

WEEK 20

yes

En nu even
**écht lekker
snacken...**

Dayenne (22) overleefde een motorongeluk
'Toen ik wakker werd,
ontbrak er iets'

FASHION

Must-have basics

MANNEN GEVEN ZICH BLOOT

(óók figuurlijk)



Hier word je happy van!

NR. 20 T/M 15 mei 2008
 ADVIESPRIJS € 1,95 • PORTUGAL, SPANJE, ITALIE, OOSTERRIJK,
 FRANKRIJK, GRIEKENLAND € 3,80 • TURKIJE 9,00 YTL
 2 2 0 0 8
 8 710841 911121

tips voor je uiterlijk, 'little happy moments', grappige weetjes en nog veel me



Marinda (20)

Shoppen en uitgaan zijn voor Marinda niet vanzelfsprekend. Door een erfelijke aandoening is ze altijd vreselijk moe.

“Ik ben de eerste tiener in Nederland bij wie de ziekte van Fabry werd ontdekt. In tegenstelling tot mijn vader, die ook aan deze ziekte lijdt, ben ik draagster. Heel lang dachten medici dat draagsters de ziekte niet zelf konden krijgen - totdat ik het tegendeel bewees.”

Zeldzame aandoening

“Rond mijn veertiende kreeg ik plotseling last van extreme vermoeidheid. Ik ging nog wel naar school, maar daar was dan ook alles mee gezegd. Als ik 's middags thuiskwam, viel ik uitgeput in bed. Vaak sliep ik tot het avondeten, en daarna ging ik meestal meteen weer naar boven. Zelfs in de weekenden lag ik het grootste gedeelte van de dag te slapen. Uitgaan, shoppen, afspraakjes: zaken waar 'normale' leeftijdsgenoten zich mee bezighielden, waren vanwege mijn klachten opeens niet meer vanzelfsprekend. Mijn geest wilde wel, maar mijn

'Ik was de jongste patiënt ooit. En dus een medisch proefkonijn'

lichaam deed niet mee. In het begin was ik zelfs zó moe, dat ik niet eens de kracht had om te balen van de hele situatie. Eigenlijk wilde ik maar één ding en dat was genezen.

Omdat de huisarts niets kon vinden, werd ik doorgestuurd naar het ziekenhuis. Na elk onderzoek werden bepaalde ziektes zoals Pfeiffer en ME (chronisch vermoeidheidssyndroom, red.) uitgesloten, maar wat ik dan wel onder de leden had, kon geen specialist me vertellen. Hoewel mijn artsen op de hoogte waren van het feit dat ik draagster was van het Fabry-gen, gingen ze er niet van uit dat ik de ziekte zou krijgen. Gewoonweg omdat ze niet genoeg van het verloop van de ziekte afwisten. Op een gegeven moment wist mijn specialist ook niet meer wat hij met me aan moest. In de hoop dat met oefeningen mijn vermoeidheid zou worden doorbroken, stuurde hij me naar de fysiotherapeut. Helaas zonder succes.

Gek werd ik van die onzekerheid, ik wilde nou wel eens weten wat er met me aan de hand was - vooral omdat steeds meer mensen in mijn omgeving gingen denken dat mijn vermoeidheid iets psychisch was. Zelf wist ik zeker dat het niet iets tussen mijn oren was, maar bewijzen kon ik het niet. Toen alle lopende onderzoeken waren vastgelopen en niemand mij kon vertellen waarom ik zo moe was, namen mijn ouders contact op met een specialist van mijn vader in het AMC. Omdat mijn klachten sterk overeenkwamen met het

ziektebeeld van een Fabry-patiënt, drongen ze daar aan op verder onderzoek en dus werd ik toch maar op Fabry getest. Ik was daar al onder controle omdat ik draagster ben, maar deze keer werd ik uitgebreider getest. En wat bleek? Ik was niet alleen draagster, maar had de ziekte zelf. Na anderhalf jaar ziekenhuis in, ziekenhuis uit, kregen mijn klachten in mei 2004 eindelijk een naam. Aan de ene kant was ik opgelucht: de uitslag bewees dat ik me niet had aangesteld. Maar aan de andere kant wist ik, vanwege mijn vader, wat het betekent om te leven met deze ziekte.”

Aan het infuus

“Fabry is een 'stapelingsziekte'. Mensen die deze aandoening hebben, missen een bepaald enzym - in kindertaal een 'happertje' - waardoor afvalstoffen niet kunnen worden afgebroken. Die afvalstoffen hopen zich op in het lichaam, voornamelijk rond de nieren, het hart, de hersenen en bloedvaten. Hierdoor neemt de kans op bijvoorbeeld een hersenbloeding of hartinfarct toe. Andere veelvoorkomende klachten zijn dus die extreme vermoeidheid, nier-, maag en darmproblemen, huidafwijkingen, onverdraaglijke pijn in handen en voeten en gehoorstoornissen. Zo is mijn vader onlangs van de ene op de andere dag doof geworden aan zijn linkeroor.

