

De zeldzame ziekte NF1

Daniëlle uit Baarn weet eindelijk waar tegen ze vecht

Wie krijgt een Zeldzame Engel Award? Dat wordt vrijdagavond 28 februari bekendgemaakt tijdens het Nationale Event Zeldzameziektendag dat de patiëntenkoepel VSOP, uit Baarn voor de tweede keer organiseert in Paleis Soestdijk. Daarom een interview met Daniëlle uit Baarn die NF1 heeft.

Eugene Leenders



■ Daniëlle onderweg tijdens haar trail van 15 kilometer; dat kan echter lang niet iedere dag.

Ze komt net terug van een trail; een bosloop van 15 kilometer. Ze werkt al 25 jaar met heel veel plezier bij Albert Heijn.

Daniëlle, geboren en getogen in Baarn lijkt kerngezond, maar dat is ze niet. Ze heeft NF1; een nare ziekte waarbij aan het einde van zenuwbanen tumoren kunnen ontstaan. Geen kwaadaardige, dat is dan nog het goede nieuws. Ze loopt er niet mee te koop. Integendeel, bijna niemand weet ervan. Toch wil ze er nu wat over vertellen, vooral om lotgenoten te steunen.

„Met mijn lichaam was van alles aan de hand, maar niemand wist het precies. Ik ben nu 53, maar pas op mijn 48ste kreeg ik antwoord op al mijn vragen. De diagnose NF1.

Het is misschien gek maar het was een ook een opluchting. Ik meende allerlei kwalen te hebben, maar ik had NF dat zich wel op verschillende manieren manifesteerde.”

Dat is ook de reden dat ze zich drie jaar geleden meldde bij de Neurofibromatose Vereniging Nederland. Hannie van Essen van de patiëntenvereniging is er blij mee. Daniëlle Kortland kan er goed over praten en ze heeft, als je het vergelijkt met anderen, een milde vorm.

AANDACHT Van Essen doet er alles aan om de ziekte onder de aandacht te brengen. Diabetes, kanker zijn 'grote' ziektes waarvoor miljarden aan onderzoeksgelden beschikbaar zijn en waar de farmaceutische industrie graag medicijnen voor maakt.

Van Essen: „NF is de grootste van de kleine patiëntenverenigingen. We moeten echt aandacht genereren om onderzoek voor elkaar te krijgen. In heel Nederland hebben we ongeveer zesduizend patiënten. Niet alle ziekenhuizen kunnen genoeg kennis opbouwen over de ziekte. We werken daarom met zestien gespecialiseerde ziekenhuizen. Onze leden verwijzen we ook stevast door naar die kenniscentra.”

Daniëlle verbaasde zich er over dat de publiciteit zich vooral richt op kinderen. „Ik heb pas sinds vijf jaar de diagnose. Dit had ik veel eerder moeten weten. Pas nu vallen de puzzelstukjes in elkaar.”

ENERGIE Zij moet het meest op haar energie letten. De ene dag is een trail lopen een heerlijke uitdaging, de volgende dag kan er plots geen enkele energie zijn. Ook is het slapen hopeloos. Daniëlle: „Maar er is meer. Ik heb waarschijnlijk adhd, schijnt ook vaker voor te komen bij NF1, en mijn emoties kunnen soms alle kanten op vliegen. De tumoren zitten op verschillende plekken op mijn lichaam en kunnen pijnlijk zijn.” Toch werkt ze dus al 25 jaar bij Albert Heijn, dat werd onlangs nog gevierd. Ze is ontzettend blij met haar baan voor 24 uur. Verdeeld over vijf dagen kan ze het werk goed aan en het geeft haar structuur en rust in haar hoofd. Ook houdt ze zo tijd over om te sporten; vooral hardlopen en spinning.

GERICHTE KLUS Daniëlle: „Mijn vaste vriendengroep kent me inmiddels door en door, maar bij nieuwe collega's is het soms even wennen. Ik weet gelukkig hoe ik het onder woorden kan brengen. Kijk, als ze mij vragen voor een bestuursklus dan bedank ik; dat moet ik niet doen. Maar vraag me voor een gerichte klus en ik help graag.”

NF1 is erfelijke ziekte

Neurofibromatose type 1 (NF1) is een erfelijke ziekte. Ongeveer één op de drieduizend mensen wordt hiermee geboren. Dit betekent dat er in Nederland ongeveer zesduizend mensen met NF1 zijn. Het is een zeer variabele aandoening en kan zich op verschillende manieren uiten; zelfs binnen één familie komen grote verschillen in ziekteverschijnselen voor. Het beeld varieert van een onschuldige aandoening met milde huidverschijnselen tot een gecompliceerde ziekte. Ook spelen leer- en gedragsstoornissen een belangrijke rol. Het is niet mogelijk te voorspellen welke klachten een patiënt krijgt en wanneer deze gaan optreden. NF1 is niet te genezen, maar er zijn mogelijkheden om klachten en complicaties te behandelen. Daarnaast heeft 60 procent van patiënten kans om kanker te ontwikkelen.

Vroeger werd NF1 ook wel de ziekte van Von Recklinghausen genoemd, naar de Duitse arts Friedrich Daniel von Recklinghausen, die als eerste de zogenaamde neurofibromen onderzocht. De Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) is er voor en door mensen die direct of indirect met neurofibromatose (NF) te maken hebben. De vereniging komt op voor de belangen van de NF-patiënt en is actief betrokken bij maatschappelijke en medische ontwikkelingen die betrekking hebben op deze aandoening. De vereniging stelt zich onder andere ten doel patiënten en hun omgeving met elkaar in contact te brengen en hun belangen optimaal te behartigen. Op regionaal niveau wordt het contact met lotgenoten vormgegeven in regionale contactgroepen. Daarnaast worden door de NFVN ook landelijke en regionale contactdagen, en een jaarlijkse ledenvergadering georganiseerd.



■ Hannie van Essen (links) en Daniëlle Kortland.