



## Activiteitenverslag over 2012

### 1. ALGEMEEN

Stichting Shwachman Syndroom support Holland is opgericht op 3 juli 1998.

#### *Bestuur en organisatie*

Het bestuur bestaat uit:

|                               |                         |
|-------------------------------|-------------------------|
| Mw. drs. E. J. Siderius,      | voorzitter              |
| Mw. P. Koster-Vermeij,        | secretaris              |
| Mw. I.M.M. van Dijk-Egberink, | penningmeester.         |
| De heer J. Koster,            | algemeen adviserend lid |
| De heer R. van Dijk,          | algemeen adviserend lid |

### LOTGENOTENCONTACT

De contacten zijn in 2012 intensief onderhouden.

Deze bijeenkomsten worden als buitengewoon zinvol ervaren. Het gaat het met name om erkenning, herkenning, uitwisseling ervaringen en onderlinge steun. Iedereen kijkt hier altijd zeer naar uit.

#### **Lotgenotenbijeenkomst op 23 september 2012.**

Deze bijeenkomst voor ouders van patiënten was in Amersfoort. Er werd een presentatie gegeven over het ICT-project Zeldzame Ziekten-portaal. Informatiemateriaal is verspreid. Er is volop van gedachten gewisseld en natuurlijk zijn ervaringen gedeeld.

#### **Familiebijeenkomst 28 december 2012**

De jaarlijkse familiebijeenkomst is georganiseerd in Amsterdam, o.a. bezoek aan het Wereldkerstcircuit in theater Carre. Het was zeer geslaagd. Hier is duidelijk behoefte aan. Voor de patiënten was het fijn elkaar te ontmoeten en hun contacten te onderhouden. Ook voor de ouders was deze dag speciaal, in het bijzonder om met elkaar ervaringen uit te wisselen.

### VOORLICHTING / INFORMATIEVOORZIENING

#### **Algemeen**

Voorlichting is voor ouders, patiënten en belangstellenden van groot belang omdat er zo weinig over het syndroom bekend is. Doelgroep en belangstellenden worden geïnformeerd over nieuws en de stand van zaken.

Nationale en internationale informatie wordt verspreid.

#### **Ouderinformatie / Patiënten informatie**

Er is een eigen, leesbare, algemene informatiefolder.

Het aanwezige informatiemateriaal is of wordt op verzoek toegezonden. Dit is een continu proces.

Verder wordt alle ontvangen nieuws en informatie verspreid via e-mail naar de doelgroep (patiënten/ouders).

#### **Internet, website**

Er is een eigen website: [www.shwachman.nl](http://www.shwachman.nl). (incl. e-mail adres, [info@shwachman.nl](mailto:info@shwachman.nl)). Veel nuttige en medische informatie is hierop te vinden.

Via deze website worden patiënten, nieuwe patiënten en belangstellenden geïnformeerd. Het hebben van een website als een adres, waar men terecht kan, is heel belangrijk.

## **BELANGENBEHARTIGING / PROFESSIONALISERING**

Voor wat betreft belangenbehartiging zetten wij ons met name in voor de verbetering van de kwaliteit van zorg voor patiënten met Shwachman.

Er zijn initiatieven genomen voor een integrale aanpak door de zorg multidisciplinair te organiseren: werken volgens richtlijnen, zorgstandaarden en een register/databank.

Wij zetten ons actief in om aandacht te vragen voor mensen met Zeldzame Ziekten op een heel breed front. Aan diverse overlegstructuren is deelgenomen of is door ons het initiatief genomen, zoals met het Platform Zeldzame Ziekten (mede-oprichter in 2010).

In internationaal verband is een richtlijn opgesteld gebaseerd op het 'chronic care'-model. Wij bepleiten het Chronisch Ziekenmodel voor mensen met een zeldzame ziekte, met name voor Shwachman.

Wij doen dit ook samen met andere patiëntenorganisaties. Dit project wordt voortgezet in 2012 in samenwerking met o.a. Eurordis.

Het blijkt steeds meer dat patiënten problemen krijgen met de medische verstrekkingen die zij nodig hebben i.v.m. het nieuwe zorgstelsel.

Wij hebben richting Ministerie VWS onze zorgen geuit over de versnipperde zorg voor mensen met Zeldzame Ziekten en aandacht gevraagd voor preventieve multidisciplinaire zorg.

### **Adviesraad**

Wij hebben een adviesraad die ons ondersteunt.

### **Internationale adviesraad**

Internationaal wordt de adviesraad o.a. ondersteund door Johanna Rommens (Ph.D., Scientist / Associate Professor, Program in Genetics & Genomic Biology) en professor John Dodge (CBE, Honorary Professor of Child Health, Swansea).

Wij zijn dankbaar dat de heer prof. Dodge een bijdrage levert aan de totstandkoming van internationale richtlijnen voor het Shwachman Syndroom.

