STICHTING
ZELDZAME
ZIEKTEN
FONDS

Nieuwsbrief Zeldzame Ziekten Fonds
Februari 2016

Zeldzaam Ziek....maar niet in je EENDJE

Nationale Zeldzameziektendag 2016

Het geluid van zeldzaam goed in beeld!

Op zaterdag 27 februari 2016 vindt de Nationale Zeldzameziektendag plaats in het Nederlands Instituut voor Beeld en Geluid te Hilversum. Op deze dag vertellen patiënten hun verhaal met als doel zeldzame ziekten onder de aandacht te brengen bij beleidsmakers. Ook reikt een deskundige jury de Zeldzame Engel Awards uit. In de middag kan een bezoek worden gebracht aan Beeld en Geluid.

Wilt u hierbij aanwezig zijn? Inschrijven is nu nog mogelijk!

De Nationale Zeldzameziektendag is een jaarlijks terugkerende dag die wordt georganiseerd door de VSOP (een samenwerkingsverband van patiëntenorganisaties) en het Zeldzame Ziekten Fonds. In 2016 is het internationale thema 'Join us in making the voice of rare disease heard.' Het Nationale thema is 'Het geluid van zeldzaam goed in beeld!'

Inschrijven kan via deze website.

Wie verraste jij met Valentijn?

Zeldzaam ziek zijn doe je liever niet in je EENDJE. Met onze Valentijnsactie hebben we aandacht gegeven aan zeldzame ziekten. Vele hebben gedoneerd. Onwijs bedankt!

Onder de donateurs worden badeendjes verloot. Uiterlijk 15 maart ontvangen de gelukkigen hun eendje.

Zeldzame ziekten de wereld uit!

Financiering onderzoek naar Epidermolysis Bullosa (EB) rond!

Epidermolysis Bullosa (EB) is een dodelijke aandoening die de huid zo kwetsbaar maakt als de vleugels van een vlinder. Neem nu Jesse. Bij gezonde kinderen ontstaan blaren alleen na langdurige wrijving op de huid, zoals na een wandeltocht. Maar hij krijgt al blaren bij licht contact. Hij kan bijvoorbeeld niet ravotten met zijn zusjes en zelfs knuffelen met papa of mama is zijn huid teveel. Om wonden te ontsmetten moet hij bijna iedere dag in een chloor-bad liggen, waarvan de pijn extreem is.
Zijn ouders doen er alles aan om hem te helpen, maar het is een oneerlijke strijd.

Het ZZF zet zich al meer dan tien jaar in om ziektes zoals EB te overwinnen. En we hebben goed nieuws. De financiering van ons onderzoek naar EB is rond!

Professor Jonkman van het UMC Groningen (en zijn team) hebben een geneesmiddel voor EB ontwikkeld. Dat geneesmiddel werkt als volgt; kinderen met EB hebben een gebrek aan de lichaamseigen stof collageen. Hierdoor hechten verschillende huidlagen niet goed aan elkaar. Het geneesmiddel stimuleert het lichaam om zelf weer collageen aan te maken. De onderzoekers zijn inmiddels zover dat ze een stukje mensenhuid met Epidermolysis Bullosa op een muis hebben kunnen laten groeien. Toediening van het geneesmiddel bleek te leiden tot een gezondere huid die zelf collageen ging aanmaken. De volgende stap is om het geneesmiddel te testen op kinderen die met EB te maken hebben.

De onderzoekers kunnen de ontwikkeling van de therapie de komende drie jaar nu voortzetten en afronden. Zo zullen zij aan het einde van deze periode een oplossing voor Epidermolysis Bullosa hebben. Kunt u het zich voorstellen? Geen blaren en derdegraads brandwonden meer, een droom zou uitkomen. Een geweldige ontwikkeling voor alle gezinnen die met EB te maken hebben!

Dam Tot Damloop

Ben je sportief aangelegd of werk je je graag in het zweet voor een goede zaak? Het Zeldzame Ziekten Fonds neemt ook dit jaar deel aan de Dam Tot Damloop. We hebben 50 startbewijzen beschikbaar.

