden was en de vaste kinderarts met zwangerschapsverlof ging, kwam er een vervangende arts. Deze keek breder naar de problemen die zich voordeden omdat zij ook klinisch geneticus was, zag zij meteen dat er meer aan de hand was. Zij deed meteen een uitgebreid onderzoek en na 2 weken was er een diagnose: Emma had MPS1. Angela zocht het op in de bibliotheek en wist meteen dat dit heel ernstig was. Toch voelde het beter dan geen diagnose en alle onzekerheid.

MPS1 ofwel de ziekte van Hurler, dit is een lysosomale stapelingsziekte, waarbij Emma een enzym miste om meervoudige suikers af te breken. Dit zorgde voor een langzame aftakeling van haar lichaam, Emma is 13,5 jaar geworden. De foto van Emma die op de banner staat van team Emma is genomen ongeveer 3 maanden voor haar dood. Toen Bert en Angela de diagnose kregen hebben zij daar natuurlijk een enorme schok van gehad, maar zij zijn ook heel nuchter en al vrij snel bedachten ze dat ze uit iedere dag zoveel mogelijk moesten halen. Ze kijkt daar ook heel tevreden op terug, zonder spijt. Angela is er als mens erg van veranderd, heeft gemerkt dat relaties verdiepen en communicatie verandert. Ze heeft ervan geleerd de dingen te doen die het dichtst bij haarzelf liggen. Maar ook al heeft ze ervan geleerd, natuurlijk had ze dit willen missen: iets wat niet eerlijk is, accepteer je niet.

Hoe werft team Emma sponsors? Ze vraagt iedere fietser om 50 euro inschrijfgeld en probeert de kosten voor overnachten tijdens de tour zo laag mogelijk te houden voor alle deelnemers. Angela doet 1x per jaar een oproep aan familie en vrienden, soms hebben ze een shirt sponsor, soms ook niet. Het verhaal staat voorop en iedere 5 euro tellen mee. Ze weet maar al te goed hoe belangrijk het geld kan zijn. Ze vertelt over een Amerikaanse arts van Griekse afkomst die een onderzoek naar een enzym vervangende therapie Hurler leidde. Het was zo goedkoop mogelijk aangepakt, ze zaten op een universiteitsterrein ergens achteraf. Toch was op een zeker moment het geld op om het onderzoek voort te zetten. Iemand organiseerde toen een sponsortoernooi met zijn hockeyteam waarmee 50.000 dollar werd opgehaald! Dit heeft ervoor gezorgd dat het onderzoek toch nog kon worden afgerond! Dit was de eerste stap naar enzym vervangende therapie, inmiddels is die therapie mogelijk voor patiënten en wordt deze toegepast en nog steeds verbeterd en verkort. Die stappen zijn natuurlijk hard nodig op weg naar een behandeling waarbij kinderen totaal geen last meer heeft van de ziekte of genezing!!! Daar doen we het voor....

Voor de tour van 2018 moet ze nog beginnen met de voorbereidingen. Het is altijd een enorme logistieke puzzel: ook omdat er in estafette wordt gereden. Soms rijden ze met 2 bussen vol fietsen!!! Dit is ongeveer de tijd dat Angela ermee aan de slag gaat. Ze is nu bezig stofwisselpopjes te maken, waarbij ze zich heeft laten inspireren door het team van de waterpoloërs van vorig jaar. Als de poppetjes klaar zijn, gaan ze op een foto met een leuke uitnodiging erbij.

Beste Stofwisselkrachtvriend(in),

Dit jaar fietsen alweer zo'n 25 teams door heel Nederland om aandacht te vragen en geld in te zamelen voor onderzoek naar Stofwisselingsziekten. Al die 25 teams hebben een mooi verhaal. Ik ben team captain van team Eline en heel benieuwd naar al die verhalen. Daarom ga ik in de komende tijd in gesprek met de teamcaptains om ze beter te leren kennen. Ik maak van mijn gesprekken steeds een verslag, zodat ook jullie de teams wat beter kunnen leren kennen. Een van de teams die dit jaar weer meedoet is team Emma. Vanaf dat ik meefiets met de stofwisseltour heb ik team Emma al zien fietsen, ik zag Emma's foto al op de banner van team Emma en vorig jaar stond Emma ook op de billboards bij de finish, die prominent te zien waren op de uitzending van de NOS.

<https://www.npo.nl/stofwisseltour/18-06-2017/17act0618Stof>

Pien Hoeben