



## Activiteitenverslag over het jaar 2011

### 1. ALGEMEEN

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

#### *Doelstellingen*

- Behartigen belangen van patiënten met Shwachman (Diamond) Syndroom.
- Het informeren van mensen met Shwachman (Diamond) Syndroom en direct betrokkenen over alle aspecten van de zorg en begeleiding.
- Deelname aan netwerken voor patiënten met Shwachman Syndroom en andere zeldzame ziekten.
- Organiseren en mogelijk maken van lotgenotencontact en familiedag.
- Verstrekken van voorlichting en informatie aan patiënten en direct betrokkenen

#### *Financiën:*

Shwachman Syndroom Support Holland ontvangt subsidie van het Fonds PGO (onderdeel van het Ministerie van VWS) op basis van het aantal betalende donateurs/leden. Daarvan worden de hierboven genoemde activiteiten mede bekostigd. Het hebben van minimaal 100 donateurs is een eis van het Ministerie om voor subsidie in aanmerking te komen.

#### *Bestuur en organisatie*

##### *Het bestuur bestaat uit:*

Mw. drs. E. J. Siderius (voorzitter), mw. E. Koster (secretaris), mw. I.M.M. van Dijk (penningmeester) en de heren J. Koster (algemeen adviserend lid en PR) en R. van Dijk (algemeen adviserend lid)

Het bestuur wordt ondersteund door een Medische Adviesraad (opgericht 11 oktober 2001). De adviesraad adviseert de stichting beleidsmatig, heeft als taak het veilig stellen van de zorg voor de patiënten in de breedste zin van het woord, ondersteunt en informeert de stichting daar waar gewenst (vraagbaak).

### 2. LOTGENOTENCONTACT

De contacten zijn in 2011 onderhouden. De bijeenkomsten worden als buitengewoon zinvol ervaren. Hierbij gaat het met name om erkenning, herkenning, uitwisseling ervaringen en onderlinge steun. Iedereen kijkt hier altijd zeer naar uit.

#### *2.1 Lotgenotenbijeenkomst in Velp in 2011*

Ieder jaar organiseren wij een lotgenotenbijeenkomst voor (oudere) patiënten en ouders van patiënten. Ditmaal ging het over de terugkoppeling van het internationale Shwachmancongres in New York, over de activiteiten waar het bestuur zich voor inzet en heeft ingezet in 2011 en natuurlijk heel belangrijk: het bijpraten/informeren over hoe het gaat en het uitwisselen van elkaars ervaringen, het ingaan op vragen etc.

#### *2.2 Familiedag Utrecht in 2011.*

De jaarlijkse familiedag is gehouden in Utrecht. Bijeenkomst ging van start in een aparte zaal (incl. lunch). Daarna via een rondvaart naar het Spoorwegmuseum. De middag is afgesloten in een restaurant.

De patiënten hebben onderling hun contacten onderhouden. Ouders hebben ervaringen uitgewisseld. Bestuur heeft de aanwezigen bijgepraat over de stand van zaken.

Het is altijd een hele goede ervaring om elkaar als ouder en de kinderen te ontmoeten en te spreken. De patiënten zien er altijd naar uit elkaar te ontmoeten.

### *2.3 Kerstkaart*

Zoals de laatste jaren gebruikelijk is ook in 2011 een eigen gemaakte kerstkaart gedrukt en verstuurd. Ouders, patiënten, familie, donateurs e.d. worden een goed nieuwjaar toegewenst. Goede bijkomstigheid is dat de stichting door middel van deze kaart weer eens extra onder de aandacht wordt gebracht van de donateurs.

## **3. VOORLICHTING / INFORMATIEVOORZIENING**

### *3.1 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.

### *3.2 Ouderinformatie / Patiënteninformatie*

Er is een eigen, leesbare, algemene informatiefolder. Het aanwezige informatiemateriaal is of wordt op verzoek toegezonden. Verder wordt alle ontvangen nieuws en informatie verspreid via e-mail naar de doelgroep (patiënten/ouders).

### *3.3 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)). Relevante 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 in Nederland, waar men terecht kan, is heel belangrijk. Regelmatig onderhoud aan de website wordt gepleegd.

## **4. 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.

In het jaar 2011 is een aanvang gemaakt met het aandacht vragen voor mensen met Zeldzame Ziekten op een heel breed front. Wij zijn op dit onderdeel zeer actief geweest. 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.

Dit conceptmodel is gepresenteerd op de zeldzame ziekten conferentie 12 mei in Amsterdam.

Wij doen dit ook samen met andere patiëntenorganisaties. Dit project wordt voortgezet in 2012 in samen werking 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.

### *4.1 Adviesraad*

Onze organisatie wordt ondersteund door een Medische Adviesraad.

#### 4.2 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).

Dit jaar is een beroep gedaan op de heer Dodge, die een bijdrage heeft geleverd aan de totstandkoming van internationale richtlijnen voor het Shwachman Syndroom.

#### 4.3 Internationale samenwerking (Shwachman United)

Onze organisatie onderhoudt internationale contacten via Shwachman United.

#### 4.4 Congressen

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

Shwachman Syndroom heeft in 2011 deelgenomen aan verschillende nationale en international congressen:

Bezoek aan **EURORDIS in februari** in het kader van het Zeldzame Ziekten Plan.

Er is op 25 februari op ons initiatief een bijeenkomst georganiseerd **Kom, Spreek en Luister in de Eerste Kamer in Den Haag** in het kader van de Zeldzame Ziektedagen. Mensen kregen 5 minuten de tijd om te spreken *voor zich zelf, hun kind, een ander of een groep over zeldzame ziekten.*

Op **12 mei**: presentatie - tijdens het Symposium Zeldzame Ziekten (ZZ) georganiseerd door de stuurgroep Weesgeneesmiddelen - over het chronisch zieken model.

Op **14 mei** EURORDIS (Zeldzame Ziekten) Amsterdam: gesproken over zorgstandaarden en chronisch ziekenmodel

**20-22 mei** EAP-congres (European Academy of Paediatrics / Europese kinderartsen): vertegenwoordiging werkgroep t.b.v. het project om gezamenlijk richtlijnen te maken en patiëntenorganisaties te ondersteunen en te pleiten voor meer aandacht voor zeldzame ziekten, meer onderzoek o.a. naar behandeling etc.

**Eind juni: tweejaarlijks internationale Shwachman Congres in New York.** Tevens is dit bezoek gecombineerd met een bezoek aan Concord om informatie te verzamelen en te netwerken voor het Chronisch Ziekenmodel (Chronic Care model).

**Oktober:** Montreal - Internationaal Congres Humane Genetica, poster zorg coördinatie.

**December:** Brussel - Presentatie en acceptatie Chronic care model voor kinderen met zeldzame ziekten European Academy of Paediatrics.

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

Wij zijn lid van deze vereniging.

#### 4.6 Lidmaatschap Eurordis.

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

#### 4.7 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.

#### 4.8 Lidmaatschap kamer van Koophandel.

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

Waddinxveen, mei 2012.

Elly Koster, secretaris St. Shwachman syndroom Support Holland.