



## Activiteitenverslag over het jaar 2022

### ALGEMEEN

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

#### *Doelstellingen*

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

### Bestuur op 1 januari 2022

#### *Bestuur*

De dames drs. E. J. Siderius (voorzitter), E. Koster (secretaris) en I.M.M. van Dijk (penningmeester).

*Het bestuur wordt bijgestaan door de algemene leden:*

de heren J. Koster, R. van Dijk, B. Stolp

Mw. A. Dekker (social media)

Per april hebben mw. I.M.M. van Dijk haar werkzaamheden als penningmeester neergelegd. Tegelijkertijd is de heer R. van Dijk gestopt als algemeen bestuurslid.

Het bestuur heeft in het jaar 2022 eenmaal vergaderd (10 april).

Regelmatig is in klein comité in het verslagjaar over specifieke onderwerpen online vergaderd (Zoom-meetings).

### Medische Adviesraad

Het bestuur wordt ondersteund door een Medische Adviesraad, opgericht oktober 2020:

Marije Bartels (UMC, Utrecht)

Taco Kuijpers (Amsterdam UMC)

Marieke von Lindern (Sanquin Research, Amsterdam)

Maroeska te Loo (Radboud UMC, Nijmegen)

Marc Raaijmakers (Erasmus MC Rotterdam)

Berry Wagterveld (WZ Wagterveld Zorg, Kampen)

Uitgangspunt het wederzijds informeren en adviseren over medische en sociale aspecten van de aandoening, inzicht krijgen in onderzoek op gebied van onder meer basale kennis over oorzaak van SDS, nieuwe genen en ribosomopathien en het met ons bevorderen van de internationale samenwerking met name ten aanzien van richtlijnen en een register.

### ACTIVITEITEN

In 2022 werden de coronamaatregelen langzaam versoepeld. Het had nog wel effect op bepaalde congressen, die daarom verzet zijn of online plaatsvonden.

We kijken met een goed gevoel en trots terug op een positief jaar met veel gerealiseerde activiteiten.

## ACTIVITEIT LOTGENOTENCONTACT

### Ouder-/patiënten informatiebijeenkomst op 18 juni 2022

- Op 18 juni een oudercontactbijeenkomst in Amersfoort. Marieke von Lindern (Sanquin Research, Amsterdam), lid van onze medische adviesraad, hield een presentatie over het hedendaags onderzoek naar SDS (Nederland en wereldwijd). Een zeer interessante en geslaagde middag.

### Jaarlijkse Familiecontactdag 15 oktober 2022

- Op 15 oktober de jaarlijks familiebijeenkomst in Alphen aan den Rijn. Hoogtepunt van het lotgenotencontact is de jaarlijkse familiedag. Dit jaar in Alphen aan den Rijn. Bezocht is het Archeon, waar heel veel families elkaar weer konden ontmoeten en bijpraten. Daarna naar Avifauna voor het diner. Goed om elkaar gezien en gesproken te hebben, onderlinge contacten zijn onderhouden en ervaringen gedeeld.

### Kerstkaart 2022

Het ontwerpen/maken/drukken/versturen van kerstkaarten is een jaarlijks terugkerende activiteit in kader van Lotgenotencontact. Achterban wordt hierbij betrokken. Kinderen zijn uitgenodigd een ontwerp te maken voor de kerstkaart.

De tekeningen zijn verzameld en er is een kerstkaart van gemaakt.

De kerstkaarten zijn breed verspreid. We bedanken hiermee ook onze zeer gewaardeerde donateurs.

### Donateurs

#### *Donateurwerving en donateurs*

Ieder jaar in de maand mei worden de donateurs gevraagd ons te steunen zodat wij ons als patiëntenorganisatie kunnen blijven inzetten voor mensen met Shwachman Diamond Syndroom (SDS). Het vergt veel voorbereiding en inzet om onze donateurs te behouden en nieuwe donateurs te werven.

Ons jaarlijkse doel om per 1 september minimaal 100 donateurs van € 25 te hebben is ook nu weer bereikt! Dit is een voorwaarde van het Ministerie van VWS. Op de peildatum van 1 september 2022 telden wij 115 donateurs.

### Communicatie en samenleving

#### *Internet, mail e.d.:*

Wij zijn bereikbaar voor en onderhouden contacten met onze doelgroep: achterban, families, patiënten, zorgverleners, patiëntenorganisaties en belangstellenden.

#### *Social Media*

Wij maken gebruik van Facebook (besloten) en Twitter.

