



# NIEUWSBRIEF

**Augustus 2010**

**[www.shwachman.nl](http://www.shwachman.nl)**

Voor u ligt een actueel nummer van onze nieuwsbrief.

Het is al weer even geleden dat u wat van ons heeft gehoord. Dus zijn we achter de PC gaan zitten om iedereen die ons een warm hart toedraagt - familie, vrienden en donateurs - te informeren over wat er de afgelopen periode is gedaan en welke nieuwe ontwikkelingen er zijn. Op de laatste bladzijde doen wij een oproep voor meer donateurs. Wij hopen dat jullie ons hierbij willen helpen.

Met deze nieuwsbrief bent u weer op de hoogte van de activiteiten.

We hopen jullie hier een plezier mee te doen.

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

## **Belangenbehartiging, congressen e.d.**

Hieronder volgt eerst informatie over activiteiten waar Liesbeth Siderius zich namens ons voor inzet en de afgelopen periode heeft ingezet.

## **Uitkomsten van de vragenlijst voor mensen met Shwachman Diamond Syndroom (SDS) in 2009.**

Ten behoeve van het 5<sup>de</sup> Internationale congres Shwachman Diamond Syndroom (SDS) in Amsterdam, 18-20 Juni 2009, zijn de mensen / ouders van kinderen met SDS in vijf landen (Canada, Italië, Nederland, United Kingdom en United States) via de nationale patiëntenorganisaties benaderd om een aantal vragen te beantwoorden over de zorg die zij krijgen. Omdat SDS een aandoening is met verschillende uitingsvormen is gevraagd of de zorg die zij aangeboden krijgen, door een professional wordt gecoördineerd. Daarnaast is gericht gevraagd naar de zorg omtrent verschillende aspecten van SDS.

*Opmerking:* de aandoening wordt ook wel Shwachman Diamond genoemd (SDS).

## Uitkomsten

Onderstaande tabel geeft weer hoeveel mensen er in ieder land te verwachten zijn, uitgaande van de bevolkingsgrootte (population) en een geschat voorkomen van SDS van 1 : 150.000.

*SDS registered* geeft in dit geval het aantal mensen weer die bij de patiëntenvereniging bekend zijn (alle landen behoudens USA ongeveer een zelfde percentage van het totaal te verwachten). De mensen in Italië (7,75%) en Nederland (10,2%) hebben het best gereageerd op het verzoek de vragenlijst in te vullen en terug te sturen.

**Tabel / Response:**

	Canada	Italy	NL	UK	US	BE	Total
population	33000000	60000000	16000000	60000000	306000000	10000000	
SDS estimated	220	400	107	400	2040	67	3234
SDS registered	31	57	15	55	144		
<i>regis % estim</i>	14,1	14,2	14	14	7		
SDS response	4	31	11	5	11	2	64
<i>% totaal estim.</i>	1,8	7,75	10,2	1,25	0,5	2,9	
<i>% part of study</i>	6,3	48,4	17,2	17,2	7,8	3,1	

Population of country; Persons with SDS when frequency = 1:150.000; Persons registered by the national patient organization; % of registered persons/ estimated persons with SDS; respondents on request of the national patient organization; % responders per estimated persons with SDS; % individuals per country as part of this study. The Belgian families are registered in the Dutch foundation

## Hoe zit het met de coördinatie van de zorg? Is er een professional die de zorg coördineert?

In Italië krijgen de mensen met SDS **significant** ( $p=.040$ ) vaker gecoördineerde zorg vergeleken met de hele groep, meer specifiek vergeleken met de mensen in Nederland en de Verenigde Staten.

	Ca	Ita	NL	UK	US	Be	Tot
Coor = ja	3	20	3	2	3	2	33
total	4	29	10	5	11	2	61
	75%	69%	30%	40%	27%	100%	51%

Verder waren er weinig verschillen per land in de beantwoording van de vragen.

73% bezoekt een **gastro-enteroloog** (maag/darm specialist), minder dan de helft van hen wordt ervaren als gespecialiseerd op het gebied van SDS.

86% bezoekt **hematoloog**, de helft van hen wordt ervaren als gespecialiseerd in SDS.

16% bezoekt een bot-/skelet specialist.

