STICHTING
Shwachman Syndroom
SUPPORT HOLLAND
Nieuwsbrief

SEPTEMBER 2026

Nieuws uit onze patiëntenorganisatie

In Nederland gaat onderzoek gedaan worden naar een nieuwe vorm van gentherapie voor erfelijke bloedziekten **met behulp van CRISPR-Cas9-technologie door Desponia Trasanidou Sanquin/ Amsterdam UMC).** Als eerste toepassing richt zij zich op het Shwachman Diamond Syndroom (SDS). Het onderzoek is mogelijk dankzij een Veni-subsidie van NWO (Nederlandse Organisatie voor Wetenschappelijk Onderzoek). Deze subsidie is bedoeld voor jonge, talentvolle onderzoekers. **Goed nieuws dus!** Verderop in deze nieuwsbrief lees je hier meer over.
We blikken terug op de afgelopen periode en informeren jullie over nieuwe ontwikkelingen en plannen.

LOTGENOTENCONTACT

Terugblik contactbijeenkomst 4 juli 2026 in Amersfoort

De bijeenkomst wordt jaarlijks georganiseerd voor ouders van jonge en/of oudere kinderen, jongvolwassenen en volwassenen met SDS, maar naaste familieleden zijn ook altijd welkom.
Op zaterdag 4 juli kwamen we in Amersfoort bij elkaar voor een informatieve contactbijeenkomst. Er was volop gelegenheid om elkaar te ontmoeten, ervaringen uit te wisselen en met elkaar in gesprek te gaan. We spraken onder andere over het Expertisecentrum Shwachman (Amsterdam UMC), ervaringen met de zorg en onderwerpen die ons in het dagelijks leven bezighouden (wat gaat goed/wat gaat minder goed). Ook was er alle ruimte om vragen te stellen en ervaringen en tips met elkaar te delen.
We kijken dan ook terug op een waardevolle middag.

SDS-contactbijeenkomst families met jonge kinderen op 5 juli 2026 in Fonkelhuis in Rhenen.

Op 5 juli kwamen enkele families met jonge kinderen bijeen in het Fonkelhuis in Rhenen. Tijdens deze kleinschalige bijeenkomst konden nieuwe gezinnen op een laagdrempelige manier kennismaken met elkaar. Er was volop gelegenheid om ervaringen uit te wisselen en met elkaar in gesprek te gaan.

Jaarlijkse familiedag 10 oktober 2026 – Geertjes Hoeve in Haarzuilens

De jaarlijkse SDS-familiedag is op **boerderij Geertjes Hoeve** in Haarzuilens (Utrecht) met de optie van een overnachting tot zondag 11 oktober, elders.



Goed om te weten: Ben je lotgenoot of familielid en (nog) geen lid van onze patiëntenorganisatie, maar wil je graag kennismaken? Je bent van harte welkom om samen met je gezin deel te nemen aan het middagprogramma van onze familiedag!
Een mooie gelegenheid om kennis te maken met onze patiëntenorganisatie en andere gezinnen te ontmoeten.

Wil je er ook bij zijn? Mail dan zo spoedig mogelijk naar info@shwachman.nl.

INFORMATIEVOORZIENING

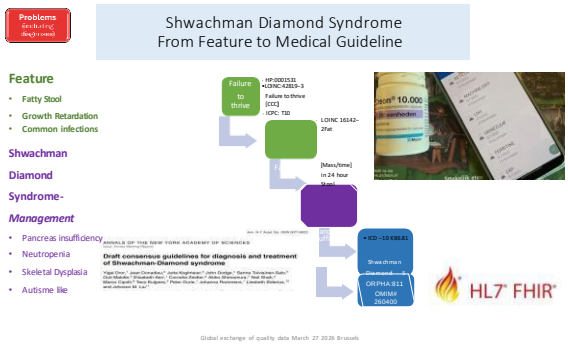
Internationale contacten/congressen/bijeenkomsten

We delen onze ervaringen en inzichten op internationale congressen. Mensen met een zeldzame aandoening weten vaak heel veel over hun eigen gezondheid. Daarom presenteren wij onze ideeën en brengen we hun stem naar internationale congressen**.**

