



augustus 2022

Met deze nieuwsbrief informeren wij iedereen over onze activiteiten. Zo ben je op de hoogte van de ontwikkelingen en plannen. Denk je: daar wil ik meer over weten? Je leest het hier in onze nieuwsbrief!

Wat hebben wij de afgelopen periode gedaan en wat gaan we doen?

LOTGENOTENCONTACT

Lotgenotencontactbijeenkomst op 18 juni in Amersfoort

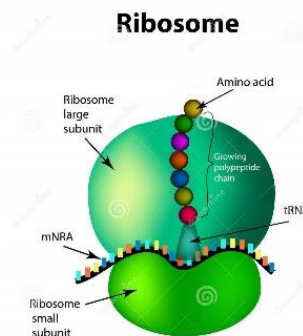
Gastspreker mw. Dr. M. (Marieke) von Lindern, Sanquin Research, lid onze medische adviesraad, over haar presentatie met de titel:

SDS (Shwachman Diamond Syndroom): een ribosomopathie

Wat zijn en doen ribosomen eigenlijk? Een ribosoom is een bolvormig structuurtje binnen iedere cel van ons lichaam. Het bestaat uit twee delen (een grotere en kleinere 'subunit' = deel), die precies op elkaar passen. Tezamen zorgen zij ervoor dat het zogenaamde messenger-RNA, die als boodschapper een bericht brengt vanuit het DNA, met de aminozuren (bouwstenen) een eiwit opgebouwd wordt. Bij SDS is door een mankementje in de aanleg van het ribosoom is de productie van ribosomen belemmerd, vertraagd. Dr. Allen Warren, Cambridge (UK), doet al jaren baanbrekend onderzoek naar ribosomen.

Onze gastspreker Marieke von Lindern presenteerde de onderzoeksresultaten van Dr. Allen Warren, die tot een behandeling op termijn zouden kunnen leiden.

Het was een interessante middag met goede discussies.



Familiedag/-weekend 15/16 oktober 2022

De jaarlijkse familiedag is op **zaterdag 15 oktober** (met optie een overnachting naar zondag 16 oktober). Twee enthousiaste ouders, Melaine en Carolien, gaan aan de slag om ons een fantastische familiedag te bezorgen. Dit jaar is de locatie Alphen a/d Rijn (Archeon / Avifauna).

BELANGENBEHARTIGING

Shwachman syndroom in het dagelijks leven

Wat de aandoening betekent voor het dagelijks functioneren hebben zorgverleners en indicatiestellers vaak geen idee. De medische wereld en de zorg zijn heel erg gericht op het stellen van de juiste diagnose en het doen van behandelingen. Het laat buiten beschouwing hoe iemand in het dagelijks leven functioneert. Wat kan iemand wel en niet? Om hier meer inzicht in te krijgen zijn we in het jaar 2022 met dit vraagstuk aan de slag gegaan. En, niemand kan dat beter vertellen dan de mensen zelf. Een arts weet misschien wat de aandoening is, maar weet niets van de consequenties voor het dagelijks leven.

ICF, de internationale taal om functioneren te beschrijven

Toch bestaat er wel degelijk een methodiek om het dagelijks leven met een aandoening goed in kaart te brengen. Dit is een internationaal gehanteerd systeem, genaamd ICF (Internationale Classificatie Functioneren). Het systeem bestaat uit codes waarmee kan worden beschreven waar iemand in het dagelijks leven tegenaan loopt.

Om een eenduidig beeld te krijgen heeft een aantal leden van onze achterban een zogenaamd ICF-vragenformulier ingevuld en zichzelf een puntenscore van 0-4 gegeven voor het meedoen aan de samenleving: wat gaat in het dagelijks leven goed en wat gaat minder. Later zijn zij hierover ook geïnterviewd. De resultaten worden uitgewerkt door ICF-experts. Zij verwerken nu de gegevens. Streven is de resultaten in het 3^e kwartaal in beeld te hebben.

Wat wel al genoemd kan worden is dat mensen met Shwachman aangeven dat zij het meest last hebben van vermoeidheid, meer eigenlijk dan van andere symptomen. Opvallend is ook dat zij goede werknemers zijn en niet vaak werk verzuimen.