Ik was de eerste tiener op de kinderpoli die startte met enzymtherapie. Omdat ik de jongste patiënt

ooit was, moest er speciaal voor mij een nieuw protocol met betrekking tot het toedienen van de medicijnen worden opgesteld. Wat dat betreft was ik echt een medisch proefkonijn. Om mijn lichaam van de benodigde enzymen te voorzien, moet ik om de week aan het infuus. Die infusies vinden plaats in het ziekenhuis en duren gemiddeld anderhalf uur. Aanvankelijk was het de bedoeling dat ik mezelf zou leren prikken, want het scheelt veel reistijd als ik thuis aan het infuus zou kunnen. Helaas zijn mijn aderen te dun voor thuisinfusies. De kans dat ik misprik is te groot - met veel pijn als gevolg. Er zit dus niets anders op dan eens in de twee weken een ochtend in het ziekenhuis door te brengen. De therapie slaat gelukkig goed aan. Omdat mijn lichaam uit zichzelf nog een kleine hoeveelheid enzymen aanmaakt, heb ik nauwelijks last van bijverschijnselen, zoals misselijkheid. Vorig jaar zomer ben ik een paar maanden met de infusies gestopt. Ten eerste was ik er even helemaal klaar mee om steeds maar weer naar het ziekenhuis te moeten en daarbij konden mijn aderen wel wat rust gebruiken. Uiteindelijk ben ik weer met de infusies begonnen toen in september mijn stage startte. Ik loop nu stage als pedagogisch medewerker op de kinderafdeling van het ziekenhuis. Ik heb het erg naar mijn zin, maar het is behoorlijk intensief. Na een dag werken ben ik zó moe dat ik

'ALS IK EEN AVONDJE UITGA, MOET IK DAAR EEN WEEK VOOR BOETEN'

uiterlijk om half negen in bed lig. Doe ik dat niet, dan moet ik de volgende avond de schade inhalen door nóg vroeger te gaan slapen. Zo werkt dat ook met uitgaan: als ik een avondje uitga, moet ik daar minstens een week voor boeten. Ach, ik heb het er graag voor over. Compenseren is mijn tweede natuur geworden."

Vaag begrip

"Mijn ervaring is dat als mensen weten dat ik ziek ben, ze anders op me reageren. Ze vragen bijvoorbeeld veel vaker hoe het met me gaat. Goed bedoeld natuurlijk, maar tegelijkertijd nogal irritant. Snappen ze dan niet dat ik ook wel eens gewoon Marinda ben in plaats van dat chronisch zieke meisje? Door mijn ziekte ben ik snel volwassen geworden. Zo heb ik al vroeg geleerd wie mijn echte vrienden zijn. Meiden met wie ik vroeger alleen ging stappen, verloor ik bijvoorbeeld al snel uit het oog. Toch neem ik hen niets kwalijk. Waarschijnlijk had ik, als ik in hun schoenen had gestaan, ook niets meer van me laten horen. Vermoeidheid is namelijk zo'n vaag begrip. Het is niet zichtbaar, zoals bij een gebroken been, waardoor het moeilijk is uit te leggen. Als ik zelf al niet wist wat er met me aan de hand was, hoe moest ik het dan aan anderen uitleggen? Laat je het een paar keer afweten, dan lig je er gewoon uit. De band met mijn twee beste vriendinnen is ondanks alles alleen maar sterker geworden. In die beginperiode, toen ik echt te moe was om de deur uit te gaan, kwamen ze wekelijks op visite. Gewoon voor een kletspraatje of om de nieuwste roddels door te spreken. Of ze probeerden me op te vrolijken door cadeautjes mee te brengen. Zo hebben ze ooit tijdens carnaval een outfit voor me gekocht. Ze hadden kaartjes voor een feest en hoopten stiekem dat ik genoeg kracht zou vinden

om met hen mee te gaan. Puntje bij paaltje bleef ik natuurlijk thuis.

Ik vertel het nu wel heel stoer, maar ik heb me vaak genoeg klote gevoeld. Vooral op momenten dat mijn vrienden aan het feesten waren, had ik het zwaar. Zat ik zielig en alleen op mijn kamer te huilen van frustratie. Tegenwoordig kan ik beter omgaan met mijn ziekte. Ik heb erover leren praten en dat helpt. Het lost zo veel meer op dan alles in je eentje verwerken. Fabry heeft mij leren relativeren. Ik kan wel bij de pakken neer gaan zitten, maar wat heeft dat voor zin? Ook nu het vanwege die enzymtherapie iets beter gaat met mijn gezondheid, gaan er vaak genoeg afspraken niet door. Vandaag zou ik bijvoorbeeld met een vriendin gaan shoppen. Helaas heb ik op het laatste moment moeten afzeggen, omdat mijn darmen begonnen op te spelen en ik zo veel pijn had dat ik voor controle naar het ziekenhuis moest. Die dingen gebeuren. Voor mij is dat natuurlijk niet leuk, maar voor mijn vriendin ook niet. Zij had zich verheugd op een middagje winkelen. Moet ik dan maar niet meer van tevoren afspreken? Als ik daaraan begin, maak ik mijn wereld wel heel erg klein. En daar pas ik voor." ■

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, Galactosidase A, niet aangemaakt waardoor sommige afvalstoffen niet worden afgebroken. Deze stapelen zich op in het lichaam en veroorzaken allerlei klachten, zoals extreme vermoeidheid, darmklachten, hartritme stoornissen, nierproblemen, onverdraaglijke pijn in de handen en voeten, gehoorstoornissen en huidafwijkingen. Om de klachten te verminderen wordt bij Fabry-patiënten elke twee weken het enzym via een infuus toegediend. Meer informatie over deze ziekte vind je op www.fabry.nl.



Meepraten over dit onderwerp kan op www.yes.nl/persoonlijk. Zelf je persoonlijke verhaal vertellen? Ga naar www.yes.nl/jijinyes