



15
JAAR
2005 - 2020

STICHTING
ZELDZAME
ZIEKTEN
FONDS

Jaarverslag 2020

Zeldzaam ziek...

maar niet in je eend(t)je



**Steun het Zeldzame Ziekten Fonds
en geef zieke kinderen een kans
op een gezonde toekomst.**

STICHTING
**ZELDZAME
ZIEKTEN
FONDS**

Helpt u ook mee? Volg ons op   
Zeldzame Ziekten de wereld uit
Doneer via www.zzf.nl of NL15 Rabo 0111.1771.11



Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI

Inhoud

Voorwoord voorzitter	4
Wat is een zeldzame ziekte	6
Visie, missie, doelstellingen	7
De organisatie	8
Onze ambassadeurs	10
U hielp ons	12
Onderzoeksprojecten	16
Jan Lammers ZZF Rally	25
Hoogtepunten	26
Hartenwensen	30
In de media	34
Bestuur & team ZZF	36
Financiële resultaten	37
Vooruitblik	42

Colofon

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds
Den Haag, 2021



Stichting Zeldzame Ziekten Fonds

Cornelis de Wittlaan 39
2582 AB Den Haag
Telefoon: 070 - 338 70 27
Info@zzf.nl
www.zzf.nl
KvK: 27280475
NL15RABO0111.1771.11
RSIN nummer 815540127

Dit jaarverslag is gemaakt en gesponsord door Knijnenburg Producties. Tekst en redactie is verzorgd door Krachtig & Helder. Voor het vooruitblik danken wij Leo van der Velde. Fotografie Désirée Nieuwenhuize, Production Boss en eigen foto's ZZF.

Voorwoord voorzitter

Samen heeft nog nooit zoveel betekenis gehad als in het afgelopen jaar.

We kijken terug op een bijzonder jaar. 2020, het jubileumjaar waarin Stichting Zeldzame Ziekten Fonds 15 jaar bestond, werd een uitzonderlijk jaar met een crisis die een grote impact had op iedereen. De impact op mensen met een zeldzame ziekte was – en is tot op de dag van vandaag – echter nog vele malen groter. Ik vraag u dan ook extra aan deze kwetsbare groep te denken en ons te ondersteunen in onze strijd. De strijd om kinderen en volwassenen met een zeldzame ziekte te helpen. Juist nu.

Met veel enthousiasme keken wij ernaar uit om het jubileumjaar met u te vieren. Maar het liep allemaal anders. Wij hebben veel respect voor ouders van zeldzaam zieke kinderen die dubbelhard zijn getroffen, want de impact op hen is enorm. Zorg en bestaande onderzoeken in ziekenhuizen liggen nagenoeg stil. Niet naar buiten kunnen, of een dagje uit, raakt mensen met een zeldzame ziekte, maar de echte klap moet nog komen. Het 'rimpel-effect' van de coronacrisis is groot.

Gezien de halvering in inkomsten in 2020 bij Stichting Zeldzame Ziekten Fonds, en vele andere stichtingen, zal er ook op langere termijn minder onderzoek gedaan kunnen worden, terwijl er zoveel zeldzame aandoeningen zijn.

De diagnosetijd is vaak al zo lang en nu lopen we het risico dat deze nog langer wordt. Stelt u zich eens voor dat u jarenlang ziekenhuis in en uit loopt zonder diagnose, op zoek naar antwoorden, op weg naar een toekomst die meestal rampzalig is...

Een groot deel van de patiënten met een zeldzame aandoening is (zeer) jong. Voor deze (zeer) jonge kinderen en/of pasgeboren baby's is een diagnose van groot belang zodat het hele gezin zichzelf kan voorbereiden op die toekomst. Voor veel patiënten komt een medicijn echter te laat. Daarom vindt het Zeldzame Ziekten Fonds het van levensbelang om in te blijven zetten op onderzoek naar zeldzame ziekten. Juist ook nu.

Daarnaast organiseren we lotgenotencontactdagen. Op deze onvergetelijke dagen kunnen zorgen en pijn even worden vergeten. Ouders, verzorgers en kinderen vinden elkaar op deze dagen en delen hun ervaringen en kennis met elkaar.

Echter, door de getroffen coronamaatregelen waren locaties waar lotgenotencontactdagen plaatsvinden gesloten en door de 1.5 meter maatregel en beperkte groepsgrootte konden deze dagen niet plaatsvinden. Waar we in 2019 circa 5.000 gasten konden verwelkomen, waren dat er in 2020 nog maar 1.000. Met het schrijnende resultaat van 0 gasten van april 2020 tot en met mei 2021. Maar juist nú is contact zo belangrijk. Het Zeldzame Ziekten





Fonds kijkt dan ook uit naar de eerst mogelijke dag dat onze gasten weer veilig bijeen kunnen komen. Deze dagen zijn er voor het hele gezin. Ook de gezonde broers en zussen -zogenaamde brussen- mogen mee. Kleine groepjes kinderen en volwassenen met dezelfde aandoening uit het hele land ontmoeten elkaar tijdens dit soort waardevolle dagen. Er worden herinneringen voor het leven gemaakt. Tijdens de ZZF familie-dagen hoeven de gezinnen werkelijk nergens over na te denken. De zeldzaam zieke kinderen kunnen een dag gewoon kind zijn en even geen patiënt. Dat is onbetaalbaar. Ondanks de maatregelen ben ik er trots op dat we begin 2020 toch drie belangrijke lotgenotencontactdagen hebben kunnen organiseren.

Omdat grote bijeenkomsten niet mogelijk waren, hebben wij individuele Hartenwensen in vervulling laten gaan. Wel 20 wensen werden vervuld in ons jubileumjaar, in samenwerking met het VriendenFonds van de VriendenLoterij. Ook hebben we in het voorjaar van 2020 meer dan 1.000 knuffels verstuurd aan de kinderen van het Zeldzame Ziekten Fonds. Een actie omdat een 'echte' knuffel geven niet kon. Zo konden we toch een knuffel geven en ze laten weten dat we aan ze denken! En aan het einde van het jaar probeerden we wat kleur te geven door een Kerst-kleurplaat-kaart te versturen om iedereen een hart onder de riem te steken. Samen met wat lekkere chocolade werd deze traktatie goed ontvangen. In dit jaarverslag leest u hier meer over.

Onze jaarlijkse Jan Lammers ZZF Rally is altijd een groot succes. Maar het ondenkbare werd werkelijkheid, de 15e jubileumeditie kon niet

worden gereden. Ondanks die tegenslag, werd er door een online veiling toch geld opgehaald. Met de opbrengst wordt het onderzoek 'Sterftcijfer van kinderen met complicaties leukemiebehandeling omlaag krijgen' tóch mogelijk gemaakt. Geweldig! Het mogelijk maken van dit onderzoek en andere onderzoeken waren mijlpalen in dit bijzondere jubileumjaar. Ook zijn er weer de nodige onderzoeken afgerond en/of voortgezet. Voor meer informatie hierover verwijs ik u graag naar het hoofdstuk 'Onderzoeken' in dit jaarverslag.

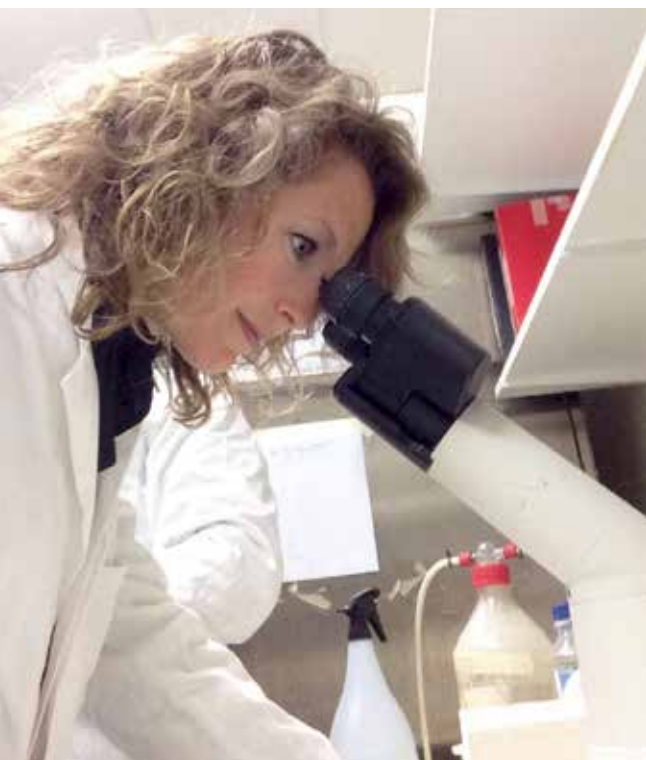
Door de coronamaatregelen waren er helaas ook geen evenementen mogelijk van bijvoorbeeld Sjaak Bral in WestlandTheater de Naald, konden diverse serviceclubs geen evenementen organiseren en werd er veel minder geld opgehaald voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Bijzonder dankbaar zijn we dan ook voor de steun en schenkingen van vermogensfondsen, bedrijven en particulieren zodat de schade van de halvering van de inkomsten nog beperkt bleef. Fantastisch!

Tenslotte wil ik u bedanken. Voor uw steun en uw vertrouwen. Wij blijven er alles aan doen om geld te werven voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Zo kunnen we onderzoek naar zeldzame ziekten mogelijk blijven maken en kunnen we lotgenoten met elkaar in contact blijven brengen. Ook ten tijde van crisis. Mogen we op u rekenen, juist ook nu?

Veel leesplezier gewenst.

Charles Ruijgrok
Voorzitter Zeldzame Ziekten Fonds

Wat is een zeldzame ziekte



Het Zeldzame Ziekten Fonds zet zich al 15 jaar in voor zeldzame ziekten. Om ons beter te begrijpen is het belangrijk om te weten wat een zeldzame ziekte is, waar wij voor staan, wat wij doen en hoe wij onze doelen willen bereiken.

In Nederland lijden naar schatting 1 miljoen mensen aan een zeldzame ziekte. Circa 14.000 kinderen sterven er jaarlijks aan een zeldzame ziekte. 30% sterft voor hun 5e levensjaar.