## ACTIVITEIT INFORMATIEVOORZIENING

### Nieuwsbrief

In het verslagjaar zijn twee nieuwsbrieven gemaakt en verzonden (augustus en december).

Er worden telkens twee versies van iedere nieuwsbrief gemaakt: een papieren en een digitale nieuwsbrief. De digitale versie wordt verstuurd via Mailchimp en de papieren versie per post (omdat wij niet van iedereen een mailadres hebben).

### (Internationale) Congressen – Zeldzame ziekten

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

Internationale contacten zijn zeer belangrijk gezien het zeldzame karakter van het syndroom. Het bestuur onderhoudt goede contacten met andere SDS organisaties in Europa, Amerika etc.

Vanwege de pandemie is een aantal congressen en informatiebijeenkomsten in Nederland en het buitenland "online" bezocht, o.a. van Eurordis.

Ook vond informatieoverdracht via Webinars plaats.

Onze ideeën zijn gepresenteerd:

- Helaas is het tweejaarlijkse International Shwachman Congres in Cambridge, vanwege COVID-19 uitgesteld naar april 2023.
- Van 27 juni-1 juli 2022: 11<sup>de</sup> 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.

- Op 22 september 2022: **Nictiz** Kennissessie: Zeldzame ziekten en relevante gezondheidsgegevens in Loosdrecht. We hebben ons digitale model gepresenteerd
- Van 7-11 oktober: 9th Congress of the European Academy of Paediatric Societies, **EAPS 2022**, in Barcelona: "Shaping the Future of Child Health".
- Van 24-27 oktober 2022: **LOINC conference Annecy**, France bijgewoond en presentatie gegeven.

### **ICT en zelfmanagement**

Wij pleiten voor meer uitwisseling van gegevens in de zorg om zo optimale zorg en volwaardige participatie in de maatschappij te realiseren.

In 2022 is verder gewerkt aan de ontwikkeling en het uitbouwen van een digitaal veilig zelfmanagementsysteem (verkrijgen en verzamelen gegevens en genereren API om digitaal gegevens uit te kunnen uitwisselen op basis van de internationale richtlijnen).

Belangrijke informatie, die betrekking heeft op de eigen gezondheid, kan men in een eigen PGO invoeren, bijhouden, bewaren en bekijken.

### **Website**

Op de website [www.shwachman.nl](http://www.shwachman.nl) is veel nuttige en medische informatie te vinden.

Via de website worden patiënten, nieuwe patiënten, zorgverleners en belangstellenden geïnformeerd. De website is onderhouden en geactualiseerd.

Het hebben van een website, één adres waar men terecht kan, is heel belangrijk.

## **AKTIVITEIT (AANDOENING SPECIFIEKE) BELANGENBEHARTIGING**

### **Lidmaatschappen koepels**

Wij zijn lid van Eurordis en Ieder(in).

De (online) bijeenkomsten van EURORDIS, Ieder(in), ECRD, VWS (PGO), PGO-support, internationale patiëntenorganisaties e.d. zijn bijgewoond.

### **Sociaal Domein**

In het verslagjaar is verder gewerkt aan het in kaart brengen van maatschappelijke problemen (sociale domein). Hierbij wordt gebruik gemaakt van de wereldwijd erkende puntenscore genaamd **ICF**, de International Classification of Functioning, Disability and Health, vastgesteld door de WHO (Wereld Gezondheidsorganisatie). Dit is eigenlijk de codetaal van het sociaal domein.

Streven is dat mensen met een zeldzame aandoening in Nederland conform de codering ICF binnen de eigen PGO een **ICF-vragenformulier** invullen over een aantal activiteiten waarmee ze minder of meer problemen hebben. Voor mensen met SDS is een 'eigen' vragenlijst gemaakt.

In het verslagjaar is gestart met deze vragenlijsten en zijn interviews gehouden. De ICF-vragenlijsten voor volwassenen zijn vervolgens geanalyseerd en verder ontwikkeld om breder toe te passen.

Ook is de ICF-CY: Shwachman voor kinderen en jongeren opgestart in het verslagjaar. Dit project behelst het houden van interviews met kinderen en jongeren en loopt door in 2023.

### **Medische adviesraad**

Een lid van de Medische adviesraad heeft een presentatie gegeven tijdens de ouder- en patiënten contactdag in juni.

In het verslagjaar is een oudercontactbijeenkomst georganiseerd. Een lid van de Medische adviesraad, Marieke von Lindern, gaf een presentatie.

Maart 2023

Stichting Shwachman Syndroom Support Holland

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

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