### **Internationale samenwerking (Shwachman United)**

Onze organisatie onderhoudt internationale contacten via Shwachman United.

### **Congressen – Zeldzame ziekten**

Wij zijn een belangrijke gesprekspartner bij de ontwikkeling van het Chronisch Zieken Model voor patiënten met zeldzame ziekten en behandelingsprotocol.

Shwachman Syndroom heeft het verslagjaar deelgenomen aan verschillende nationale en internationale congressen:

Door onze internationale contacten en het lidmaatschap van EURORDIS worden internationale congressen in het kader van Zeldzame Ziekten bezocht. Er staat heel veel op stapel de komende jaren op het gebied van het ontwikkelen en komen tot een Web portal Zeldzame Ziekten voor vroegtijdige signalering, diagnostiek, behandeling en zorg met richtlijnen en protocollen.

Ons chronisch ziekenmodel is gepresenteerd in Macedonië, Polen, Italië, de EURORDIS-conferentie en op een wereld kinderartsen congres in Moscow.

Ook wordt meegewerkt aan de totstandkoming van het Nationaal Plan Zeldzame ziekten.

### **Shwachman Diamond Syndroom (SDS) is een complexe zeldzame aandoening.**

Het leven met SDS in onze maatschappij is niet eenvoudig: er zijn de diverse medische controles - extra tijdrovers - door gebrek aan samenwerking tussen hulpverleners en de beperkingen van SDS zelf zoals vaak ziek zijn, kleine lichaamslengte en lichte beperkingen in het leervermogen. Als eenmaal de diagnose gesteld is kan een internationale richtlijn gevolgd worden. Het is essentieel dat alle betrokken zorgverleners over de juiste informatie beschikken. Zowel de huisarts, apotheek, als ook de medisch specialist en de instanties die over de sociale voorzieningen gaan. Door onze

internationale contacten en het lidmaatschap van EURORDIS ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)) hebben wij een model ontwikkeld om hierin te voorzien.

Dit model is de basis geweest voor het samenwerkingsproject:

### ***Versterken van de Stem van de Patiënt***

Het Ministerie van VWS vindt dat wij meer moeten samenwerken. In 2012 kregen wij de mogelijkheid om met minimaal 6 andere organisaties subsidie voor een project aan de vragen. Dat is gelukt: in het project "Versterken van de stem van de Patiënt" werken 11 patiëntenorganisaties samen. Met als doel het opzetten van een informatievoorziening voor alle betrokkenen: patiënten en hun familie, patiëntenorganisaties, de dokters en mensen die besluiten over de sociale voorzieningen. De opzet is zo dat ook andere patiëntenorganisaties kunnen instromen. Een belangrijk onderdeel is dat patiënten en families een eigen zorgdossier kunnen krijgen. Met andere woorden: het portaal is voor een grote hoeveelheid van zeldzame en chronische ziekten. Niet alleen in Nederland. Wij hebben het model gepresenteerd in Macedonië, Polen, Italië, de EURORDIS-conferentie en op een wereld kinderartsencongres in Moskou.

### ***Overige activiteiten***

#### *Kerstkaart*

Zoals de laatste jaren gebruikelijk is ook in 2012 een kerstkaart zelf ontworpen, gedrukt en verstuurd. Ouders, patiënten, familie, donateurs e.d. krijgen deze kaart en de stichting wordt hiermee extra onder de aandacht gebracht van de donateurs.

#### *Lidmaatschap VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties).*

Wij zijn lid van deze vereniging.

#### *Lidmaatschap Eurordis.*

Wij zijn lid van deze patiëntenalliantie (Eurordis vertegenwoordigt zeldzame ziekten organisaties in ca. 48 landen).

#### *Deelname thema-/bijeenkomsten (VSOP, Fonds PGO, VWS, Zeldzame Ziektendag)*

Dit jaar is door het bestuur een aantal bijeenkomst bijgewoond van de VSOP, bijeenkomsten van het Fonds PGO, stuurgroep ministerie VWS, Zeldzame Ziektendag.

#### *Lidmaatschap kamer van Koophandel.*

Wij staan ingeschreven bij de Kamer van Koophandel en betalen hiervoor de jaarlijkse bijdrage.

### **Het Bestuur**

Drs. Liesbeth Siderius, voorzitter / Elly Koster, secretaris / Irma van Dijk, penningmeester  
Jan Koster, PR-lid / Rob van Dijk, algemeen lid.

---

Secretariaat Shwachman Syndroom: Molenring 113, 2741 MZ Waddinxveen

E-mail: [info@shwachman.nl](mailto:info@shwachman.nl)

Rabobank Hengelo: 3275.32.874, ingeschreven bij de Kamer van Koophandel 06087668.