



## Activiteitenverslag over het jaar 2025

### 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 2025**

##### *Bestuur*

Liesbeth Siderius, voorzitter

Elly Koster, secretaris

Bart Stolp, penningmeester

*Het bestuur wordt bijgestaan door de algemene leden:*

Jan Koster

Anouk Dekker (social media)

Het bestuur heeft in het jaar 2025 eenmaal online vergaderd (23 april).

#### **Medische Adviesraad op 1 januari 2025**

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 is 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.

Medio juli heeft Marieke von Lindern aangegeven te stoppen met haar inzet als lid van onze adviesraad. Zij is gestopt met haar werkzaamheden bij Sanquin en is met pensioen gegaan.

### ACTIVITEITEN

We kijken terug op een geslaagd jaar, waarin voorgenomen activiteiten zijn gerealiseerd.

#### **A. LOTGENOTENCONTACT**

##### **A1. Jaarlijkse Familiecontactdag 11 oktober 2025**

Deze jaarlijks bijeenkomst vond plaats in **Burgers' Zoo in Arnhem**, waar de families elkaar ontmoeten en met elkaar konden bijpraten tijdens verschillende (interactieve)activiteiten. Het was een leerzame ervaring.

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, waardevolle gesprekken werden gevoerd en onderlinge banden versterkt.

Lotgenotencontact is van groot belang; het biedt steun, herkenning en verbinding.

## **A2. Lotgenotenbijeenkomsten**

### **Lotgenotenbijeenkomst jongeren/(jong)volwassenen 22 maart 2025**

Op zaterdag 22 maart vond een bijzondere lotgenotenbijeenkomst plaats voor jongeren en (jong)volwassenen uit onze achterban. Samen genoten zij van een ontspannen middag midgetgolfen, gevolgd door een heerlijke pannenkoek bij De Roozeboom. De sfeer was warm en betrokken: er werd gelachen, gedeeld en bijgepraat.

### **Ouder-/patiënten informatiebijeenkomst op zaterdag 28 juni 2025**

Deze bijeenkomst is georganiseerd voor de achterban (ouders, jongvolwassenen en volwassenen) om lotgenotencontact te bevorderen. Locatie: Hotel Restaurant Amersfoort.

#### **Thema: Leven met een zeldzame aandoening.**

In kleine groepen werd gesproken over onderwerpen die het dagelijks leven raken: van onderwijs en sport tot werk, beperkingen (veel onbegrip), medische richtlijn, passende woning, sociale contacten, vrije tijd, onderzoek/delen gegevens en het belang van ervaringsdeskundigheid en mee kunnen beslissen. Ook jonge gezinnen kregen de ruimte om hun ervaringen en vragen te delen. Iedereen kon zijn/haar verhaal kwijt, en er was volop gelegenheid om vragen te stellen en inzichten uit te wisselen.

Het was een bijeenkomst, waarin herkenning, verbinding en gedeelde ervaringen centraal stonden.

## **A3. Kerstkaart 2025**

Het ontwerpen/maken/drukken/versturen van kerstkaarten is een jaarlijks terugkerende activiteit in kader van Lotgenotencontact. De achterban wordt hierbij betrokken: men wordt uitgenodigd een ontwerp te maken of een idee aan te leveren. Ook in het verslagjaar is het weer gelukt een eigen kerstkaart te ontwerpen.

De kerstkaarten worden breed verspreid en hiermee bedanken we ook onze zeer gewaardeerde donateurs.

## **A4. 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 1 september 2025 bedroeg het aantal donateurs: 111. Na de peildatum zijn er nog donaties gedaan.

## **A5. 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).

## **B. INFORMATIEVOORZIENING**

### **B1. Nieuwsbrief**

In het verslagjaar zijn twee Nieuwsbrieven gemaakt en verzonden (september en 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 niet van iedereen een mailadres beschikbaar is).

## **B2. (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.

Mensen met een zeldzame aandoening weten vaak heel veel over de persoonlijke gezondheid en risico's. Daarom presenteren wij onze ideeën tijdens internationale congressen.

