



NOVEMBER 2018

In het vervolg de nieuwsbrief digitaal?

Meld u dan aan via info@shwachman.nl of de link op onze website www.shwachman.nl

Onze activiteiten

Familiedag 20 oktober 2018

Afgelopen zaterdag 20 oktober vond de jaarlijkse Shwachman familiedag plaats in de prachtige omgeving Nijmegen. Veel families hebben deelgenomen aan deze succesvolle dag. Jonge mensen met Shwachman konden met elkaar over het syndroom in ontspannen sfeer spreken. Ouders hadden contact met andere ouders en hebben ervaringen uitgewisseld.

Er is kennis gemaakt met een nieuwe familie; het was voor hen de eerste keer dat zij met lotgenoten spraken.

Programma: bezoek en lunchen Nationaal Bevrijdingsmuseum in Groesbeek met een gids, daarna railfietsen over een stilgelegde spoorlijn in een fiets-/clublorrie en eind van de middag naar Hotel Van der Valk in Nijmegen voor een dinerbuffet (met of zonder overnachting).



Jubileumsymposium 20-jarig bestaan Shwachman Syndroom op 30 juni 2018, Kasteel Kerckebosch in Zeist

In 20 jaar is er veel gebeurd. De samenleving verandert. Medische richtlijnen en de kwaliteit van de zorg worden belangrijk. Steeds meer wordt geluisterd naar de stem van de patiënt.

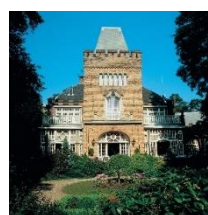
Hoewel mensen met Shwachman Diamond Syndroom (**SDS**) wel patiënten zijn in het ziekenhuis, daarbuiten doen zij graag volwaardig mee als ieder ander.

Tijdens het Jubileumsymposium zijn zo veel mogelijk aspecten van SDS belicht. Een zestal professionals (zoals wetenschappers en specialisten) hebben hierover een presentatie gegeven. Variërend van: *Wat wisten we in 1998 en wat weten we nu over de oorzaak van Shwachman Diamond syndroom? Wat kunnen we leren van het hedendaagse onderzoek? Wat biedt dat voor de toekomst en hoe kunnen mensen met SDS een bijdrage aan onderzoek leveren? Kun je infecties voorkomen? Kind met SDS wordt volwassen etc.*

1998



2018



Onderzoek

Dr. Marc H.G.P. Raaijmakers is vanwege het Erasmus Trustfonds met de leeropdracht Pathobiologie van Beenmergfalen en Acute Leukemie benoemd tot bijzonder hoogleraar. **Vrijdagmiddag 9 november 2018** aanvaardt hij zijn ambt in het openbaar met het uitspreken van een rede, die de titel draagt: *Bloedlijnen: een zoektocht naar de oorsprong van leukemie*. Belangstellenden van onze patiëntenorganisatie zijn van harte welkom. Voor nadere info over adres en locatie in Rotterdam, mail ons gerust: info@shwachman.nl

Meedoen met onderzoek Zeldzame Ziekten

Onderzoek naar zeldzame ziekten is niet zo vanzelfsprekend. Zie hier de hindernissen en knelpunten zoals ervaren door mensen met een zeldzame ziekte in Europa: http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rarebarometer/translatedinfographics/RDReasearch_infographics%20Dutch%20Final.pdf
Deze infographic is ook te vinden op onze website.

Shwachman Diamond Syndroom Congres 2018 in Houston 8-11 april



Dit tweejaarlijks congres vond plaats van 8-11 april 2018 in Houston, Texas. Voor geïnteresseerden is de congreswebsite online te raadplegen: www.sdscongresshouston.com.

Voor het programma: lees bij 'Agenda'.

Wat was nieuw? Het beeld wat wij kennen als Shwachman Diamond Syndroom is geassocieerd met een fout in het SDS-gen. Nu blijkt dat er meerdere genen een vergelijkbare aandoening kunnen geven. Tijdens ieder congres is beenmergtransplantatie een topic. Dr. Raaijmakers presenteerde zijn onderzoek naar stamcellen in het beenmerg.

Shwachman presentaties over de grens

Goede zorg betekent dat het individu centraal staat. Dat is het motto van de Wereld Gezondheid Organisatie (WHO). Vanzelfsprekend moet men dan geïnformeerd zijn over persoonlijke gezondheid en risico's. Mensen met een zeldzame aandoening weten vaak al veel. Zo bleek in **Macedonië** waar mensen met de zeldzame aandoening Alport Syndroom een congres organiseerden voor families, artsen en onderzoekers. Hoewel de aandoening zeer verschilt van Shwachman is veel problematiek gelijk aan de onze. We concludeerden: Als patiëntengroepen gaan samenwerken met artsen en beleidsmakers kunnen ze zorgsystemen vernieuwen. Verbeteren van welzijn en versterken van mogelijkheden om volwaardig aan de maatschappij deel te nemen. Verdere info op onze website bij congrespresentaties (augustus 2018).

