



Het is al even geleden dat we een nieuwsbrief hebben verstuurd. We zijn blij jullie weer te informeren met nieuwe updates en het laatste nieuws. In deze nieuwsbrief vind je ook een overzicht van de belangrijkste gebeurtenissen en activiteiten van het afgelopen jaar.

Nieuwsgierig geworden? Lees dan verder.

Wat hebben wij de afgelopen periode georganiseerd?

LOTGENOTENCONTACT

Lotgenotenbijeenkomst Shwachman 22 juni 2024 in Breukelen

Deze bijeenkomst was georganiseerd voor onze achterban (ouders, jongvolwassenen en volwassenen) om lotgenotencontact te bevorderen.

Locatie: Van der Valk Hotel Breukelen.

- Gastspreker: Prof. dr. Hans Knoop, klinisch psycholoog en werkzaam bij het NKCVC (Ned. Kenniscentrum Chronische Vermoeidheid, locatie AMC) over het onderwerp Vermoeidheid. Vermoeidheid komt bij heel veel (verschillende) chronische ziekten voor. Wat kun je zelf doen? Blijf er niet alleen mee zitten. Het was een duidelijke presentatie. We hebben uitgebreide informatie ontvangen en waardevolle tips gekregen. Veel vragen zijn gesteld en werden beantwoord.
- We hadden tijdens de bijeenkomst ZOOM-contact met een familie in Duitsland, die we kennen via onze internationale contacten. Ze vertelden over de zwangerschap van een lotgenoot, een verhaal om blij van te worden. De baby is nu ruim een jaar oud.
- Lotgenotencontact, dit was weer het moment om met elkaar ervaringen te delen en te horen hoe het met iedereen gaat.

Het was een zinvolle en uiterst informatieve bijeenkomst.

Familiedag 26 oktober 2024

De jaarlijkse familiedag vond plaats in het mooie Gouda, de stad van Goudse kaas, stroopwafels, de St. Jans Kerk en de historische binnenstad. Met de bus vertrokken we gezamenlijk vanuit Nieuwerkerk a/d IJssel voor een lunch in het Museumcafé vlakbij de St. Jans Kerk. Daarna is een bezoek gebracht aan de Stroopwafel Experience Kamphuisen (waar we uitleg kregen over het ontstaan van de stroopwafels en hoe zij worden gemaakt), een kaasproeverij en daarna naar de Cheese Experience, waar alles werd verteld over kaasmaken. Interactief en leerzaam met een quiz.



Het was een leuke en leerzame ervaring voor jong en oud.

De dag is afgesloten met een dinerbuffet bij Van der Valk Nieuwerkerk a/d IJssel.

Jong volwassenen spraken met elkaar over het leven met SDS, een onderwerp dat ze niet snel delen met anderen op school of werk. Volwassenen deelden ervaringen en waardevolle gesprekken zijn gevoerd. Lotgenotencontact is belangrijk!



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 zorg zijn heel erg gericht op het stellen van de juiste diagnose en het doen van behandelingen.

ICF, de internationale taal om het functioneren in het dagelijks leven te beschrijven

Met de ICF maak je duidelijk waar mensen met een chronische en/of zeldzame aandoening in het dagelijks leven fysiek en sociaal tegenaan lopen om mee te kunnen doen in de maatschappij. Via een vragenlijst worden zij in staat gesteld hun dagelijks leven in beeld te brengen met behulp van coderingen uit de ICF. Wat kan iemand wel en wat niet? De ICF kijkt naar veel meer factoren dan de medische aandoening; het maakt zichtbaar wat gunstige of beperkende factoren zijn.

Digitale vragenlijst

Dit project is gestart in 2022, daarover was veel te lezen in eerdere nieuwsbrieven. Dankzij subsidie van ZonMW heeft Rare Care World een vragenlijst ontwikkeld. Project is afgerond. Eén van de aanbevelingen uit het eindverslag is het digitaal beschikbaar stellen van de vragenlijst. Dat is nu gelukt in samenwerking met Open Health Hub en deze is online beschikbaar. Meer hierover in de Nieuwsbrief van Rare Care World, zie hun website <https://rarecare.world/>

Doe mee, en laat ons weten wat je van de vragen vindt!

INFORMATIEVOORZIENING

Internationale contacten/congressen/bijeenkomsten

Wij laten onze stem horen tijdens verschillende congressen in het buitenland! Mensen met een zeldzame aandoening weten vaak heel veel over de persoonlijke gezondheid en risico's. Daarom presenteren wij onze ideeën tijdens internationale congressen. Zie onze website voor de congrespresentaties.

- Congress Digital Health Week Athene, 14-19 januari 2024.
- Presentatie vanwege Zeldzame Ziekte 29 februari, Universiteit van Kaunas, Litouwen, over het belang van Vroeg herkennen. De volgende dag mochten we spreken met vertegenwoordigers van de Minister van Gezondheid in Vilnius.
- 7^e Congres Macedonische Vereniging Nierziekten in Skopje, N. Macedonia, 5 april 2024.
- 11th European Paediatric Associations Congress, 17-21 mei in Antalya, Turkije
- 5 oktober 2024, Kolkata, India, cursus over de Internationale Classificatie Functioneren (ICF).