De ICF kijkt dus naar veel meer factoren dan de aandoening alleen. Het maakt zichtbaar wat gunstige of beperkende factoren zijn in de fysieke en sociale omgeving.

Internationale contacten / congressen / bijeenkomsten

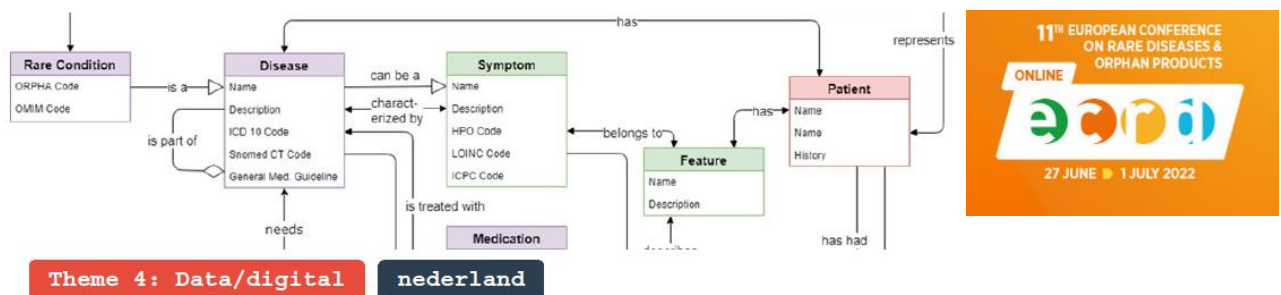
Wij laten onze stem horen tijdens verschillende congressen in het buitenland!

De 11^{de} European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD)

Het grootste internationale congres georganiseerd door mensen met zeldzame ziektes. vond online plaats als een officiële gebeurtenis onder Frans voorzitterschap van de Raad van de Europese Unie. We mochten een poster presentatie geven over persoonlijke digitale medische en sociale zorg voor mensen met een zeldzame aandoening:

HOLISTIC PERSONALIZED DIGITAL HEALTH and SOCIAL CARE for PEOPLE with a RARE CONDITION

Liesbeth Siderius, Elmaz Citak, Elly Koster, Petra Poulissen, Annet van Betuw, Rob Braamburg, Marc de Grauw



Goede zorg betekent dat het individu centraal staat. Zelf je gezondheid gegevens beheren: daar gaan we naar toe in Europa. De Europese Commissie heeft in mei een voorstel gedaan voor een "European Health Data Space": ieder individu krijgt het beheer van eigen gezondheid gegevens.

Het 10^e internationaal wetenschappelijk Shwachman Diamond Syndroom Congres, Cambridge

Het internationale wetenschappelijke SDS congres wordt om de twee jaar georganiseerd. Het is het enige multidisciplinaire forum specifiek gewijd aan SDS! Vanwege de onzekerheden rond Covid-19 heeft het organisatiecomité besloten om het congres te verplaatsen naar april 2023. Zie de website: <http://www.sdscongresscambridge.com>

Waar zetten wij ons verder nog voor in?

Ieder(in)

Een aantal online bijeenkomsten is bijgewoond. We zijn blij met de belangenbehartiging via Ieder(In), het netwerk voor mensen met een beperking of chronische aandoening en zo zorgt Ieder(in) ervoor dat onze stem gehoord wordt in Den Haag.

We bepleiten het gebruik van de ICF, omdat wij ervan overtuigd zijn dat mensen met een beperking veel profijt kunnen hebben van het gebruik ervan. Voor Ieder(in) is dat dan ook een reden hier aandacht aan te geven via hun Nieuwsbrief dan wel ledenmail.

Eurordis

Als lid organisatie van Eurordis <https://www.eurordis.org/> laten we de stem van mensen met een zeldzame aandoening zoveel mogelijk horen.