54% heeft ooit X-ray's/ röntgenfoto's laten maken.

81% bezoekt een (locale) **tandarts**, 11% daarvan heeft ervaring met SDS.

39% van de mensen van 16 jaar en ouder ervaart/verwacht problemen met het vinden van werk.

Van alle mensen krijgt 31% psychologische ondersteuning.

Bij 81% van de mensen is **DNA**-onderzoek gedaan.

## **Wat is er nog te zeggen over de resultaten van de Nederlandse ondervraagde(n-11)?**

Opvallend is dat de groep verschillende specialisten bezoekt.

Van de 7 mensen die naar een gastro-enteroloog (maag/darm specialist) gaan, blijkt dat te zijn in 6 verschillende ziekenhuizen, dus verschillende specialisten. Van de 10 mensen die een hematoloog bezoeken, blijkt dat te zijn in 4 verschillende ziekenhuizen.

Niemand bezoekt een tandarts die gespecialiseerd is in SDS.

De vraag is: hoe en door wie wordt er ervaring opgedaan met het totale beeld van SDS?

Maar ook: hoe kunnen verschijnselen vroeg opgespoord worden dan wel eventueel voorkomen kunnen worden als we meer zouden weten waartoe een afwijking in de SDS erffactor kan leiden.

## **Wat is er tot dusver gedaan met deze resultaten?**

### **a. Gebits-/tandvleesafwijkingen**

Er is contact gezocht met een **tandarts** werkzaam bij een gespecialiseerd tandheelkundig centrum. De vraag aan haar en haar collega: kunnen jullie mensen met SDS op een gestandaardiseerde manier onderzoeken zodat we weten of en welke gebits- en tandvleesafwijkingen specifiek voor SDS zijn. Er is een vermoeden dat er meer gebits- en tandvleesafwijkingen zijn. Dit is uitgesproken op het SDS-congres in 2005. Het blijkt ook uit ervaring van ouders van kinderen met SDS.

Iedereen met SDS wordt gevraagd om na een verwijzing van de eigen tandarts zich eenmalig te laten onderzoeken in Amsterdam, Zwolle en mogelijk wordt een locatie in Zuid-Limburg gezocht. Met de opgedane kennis hopen we tot een voor SDS toegepast advies te komen.

### **b. Patiënten volgsysteem**

Samen met een ander patiëntenvereniging OSCAR (voor Sikkelcelziekte en Thalassemie) wordt een **patiënten volgsysteem** ontwikkeld.

Wat betekent een patiënten volgsysteem?

Het idee is om via een web-based systeem mensen met SDS te attenderen op gezondheidscontroles, artsen te motiveren om de bevindingen in het systeem te rapporteren (anoniem). Dit op basis van de bestaande richtlijnen voor de zorg van SDS.

Hiertoe is een werkgroep vanuit onze achterban samengesteld.

### c. Gecoördineerde zorg Italië

De zorg voor Zeldzame Ziekten is in Italië heel goed geregeld.

Als vervolg op de resultaten, waaruit blijkt dat in **Italië** zo veel vaker de zorg als gecoördineerd ervaren wordt, is in september vorig jaar een bezoek gebracht aan het Coördinatie Centrum voor Zeldzame Ziekten in de Regio Lombardije.

Met hulp van onder andere de Nederlandse Consul Generaal te Milaan en de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen is in juni dit jaar dit centrum bezocht met een Nederlandse delegatie bestaande uit 18 mensen , betrokken bij zeldzame ziekten.

### d. EURORDIS-Congres



De resultaten van de enquête zijn gepresenteerd op het EURORDIS CONGRES op 13-15 mei in Krakau. Eurordis ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)) is een organisatie die zich inzet voor alle mensen met een zeldzame ziekte in Europa. Sinds kort zijn wij hier lid van. De belangrijke onderwerpen zijn onder andere: de kwaliteit van zorg, de kosten en bereikbaarheid van zorg; onderzoek naar innovatieve behandelingen. Een van de hoofdpunten die tijdens het congres aan de orde kwamen is het ontwikkelen van een Nationaal Plan voor Zeldzame Ziekten in ieder land.

Mensen met een zeldzame ziekte moeten kunnen rekenen op deskundigheid op het terrein van hun ziekte, de term Expertteams werd dan ook veel gebruikt.

