

PERSBERICHT

26 februari 2026, Nijkerk

Aandacht voor erfelijke amyloïdose op zeldzame ziekte dag

Zaterdag 28 februari is Zeldzame Ziekte dag. John Rusman (78) uit Bennebroek vraagt graag aandacht voor zijn zeldzame ziekte erfelijke amyloïdose. Met de klachten worstelde hij jaren, voordat in 2022 pas de diagnose werd gesteld. Ook andere familieleden blijken getroffen, maar John is positief. 'We hebben steun aan elkaar.'

Het begon met een dof gevoel in de wreef in 2005, spierverzwakking en pijn: "Het gevoel van prikkende naaldjes in je been."

Eerst bestond de behandeling alleen uit fysiotherapie. Toen hij de pijn ook in zijn andere been – en inmiddels ook zijn handen – voelde, kwam John uiteindelijk in 2016 bij de neuroloog terecht. Toen zijn dochter zes jaar later neuropathische klachten kreeg, kwamen ze in aanmerking voor genetisch onderzoek. Twee genen waren verdacht bij John. Een daarvan leidde eindelijk tot een diagnose: amyloïdose hATTR. "Inmiddels 17 jaar na het eerste symptoom!"

John vraagt aandacht voor deze zeldzame ziekte zodat anderen sneller de diagnose en tijdig de juiste zorg kunnen krijgen. "Je kansen op een langer en beter leven worden groter als de ziekte in een vroeg stadium wordt vastgesteld."

Wat is amyloïdose?

In een gezond lichaam worden eiwitten gebruikt als bouwstoffen. Ieder eiwit heeft een eigen specifieke functie in het lichaam. Bij amyloïdose vouwen de eiwitten verkeerd, waardoor het lichaam ze niet herkent en zich opstapelen in organen en weefsels, waardoor pijn en schade ontstaat. De ziekte kent verschillende typen. Bij de erfelijke ATTR-amyloïdose zorgt een fout in het DNA ervoor dat het eiwit zich verkeerd vouwt.

De diagnose erfelijke amyloïdose heeft een extra lading, omdat het ook gevolgen heeft voor naaste familieleden: broers, zussen, kinderen, kleinkinderen. John bracht meteen zijn familie op de hoogte. Inmiddels is bekend dat één van zijn kinderen het gen heeft dat tot de ziekte leidt. Ook een van zijn twee broers in Engeland heeft de diagnose.

Weten dat er een erfelijke ziekte in de familie zit, is niet plezierig. Toch helpt kennis erover meer dan je kop in het zand steken, denkt John. "Mijn medisch dossier hielp de artsen in Engeland bij de medische behandelingen van mijn broer. Bovendien hebben we steun aan elkaar. Onze band is door deze gedeelde zorg over amyloïdose in de familie, nog hechter geworden dan hij al was."

John wordt inmiddels periodiek onderzocht en krijgt medicijnen. De pijn gaat er niet mee weg, "die leer je negeren", maar de progressie van de ziekte wordt geremd. "Dat is fijn, want daardoor kan ik langer mee."

Noot voor de pers, niet voor publicatie

Voor meer publicatie of een interview neemt contact op met John Rusman.

Hij is bereikbaar via info@amyloidose.nl. Of telefoon: 085-0509959

www.amyloidose.nl