De Dam Tot Damloop is het grootste hardloopevenement van Nederland. Bijna 65.000 lopers leggen ieder jaar het parcours af, dat loopt van de Prins Hendrikkade in Amsterdam tot de finish in Zaandam. De afstand is 10 mijl of 16,1 kilometer. In 2015 hebben onze renners gezamenlijk
€ 17.000,- bij elkaar gelopen. Maandenlang hadden zij zich in het zweet gewerkt om zich door familie, vrienden en anderen te laten sponsoren. Dit jaar willen we minimaal € 20.000,- ophalen. Met jouw hulp moet dat lukken!

Direct aanmelden

Westland Rally

Op 13 maart wordt vanuit het Westland de eerste editie van de Westland Rally gereden. De organisatoren van deze rally hebben een warm hart voor het ZZF. Wij willen u dan ook graag op de hoogte brengen van deze leuke rally.

Voor meer informatie & deelname zie: www.westlandrally.nl

Niet in mijn EENDJE

Blog Mantelmama

Wat Bommel precies heeft weten we niet. We hebben geen diagnose. Naar alle waarschijnlijkheid zit er ergens een foutje in haar genetisch materiaal. Het is echter zo zeldzaam dat het zich niet laat vinden. Wij hebben dan ook geen groep of patiëntenvereniging waar we ons bij aan kunnen sluiten. Ook heb ik geen idee of er ergens op de wereld nog een kindje is zoals Bommel. Dit zoals zoveel ouders met een kind zonder diagnose. Maar ik voel me zeker niet eenzaam of alleen. Ik ben niet in mijn EENDJE!

Als ouders van een zorgintensief kindje heb je namelijk overeenkomsten met elkaar. Ook al zijn geen van onze kinderen hetzelfde en mankeren ze allemaal (net) iets anders. We zitten, wat mij betreft, voor een groot deel toch in hetzelfde schuitje. In dezelfde medische molen. Iedereen maakt zich zorgen, zit regelmatig in een ziekenhuis, heeft verdriet en iedereen wordt blij van de kleinste stap die voorwaarts gezet wordt. Je leert geluk te vinden in de kleine dingen. Ook hebben we allemaal fijne gesprekken met artsen, maar soms ook hele moeizame. We worstelen allemaal met slapeloze nachten, met de uitdaging de balans te bewaken, goed in ons vel te zitten en onze andere kinderen de aandacht te geven die zij verdienen. Sommige zaken hiervan zijn universeel voor alle ouders, zorgintensief kindje of niet.

Tam tam 2.0
Door onze verhalen, ervaringen en kennis met elkaar te delen zijn we wat mij betreft nooit alleen. Mijn blogs, columns en het contact met andere ouders dat daar uit voortvloeit, laten me dat iedere keer weer ervaren. En ik vind het een van de meest waardevolle contactvormen die ik heb rondom Bommel. Ook al is het een like of een digitale knuffel; ze helpen mij. Wat dat betreft ben ik heel blij dat wij in het 'social media tijdperk' leven. Al die cyberconnecties zijn belangrijk voor mij. Op de dagen dat ik er doorheen zit en op de dagen dat de zon schijnt. Voor mij is het de 'tam tam 2.0'. Ik heb al zoveel weetjes en tips opgedaan die me hebben geholpen met Bommel. Op mijn beurt geef ik deze tips weer door aan andere ouders. Zo helpen we elkaar door onze struggles. Het kan zo geruststellend werken om iets te horen, zien of lezen en dan te denken: "Gelukkig, die ouders hebben dat ook!".

Zorgintensieve rijkdom
Hier bovenop ben ik gezegend met lieve familie en vrienden en met een heel betrokken medisch team. Alle drie heel belangrijk, maar als ik kijk naar de medisch specialisten die wij om ons heen hebben, dan prijs ik mezelf gelukkig. De huisarts, kinderarts, uroloog, klinisch psycholoog, noem maar op, stuk voor stuk mensen die écht betrokken zijn bij Bommel en bij ons gezin. Ze denken met ons mee, staan open voor onze ideeën en helpen ons waar nodig. Ik weet dat ik op velen van hen kan terugvallen. Zorgintensieve rijkdom!
We mogen dan heel veel *niet* weten rondom Bommel en wat ze mankeert is zeker zeldzaam, één ding weet ik *wel*: wij zijn absoluut niet in ons EENDJE en dat zullen we ook nooit zijn!