Het leven met Shwachman, een ervaringsverhaal door een ouder:

Onze zoon is 16 dagen te laat geboren met de navelstreng om zijn hals. 47 cm en 2485 gram. Hij had een slechte start, maar mocht na 10 dagen in het ziekenhuis naar huis. Doordat hij niet groeide, dunne ontlasting en bacteriële infecties had is hij met 9 maanden gediagnosticeerd met SDS. Met 1,5 jaar kreeg hij sondevoeding. Dat heeft bijna 8 jaar geduurd. De eerste 4 jaren waren vreselijk, ziekenhuis in en uit. Longontstekingen en bacteriële infecties waren er constant. Door continu antibiotica ging dit beter. Voor de pancreas sufficiëntie kreeg hij pancrease capsules. Hij ging naar een school voor zieke kinderen in het lager en voortgezet onderwijs. Hij heeft zijn VMBO diploma gehaald.

Elke 2 jaar krijgt hij een beenmergpunctie en om het half jaar wordt zijn bloed gecontroleerd. De controles in het ziekenhuis zijn nu ook minder dan vroeger. Toch blijven deze uitslagen spannend. Door zijn autistisch gedrag is het nog steeds moeilijk om vrienden te maken, maar dit wordt steeds beter. Hij heeft al sinds een paar jaar een vaste baan in de logistiek en heeft het erg naar zijn zin. Fijne collega's en een werkgever met begrip voor zijn ziekte. Hij heeft zijn diploma's gehaald. En zijn rijbewijs. Met SDS is het zeker mogelijk om normaal mee te draaien in deze maatschappij.

Met **ERVARINGSVERHALEN** willen we meer bekendheid geven aan het leven met de zeldzame aandoening. Sturen naar: info@shwachman.nl

NIEUWS VAN HET BESTUUR

- We betreuren het dat de penningmeester, Irma van Dijk, heeft besloten deze taak neer te leggen. Irma heeft de Stichting mede opgericht en 24 jaar deze belangrijke bestuursfunctie op zich genomen, een hele prestatie!
- Anouk Dekker gaat ons bestuur ondersteunen. Zij is al actief op onze sociale media. Anouk vanaf deze plek wensen wij je van harte welkom!
- **Vacature penningmeester**
Wij zijn nog op zoek naar een nieuwe penningmeester. Onze voorkeur gaat uit naar iemand van binnen onze patiëntenorganisatie. Iemand die ook mee wil denken over allerlei andere onderwerpen die zich aandienen.
Functieprofiel is op te vragen via info@shwachman.nl

WEBSITE

Kijk regelmatig op onze website

www.shwachman.nl

Op onze website vindt u veel algemene en medische informatie. Interessant voor ouders, mensen met Shwachman, belangstellenden en zorgverleners.



Weet u dat

... wij een **besloten** Facebookpagina hebben voor onze directe achterban?
Behoort u tot onze doelgroep? Vraag dan toegang aan via info@shwachman.nl.



... wij een Twitteraccount hebben? Zie <https://twitter.com/StichtingShwac1?s=09>



Donateur worden?

Onze donateurs vormen een belangrijke inkomstenbron. U bent al donateur voor minimaal € 25 per jaar. Voor een gezinsdonateurschap (ouder(s)/verzorger(s)/patiënt/thuiswonende gezinsleden) betaalt u 2 x € 25 per jaar, in totaal € 50.

Voor 1 september hebben we 100 donateurs nodig. Alleen dan krijgen we subsidie van het Ministerie van VWS. We zijn er bijna, maar we hebben die 100 donaties nog niet gehaald.

Helpt u mee om tot de 100 te komen?

Iedere donatie van minimaal € 25,- telt als één van de 100. Dus als u meer wilt overmaken, wilt u dat dan in meerdere transacties doen?

Snel en makkelijk betalen via de QR-code?

Gebruik de camera van de telefoon en scan de QR-code om € 25 te betalen (bedrag is aanpasbaar). U ziet dan het bedrag en het juiste rekeningnummer van onze patiëntenorganisatie. De code kan meerdere keren gebruikt worden.

QR-code:



Wij danken al onze donateurs voor hun steun!

Nieuwsbrief digitaal?

Geef uw e-mailadres aan ons door via info@shwachman.nl of via het contactformulier op onze website.



Liesbeth Siderius, voorzitter
Elly Koster, secretaris

Secretariaat | email: info@shwachman.nl | Tel.: 06-34652015
Rabobank Hengelo: NL 97 RABO 03275.32.874 | KvK Hengelo 06087668.