Wat is een zeldzame ziekte

Binnen Europa wordt een ziekte of aandoening aangemerkt als zeldzaam als minder dan 1 op de 2.000 mensen aan deze aandoening of ziekte lijdt. In Nederland betekent dit dat er sprake is van een zeldzame aandoening als er minder dan 8.000 patiënten zijn met één bepaalde ziekte. In de praktijk gaat het veelal om hele zeldzame ziekten. Duizenden zeldzame ziekten treffen slechts enkele patiënten in Europa, zoals de

ziekte van Pompe en het Marshall Smith Syndroom. Bij zeldzame aandoeningen gaat het niet alleen om ziekten “waar men nog nooit van heeft gehoord”, maar ook om bekende ziekten zoals ALS en kanker, die in veel verschillende zeldzame vormen kan voorkomen. Alle kankervormen waaraan kinderen lijden, zijn zeldzame ziekten. Het Ewing-sarcoom is bijvoorbeeld een zeldzame bottumor. Er zijn ongeveer 6.000 – 8.000 zeldzame ziekten bekend.

Kenmerken van een zeldzame ziekte zijn:

- Zeldzame aandoeningen zijn vaak chronisch, progressief, meestal levensbedreigend en treffen een klein aantal patiënten per ziekte;
- De kwaliteit van leven van mensen die lijden aan een zeldzame ziekte wordt vaak gekenmerkt door het gebrek aan of het verlies van autonomie;
- Het hebben van een zeldzame aandoening gaat vaak gepaard met veel pijn, leed en onzekerheid voor de patiënt en zijn/haar familie;
- Patiënten met een zeldzame ziekte en hun gezinnen zijn bijzonder geïsoleerd en kwetsbaar als gevolg van het kleine aantal patiënten;
- Voor veel zeldzame aandoeningen bestaat vaak geen effectieve behandeling.

Visie, Missie, Doelstellingen

Het Zeldzame Ziekten Fonds is in 2005 opgericht door onder andere Charles Ruijgrok. De afgelopen 15 jaar heeft de stichting een flinke groei doorgemaakt met het werven van geld voor onderzoek naar zeldzame ziekten. We hebben zeldzame ziekten succesvol onder de aandacht gebracht bij het Nederlandse publiek.

Visie

Het Zeldzame Ziekten Fonds vindt het onacceptabel dat er zo weinig aandacht is en middelen zijn voor de strijd tegen zeldzame ziekten. Mensen met een zeldzame ziekte staan er vaak alleen voor. Dit terwijl vanuit de overheid en diverse fondsen miljoenen beschikbaar zijn voor onderzoek naar 'bekende' ziekten. In een welvarende samenleving als Nederland heeft iedereen recht op de juiste zorg, effectieve behandelingen en waar mogelijk kans op genezing. Er moet dan ook veel meer geld beschikbaar komen voor onderzoek naar zeldzame ziekten. Onderzoek vergroot kennis en het biedt inzicht. Alleen op deze wijze kunnen we oorzaken vinden, nieuwe behandelmethoden ontwikkelen en genezing een stap dichterbij brengen. Daarnaast kan er meer inzicht verkregen worden over de specifieke behoeften die deze groep mensen heeft.

Missie

Het Zeldzame Ziekten Fonds helpt mensen met een zeldzame ziekte. Dit doen wij door geld in te zamelen voor wetenschappelijk onderzoek, door bekendheid te geven aan zeldzame ziekten en door lotgenotencontact op te zetten.

Doelstelling

De doelen die het Zeldzame Ziekten Fonds had gesteld voor 2020 en wat er is gerealiseerd:

- € 518.000,- geworven in plaats van de beraamde € 1.000.000,-.
Helaas hebben we deze doelstelling niet behaald i.v.m. de gevolgen van de coronacrisis.
- ZZF organisatie verder neerzetten d.m.v. verdiepingsslag maken met het nieuwe team. ✓
- Meer onderzoek naar zeldzame ziekten financieren (voor 2020 was de wens wederom 5 nieuwe onderzoeken te financieren). ✓
- Nieuwe fondsen werven. ✓
- Meer bekendheid en aandacht krijgen voor zeldzame ziekten d.m.v. inzet ambassadeurs, acties en persaandacht. ✓
- Voortzetten lotgenotencontact en het regionaal opzetten en uitbouwen van nieuwe verbindende events als de Sint verbindt Rally. ✓
- Nieuwe geld wervende events organiseren. Helaas hebben we ook deze doelstelling niet kunnen bewerkstelligen door corona.
- Aangenomen visie op kosten handhaven. ✓
- Uitbouwen particuliere donateurs en superpromoters. ✓
- Grote financiers zoeken middels een samenwerking met familie- of andere bedrijven. ✓
- Pool vrijwilligers handhaven, zeker geen krimp. ✓

De organisatie

Het Zeldzame Ziekten Fonds is een kleine stichting die met lage kosten een zo hoog mogelijk resultaat probeert te halen. Door het werven van geld bij vermogensfondsen, bedrijven en particulieren en door het organiseren van evenementen halen we geld op voor de financiering van onderzoek en de organisatie van lotgenotencontact.



Stichting Zeldzame Ziekten Fonds is aangemerkt als een Algemeen Nut Beogende Instelling (ANBI). Dit betekent dat het ZZF geen winst-oogmerk heeft, zich confirmeert aan de ANBI-normen en zich voor de volle 100% inzet voor het algemeen belang.

Het ZZF ontvangt geen overheidssteun en is volledig afhankelijk van donaties en giften van fondsen, particulieren en bedrijven.

Het Zeldzame Ziekten Fonds is betrokken en betrouwbaar. Betrokken door de organisatie van lotgenotencontact en betrouwbaar in de manier waarop we werken. Alle uitgaven in 2020 zijn door het bestuur enkel gedaan vanuit het perspectief van good governance en risicobeheer en als hier dekking voor is. Het ZZF wil geen reserves opbouwen omdat we graag zoveel mogelijk geld aan onderzoek en contact dagen willen uitgaven. We hebben wel een gezonde continuïteit reserve opgebouwd.

Het team Fondsenwerbers bestaat uit 3 parttime medewerkers te weten Iselle van Ruijven, Irene Wassenaar en Daniëlle Nicodem. Voor project-management en administratie is Yvonne Oberweis parttime beschikbaar.

Bestuursvergadering

Het bestuur en het team van het ZZF vergaderen zes keer per jaar. Tijdens deze vergaderingen komen de fondsenwervende activiteiten en financiële resultaten aan bod. Daarnaast bespreken we de stand van zaken rond lopende onderzoeken en beslissen we over nieuw ingediende onderzoekaanvragen. De bestuurders zijn onbezoldigd. Lees op pagina 36 meer over het bestuur.

Dagelijkse leiding

Het bestuur heeft de (dagelijkse) leiding gedelegeerd aan de voorzitter: Charles Ruijgrok. De voorzitter is met het team verantwoordelijk voor het uitvoeren van de operationele zaken.

Raad van advies

De Raad van advies komt één keer per jaar samen en geeft advies over de langetermijnvisie. Waar mogelijk zetten ze hun netwerk in om onze doelstellingen te verwezenlijken.

Medische adviesraad

De onafhankelijke Medische Adviesraad beoordeelt de onderzoeksvoorstellen die het Zeldzame Ziekten Fonds vanuit ziekenhuizen en patiëntenorganisaties ontvangt. De voorstellen worden onder andere beoordeeld op haalbaarheid, noodzakelijkheid en op de ernst van de ziekte. Financiële ondersteuning aan een onderzoek wordt pas verleend na goedkeuring van de Medische Adviesraad.

De Medische Adviesraad bestaat uit twee leden:

Prof. J. (Jan) Smeitink

*Hoogleraar Mitochondriële Geneeskunde,
Radboudumc – Nijmegen - en Ridder in de
Orde van de Nederlandse Leeuw.*



Jan is de founding CEO van Khondrion (start eind 2012), een in klinische fases van onderzoek opererend farmabedrijf dat zich richt op de ontwikkeling van medicijnen voor energiestof-

wisselingsziekten. Sinds mei 2020 ondersteunt hij nog wel meerdere promotieonderzoeken aan het Radboudumc, maar is zijn belangrijkste doel met Khondrion de eerste behandelingen voor mitochondriële ziekten naar de markt te brengen. Na zijn studie Geneeskunde, specialiseerde Jan Smeitink zich in de kindergeneeskunde (Radboudumc Nijmegen) en subspecialisatie metabole ziekten (Wilhelmina Kinderziekenhuis Utrecht). Van 1996 tot en met begin 2019 was hij hoofd van de afdeling Metabole Ziekten. Hij was Directeur van het door hem in 1996 opgerichte Radboud Centrum voor Mitochondriële Geneeskunde (RCMM) tot mei 2020. Onder zijn leiding is het RCMM geworden tot een internationaal expertisecentrum voor patiëntenzorg, diagnostiek, begeleiding en onderzoek voor patiënten met een mitochondriële ziekte. In 2001 werd Smeitink benoemd tot hoogleraar Mitochondriële Ziekten. Hij begeleidde meer dan 25 promovendi en schreef meer dan 400 wetenschappelijke publicaties. In 2006 werd hij benoemd tot foreign adjunct professor aan het

Karolinska Institute in Stockholm, Zweden en twee jaar later werd hij directeur van het Institute for Genetic and Metabolic Disease. Van 2014 tot en met begin 2019 was Jan Smeitink vicevoorzitter van de Radboud Nanomedicine Alliance en tot aan mei 2020 voorzitter van het Radboudumc onderzoeksthema Mitochondriële ziekten, één van de leidende onderzoeksthema's van het Radboudumc.

Drs. D.C.D. (Diederik) de Lange

Uroloog, Maasstad Ziekenhuis - Rotterdam

Sinds oktober 2001 is Diederik de Lange als Uroloog verbonden aan het Maasstad Ziekenhuis. Hij is gespecialiseerd in robot geassisteerde chirurgie en in de behandeling van oncologische urologische aandoeningen, in het bijzonder nier- en blaaskanker.



Na zijn studie Geneeskunde aan de Rijksuniversiteit te Leiden, volgde hij de vooropleiding Chirurgie in het ErasmusMC Rotterdam en aansluitend de opleiding tot Uroloog in het Leids UMC en het Leyenburg Ziekenhuis. In 2009 heeft de Lange, in samenwerking met Uroloog Sjoerd Klaver, robotchirurgie in het Maasstad Ziekenhuis opgezet. Hieruit is het Robot Expertise Centrum Nederland (REC.NL) ontstaan.