Meer lezen? www.mantelmama.nl

Kom in actie!

Ieder kind met een zeldzame ziekte verdient het om onbezorgd te genieten! Daarom wil het Zeldzame Ziekten Fonds meer lotgenoten contact momenten zoals het Wintercircus en de Sint Verbindt Rally organiseren. Helaas gaat dat niet zomaar. De steun van mensen zoals jij is hard nodig! Met elkaar maken we een vuist tegen zeldzame ziekten.

Via onze website kan iedereen die interesse heeft geld inzamelen door middel van een actie. Je kunt hierbij denken aan een buurtfeest, koekjes bakken, of hardlopen voor het goede doel, waarbij de opbrengst ten goede komt aan patiënten met een zeldzame ziekte. Een actie opzetten is echt heel eenvoudig. We vinden het vooral belangrijk dat mensen iets doen wat ze leuk vinden en dat we samen zeldzame ziekten meer onder de aandacht kunnen brengen.

Lees meer

Droomwens gaat in vervulling

Woensdag 17 februari reikte Madeleen Driessen, ambassadrice van het ZZF een cheque uit aan Maarten in Hardenberg. Hiermee gaat de droomwens voor Maarten in vervulling. Zijn Volkswagen bus krijgt een opknapbeurt. De bus is hét middel voor Maarten om van buiten en van muziek te genieten. Maarten is beperkt door zijn zeldzame aandoening: Lesch Nyha.

Zeldzame aandoeningen bij kinderen

Onlangs is er op het gezondheidsplatform Mijn Gezondheidsgids een artikel over zeldzame aandoeningen bij kinderen gepubliceerd: https://www.mijngezondheidsgids.nl/zeldzame-aandoeningen-bij-kinderen-onderbelicht/ Hierin bespreken Cor Oosterwijk en Anne Speijer van de VSOP het belang van een verbeterde samenwerking tussen hulporganisaties.

Onderzoek Cystic Fibrosis van start!

Donderdag 18 februari heeft de cheque uitreiking voor Cystic Fibrosis plaatsgevonden in het Universitair Medisch Centrum in Utrecht. Muco & Friends ambassadeur Jason Bouman nam de cheque in ontvangst van ZZF ambassadrice Madeleen Driessen. Bouwman is de winnaar van de eerste editie van Bloed, Zweet & Tranen en Driessen wereldberoemd als promotor van Nederland (Frau Antje).

Onderzoekers Ineke Braakman en Bertrand Kleizen gaven vervolgens een rondleiding door het laboratorium waar het onderzoek naar Cystic Fibrosis plaatsvindt. Hier wordt onder andere analyse verricht van eiwit-samples om te achterhalen wat er precies misgaat in de lichaamscellen van een patient met Cystic Fibrosis.

Cystic Fibrosis is wereldwijd de meest voorkomende genetische aandoening. Niettemin is de ziekte nog steeds zeldzaam. Cystic Fibrosis komt voor in verschillende gradaties, maar is in alle gevallen uiteindelijk dodelijk. Dit onderzoek moet helpen een medicijn te ontwikkelen tegen deze vreselijke ziekte, zodat genezing dichterbij komt.

Vriendenloterij

Oormerk je loten en steun het ZZF!

Het Zeldzame Ziekten Fonds is al jarenlang één van de goede doelen van de Vriendenloterij. Door mee te spelen steun je ons in de strijd tegen zeldzame ziekten en maak je elke week kans op fantastische prijzen. Het enige wat je hoeft te doen is je loten oormerken en de helft van je inleg gaat naar ZZF!

Speel je al mee? Je kunt je loten aanpassen via je persoonlijke pagina op www.vriendenloterij.nl of telefonisch via 0900 – 300 1400. De prijs per lot blijft hetzelfde, maar de helft van je inleg gaat nu naar ZZF.

Bezoek onze website op www.zzf.nl
Doneer aan het ZZF via http://www.zzf.nl/donateurs