Het Franse model wordt veel als voorbeeld gebruikt (via de Telethon wordt € 100 miljoen ingezameld voor zeldzame ziekten). Door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen zijn criteria opgesteld voor zogenaamde Expertcentra, gepresenteerd als het Nederlandse model. Deze bijeenkomst was een goed moment om te zien wat er gaande is op het gebied van zeldzame ziekten in Europa.

Er waren meerdere patiëntenorganisaties uit Nederland aanwezig.

Al met al is het nog niet zo eenvoudig om een en ander voor elkaar te krijgen: alle landen hebben weer verschillende zorgsystemen.

Zorgstandaarden, die met een zekere verplichting uitgevoerd moeten worden, kunnen grensoverschrijdend hun effect hebben. Samenwerking tussen professionals onderling en tussen professionals en patiëntenorganisaties kan essentieel blijken.

### **e. Oprichten Werkgroep Zeldzame Ziekten binnen de Europese Kinderartsen vereniging: European Academy of Paediatrics (EAP).**

Met steun van Prof. Dr. John Dodge (United Kingdom) en Dr. Jean Donadieu (Frankrijk), betrokken specialisten bij SDS, is door onze voorzitter Liesbeth Siderius, een initiatief genomen tot het oprichten van een werkgroep Zeldzame Ziekten binnen de Europese kinderartsenvereniging (de European Academy of Paediatrics). Mede om de doelstellingen zoals geformuleerd op het SDS-congres juni 2009 te realiseren. Een dergelijke werkgroep kan helpen om gezamenlijk richtlijnen te maken, patiëntenorganisaties te ondersteunen, te pleiten voor meer aandacht voor zeldzame ziekten, meer onderzoek o.a. naar behandeling, etc.

In september gaat Liesbeth naar een Conferentie Zeldzame Ziekten in Tbilisi in Georgië (10-11 september 2010). Zij zal daar een presentatie houden met o.a. de bevindingen van de enquête. Inmiddels doen ook Jolanta Wierzba (kinderarts Polen) en Tamar Chigladze (kinderarts en voorzitter van een Rare Disease Foundation Georgië) mee aan dit Europese kinderartseninitiatief.

In oktober 2010 gaat Liesbeth naar een EAP-vergadering in Kopenhagen om te pleiten voor internationale samenwerking.

### **Lotgenotencontact afgelopen periode**



### **Familiebijeenkomst 22 december 2009**

De jaarlijkse familiebijeenkomst was een superleuke dag. Bezocht is de hoofdstad Amsterdam.

Met zijn allen is genoten van het Wereld Kerstcircus in Carré in Amsterdam. Daarna heerlijk gewandeld naar het Rembrandtplein en gezamenlijk een hapje gegeten in Grand café L'Opéra.

Ook voor de patiënten was het fijn elkaar te ontmoeten. om zo hun contacten te onderhouden. Nieuwe vriendschappen zijn gelegd! En ook voor de ouders was deze dag speciaal, in het bijzonder om met elkaar ervaringen uit te wisselen.

## **Lotgenotenbijeenkomst op 8 april 2010**

Deze bijeenkomst is georganiseerd voor de ouders van patiënten.

Locatie: Ottenhome aan de Zuwe in Kortenhoeft.

Dr. Taco Kuijpers (AMC Amsterdam) was aanwezig als gastspreker en heeft die avond uitleg en een presentatie gegeven over wat er nieuw was op het congres in Amsterdam juni 2009.

Drs. Liesbeth Siderius heeft het initiatief tot het ontwikkelen van een Patientenvolgsysteem toegelicht.

De bijeenkomst is bijzonder goed bezocht.



Deze foto is gemaakt tijdens het congres in Amsterdam juni 2009

## Zomaar..... leuk om te weten ..... tot slot.....

### **Rally For Kids :**

Slogan : "wij rijden om zieke kinderen te verblijden".



Aardig is om in deze nieuwsbrief nog te vermelden dat enkele families vorig jaar zijn uitgenodigd voor Rally for Kids. Hieronder hun verslag.