Ambassadeurs

De ambassadeurs van het ZZF zetten we in tijdens grote evenementen. Ook staan ze namens het ZZF de pers te woord en daarnaast openen ze hun netwerk voor het ZZF door middel van introducties.

Onze ambassadeurs



Estavana Polman

“een glimlach op het gezicht van een ziek kind is onbetaalbaar”

“De afgelopen jaren heb ik met eigen ogen gezien wat een impact het hebben van een zeldzame ziekte heeft. Maar ik heb ook gezien dat je met een actie, klein of groot, een glimlach op het gezicht van een kind kunt toveren en daar zet ik mij graag voor in!”



Jan Lammers

“onderzoek is noodzakelijk”

“Tijdens de ZZF Rally 2013 heb ik kennis mogen maken met het Zeldzame Ziekten Fonds. Onderzoek naar zeldzame ziekten is noodzakelijk en daar zal ik mij samen met de andere ambassadeurs voor inzetten! Ik ben er enorm trots op dat de ZZF Rally sinds 2016 mijn naam draagt.”



Gijs van Lennep

“het is een eenzame strijd”

“In Nederland hebben we te maken met ruim 6.000 zeldzame aandoeningen, één miljoen Nederlanders lijden aan een zeldzame ziekte. Helaas is de noodzaak voor onderzoek nog niet voldoende tot de samenleving doorgedrongen. Als ambassadeur van het Zeldzame Ziekten Fonds zet ik me in voor de eenzame strijd die deze patiënten, en hun families, voeren. Alleen door geld te investeren in onderzoek kunnen we de patiënten kansen bieden voor de toekomst.”



John Fentener van Vlissingen

“gezondheid is je grootste bezit”

“Gezondheid is het grootste bezit dat je als mens kunt hebben. Helaas is de werkelijkheid voor vele mensen grilliger: 1 miljoen mensen hebben te maken met een zeldzame ziekte. Deze mensen voelen zich vaak in de kou staan en een behandeling lijkt vaak ver weg. Voor deze mensen wil ik me inzetten als ambassadeur van het Zeldzame Ziekten Fonds. Want samen kunnen we ons sterk maken en mensen met een zeldzame ziekte hoop geven voor de toekomst”.

Het Zeldzame Ziekten Fonds krijgt steun van een aantal bevlogen ambassadeurs. Zij gebruiken hun netwerk om het ZZF onder de aandacht te brengen en openen deuren naar nieuwe samenwerkingspartners.

Bas van Werven

“cruciaal belang”

“Er zijn veel onbekende ziekten die elke dag slachtoffers eisen. Hun onbekendheid heeft vaak te maken met het feit dat ze slechts sporadisch voorkomen. Dat maakt dat ze te weinig aandacht krijgen van farmaceuten en van het grote publiek. Terwijl je zelf, of een dierbare, maar getroffen zult worden door zo’n zeldzame ziekte. Daarom speelt het ZZF een rol van cruciaal belang als wegbereider van onderzoek. Ik steun het Fonds in dat streven dan ook van ganser harte.”



Madeleen Driessen

“dubbel pech”

“Mensen met een zeldzame ziekte hebben dubbel pech. Ze zijn ernstig ziek en hebben nauwelijks lotgenoten met wie ze ervaringen kunnen delen. Zelf heb ik dubbel mazzel, omdat ik gelukkig en gezond ben. Door me in te zetten als ambassadeur hoop ik mijn geluk een beetje te kunnen verspreiden.”



Rafaël van der Vaart

“geraakt en onaanvaardbaar”

“Als bekende ex-profvoetballer krijg ik veel media-aandacht. Dat is helaas anders voor kinderen met een zeldzame ziekte. Daarom ben ik ambassadeur van het Zeldzame Ziekten Fonds en geef ik kinderen met een zeldzame aandoening de aandacht die ze verdienen. Zo realiseer ik me dat bewegen en sporten niet voor iedereen vanzelfsprekend is. Het is frustrerend om te zien hoe een zeldzame aandoening de bewegingsvrijheid van mensen kan beperken. Wat me nog meer raakt is dat veel ziekten chronisch en progressief zijn en de kans op overlijden groot is. Dat is voor mij onaanvaardbaar.”



U hielp ons

Het Zeldzame Ziekten Fonds hecht enorm veel waarde aan de steun van partners, donateurs, fondsen en vrijwilligers. Wij hebben veel waardering voor wat zij doen. Want zij maken het mogelijk dat het ZZF wetenschappelijk onderzoek naar levensbedreigende, zeldzame ziekten voort kan zetten en familie evenementen kan blijven organiseren. Medeoprichter en voorzitter Charles Ruijgrok: "Met behulp van alle partijen die ons hielpen in 2020 konden we het jaar toch nog afsluiten met een totaalbedrag van € 517.687,-. Uiteraard betreuren we dat dit resultaat door de coronacrisis de helft is van het totaalbedrag van de jaren ervoor. Maar wij zijn iedereen enorm dankbaar voor de inspanningen die gedaan zijn om dit bedrag te realiseren! Door jullie bijdragen konden wij toch een groot deel van ons werk voor mensen met een zeldzame ziekte blijven doen.

Uw steun, hulp en inzet maakt dat wij al 15 jaar lang een vuist kunnen maken tegen zeldzame ziekten. Wij zijn daar ontzettend dankbaar voor en we hopen dat het ZZF nog lang op uw steun kan rekenen!

Inhoudelijke Partners

Het ZZF werkt samen met diverse inhoudelijke partners op het gebied van onder andere erfelijkheid, gezondheid en patiëntenbelangen. Het Erfocentrum en de VSOP zijn er daar twee van. Aan de basis van deze samenwerking staat kennis- en informatiedeling. Het gebruik van deze kennis komt de patiënten ten goede.

Bedrijven

Ook hebben we mooie samenwerkingsverbanden met diverse bedrijven. Teveel om allemaal te noemen, maar om u een beeld te geven vindt u hieronder enkele voorbeelden. Deze bedrijven

dragen het Zeldzame Ziekten Fonds een bijzonder warm hart toe. Ze combineren hun bedrijfsvoering met Maatschappelijk Verantwoord Ondernemen of willen 'gewoon iets goeds doen' voor zeldzaam zieke patiënten. Met enkele van deze relaties hebben we onze mooie evenementen weer vorm kunnen geven: State of Art, Porsche Centrum Rotterdam, Van Dillen techniek, ABS schadeherstel, Steltman Juwelier, Berkman BV, BCD, Knijnenburg Producties, Wings Hotel, Arbo Advies Nederland, Fastlane Exclusive en ENAG. Verder zijn we de Efteling, Madurodam, Ouwehands Dierenpark, Blijdorp en Duinrell erg dankbaar voor hun betrokkenheid en voor het faciliteren van lotgenotencontactdagen.

Donateurs

Het ZZF ontvangt geen subsidies en is daardoor afhankelijk van giften van bedrijven en van particuliere donaties. Wij koesteren onze donateurs. Ook blijven we zoeken naar mogelijkheden om nieuwe donateurs te benaderen, te inspireren en te activeren. Naast onze eigen 'doneer en actie module' op de website van het ZZF, stelt ook Geefgratis donateurs en sponsors in de gelegenheid het Zeldzame Ziekten Fonds te steunen door middel

OPROEP:

Het ZZF gaat door met strijden tegen zeldzame ziekten, u ook? Start nu met Maatschappelijk Verantwoord Ondernemen voor het ZZF. Neem contact met ons op om de mogelijkheden te bespreken.

van doneermodules. Nieuw is de mogelijkheid om via Facebook goede doelen, waaronder het ZZF, te steunen met een eigen actie. Het ZZF mocht het afgelopen jaar € 208.323,- aan donaties, schenkingen en giften in ontvangst nemen. Het aantal particuliere donateurs nam in 2020 begrijpelijk ook af door de coronacrisis.

Nalatenschappen

Steeds meer mensen besluiten -een deel van hun nalatenschap te schenken aan een goed doel. Zij vinden het belangrijk dat er ook na hun overlijden wordt doorgewerkt aan het ideaal waar ze om geven. Uw nalatenschap kan veel betekenen voor zieke kinderen. Het is mogelijk om uw nalatenschap te oormerken (specifiek besteden) aan een bepaalde ziekte of aan één van onze andere doelstellingen. U kunt contact met ons opnemen indien u meer informatie wilt: info@zzf.nl of 070-3387027.

Fondsen & Stichtingen

Om onderzoek naar zeldzame ziekten mogelijk te maken werkt het ZZF samen met verschillende fondsen en stichtingen. Zij ondersteunen het belang van onderzoek en doneren via het Zeldzame Ziekten Fonds een bedrag om onderzoek op te starten. In 2020 is een bedrag opgehaald van maar liefst € 309.364,- Geweldig!

Dankzij de schenking aan het Zeldzame Ziekten Fonds van Stichting Reggeborgh konden in 2020 de volgende onderzoeken van start gaan: muco-saal melanoom, syndroom van Leigh en klassieke galactosemie. Het onderzoek hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS), dat in 2017 van start ging dankzij Stichting Reggeborgh, zou afgelopen jaar zijn afgerond, maar door corona heeft dit onderzoek vertraging opgelopen.

Met de uitkomsten van alle onderzoeken verwachten wij een grote groep zeldzaam zieken te kunnen helpen op weg naar een medicijn en kan door de vroege opsporing van zeldzame stofwisselingsziekten zoals klassieke galactosemie al bij de geboorte de diagnose worden gesteld waardoor een hoop leed zal worden bespaard.

Vrijwilligers

Zonder vrijwilligers geen ZZF evenementen! Ook dit afgelopen jaar hebben ruim 50 vrijwilligers zich ingezet voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Ook nieuwe vrijwilligers hebben zich aan het ZZF verbonden, iets waar we enorm trots op zijn. Waardevolle handen die operationeel helpen bij evenementen om alles vlekkeloos te laten verlopen. Zonder onze vrijwilligers kunnen wij dit alles niet organiseren. Bedrijven geven hun medewerkers ook steeds meer ruimte om een goed doel te helpen. IQVIA, Pfizer en Porsche Centrum Rotterdam zijn hier goede voorbeelden van. Vele handen maken immers licht werk en zo kunnen we met elkaar meer mensen helpen. Bedankt vrijwilligers!

Beneficianten

Door de stijgende zorgkosten en dalende vergoedingen zit een extraatje er vaak niet in. Daarom organiseert het Zeldzame Ziekten Fonds familie evenementen en lotgenotencontactdagen. Voor velen komen medicijnen helaas te laat en voor hen en voor hun naasten zijn deze dagen dan ook bijzonder waardevol. Zo kunnen ze weer even mens zijn, in plaats van patiënt.

