

Gezond & lekker leven



www.topsante.nl augustus
Adviesprijs België

Top Santé

Drie stellen over swingseks
Jolanda: 'Ik wilde eens wat anders proberen'

Mariska Hulscher, 1 jaar na de scheiding:
'Ik wist meteen dat ik geen goede keuze had gemaakt'

Welk cijfer geef jij jezelf in bikini?

Superslanke BBQ-recepten

Hebben wij vrouwen het GEVAARLIJK DRUK?



Extra: Real Life Health Storie
● Gwenda werd wakker tijdens de operatie ● Lezeressen als dokt
(de beste tips!) ● Medische blunders ● Lucy viel 42 kilo af (en toen
mislukte haar buikwandcorrectie) ● En nog veel meer...

“Mijn ziekte sloop erin. Vanaf mijn puberteit had ik vage klachten, die langzaam erger werden. Pijn in handen en voeten, vermoeidheid: mijn moeder herkende het meteen. Zij heeft zelf ook de ziekte van Fabry. De diagnose ‘Fabry’ werd gesteld, maar dan weet je nog niet waar je aan toe bent. Het verloop van de ziekte is grillig. Zeker met twee kinderen is dat lastig. Soms heb ik zo veel pijn aan mijn handen, dat ik Hannah nauwelijks kan verschonen, maar soms gaat het ook een hele poos goed. Het gebeurt ook dat ik zware aanvallen heb, met name als ik ziek ben door bijvoorbeeld een buikgriep. De pijn is afschuwelijk, het voelt als een heftige zenuwpijn en mijn huid brandt zo dat aanraken niet eens mogelijk is.

Mijn man werkt fulltime en overdag sta ik er thuis alleen voor. Er zijn dagen dat ik om vijf uur op de bank zit te wachten tot hij thuiskomt. Hulp krijg ik niet snel toegewezen omdat Richard gezond is en hij het huishouden kan doen. Mensen dicht om mij heen begrijpen wat ik doormaak, maar anderen zien niets aan mij en denken dat het allemaal wel

De dag dat ik hoorde dat ik de ziekte van Fabry had

meevalt. Soms denk ik: had ik maar paarse vlekken, dan zien ze dat er wél wat aan mij mankeert.

Hannah en Joas zijn allebei met Fabry gediagnosticeerd. Dat was een zware klap. Omdat Fabry op het X-chromosoom zit, heb je als vrouw vijftig procent kans de ziekte aan je kinderen door te geven. Het feit dat ik de ziekte kon doorgeven, is voor ons geen reden geweest om dan maar geen kinderen te willen. Ze hebben een superfijn leven, zijn vrolijk en vooralsnog gezond. We zien wel hoe het verder gaat.”

Wat is Fabry?

De ziekte van Fabry is een erfelijke aandoening, veroorzaakt door een fout in het DNA. Bij Fabry-patiënten wordt een bepaald enzym, alfa-galactosidase, niet aangemaakt of functioneert niet goed. Hierdoor worden bepaalde stoffen niet afgebroken. Deze stapelen zich op in het lichaam en veroorzaken allerlei klachten, zoals pijn aan handen en voeten op jongere leeftijd, problemen met de huid en bij inspanning, en op latere leeftijd gehoorstoornissen, hart- en nierstoornissen en later ook hartfalen. Via een infuus wordt bij Fabry-patiënten elke twee weken het enzym toegediend, maar dit is niet altijd genoeg om alle klachten te laten verdwijnen. Op 22 september viert de Fabry-vereniging haar lustrum, waarbij alle patiënten welkom zijn, ook niet-leden. Meer informatie: www.fabry.nl.

NAAM: INA KNOL
LEEFTIJD: 26
RELATIE: GETROUWD
KINDEREN: TWEE, JOAS
VAN 3 EN HANNAH VAN 1
BEROEP: MOEDER