Wij zijn op uitnodiging naar Rally for Kids geweest.  
Dit een geheel verzorgde dag voor 'zieke' kinderen. Ze mogen meerijden in echte raceauto's.  
Dit gebeurde op het circuit van Lelystad. De families Van Dijk en Van Mourik waren er ook.  
Het was een prachtige zonnige dag.  
De kids vonden het geweldig om mee rond te rijden in allerlei opgepimpte raceauto's.  
Op een echt circuit werd er geraced. Soms spotten ze de weg nat voor speciale effecten zoals slippen.  
De kinderen vonden het spannend zo hard te rijden.  
Wij hebben een hartstikke leuke dag gehad.

Ben, Willy, Paula & Maureen Westenbrink.

### **Villa Pardoës**

Begin van het jaar hebben wij een mail rondgestuurd over Villa Pardoës en de Week van de Zeldzame aandoeningen. Na aanmelding door een familie van onze achterban zijn zij, de familie Regensprug, geselecteerd voor een gratis weekverblijf aldaar.  
Hier hun verhaal.

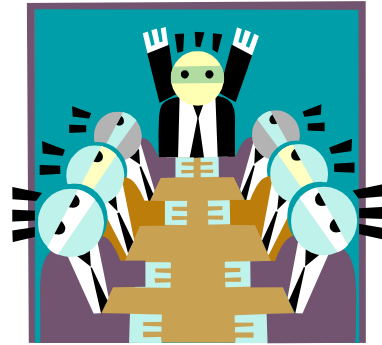
Wij zijn naar Villa Pardoës geweest en het was in één woord geweldig; we zijn verwend tot en met. Er waren 8 families met allemaal 1 of meer kinderen met een zeldzame aandoening.  
En allemaal een andere aandoening, ja dat was wel heftig om te zien, bij SDS zie je natuurlijk niet veel aan de buitenkant, en bij sommige kinderen wel, bijv een rolstoel. Dat was vaak wel moeilijk.  
De huisjes van Villa Pardoës waren prachtig, hadden allemaal een andere thema. Wij hadden bijv. 1001-nacht. Er werden door de organisatie allerlei activiteiten georganiseerd, van koekjes bakken bij een echte bakkerij tot een voorstelling in het Efteling theater. En dan natuurlijk nog elke dag toegang tot de Efteling.  
Het was super en zullen deze vakantie echt nooit meer vergeten. Mijn petje af voor de vrijwilligers die zich volledig inzetten om jou het verblijf zo leuk mogelijk te maken.  
Ik heb begrepen van de ZZF-organisatie dat ze dit elk jaar willen organiseren, aangezien er ook veel aanmeldingen binnen waren gekomen.  
Ik raad het iedereen aan!!

Kimberley, Romana, Marsja & Edwin Regensprug



## Oproep

Zijn er mensen vanuit onze achterban geïnteresseerd in een functie voor in het bestuur? Laat dit ons dit dan weten via de mail: [info@shwachman.nl](mailto:info@shwachman.nl).



## Donateurs gezocht.



# Donateurs gezocht

Donateurs worden steeds belangrijker voor ons. Er zijn veel activiteiten aan de gang en initiatieven in ontwikkeling. Dit kunnen jullie lezen in deze nieuwsbrief.

Deze activiteiten kunnen wij doen uit de donateurgelden, aangevuld met subsidie van de overheid. De hoogte van de subsidie wordt bepaald door het aantal betalende donateurs.

Wij doen dan ook een beroep op jullie om bij familie, vrienden e.d. te vragen of zij donateur willen worden voor minimaal € 22,50 per jaar.

Om je aan te melden als donateur staat er op onze website een formulier, die kan worden gedownload ([www.shwachman.nl](http://www.shwachman.nl)). Druk het aanmeldingsformulier af, vul het in en stuur het ons op. Of mail gewoon naar [info@shwachman.nl](mailto:info@shwachman.nl).

De bijdrage kan ook worden gestort op banknummer 32.75.32.874 t.n.v. Stichting Shwachman te Hengelo (O), onder vermelding van jaarbijdrage 2010.

Wij hopen door deze oproep veel nieuwe donateurs te krijgen. Willen jullie je hiervoor ook inzetten?

---

### Het Bestuur:

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

*Augustus 2010*

---

Secretariaat St. Shwachman: 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.