Het jaarlijkse Sinterklaasfeest in Duinrell, de Sint Verbindt Rally, de week van het Zeldzaam Zieke Kind in Villa Pardoes en vele lotgenoten-

contactdagen konden afgelopen jaar niet doorgaan vanwege de maatregelen rondom het coronavirus. Toch wisten we de gasten van het Zeldzame Ziekten Fonds te bereiken om ze te laten weten dat we aan ze denken.

In het voorjaar konden we hen allemaal een knuffelbeer sturen, omdat een echte knuffel geven tijdens lotgenotendagen niet mogelijk was. We werkten samen met Stichting Favendo en Happy Horse voor deze sympathieke actie. Dankzij Stichting Favendo konden wij tijdens de feestdagen de families bereiken door een kerstkleurplaat-kaart te sturen met een chocoladeverwennerij. Ook konden we dit jaar verschillende individuele Hartenwensen in vervulling laten gaan. Lees hierover meer op pagina 30-33.

We zijn dankbaar dat we ondanks alles in contact konden blijven met deze families, maar de reden van dit contact blijft uiteraard bijzonder verdrietig. Daarom helpen we alle mensen



die kampen met een zeldzame ziekte ook door onderzoek te doen. Op de volgende pagina's behandelen we afgeronde, lopende en nieuwe onderzoeken.

VriendenLoterij al vele jaren trouwe supporter van ZZF

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 steunt u ons in de strijd tegen zeldzame ziekten en maakt u elke week kans op fantastische prijzen. Het enige wat u hoeft te doen is de loten oormerken (specifiek besteden aan) en minimaal 40% van uw inleg gaat naar ZZF!

Speelt u al mee? U kunt de loten aanpassen via uw persoonlijke pagina op www.vriendenloterij.nl of telefonisch via 0900 – 300 1400. De prijs per lot blijft hetzelfde, maar de helft van uw inleg gaat naar het ZZF.

Welkom nieuwe spelers

In 2020 heeft de VriendenLoterij weer veel nieuwe spelers mogen verwelkomen die geoormerkt (uw deelname is specifiek bestemd voor het ZZF) meespelen voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Welkom en fijn dat u meespeelt! Mede namens iedereen met een zeldzame ziekte die wij door uw deelname kunnen helpen.

ZABAWAS

Nh1816
Verzekeringen

fondsNutsOhra
VOOR MENS & ZORG

Fonds 1818



Aanmoedigingsfonds van de
Koninklijke Facultatieve

FLOW
TRADERS
FOUNDATION

Ars Donandi
Mevrouw A.Th. Vogler
fonds



Landschappe Vereniging van Crenans

Elise Mathilde

Van Leeuwen Van Lignac

REGGEBORGH

Stichting
de Lichtboei



Brabants
Lederwarenhuis

Fortes
energy systems

BETJEMAN & BARTON
Marchands de thé à Paris depuis 1919

HOUSE
OF LORDS



HOFTRAMM
TRAMRESTAURANT

Désirée
Nieuwenhuize
Fotografie



REVOLT
by JOHN BIESHEUVEL

trendfactory

KOMPANEN
ROTTERDAM

BCD travel

Keurslager Warmenhoven
Wateringen



ABS
autoherstel



Hapag-Lloyd



Porsche Centrum Rotterdam

NEWOMIJ
COMMITMENT IN REAL ESTATE



BERKMAN
Sinds 1903

Knijnenburg*
DESIGN PRINT SIGN ONLINE

DAF



STATE OF ART

Steltman
ATELIER - JUWELEN - HORLOGES



madurodam

ENEXIS
NETBEHEER

Lettercompany
Letters, logo's en meer



ENAG
OLDTIMERSTALLING

JB
Van der Lans & Buscher
STADSGEGEBEN



Rotterdam The Hague
Airport



IMS Health & Quintiles are now
IQVIA

HOSPITALITY EVENTS
CARS JEANS STADION



erfo centrum
Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid,
Kinderwens en Medische Biotechnologie



IFMSA
International Federation of
Medical Students' Associations

MEDIA
PLANET

Onderzoeksprojecten

Een van onze missies is geld ophalen voor wetenschappelijk onderzoek. Wij hebben in het afgelopen jaar onder andere geld gewonnen voor de volgende onderzoeken en zijn er onderzoeken van start kunnen gaan:

Nieuwe onderzoeken:

Glioblastoom (duur: 2020 – 2021)

Het onderzoeksproject “Extracellulaire vesicles als therapeutisch target ter verbetering van glioblastoom-therapie heeft betrekking op de dodelijkste vorm van kwaadaardige primaire hersentumoren, glioblastomen. Het doel van dit onderzoek dat wordt geleid door dr. Kasper Rouschop, Universiteit Maastricht, is vaststellen of het aangrijpen op extracellulaire vesicles, uitgescheiden door de glioblastoma cellen, een effectieve manier is om glioblastoma groei te reduceren. Helaas is door de COVID-19 situatie vertraging opgelopen. In deze beperkte periode zijn de onderzoekers in staat geweest om de modellen voor het testen van een mogelijke therapeutische interventie op te zetten (de belangrijkste en moeilijkste stap). De onderzoekers beschikken over een goede uitleesparameter en kunnen in de komende periode het meest effectieve antilichaam identificeren.

Mucosaal melanoom (duur: 2020 – 2021)

Mucosaal melanoom is een zeer agressieve kankersoort. Het doel van het onderzoek, dat wordt uitgevoerd door het Nederlands Kanker Instituut – Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis (NKI-AVL), is het ontrafelen van de ontstaanswijze, mogelijke aangrijpingspunten voor behandeling en de interactie van mucosaal melanoom met het immuunsysteem door



middel van ‘next-generation sequencing’ en van het genetisch materiaal van de tumor, alsmede weefselkleuringen van het tumormateriaal. Het uiteindelijke doel is om toekomstige patiënten een rationele en effectieve behandeling, bijvoorbeeld andere vormen van immuuntherapie of doelgerichte therapie, op maat te kunnen aanbieden. Inmiddels is de code van het genetisch tumormateriaal (RNA in dit geval) uitgelezen voor 92 mucosale melanomen. Deze resultaten moeten geordend en geanalyseerd worden. Vanwege COVID-19 is het onderzoek vertraagd en zullen de weefselkleuringen in januari 2021 worden uitgevoerd.

Klassieke Galactosemie (duur: 2020 – 2021)

Patiënten met galactosemie kunnen galactose niet goed verbranden. Ondanks een vroege start van behandeling met een dieet hebben veel patiënten ernstige complicaties zoals neurologische afwijkingen en een geestelijk ontwikkelingsachterstand. Het is niet bekend waardoor sommige patiënten wel en andere

De huidige tijd vraagt om duidelijke en strikte regels rondom governance. Dit is in het belang van uw organisatie en ook van het ZZF. Wij controleren, op basis van een gedegen projectvoorstel, alle stappen vanaf de aanvraag tot aan de eindrapportage. Een onderzoek is immers geen doel op zichzelf. Voor ons telt het resultaat in het belang van de patiënten.

patiënten geen ernstige complicaties ontwikkelen. Het doel van dit onderzoek is een voorspellende waarde, een “biomarker” te vinden die het beloop van de ziekte kan voorspellen. In het Emma Kinderziekenhuis in Amsterdam heeft het onderzoeksteam onder leiding van prof. dr. Annet M. Bosch bloedmonsters van 40 patiënten en van 40 gezonde controles verzameld en geanalyseerd. In een database zijn alle kenmerken van de patiënten (uitkomsten zoals intelligentie en aan- of afwezigheid van neurologische afwijkingen) verzameld. In alle bloedmonsters is gekeken naar een groot aantal stofwisselingsproducten (metabolieten) en specifiek ook naar producten van de vetstofwisseling. Daarbij zijn er opvallende verschillen tussen de patiënten en controles. De volgende stappen zijn het onderzoeken van verschillen in metabolieten tussen patiënten met een goede en een slechte uitkomst, om zo voorspellende metabolieten te vinden.

Idiopathisch Nefrotisch Syndroom (2021 – 2024)

Het idiopathisch nefrotisch syndroom (INS) bij kinderen is een zeldzame aandoening die gepaard gaat met eiwitverlies in de urine, een verlaagd eiwitgehalte in het bloed en vochtophoping in de weefsels. De oorzaak ligt ergens in het afweersysteem. In Nederland wordt deze ziekte bij ongeveer 60 kinderen per jaar vastgesteld. Zij worden behandeld met prednisolon,



een medicijn dat het immuunsysteem onderdrukt. Onder leiding van dr. Antonia Bouts, kinderarts-nefroloog uit het Emma Kinderziekenhuis in Amsterdam wordt in de LEARNs studie gekeken of het toevoegen van levamisol aan de standaardbehandeling met prednisolon meer kinderen kan genezen en minder vaak terugval van de ziekte geeft. Daarnaast wordt onderzocht hoe het ziektebeeld ontstaat, waarbij voornamelijk wordt gekeken naar het immuunsysteem. Dit wordt Immunomics genoemd. Op verschillende momenten wordt tijdens de ziekte extra bloed en urine van patiënten verzameld en wordt gezocht naar specifieke moleculen (biomarkers) van het immuunsysteem die een rol spelen bij het ontstaan van de ziekte en die kunnen voorspellen of de ziekte terugkeert, wat het beloop van de ziekte is en of de behandeling aanslaat. Immunomics onderzoekt ook hoe het medicijn levamisol ingrijpt op het immuunsysteem.





Ziekte van Leigh (duur: 2020 - 2021)

De symptomen van de meest uitgesproken vorm van de ziekte van Leigh beginnen meestal tussen de leeftijd van 3 maanden en 2 jaar. De ziekte komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. De symptomen houden verband met progressieve neurologische achteruitgang en omvatten een algemene, vaak snelle achteruitgang van alle verworven hersenfuncties. Een door Khondrion ontwikkelde ROS-redoxmodulator, genaamd KH176, heeft een veelbelovend behandeloeffect op de ziekte van Leigh. Bij het Radboud UMC is het project "Werkzaamheidsstudies in de Ndufs4 muis een model voor de ziekte van Leigh" gestart. In dit project zal de effectiviteit van KH176 op de hersenfunctie worden getest in een Ndufs4 - / - muismodel, een diemodel voor complex I deficiëntie, waarbij de dieren een zeer progressief ziektebeeld ontwikkelen vergelijkbaar met dat van patiënten met het syndroom van Leigh. De eerste batch dieren is getest en de gegevens worden geanalyseerd.