Tijdens de bijeenkomst van de **Internationale Patiënten Samenvatting (IPS) op vrijdag 27 maart 2026 in Brussel**, georganiseerd door de Joint Initiative Council, mochten wij een presentatie geven over de behoeften van zorgverleners en patiënten op het terrein van het standaardiseren van klinische gegevenssets voor wereldwijd gebruik. In de presentatie is aandacht gevraagd voor de verschillende standaarden en hun betekenis: in hoeverre representeren zij de juiste en bedoelde betekenis? Daarbij is een beroep gedaan op het actief betrekken van zorgverleners en patiënten bij het vaststellen welke standaard in de praktijk het beste past. Lees hierover meer op onze website bij Nieuws.

Digitale gegevensuitwisseling

Zoals in december aangekondigd willen we een filmpje maken over wat belangrijk is om te weten over 'computertaal'. Om patiënten, ouders, zorgverleners en beleidsmakers inzicht te geven in het belang van digitale gegevensuitwisseling in de zorg, wordt een korte introductievideo ontwikkeld. Dat wil zeggen: wat is ervoor nodig om computers onze Nederlandse taal om te zetten in digitaal uitwisselbare zorggegevens, zodat bijvoorbeeld simpele gegevens als lengte en gewicht digitaal kunnen worden uitgewisseld. Uiteindelijk moet snelle gegevensuitwisseling en inzicht in de mensen met SDS en hun naasten, zoals bijvoorbeeld de waarden van de witte bloedlichaampjes en vitamine A, de kwaliteit van de zorg verbeteren.



BELANGENBEHARTIGING

Wetenschappelijk onderzoek

We hebben contact gehad met **Despoina Trasanidou** naar aanleiding van haar publicatie over **CRISPR-Cas9** technologieën. Ze heeft in de Verenigde staten ervaring opgedaan met deze technologie. Op de website van Sanquin is meer te lezen over de Veni-beurs en de methode van gentherapie:
https://www.sanquin.nl/actueel/veni-beurs-despoina-trasanidou-voor-nieuwe-gentherapie-bij-shwachman-diamond-syndroom
https://www.sanquin.nl/actueel/ontwikkelen-van-platform-voor-in-vivo-gentherapie-van-bloedziekten
Als patiëntenorganisatie hopen we op een vruchtbare samenwerking.

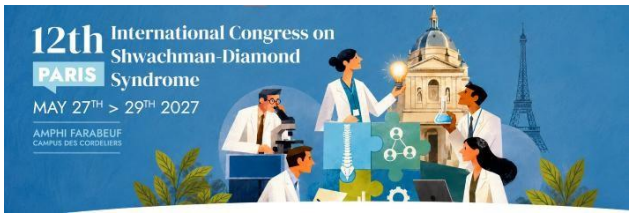
Expertise Centrum Zeldzame Aandoeningen/(her)beoordelingsronde 2026

Het Amsterdam UMC – locatie AMC heeft in de nieuwe ronde een aanvraag ingediend om erkend te worden als expertisecentrum voor Shwachman.
Een **Expertise Centrum Zeldzame Aandoeningen (ECZA)** is een door de minister van VWS erkend medisch centrum binnen een (meestal academisch) ziekenhuis. De erkenning van deze centra door de minister van VWS in 2021 loopt namelijk steeds na 5 jaar af.
De VSOP heeft patiëntenorganisaties gevraagd om aanvragen van (kandidaat-)expertisecentra voor zeldzame aandoeningen vanuit patiënten perspectief te (her)beoordelen.
In december 2025 zijn wij door het AMC geïnformeerd en gevraagd om mee te werken aan dit traject.

Als eerste stap hebben wij een achterbanraadpleging gehouden onder mensen met SDS en hun naasten. Daarna hebben wij online vragenlijsten ingevuld over onder andere ervaringen met de zorg. Ons advies is voor de deadline van 1 juli 2026 ingeleverd.
De beoordelingscommissie is inmiddels gestart met de beoordeling van de aanvragen. Het definitieve advies wordt eind december 2026 verwacht. Zodra er meer bekend is, informeren wij jullie uiteraard.