In het verslagjaar zijn bezocht:

- EAP congress Dubrovnik, 3-6 april 2025.
- WHO Symposium in Kopenhagen, Denemarken, 28–30 april 2025; presentatie poster: Digital modelling of Primary Child Health.
- Eurordis lidmaatschap-bijeenkomst in Riga, Letland, 22-24 Mei 2025. Thema: versterken van de stem van de mensen met een zeldzame aandoening in de besluitvorming.
- Bijeenkomst Dutch APPG Weesgeneesmiddelen in Den Haag, woensdag 11 juni 2025
- Europese Kinderartsen (EAP). Deelname aan Workshop in Warschau van 16-19 oktober 2025 en presentatie over het belang van de uitwisseling van simpele gegevens zoals vaccinatie, lengte/gewicht en laboratoriumuitslagen.
- HL7 workshop in Keulen, 1-5 december 2025 over uitwisseling internationale standaarden.
- Europese Kinderartsen (EAP). Deelname aan Wintermeeting 2025 5-6 December 2025 in Praag, over het inzetten voor betrouwbare gegevensuitwisseling van kinderen.
- Het 11<sup>e</sup> internationaal wetenschappelijk Shwachman Diamond Syndroom Congres, Cincinnati, OH, Verenigde Staten 5-8 juni 2025: geen deelname, geen vertegenwoordiging.

Op onze website zijn de congrespresentaties te lezen.

## **B3. ICT en zelfmanagement**

Wij hebben bijgedragen aan een internationale publicatie over het thema Rare diseases: ethical challenges in the era of digital health, gepubliceerd in Frontiers in Digital Health (9 juli 2025). Deze publicatie toont hoe digitale gezondheidstechnologieën en dataplatforms kansen bieden voor mensen met zeldzame aandoeningen, maar ook ethische uitdagingen met zich meebrengen. Shwachman-Diamond syndroom wordt als voorbeeld gebruikt om te tonen hoe medische én sociale data samen kunnen zorgen voor betere zorg.

Er is gewerkt aan een FHIR-profiel (oktober 2025). Het voordeel van een FHIR profiel op basis van de internationale richtlijn is dat alle data van de aandoening kunnen worden uitgewisseld.

Wij ondersteunen de ontwikkeling van de digitale FHIR-profielen om informatie te verzamelen via de website Rare Care World (doorontwikkeling website, support gebruik en server).

Gedurende het verslagjaar is samengewerkt met IT-specialisten, zijn modellen uitgewerkt voor het uitwisselen van zorg data van mensen met een (zeldzame) chronische aandoening. In de aanloop naar de implementatie van de Europese ruimte voor gezondheidsgegevens geven we aan welke codestelsels vanuit een patiëntenorganisatie het beste bruikbaar zijn.

Met de internationale classificatie functie (ICF) kan de patiënt/client zelf eigen functioneren in een digitaal systeem inbrengen.

## **B4. Website**

Het beheer, onderhoud en de actualisatie van de website vormen een belangrijk onderdeel van deze activiteit.

Op de website [www.shwachman.nl](http://www.shwachman.nl) is uitgebreide en medische informatie beschikbaar.

Families, (nieuwe) patiënten, zorgverleners en andere geïnteresseerden kunnen hier terecht voor actuele, betrouwbare en toegankelijke informatie.

Het beschikken over één centraal en landelijk aanspreekpunt, waar men terecht kan voor informatie en het stellen van vragen, is heel belangrijk voor onze doelgroep.

## **C. (AANDOENING SPECIFIEKE) BELANGENBEHARTIGING**

### **C1. Lidmaatschappen koepels**

Wij zijn lid van Eurordis en Ieder(in).

De (online) bijeenkomsten zoals van EURORDIS en Ieder(in) zijn bijgewoond.

### **C2. Sociaal Domein**

In het verslagjaar is verder gewerkt aan het in kaart brengen van maatschappelijke problemen op het gebied van het 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 de codetaal van het sociaal domein. Ook is gewerkt aan het verspreiden van informatie rondom ICF, de internationale taal om het functioneren in het dagelijks leven te beschrijven.

### **C3. Medische adviesraad**

Gedurende het verslagjaar is contact onderhouden met de Medische Adviesraad. De adviesraad was beschikbaar voor consultatie en advisering. Er heeft geen formele vergadering plaatsgevonden, wel is in het verslagjaar een vergadering voorbereid.

### **C4. Backofficetaken**

Het realiseren van onze doelen en het vertalen daarvan naar activiteiten vraagt veel van het bestuur.

Deze post betreft de verzorging van de financiële administratie, de donateursadministratie, de accountant en de bedrijfsvoering.

Het verslagjaar 2025 is naar tevredenheid afgesloten.

Februari 2026