MLC (duur: 2020 – 2024)

MLC (Megalencephale Leukoencephalopathie) met subcorticale Cysten) is een zeldzame witte-stofziekte, waarbij de witte stof van de hersenen

chronisch gezwollen raakt. De oorzaak van de ziekte is een verandering in het DNA. Kinderen met MLC ontwikkelen een sterk vergroot hoofd, hebben verstoorde motorische ontwikkeling en komen vaak op tienerleeftijd in een rolstoel terecht. Bij de meeste patiënten zijn veranderingen (mutaties) in het gen MLC1 of het gen GLIALCAM betrokken. De onderzoeksgroep aan het Amsterdam UMC heeft ontdekt dat mutaties in een nieuw gen MLC kan veroorzaken in patiënten zonder mutaties in MLC1 of GLIALCAM en willen met dit project leren begrijpen hoe dit gen betrokken is bij de ziekte. Er werd geconstateerd dat de eiwitten, waar MLC1, GLIALCAM en het nieuwe gen voor coderen, zich allemaal bevinden op dezelfde locatie in de hersenen: de plek waar ondersteunende hersencellen, die 'astrocyten' worden genoemd, contact maken met bloedvaten. Er zijn zowel overeenkomsten als verschillen in de manier waarop mutaties in de drie genen de cellen veranderen. Het hangt af van het type cel dat wordt bestudeerd: er wordt gekeken naar witte bloedcellen van gezonde mensen en MLC patiënten. Er lijken andere effecten te zien dan wanneer er specifiek naar astrocyten wordt gekeken. Uit eerder onderzoek is geconstateerd dat cellen van MLC patiënten

zich minder goed kunnen herstellen van een zwelling (bijvoorbeeld veroorzaakt door een osmotische schok). De eerste resultaten laten zien dat een vergelijkbaar defect optreedt in de witte bloedcellen van patiënten met de nieuwe mutatie. Momenteel wordt onderzocht hoe dit zit in hersencellen (astrocyten) van muizen.

Lopende onderzoeken:

Sepsis bij vroeggeboren kinderen

(duur 2020 – 2023)

“Snelle diagnose van sepsis bij pasgeborenen”. Sepsis bij pasgeboren kinderen, ook wel bloedvergiftiging genoemd, heeft ernstige gevolgen; een deel van de kinderen overlijdt en een groot deel van de kinderen die het overleven heeft restschade. Helaas zijn juist bij deze groep kinderen de symptomen van sepsis erg aspecifiek. Daarnaast bestaat er nog geen goede test om de diagnose snel te kunnen stellen, zodat snellere behandeling mogelijk is. Om deze redenen wordt de diagnose vaak pas in een laat stadium gesteld wat heel ongunstig is voor de prognose. Het onderzoeksteam van het Amsterdam UMC onderzoekt in samenwerking met meerdere ziekenhuizen in Nederland of ze met een nieuwe microbiom sneltest en een biomarker in het bloed (presepsin) de diagnose snel kunnen stellen. Reeds verzamelde ontlasting samples zijn dit jaar geanalyseerd. Het bleek mogelijk om met hoge nauwkeurigheid het optreden van sepsis te voorspellen met behulp van een sneltest (IS-pro), zelfs al enkele dagen voordat er klinische symptomen waren. Naast ontlasting samples worden bloed samples verzameld voor deze studie. Parallel aan de biomarkers in de ontlasting wordt onderzocht of met biomarkers in het bloed (Presepsin) de ziekte nog beter voorspeld kan worden. Op deze manier kunnen kinderen met sepsis sneller en gericht behandeld worden, dit zal de prognose en lange termijn uitkomsten van sepsis bij deze kwetsbare kinderen sterk kunnen verbeteren

USH2A (duur: 2019-2021)

Usher syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening waarbij kinderen doof of slechthorend geboren worden, en later ook een progressief verlies van hun zicht ervaren. Sommige patiënten hebben daarnaast nog last van evenwichtsstoornissen. Uiteindelijk worden mensen met Usher syndroom op latere leeftijd doof én blind.

Genetische foutjes in het USH2A gen leiden tot aangeboren slechthorendheid én een progressief verlies van zicht. Het verlies van gehoor kan in veel gevallen gecompenseerd worden door gehoorapparaten en/of cochleaire implantaten. Voor het verlies van het zicht is tot dusver geen behandeling beschikbaar. Het Radboudumc startte in 2012 met de ontwikkeling van een “genetische pleister” therapie om de achteruitgang van het zicht ten gevolge van foutjes in het USH2A gen te stoppen. Een grote groep patiënten met een frequent voorkomende genetische verandering in het USH2A gen zou potentieel in aanmerking komen voor deze toekomstige behandeling, maar de oorzakelijkheid van deze verandering staat nog ter discussie. Het doel van het onderzoeksproject, dat in 2019 met behulp van het ZZF, is gestart, is dan ook om in een zebrawismodel te bepalen of deze genetische verandering al dan niet leidt tot een verlies van visuele vermogens. De onderzoekers hebben in 2020 de werkzaamheden gedurende de looptijd van het project tijdelijk op moeten schorten ten gevolge van de COVID-19 pandemie.

MDC1A (duur: 2019 – 2021)

MaastrichtUMC is in 2019 gestart met onderzoek om spierstamcellen van patiënten met de zeldzame spierziekte MDC1A buiten het lichaam te corrigeren, zodat na opkweken grote aantallen gezonde, lichaamseigen spierstamcellen als therapie kunnen worden toegediend. Er is toestemming verkregen van de METC (Medisch Ethische Toetsingscommissie) om spierbipten bij MDC1A-patiënten af te nemen, zodat de correctieprocedure in spierstamcellen

verder geoptimaliseerd kan worden. Dit betreft in eerste instantie de Nederlandse MDC1A-founder-mutatie, die bij meer dan 56% van de patiënten voorkomt. Vooruitlopend hierop is de methode geoptimaliseerd om het correctiesysteem, genaamd CRISPR/Cas9, met voldoende efficiëntie in de spierstamcellen te krijgen en is correctie van een controle-gen succesvol uitgevoerd. Ten behoeve van de correctie van de founder-mutatie wordt met twee verschillende systemen de komende maanden getest. Vanwege COVID-19 is zowel het patiënten- als het laboratoriumonderzoek ernstig vertraagd.

Neuroblastoom (duur: 2019 – 2021)

Het neuroblastoom is een tumor die uitgaat van het onwillekeurige zenuwstelsel en het hoog risico neuroblastoom een zeer agressieve vorm van kinderkanker. MIBG-therapie is een bijzondere vorm van inwendige bestralingstherapie voor tumoren die hun oorsprong vinden in het sympathisch zenuwstelsel (zoals neuroblastoom en feochromocytoom). In het Prinses Máxima Centrum voor Kinderoncologie is in 2019 het onderzoeksproject 'Neuroblastoom behandeld met MIBG-therapie zonder afname van bloedplaatjes' gestart, waarin onderzocht wordt of opname van MIBG (meta-iodobenzylguanidine) voorkomen kan worden in megakaryocyten (=voorlopercellen van bloedplaatjes) door toediening van een Selectieve Serotonine Reuptake Inhibitor (SSRI). De studie laat zien dat menselijke megakaryocyten MIBG kunnen opnemen. Omdat dit via de serotonine transporter SERT verloopt, is het mogelijk dit te remmen met selectieve serotonine opname remmers (SSRI), die geen invloed hebben op de MIBG opname in de neuroblastoom tumoren. Het geven van een SSRI kan bij de behandeling met radioactief MIBG een manier zijn om de trombocytopenie te voorkomen.

SCID (deelonderzoek2) (duur: 2019-2021)

SCID (severe combined immunodeficiency) is een zeldzame aangeboren afweerstoornis

waarbij er sprake is van een ernstig, levensbedreigend defect in lymfocyten, onmisbare witte bloedcellen in ons immuunsysteem. Kinderen met deze ziekte zijn zeer gevoelig voor infecties en zonder de juiste behandeling overlijden zij vaak al in het eerste levensjaar. Sinds dit jaar worden alle pasgeboren kinderen via de hielprik gescreeend op SCID zodat de juiste behandeling zo spoedig mogelijk kan worden gestart. SCID kan effectief worden behandeld met stamceltransplantatie, een intensieve behandeling waarbij stamcellen van een geschikte gezonde donor worden toegediend aan de patiënt om het immuunsysteem weer te herstellen. Daarnaast is stamcelgentherapie in opkomst, een nieuwe vorm van therapie waar ook veel onderzoek naar wordt verricht. Hierbij wordt in het laboratorium een gezonde kopie van het defecte gen ingebracht in stamcellen van de patiënt, waarna de gecorrigeerde cellen weer worden teruggegeven aan de patiënt. In beide gevallen is een behandeling met chemotherapie noodzakelijk om, voorafgaand aan de toediening van de nieuwe stamcellen, de 'zieke' stamcellen in het beenmerg van de patiënt te verwijderen. Het Willem Alexander Kinderziekenhuis in het Leids Universitair Medisch Centrum is landelijk centrum voor stamceltherapie bij kinderen met aangeboren immuun defecten zoals SCID. Afgelopen jaar hebben de onderzoekers met steun van ZZP, en ondanks de vele beperkingen door de covid-19 pandemie, een aantal belangrijke onderzoeken kunnen uitvoeren en opstarten. Er is een groot Europees onderzoek gecoördineerd en afgerond waarbij de onderzoekers bij ruim 300 SCID patiënten de uitkomsten na stamceltransplantatie hebben geanalyseerd. Dit heeft laten zien dat de behandelresultaten in de afgelopen jaren flink zijn verbeterd. Tevens heeft het belangrijke nieuwe inzichten opgeleverd met welke behandelstrategie er na transplantatie een optimaal immuun herstel kan worden bereikt. Daarnaast is er een onderzoek opgestart

waarin de onderzoekers met een tiental andere Europese expertise centra de lange termijn uitkomsten in getransplanteerde SCID patiënten zullen bestuderen waarin de nadruk ligt op hoe patiënten en hun ouders hun gezondheid en kwaliteit van leven ervaren. Tot slot hebben de onderzoekers in hun laboratorium innovatieve technieken ontwikkeld om op een zeer nauwkeurige wijze de kwaliteit van het immuun systeem na stamceltransplantatie te bestuderen. Hierbij heeft het onderzoeksteam als eerste centrum unieke kennis kunnen verkrijgen over de kwaliteit van het immuun systeem ruim vijftig jaar na stamceltransplantatie. Komende jaren willen de onderzoekers dit onderzoek graag uitbreiden om daarmee nieuwe inzichten te krijgen over de lange termijn uitkomsten van patiënten met SCID en vergelijkbare aangeboren immuun defecten die een stamceltransplantatie hebben ondergaan.