Onze belangrijkste aandachtspunten: Vroeg herkennen van eerste verschijnselen in de 'eerste lijn' de zorg buiten het ziekenhuis; Sociale aspecten: wat betekent het hebben van een zeldzame aandoening in het dagelijks leven; Digitaal uitwisselen van medische en sociale gegevens, zoals lengte en gewicht maar ook scholing en vrije tijd besteding.

Al met al tonen deze presentaties de mogelijkheid aan om gezondheidsgegevens uit te wisselen. Huisartsen, specialisten in diverse ziekenhuizen, fysiotherapeuten en apotheken kunnen in theorie gegevens uitwisselen met de cliënt en omgekeerd. In Nederland blijkt de praktijk nog veel te wensen over te laten, zeker voor mensen met een zeldzame aandoening als het Shwachman Diamond Syndroom.

Tijdens de Algemene Ledenvergadering van de WHO (Wereld Gezondheid Organisatie) 30 mei, deden we mee aan afzonderlijk georganiseerde workshop: India Europe Geneve: Data First - AI Later.

Het 11^e internationaal wetenschappelijk Shwachman Diamond Syndroom Congres, Cincinnati, OH, Verenigde Staten is volgend jaar van 5 – 8 juni 2025

Dit internationale wetenschappelijke congres wordt om de twee jaar georganiseerd. Het is het enige multidisciplinaire congres, specifiek gewijd aan SDS!

Voor meer informatie over het congres, klik op de link naar de congreswebsite: [SDS CONGRESS CINCINNATI 2025](#)

Wij zijn benieuwd naar de voortgang over de therapie ontwikkeling van de groep van Allen Warren uit Cambridge.



De mogelijke afvaardiging naar Cincinnati wordt nog besproken door het bestuur.

Waar zetten wij ons verder nog voor in?

Ieder(in)

- Illya Soffer, directeur sinds 2014 en boegbeeld van Ieder(in), gaat binnen een paar maanden stoppen. Het steeds opnieuw aanklaarten - bij almaar wisselende politici, bewindslieden en ambtenaren - van de achterstelling van mensen met een beperking of chronisch ziekte is topsport. Illya heeft dit met heel veel passie en toewijding gedaan.
- Het kabinet is van plan de tegemoetkoming arbeidsongeschiktheid af te schaffen. Onze organisatie ondertekent mede de petitie van Ieder(in) om de tegemoetkoming te behouden. Eind november komt de afschaffing van de tegemoetkoming aan de orde in de Tweede Kamer.
- Ieder(in) behartigt onze belangen.
- Een aantal bijeenkomsten is bijgewoond.
- 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. Door Ieder(in) is hier aandacht aan gegeven via hun Nieuwsbrief en Ledenmail.

Eurordis

Als lid organisatie van Eurordis (www.eurordis.org) proberen we de stem van mensen met een zeldzame aandoening zoveel mogelijk te laten horen.

VAN HET BESTUUR

In Memoriam

Met diepe droefheid hebben wij vernomen dat op 8 oktober Sen, op 10-jarige leeftijd, aan de gevolgen van een stamceltransplantatie is overleden.

Sen blijft altijd in onze harten en gedachten.

Moge het geloof troost en kracht geven.

In 2024 hebben opnieuw nieuwe families en personen (diagnose Shwachman) zich bij onze patiëntenorganisatie aangemeld of contact met ons opgenomen.

Dit benadrukt hoe essentieel een goed functionerende website is, zodat mensen ons en elkaar kunnen vinden.

Website

Bezoek regelmatig onze website www.shwachman.nl voor uitgebreide algemene en medische informatie. Deze informatie is interessant voor ouders, mensen met Shwachman, geïnteresseerden 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 X-account hebben?



Goed nieuws

ik kan gewoon meedoen!

Onze dochter heeft via de gemeente Westerveld een aangepaste elektrische fiets gekregen zodat ze gewoon mee kan doen met haar leeftijdsgenootjes en energie overhoudt.

De fietsenwinkel Lambert Pot in Meppel heeft de aangepaste fiets in samenwerking met Azor gemaakt.



Donateur worden



of sympathiseren?

In het jaar 2024 hebben we ons doel van minimaal 100 donateurs behaald.

Hartelijk dank voor uw donatie!

Onze patiëntenorganisatie krijgt subsidie van het ministerie van VWS voor lotgenotencontact, informatie en belangenbehartiging. Voorwaarde van het ministerie is tenminste 100 donateurs van €25 per jaar op de peildatum 1 september van ieder jaar.

Weet u dat u al donateur bent voor € 25 per jaar?

Voor een gezinsdonateurschap (ouder(s)/verzorger(s)/patiënt/ thuiswonende gezinsleden) betaalt u 2 x € 25 per jaar (graag in 2 overboekingen), in totaal € 50 per gezin.

Nieuwe donateurs kunnen zich aanmelden via onze website www.shwachman.nl



Nieuwsbrief digitaal?

Meld u aan via info@shwachman.nl of via het contactformulier op onze website.