Onze grenzen zijn verlegd naar buiten Europa. In **Sri Lanka** lijkt Shwachman niet voor te komen? Of wordt de diagnose niet gesteld? DNA-onderzoek is daar niet beschikbaar. De presentatie gehouden tijdens het jaarlijkse congres kinderartsen in Sri Lanka is te lezen op onze website bij congrespresentaties (september 2018).



Als ieder jaar zijn we vertegenwoordigd op het congres van **EURORDIS**, de Europese patiënten organisatie voor mensen met een zeldzame aandoening. Dit jaar in Wenen. Een drukbezocht congres met een indrukwekkend programma: www.rare-diseases.eu/programme. Samen met Oscar Nederland, de FOP stichting, rarecare.world en specialisten uit Sri Lanka presenteerden we het door Shwachman ontwikkelde model voor uitwisseling van gegevens voor een persoonlijk zorgdossier.



Shwachman en de maatschappij

We zijn lid van het Nederlands netwerk voor mensen met een beperking/chronische ziekte: **Ieder(in)**. Binnen Ieder(in) hebben patiëntenorganisaties die de belangen van mensen met een zeldzame aandoening behartigen zich verenigd in een Taskforce.

Waarom, wat hebben zij gemeen? Het hebben van een zeldzame aandoening betekent:

.... dat wij altijd moeten uitleggen wat we hebben.

Onze aandoeningen zijn onbekend.

.... dat wij niet in een hokje passen.

Ons ziekteverloop is vaak grillig, en onze aandoeningen meervoudig.

.... dat wij niet gemakkelijk kunnen opkomen voor onze belangen.

We zijn samen met 1 miljoen, maar per aandoening klein in getal.

Verslechtering sociaaleconomische positie van patiënten met zeldzame ziekten in NL

Op 25 september hebben we over dit onderwerp een brief van de Stichting Zeldzame Bloedziekten aan de Europese Commissie en het Europese Parlement mede ondertekend, met vele andere patiëntenorganisaties. Een kopie is gestuurd naar de Nederlandse vaste Tweede Kamercommissie van VWS.

Animatiefilm Shwachman & Maatschappij, zie onze website www.shwachman.nl

Een animatiefilmpje over 3 situaties in het dagelijks leven van een patiënt met Shwachman in onze participatiemaatschappij met verwijzing naar het Wmo-loket, gemeente etcetera.

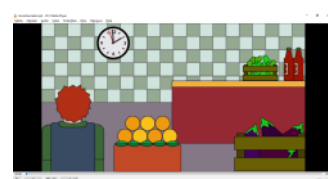
Schoolkind / Zwembad



Puber / Klimwand



Jong volwassene/Winkel



Donateur worden of sympathiseren?

Ons jaarlijkse doel - per 1 september 2018 minimaal 100 donateurs van € 25 - **hebben wij bereikt!!**



Reuze bedankt daarvoor!

U kunt ons steunen door donateur te worden voor € 25 per jaar. Om onze activiteiten te kunnen doen hebben wij minimaal 100 donateurs nodig. Voor onze subsidie van VWS zijn wij afhankelijk van deze 100 donateurs en daarbij geldt het aantal transacties! Wilt u meer overmaken dan € 25? Dan doet u ons een plezier door dit in aparte transacties te doen. Zie ook onze website of mail naar info@shwachman.nl



Website / internet

Op onze website is algemene informatie te vinden. Het is heel belangrijk dat er in Nederland een website is waar (ouders van nieuwe) patiënten informatie kunnen lezen en contact met ons kunnen opnemen. Ook is er medische informatie te vinden.

Geïnteresseerd?

Kijk dan af en toe op onze website [**www.shwachman.nl**](http://www.shwachman.nl)

Tot slot

Met deze Nieuwsbrief hebben wij u, ouders, patiënten, familie, vrienden en donateurs, geïnformeerd over onze activiteiten de afgelopen periode en welke nieuwe ontwikkelingen er zijn. Zo bent u weer helemaal op de hoogte.

Het bestuur

Liesbeth Siderius, voorzitter | Elly Koster, secretaris | Irma van Dijk, penningmeester

Secretariaat: E-Mail: info@shwachman.nl | Telefoon: 06-34652015
Rabobank Hengelo: NL 97 RABO 03275.32.874 | Kamer van Koophandel 06087668