Osteogenesis Imperfecta (OI) (project 2) *(duur: 2019 – 2022)*

Osteogenesis Imperfecta (OI) is een erfelijke bindweefselaandoening waarbij bij geringe of geen aanleiding botbreuken ontstaan. Daarnaast kunnen andere kenmerken voorkomen zoals blauw oogwit, gehoorverlies, afwijkend tandglazuur en kleine gestalte. OI project 2 “towards therapy for OI: the next step heeft als doel om de iPSC-CRISPR-CAS methode te testen in OI muismodellen. De hoofdonderzoeker werkt samen met Pascale Guillot, stamcelbioloog aan University College London, die een grote subsidie heeft ontvangen voor stamcelonderzoek gerelateerd aan OI. De hoofdonderzoekers zien significante toegevoegde waarde in een samenwerking, waarbij kennis kan worden gedeeld en faciliteiten kunnen worden gebruikt in beide locaties UMCG (iPSC-CRISPR facility) en Londen (fetal medicine department, University College London (UCL)). Er is hard gewerkt aan een tijdsplanning met uit te voeren experimenten. De iPSC cellen en

gecorrigeerde iPSC cellen van mensen met OI werden veilig ontvangen in de University College London. In Maart 2020 zijn de hoofdonderzoekers geconfronteerd met de COVID-19 pandemie die leidde tot sluiting van het laboratorium in het UCLH, Londen. In september 2020 gingen de laboratoria weer open, maar muisexperimenten konden niet plaatsvinden. Er worden plannen gemaakt hoe het nodige experimentele werk te hervatten wanneer dit weer mogelijk is.

Hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS) *(duur: 2018 – 2021)*

Hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS) is een zeldzame, zeer ernstige aangeboren hartafwijking. De linker hartkamer en de aorta hebben zich niet goed ontwikkeld, vaak ten gevolge van te nauwe/slecht aangelegde hartkleppen. Op de afdeling Genetica van het UMC Groningen wordt onderzoek gedaan naar oorzaken van hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS) met “whole-exome-sequencing” (WES) bij 75 kinderen. In 2019 is er een systematisch literatuuronderzoek gedaan naar genetische oorzaken voor HLHS dat in 2020 verder is uitgebreid met een vergelijking met eigen data. Van de eerste 30 patiënten zijn de WES data geanalyseerd en konden diverse kandidaat-genen intussen nader worden geanalyseerd. Vanwege COVID-19 is het onderzoek vertraagd en hopen de onderzoekers halverwege 2021 de analyses af te ronden en het vervolgens aan te kunnen bieden voor publicatie.

Non-Hodgkinlymfoom (duur: 2017 – 2021)

Lymfeklierkanker is een kanker van de witte bloedcellen. Een lymfoom ontstaat doordat lymfocyten (een bepaald soort witte bloedcellen) ongecontroleerd gaan delen. Het onderzoeksteam onder leiding van dr. Joost Kluiver van het UMCG doet onderzoek naar Burkitt lymfoom (BL), één van de varianten van lymfeklierkanker. Hiervoor wordt een netwerk van drie tumorcelgroei bevorderende genen

(oncogenen) en één remmend (tumor suppressor) gen onderzocht. De aandacht is gericht op één van de oncogenen waarover nog niet veel bekend is. De onderzoekers hebben de verschillende genproducten van het oncogen één voor één uitgeschakeld om inzicht te krijgen welk(e) genproduct(en) van het oncogen tumorcelgroei beïnvloed. Voor een van de genproducten is geconstateerd dat het geen effect heeft op de celgroei, terwijl de andere twee waarschijnlijk beide wel de celgroei kunnen beïnvloeden. Genexpressie analyse heeft aangetoond dat het gezamenlijk uitschakelen van alle drie de genproducten van dit oncogen leidt tussen een verandering in genexpressie voor een honderdtal genen, die niet gereguleerd worden door één van de andere oncogenen. Verder onderzoek richt zich op hoe deze verschillen in genexpressie bijdragen aan het effect op celgroei in BL. Naast dit onderzoek wordt hetzelfde netwerk in diffuus grootcellig B-cel lymfoom (DLBCL) en Hodgkin lymfoom (HL) onderzocht. In beide lymfomen is er een vergelijkbaar verschil te zien in de expressieniveaus van de vier netwerkgenen ten opzichte van gezonde cellen als in BL te zien is. Het uitzetten van elk van de drie oncogenen heeft een remmend effect op de tumorcelgroei in beide lymfomen. Het aanzetten van het tumor suppressor gen heeft geen (HL) of een veel milder (DLBCL) effect op tumorcelgroei remming in vergelijking met BL. Verder onderzoek heeft aangetoond dat genen die een vergelijkbare functie als het tumor suppressor gen kunnen hebben, de rol van de tumor suppressor ook niet overnemen in Hodgkin lymfoom. De onderzoekers willen inzicht krijgen in waarom het aanzetten van het tumor suppressor gen een ander effect heeft in HL en DLBCL.

Epidermolysis Bullosa (EB) (duur: 2016 - 2021)

Epidermolysis Bullosa (EB) is een aandoening die de huid net zo kwetsbaar maakt als de vleugels van een vlinder. Bij patiënten met deze ziekte verstoort een defect gen de aanmaak van eiwit/

collageen. Onder leiding van Prof. Jonkman + van het UMCG is in 2016 gestart met een groot onderzoek dat is gefocust op één van de ernstigste vormen van EB: recessieve dystrofische epidermolysis bullosa (RDEB). Bij RDEB is het huidewit collageen type 7 afwezig. Dit eiwit is verantwoordelijk voor de hechting tussen de opperhuid en het ondergelegen weefsel. Bij RDEB is deze hechting zo ernstig verstoord dat mensen met RDEB om het minste of geringste ernstige blaren krijgen. Eerder is een nieuw geneesmiddel, de antisense oligonucleotide (AON), succesvol in huidcellen van patiënten getest. Voor een zo goed mogelijke therapie moet de efficiëntie worden verhoogd. Om dat te kunnen doen, moeten we precies begrijpen wat er in de huidcellen van patiënten gebeurt na AON-behandeling. Daarom is menselijke huid op de rug van muizen gekweekt. En die muizen zijn met AONs behandeld. Met nieuwe, geavanceerde moleculaire technieken, de zogenaamde single-cell RNA-sequencing, gaat nu in duizenden individuele huidcellen onderzocht worden wat de efficiëntie van de AON-behandeling precies is en of er moleculaire bijwerkingen zijn. Vervolgens zal gekeken moeten worden of de efficiëntie nog verder verhoogd moet worden om uiteindelijk tot een succesvolle therapie te komen voor zoveel mogelijk patiënten.

Afgeronde onderzoeken

Darmbacteriën bij CVID en IgA deficiëntie (duur: 2019 – 2020)

Common Variable Immunodeficiency (CVID) en IgA deficiëntie zijn twee afweerstoornissen waar bij patiënten een tekort hebben aan antistoffen. Hierdoor hebben patiënten last van veel infecties aan de longen en darmen, en sommigen ook complicaties zoals auto-immuunziekten. Het is bekend dat darmbacteriën essentieel zijn voor de ontwikkeling van het afweersysteem en verstoord zijn bij patiënten met afweerstoornissen

met een tekort aan antistoffen. In 2019 hebben de onderzoekers van het UMC Utrecht/Wilhelmina kinderziekenhuis een systeem opgezet in het lab om bacteriën samen met afweercellen te kunnen kweken, en deze opzet getest met afweercellen van gezonde bloeddonoren en darmbacteriën van CVID patiënten. Door het in kaart brengen van het darmprofiel van IgA deficiënte patiënten hebben de onderzoekers zich gericht op een aantal bacteriën die de potentie hebben om IgA productie te verhogen. Verder is bij CVID onderzocht waarom andere darmbacteriën juist een ontstekingsreactie kunnen veroorzaken. Het beter begrijpen van het afweersysteem van patiënten met CVID en IgA deficiëntie kan leiden tot het beter identificeren van patiënten met veel ziektelast en het ontdekken van nieuwe behandelopties.

Huntington (duur: 2019 – 2020)

De Ziekte van Huntington is een erfelijke hersenziekte met een combinatie van symptomen van Alzheimer, Parkinson en ALS. De eerste symptomen treden gemiddeld op tussen de leeftijd van 40 en 45 jaar, maar er is ook een jeugdvariant. De ziekte wordt gekenmerkt door klontering in hersencellen die veroorzaakt worden door het gemuteerde huntingtine eiwit. Bij het AmsterdamUMC locatie AMC werd onderzoek gedaan hoe klontering voorkomen kunnen worden door de afbraak van het huntingtine eiwit te verbeteren. Om de enzymen die huntingtine afbreken te identificeren en te kunnen stimuleren is het gemuteerde eiwit uit zowel gekweekte hersencellen als uit hersenen geïsoleerd, en zijn bijna 300 verschillende enzymen die het eiwit herkennen en betrokken zijn bij afbraak geïdentificeerd. Vervolgens werd onderzocht welke van deze enzymen daadwerkelijk aanwezig zijn in de zwaarst getroffen hersencellendelen, en zijn 55 enzymen geselecteerd voor vervolgonderzoek. Doel is om de activiteit van deze 55 enzymen te verbeteren om zo het huntingtine eiwit beter af

te breken, en daarmee de ziekte te voorkomen, te vertragen of te stoppen.

