



## Activiteitenverslag over het jaar 2023

### 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.

Dit jaar bestond onze patiëntenorganisatie **25-jaar!** Een bijzondere prestatie!  
Aan deze mijlpaal is op gepaste wijze aandacht besteed.

### Bestuur op 1 januari 2023

#### *Bestuur*

De dames drs. E. J. Siderius (voorzitter), E. Koster (secretaris) en de heer B. Stolp (penningmeester).  
*Het bestuur wordt bijgestaan door de algemene leden:*

De heer J. Koster

Mw. A. Dekker (social media)

Het bestuur heeft in het jaar 2023 eenmaal fysiek vergaderd (29 januari), onder andere over vaststellen jaarstukken.

Een aantal maal is in het verslagjaar 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

Met tevredenheid en trots wordt teruggekeken op een geslaagd jaar, waarin tal van activiteiten zijn gerealiseerd.

### ACTIVITEIT LOTGENOTENCONTACT

#### **Ouder-/patiënten informatiebijeenkomst op 1 juli 2023**

- Op 1 juli een oudercontactbijeenkomst in Loosdrecht.

Deze bijeenkomst was georganiseerd voor onze achterban (ouders, jongvolwassenen en volwassenen) om lotgenotencontact te bevorderen. In eerste instantie ter gelegenheid van ons 25-jarig jubileum; programma is bijgesteld vanwege een trieste gebeurtenis.

### **Jaarlijkse Familiecontactdag 28 oktober 2023**

- Op 28 oktober de jaarlijks familiebijeenkomst in Maarsbergen. Hoogtepunt van het contact met lotgenoten is de jaarlijkse familiedag. Het is fijn om elkaar te ontmoeten, gesprekken te voeren, onderlinge banden te versterken en ervaringen te delen. De contactdag vond plaats in Midden-Nederland, boerderij De Weistaar, waar heel veel families elkaar weer ontmoeten en met elkaar konden bijpraten. Ook vermeldenswaard: een aantal nieuwe mensen die lid zijn geworden van onze patiëntenorganisatie hebben die dag kennis kunnen maken.

### **Kerstkaart 2023**

Het ontwerpen/maken/drukken/versturen van kerstkaarten is een jaarlijks terugkerende activiteit in kader van Lotgenotencontact. Achterban wordt hierbij betrokken. Tijdens de jaarlijkse Familiedag in oktober heeft de achterban foto's gemaakt. Van deze foto's is een kerstkaart 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 2023 telden wij 105 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 is een nieuwsbrief gemaakt en verzonden (december).

Er worden telkens twee versies van de 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.

### **Het 10<sup>e</sup> internationaal wetenschappelijk Shwachman Diamond Syndroom Congres, Cambridge 18-21 april 2023**

Georganiseerd door Prof. Allan Warren, Cambridge en dr. Johanna Rommens, Toronto.

Een delegatie van onze patiëntenorganisatie Shwachman Syndroom Support Holland heeft voor de 10<sup>e</sup> keer deelgenomen aan dit 10<sup>e</sup> Internationale congres over het Shwachman Diamond Syndroom in de periode 2001-2023.

Onze ideeën zijn verder gepresenteerd tijdens volgende congressen:

- IPA (International Pediatric Association) Congress in Gandhinagar, India Februari 2023: met ICF-experts G. Stallinga en Y. Heerkens de resultaten gepresenteerd van beperkingen in activiteiten en participatie die mensen met SDS ondervinden en de relatie met lichaamsfuncties en de omgeving. Familie blijkt een belangrijke factor te zijn.
- EAP (European Academy of Paediatrics) Congress in Padova, mei 2023 (congres van de Vereniging van Europese kinderartsen): we hebben aangetoond hoe het mogelijk is digitaal gegevens uit te wisselen tussen familie en Jeugdgezondheidszorg. Naar een voorbeeld van een 18-maand oud meisje met SDS.

- EACD (European Academy Childhood Disability) in Ljubljana, mei 2023. Aandacht gevraagd voor het gebruik van de specifieke aan SDS verbonden beperkingen en de ICF.
- LOINC Congress in Atlanta, oktober 2023, verzorging presentatie op een internationaal congres over het gebruik van uitwisselbare gegevens met LOINC, belangrijk voor het zich ontwikkelende kind.

### **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 2023 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.

### **ICF voor Iedereen - volwassenen**

Dit project is gestart in 2022, vervolg in 2023 door het project:

#### ***ICF-CY - Shwachman voor kinderen en jongeren***

*De ICF-CY is een speciale versie van de ICF die ontwikkeld is voor het beschrijven van het functioneren van kinderen en jongeren. Het biedt meer uitgangspunten en detail om beter de groei en ontwikkeling van kinderen en jongeren te beschrijven.*

Begin 2023 heeft een zestal families meegewerkt aan een klein project om inzicht te krijgen in wat kinderen met het Shwachman Syndroom belangrijk vinden in hun dagelijks leven.

Uit deze enquête is veel informatie gekomen

### **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.

Mensen met een zeldzame aandoening kunnen 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 beschikbaar.

Er is nu ook een digitale versie gerealiseerd en gepresenteerd tijdens het congres in Cambridge.

Gestart is met de ICF-CY voor kinderen (zie hierboven) door het houden van interviews met kinderen en jongeren.

### **Medische adviesraad**

Het bestuur heeft op 11 oktober een online-bijeenkomst gehad met de Medisch Adviesraad over beenmerg (onderzoek) SDS.

Februari 2024

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