Het 12e Internationale congres het Shwachman Diamond Syndroom 27 t/m 29 mei 2027, Parijs, Frankrijk

Naast de wetenschappelijke onderwerpen is er tijdens dit congres ook aandacht voor de belangrijke rol van patiënten, families en patiëntenorganisaties. Leven met SDS brengt niet alleen medische uitdagingen met zich mee, maar kan ook gevolgen hebben voor bijvoorbeeld school, werk en het sociale leven. Daarom zijn er naast het wetenschappelijke programma speciale bijeenkomsten voor patiënten en hun families.
Lees hierover meer op de congreswebsite: **https://www.sds-congress2027.com/**
Website wordt steeds verder bijgewerkt.



Shwachman syndroom in het dagelijks leven

Het medische aspect is gericht op het stellen van de juiste diagnose en het doen van behandelingen. Wat de aandoening betekent voor het dagelijks functioneren hebben zorgverleners en indicatiestellers vaak geen idee.

Naast informatie over de medische aspecten bleek tijdens onze bijeenkomt op 4 juli dat duidelijke communicatie erg belangrijk is voor mensen met SDS. Het simpel houden aan (bel) afspraken en over wat te delen met anderen door zorgverleners, als voorbeelden.
Bij gebrek zal het vertrouwen in de zorg afnemen.

VAN HET BESTUUR

- Vergadering Medische Adviesraad Shwachman 8 januari 2026. Gespreksonderwerpen: Stand van zaken van Registries/databank internationaal (samenwerking met buitenlandse collega's en onderzoekers?); Nieuwe ronde herbeoordeling Expertisecentra in 2026, wij zijn door Amsterdam benaderd (start in juli 2026); Vragen over deskundigen op gebied van gastro-enteroloog en skeletdysplasie; Digitale gezondheidszorg / het belang van gegevensuitwisseling / Uitleg HL7/FHIR-Profiel (door Liesbeth) en de vraag of er een Wetenschappelijk Onderzoekfonds is gerelateerd aan Shwachman.

- Een vertegenwoordiging van het bestuur heeft op 11 juni 2026 een dag in het teken van 10 jaar VN-verdrag Handicap in Nederland bijgewoond, georganiseerd door Ieder(in). Met sprekers, panels én muziek om te vieren dat het verdrag er is, maar vooral ook aan te kaarten dat het verdrag nog veel beter uitgevoerd moet worden.

In Memoriam

Met diepe droefheid hebben wij vernomen dat Daniël op 3 september 2026 op 44-jarige leeftijdis overleden aan de gevolgen van Shwachman. Zijn ouders, Joke en Dirk, zijn vanaf het begin trouwe aanwezigen op de lotgenotencontactdagen. Wij wensen de familie en hun naasten veel sterkte met dit grote verlies. Wij zullen Daniël nooit vergeten

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 ….

- Op **Meerkosten.nl** informatie en tips te lezen zijn over extra kosten die u kunt hebben door een ziekte of beperking en over mogelijke vergoedingen en belastingaftrek daarvan. Bepaalde zorgkosten die niet door de zorgverzekering worden vergoed, kunnen onder voorwaarden aftrekbaar zijn bij uw belastingaangifte. **Let op:** u blijft zelf verantwoordelijk voor uw belastingaangifte en het controleren of kosten voor u aftrekbaar zijn.
- Wij een **besloten** Facebookpagina hebben voor onze directe achterban? Behoort u tot onze doelgroep? Vraag dan toegang aan via info@shwachman.nl.

Donateurs



Onze donateurs zijn een onmisbare bron van inkomsten. 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.

Als patiëntenorganisatie ontvangen we subsidie van het ministerie VWS voor lotgenotencontact, informatievoorziening en belangenbehartiging. Een belangrijke voorwaarde daarbij is dat we op de peildatum 1 september minimaal 100 donateurs hebben die € 25 per jaar bijdragen.

Goed nieuws: dat aantal hebben we inmiddels precies gehaald! Dank daarvoor!
Maar… we zouden graag wat ruimer in ons jasje zitten.
Helpt u mee om dat mogelijk te maken?

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 2026