Cystic Fibrosis (CF) (duur: 2019 – 2020)

Cystic Fibrosis (CF), ook wel Taaislijmziekte genoemd, wordt veroorzaakt door een afwijking in het zogenaamd CFTR-eiwit. Hierdoor is geen goed transport van zout en water via chloorkanaaltjes in de cel mogelijk, waardoor in diverse organen (longen, darmen, alvleesklier, lever en voortplantingsorganen) taai slijm ontstaat. De schade in deze organen leidt tot toenemende ziekteverschijnselen, schade aan de diverse organen en een vroegtijdig overlijden. De Universiteit Utrecht is in 2019 gestart met het onderzoeksproject "Helpende Handen voor CFTR". CFTR is een eiwit dat in gezonde mensen fungeert als zoutkanaal, maar dat in taaislijmziektepatiënten defect is. Om goed te functioneren moet CFTR de juiste vorm krijgen, waarbij het geholpen wordt door zogenaamde helpereiwitten. In dit project zijn de onderzoekers op zoek gegaan naar de helpereiwitten die CFTR nodig heeft en werd onderzocht hoe ze eigenlijk helpen. Er is ontdekt dat één bepaald stuk van CFTR (NBD1 genaamd) geheel niet zonder hulp kan van de twee belangrijkste helpereiwitten. De rest van CFTR gebruikt hen ook, maar lijkt minder afhankelijk. De onderzoekers kwamen tot de conclusie dat zeker drie van de vijf domeinen in CFTR (N1, T1, T2) hulp krijgen van de Hsp's, dat die hulp essentieel is voor vorm en functie van CFTR. Alle andere patiëntmutanten krijgen die hulp ook, maar dit leidt niet tot gezondheid. Het boosten van Hsp's zal niet de weg zijn voor de patiënten. De focus zal zich richten op de assistent-chaperonnes die het functioneren van de Hsp's reguleren en scherp afstellen.

Meningitis bij couveusekinderen

(duur: 2018 – 2020)

Meningitis is een ernstige ontsteking van de hersenvliezen en wordt veelal veroorzaakt door een bacterie. In Nederland ontwikkelt ongeveer 1-2% van de couveusekinderen een meningitis.

Het onderzoeksteam van het VU heeft in samenwerking met twee universiteiten in Engeland de geurprofielen in de ontlasting in de dagen voorafgaand aan het ziek worden in kaart kunnen brengen en de samenstelling van de darmbacteriën in de ontlasting vanaf geboorte tot de dagen voorafgaand aan het ziek worden, geanalyseerd. Gezien de verschillen in geurprofielen tussen couveusekinderen die een meningitis hebben ontwikkeld en couveusekinderen die geen meningitis hebben ontwikkeld, verwacht het onderzoeksteam dat er ook verschillen zullen zijn in het microbioom van deze kinderen. Middels deze twee technieken heeft het onderzoeksteam aan kunnen tonen dat het mogelijk is om onderscheid te maken tussen couveusekinderen die een meningitis gaan ontwikkelen voordat ze zichtbaar ziek worden, en gezonde couveusekinderen. In samenwerking met het metabole lab in het Amsterdam UMC zal het onderzoeksteam aminozuuranalysen uitvoeren. Met de resultaten verwacht het onderzoeksteam om in een vroeg stadium een gerichte behandeling in te kunnen zetten, waardoor sterfte en restverschijnselen voorkomen zouden kunnen worden.

Nieuwe onderzoeken

Glioblastoom	2020 - 2021
Mucosaal Melanoom	2020 - 2021
Klassieke Galactosemie	2020 - 2021
Idiopathisch Nefrotisch Syndroom	2021 - 2024
Ziekte van Leigh	2020 - 2021
MLC	2020 - 2024

Looptijd

Lopende onderzoeken

Sepsis bij vroeggeboren kinderen	2020 - 2023
USH2A	2019 - 2021
MDC1A	2019 - 2021
Neuroblastoom	2019 - 2021
SCID (deelonderzoek2)	2019 - 2021
Osteogenesis Imperfecta (OI) (project 2)	2019 - 2022
Hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS)	2018 - 2021
Non-hodgkinlymfoom	2017 - 2021
Epidermolysis Bullosa (EB)	2016 - 2021

Afgeronde onderzoeken

Darmbacteriën bij CVID en IgA deficiëntie	2019 - 2020
Huntington	2019 - 2020
Cystic Fybrosis (CF)	2019 - 2020
Meningitis bij couveusekinderen	2018 - 2020

De huidige tijd vraagt om duidelijke en strikte regels rondom governance. Dit is in het belang van uw organisatie en ook van het ZZF. Wij controleren, op basis van een gedegen projectvoorstel, alle stappen vanaf de aanvraag tot aan de eindrapportage. Een onderzoek is immers geen doel op zichzelf. Voor ons telt het resultaat in het belang van de patiënten.

Jan Lammers ZZF Rally

Onderzoek: Sterftcijfer kinderen met complicaties
leukemiebehandeling moet omlaag!



Helaas kon in 2020 de jubileumeditie van de Jan Lammers ZZF Rally niet doorgaan.

Dankzij sponsors, donateurs, rijders en bidders op de online veiling kan het onderzoek in 2021 toch van start gaan.

Dit is geweldig!



Hoogtepunten

Januari

Westland MTB Beach Challenge
brengt € 11.000,- op



Zondag 26 januari vond de Business People Westland MTB Beach Challenge plaats, vanaf Strandpaviljoen Zomertijd. Een prachtig en goed georganiseerde mountainbike wedstrijd over het strand. Ca. 40 kilometer werd er gefietst. Dankzij deelnemers en sponsors werd geld opgehaald voor het Zeldzame Ziekten Fonds. € 11.000,-, dat is geweldig nieuws! Zo wordt meer onderzoek mogelijk naar zeldzame aandoeningen. ZZF kind-ambassadeur Youri en de burgemeester van Westland, Bouke Arends, gaven samen het startschot. We hebben genoten van dit gave evenement. Bedankt sponsors, deelnemers, vrijwilligers en organisatie!

Droomavond voor zeldzaam zieke kinderen in magisch Madurodam by Night

Vrijdag 31 januari was een onvergetelijke dag, aangeboden door Kompanen-Rotterdam. Aan het einde van de middag vertrokken de Kompanen-Rotterdam in een touringcar naar het ADO Den Haag stadion, waar de kinderen van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds al wachtten. Hier werd al van alles gedaan: vliegtuigjes vouwen, chocomelk drinken, kleuren en ballonnen met led lichtjes opblazen. Daarna met elkaar in de bus naar wat toen nog een verrassing was. Madurodam opende speciaal voor het ZZF haar deuren. De winterlichtjes bleven speciaal voor deze avond een week langer hangen. Magisch! De reactie van de kinderen in de bus was fantastisch. Ze werden ontvangen door de burgemeester en wethouders van Madurodam en daarna mochten ze onder begeleiding van verhalenverteller Remco naar binnen. Het werd een onvergetelijke avond voor zowel de kinderen als voor de betrokken Kompanen.





BVPA Goede Doelen Diner

Het Zeldzame Ziekten Fonds werd door de Beroepsvereniging voor Public Affairs (BVPA) uitgenodigd voor het Goede Doelen Diner. Op woensdag 22 januari vond dit diner plaats, waarbij de leden van de BVPA verscheidene politici en goede doelen ontvingen in de Nieuwspoort. Hiermee is een oude en mooie traditie nieuw leven ingeblazen en zo is de deur opengezet voor een vervolg in komende jaren.

Februari



29 februari 2020 - Zeldzameziektendag

Samen sterker! Dat was dit jaar het thema van Zeldzameziektendag op de zeldzaamste dag die er bestaat:

29 februari. Er waren inspirerende sprekers over o.a. fondsenwerving voor wetenschappelijk onderzoek en over de samenwerking met een expertisecentrum. Tips werden gegeven voor het omgaan met psychosociale problemen en nieuwe technologieën werden getoond voor de behandeling van zeldzame aandoeningen. Traditiegetrouw werden ook de Zeldzame Engel Awards uitgereikt.

Goed Geld Gala VriendenLoterij

Het Gala vond plaats in Naturalis in Leiden. Tijdens een feestelijk middagprogramma werd teruggekeken op 2019 en blikten we vooruit op het jaar 2020. Traditiegetrouw werd de opbrengst en de verdeling van de gelden bekend



gemaakt. Het Zeldzame Ziekten Fonds dankt alle deelnemers voor de geormerkte bijdrage.

Maart

Enorme animo voor oproep Hartenwensen

Aan onze oproep om een Hartenwens in te dienen werd goed gehoor gegeven. Maar liefst 20 Hartenwensen mochten wij in samenwerking met het VriendenFonds van de VriendenLoterij in vervulling laten gaan. Dit fonds is er speciaal om een steuntje in de rug te geven aan iemand die dat heel goed kan gebruiken. Op de volgende pagina's nemen wij u mee in enkele van de mooie Hartenwensen die werden vervuld.

April

ZZF geeft kinderen een knuffel

De beperkingen door het coronavirus maakten het extra zwaar voor gezinnen met een zeldzaam ziek kind. Door een lichamelijke en of geestelijke beperking staat hun leven al volledig op zijn kop en door corona nog meer. Ze misten hun dagelijkse structuur en dagbesteding. Speciaal voor deze kinderen heeft het ZZF in april een actie opgezet en met succes! Ruim 1.000 kinderen hebben een knuffel thuis ontvangen. Alle reacties waren hartverwarmend!





Juli

Verhuizing ZZF

Het ZZF is verhuisd naar een nieuwe locatie in Den Haag. Wij verzoeken u ons adres aan te passen in uw administratie mocht u dat nog niet hebben gedaan. Stichting Zeldzame Ziekten Fonds, Cornelis de Wittlaan 39, 2582 AB Den Haag.

Madurodam in het klein

Door de coronamaatregelen konden er geen grote groepen bijeenkomen dit jaar. Dus werd er creatief nagedacht. Voor kleine groepjes eigen familie opende Madurodam in tijdsloten haar deuren voor gasten van het ZZF. Klein maar fijn!



September

Duinrell en Zeldzame Ziekten Fonds, samen 100 jaar

Voor zowel Duinrell als het Zeldzame Ziekten Fonds was het een bijzonder jaar. Duinrell bestond 85 jaar en het Zeldzame Ziekten Fonds 15 jaar. Dat is samen 100! Een reden voor een



aangepast feestje. Duinrell opende speciaal voor het ZZF een uur eerder haar deuren. Families konden op eigen gelegenheid het park bezoeken en een dag onbezorgd genieten. Voor alle kinderen was er een ballon en een gratis ijsje, want wie jarig is trakteert!

Voetbalshirt voor super fan



Martijn is een groot voetbalfan en gek van Feyenoord. Wij konden hem in samenwerking met Feyenoord verrassen met een thuis én uit shirt van zijn favoriete club, gepersonaliseerd met zijn naam erop.

December

Kleur geven aan een uitzonderlijk jaar

Dankzij een genereuze schenking van Stichting Favendo werden families met een zeldzame ziekte verrast met post. Op de deurmat viel een kerst-kleurplaatkaart met een doosje Kerstchocolade. Het was leuk om via sociale media en mail zoveel mooi ingekleurde kleurplaten te zien en dankberichten te lezen.



Oliebollenactie groot succes, Nova met CVID kwam in actie!

Toen het ZZF een oproep deed voor een oliebol-
len verkoopactie, dacht Nova meteen: dat
ga ik doen! Nova is 13 jaar heeft CVID, een
afweersysteemziekte. Ze belde Niels Vreeker van
Feel Flex uitzendbureau in Zaandam en vroeg of
hij voor alle personeelsleden gepersonaliseerde
oliebollendozen wilde afnemen. Dat wilde hij
wel en hij had nog een extra mooie verrassing.
Nova mocht voor het zeldzame Ziekten Fonds
een cheque in ontvangst nemen van € 3.000,-.
Nova en Feel Flex, hartelijk dank voor deze
mooie cheque!



Klusjesman Westland in actie

Klusjesman Westland heeft vanwege hun vijf-
jarig bestaan een kluscheque geschonken aan
Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. Frank van
Kester, eigenaar van Klusjesman Westland:
“Dit wil ik graag vieren door iets terug te doen
in de vorm van een gratis klus. Ik heb voor het
Zeldzame Ziekten Fonds gekozen omdat ik
graag iedereen binnen onze samenleving wil
helpen. Op deze manier is Klusjesman West-
land ook ontstaan en zo is voor mij de cirkel
rond.” De cheque gaat naar een gezin dat net
is verhuisd naar een aangepaste woning. Zoon
Martijn lijdt aan een zeldzame ziekte en zijn
vader aan reuma. Zo hebben we weer een wens
van ouders met een kind met een zeldzame
ziekte in vervulling kunnen laten gaan.

Wilt u het Zeldzame Ziekten Fonds steunen door zelf een actie op te zetten?

*Dat vinden wij fantastisch! Wat dacht u van een
sponsorloop bij uw eigen sportvereniging?
Of een haringparty of buurtfeest met activiteiten?
Wellicht een ludieke actie op school, of misschien
kunt u als verjaardags- of huwelijks(dag)cadeau
een bijdrage voor het ZZF vragen? Wij helpen
u graag met het uitwerken van uw idee. Een
collectebus, posters en flyers en een eigen actie/
doneerpagina op de website van het ZZF zijn tot
uw beschikking. Of start een doneeractie via het
nieuwe platform van Facebook.
Start een doneeractie voor het ZZF via de
inzamelingsactiekноп op Facebook
Doe net als vele anderen, vraag geen cadeau voor
je verjaardag, maar een donatie aan het goede
doel. Facebook maakt het mogelijk om geld in
te zamelen voor goede doelen, dus ook voor het*

*Zeldzame Ziekten Fonds. Op een speciale pagina
kunt u als Facebook-gebruiker invoeren voor welk
doel u geld op wilt halen, wie u wilt bereiken,
welke actie u opzet en u kunt er ook een doel-
bedrag aan koppelen. De inzamelacties zijn open-
baar, maar alleen Facebook-gebruikers kunnen
een donatie achterlaten. Het is heel makkelijk;
u bereikt een grote doelgroep en u kunt d.m.v.
foto's, filmpjes en tekst de actie promoten.
Wij zijn jullie heel dankbaar voor het meedenken
met het ZZF en opzetten van jullie acties:
Maarten, Maaïke, Lieve, Boudewijn en Lucien!
Zet u de volgende actie op?*

*Alle steun is van harte welkom!
Danielle@zzf.nl 06-36488272*

Hartenwensen

In 2020 werden 20 Hartenwensen vervuld door het Zeldzame Ziekten Fonds, in samenwerking met het VriendenFonds van de VriendenLoterij.



Lotte heeft een genafwijking op het BCL11A gen, een zeldzame genetische afwijking. Lotte is de enige met deze aandoening in Nederland. Een ouder/kind tandem werd mogelijk gemaakt zodat Lotte lekker samen met anderen kan fietsen. “Wat is het fantastisch om er met het gehele gezin met de fiets op uit te kunnen.”

Timo (20) en Luna (17) schreven deze speciale mail aan het ZZF voor hun moeder voor een elektrische boxspring: “Onze moeder kreeg de laatste jaren steeds meer pijn in haar hele lijf en kon op een gegeven moment ook niet meer werken. Na een lange weg kreeg ze 2 jaar geleden, op haar 45e, eindelijk een diagnose en wist ze wat er al haar hele leven met haar aan de hand is. Ze heeft de zeldzame erfelijke aandoening Ehlers Danlos. Door een fout in het DNA ontbreekt het collageen (lijmstof) in het bindweefsel. O.a. pezen, gewrichtsbanden, kraakbeen, bot en tussenwervelschijven zijn daardoor zwak en rekbaarder. Maar bindweefsel zit eigenlijk overal, ook in de huid, de zenuwen, de botten, de bloedvaten, het hoornvlies en in de ingewanden. Daardoor heeft ze ook allerlei andere problemen.” We zijn blij dat we als Hartenwens een elektrische boxspring hebben kunnen bezorgen aan de moeder van Timo en Luna.



Beau heeft Alström, hij ziet nog maar 8%.

Beau mag, als het allemaal weer kan, mee met een luchtballon. Alvast super veel plezier, Beau!



De lijst met aandoeningen van Hugo is lang. Naast het feit dat Hugo ziek is, is zijn moeder ook ziek. Ze heeft de ziekte van Crohn en is recent geopereerd. Dit gezin mag een heerlijke tijd doorbrengen in Safari Resort De Beekse Bergen waar door ze even hun zorgen kunnen vergeten.



Valentijn heeft een zeldzame hersenstamafwijking en een open rug. Hij is geen opgever en ondanks dat hij pas 6 jaar is, doet hij er alles aan om zo goed mogelijk en zo zelfstandig mogelijk te blijven bewegen. Een smartwatch kan hem hier goed bij helpen. Want, met een smartwatch kan hij op zijn kamer zijn met indirect toezicht en kunnen zijn ouders hem in



de gaten houden en zien dat hij goed blijft ademen. Wij willen Valentijn heel graag motiveren en hem blij maken met deze smartwatch!

Ferre is in januari 2013 geboren met het syndroom van Apert en heeft daarnaast sinds juli 2014, NAH na een fulminante Meningitis, waarbij hij 8 weken in coma heeft gelegen. Karakteristiek voor het Syndroom van Apert zijn de te vroege sluiting van de schedelnaaden, de onderontwikkeling van de bovenkaak en de afwijkingen aan handen en voeten (syndactylie); handen en voeten zijn wel aangelegd maar zij zijn verkleefd. Intussen heeft Ferre 10 gecreëerde vingers. Bij Ferre waren zowel de naad tussen de voorhoofdsbeenderen (metopicaanaad) als de beide voorste zijnaaden gesloten, wat resulteerde in een sterk verhoogde hersendruk. Toen hij 4,5 maand oud was, is zijn complete aangezicht naar voren gehaald om zo meer ruimte te creëren voor zijn hersenen en ademhaling. Intussen heeft hij 35 operaties moeten ondergaan. Ferre heeft veel baat bij badderen in warm water. Door de coronacrisis kan hij nu niet genieten van het warme water van de opvanglocatie en we weten natuurlijk niet hoe snel dit weer kan, omdat hij in de kwetsbare groep zit. Een jacuzzi bood uitkomst! Heerlijk dat Ferre en zijn gezin nu in eigen tuin kunnen genieten van warm water, wanneer ze maar willen. Ook voor het broertje van Ferre is de jacuzzi een super fijne aanwinst. Het is immers niet niks om op te groeien met een broer met een zeldzame aandoening.



Wouter heeft Becker/Thomsen myotonie, dat is een erfelijke spieraandoening waarbij spierstijfheid in de skeletspieren kan optreden. Dat gebeurt bij plotselinge fysieke inspanning na een periode van rust of door een schrikreactie. Wouter is een doorzetter. Dat lees je aan alles in de Hartenwensaanvraag van zijn moeder.

Deze jongen van 19 wil graag zelfstandiger worden door zijn rijbewijs te halen, bovendien kan hij dan ook werk gaan zoeken. Een van de doelstellingen van het ZZF is om mensen met een zeldzame aandoening een zo fijn mogelijk leven te geven en daarom geven wij graag een financieel steuntje in de rug zodat Wouter zijn rijbewijs kan gaan halen. Zet hem op Wouter!



De familie van Noa is hard getroffen door de Ziekte van Huntington, dit is een erfelijke, progressieve hersenaandoening. Mensen met Huntington krijgen te maken met ernstige motorische symptomen, met verstandelijke achteruitgang en met psychiatrische problemen. Dit is een geleidelijk toenemend proces (progressief). Huntington is nog niet te genezen of te vertragen. Het hele gezin van Noa mag een mooie ballonvaart gaan maken en met elkaar lekker even uitwaaien.



Luca heeft het Syndroom van Ehlers-Danlos (EDS), een zeldzame erfelijke aandoening waarbij het bindweefsel ongewoon rekbaar en meegevend is. Ook andere gezinsleden van Luca hebben te maken met deze ziekte. Zij mogen met hun hele gezin een week lang gaan genieten in de BeekseBergen.

Julian heeft myelitis transversa. Dat zijn ontstekingen in het ruggenmerg die ontstaan doordat het eigen immuunsysteem het lichaam aanvalt. Julian ging met de familie een heerlijke dag naar de Efteling. Na alle ziekenhuisopnames werd dit een dag om nooit te vergeten!

Pepijn heeft het CHARGE syndroom, een aangeboren aandoening waarbij iemand een combinatie van kenmerken heeft. De oorzaak is een verandering in het DNA (erfelijk materiaal). De kenmerken verschillen per persoon. Oog- en ooraandoeningen, een hartafwijking, groeiachterstand en genitale afwijkingen behoren tot de kenmerken. Met een CloudCuddle, een mobiele bedtent, krijgt het gezin zijn vrijheid terug en kan het op bezoek bij opa en oma die in het buitenland wonen.



Megan heeft 4 zeldzame aandoeningen, waaronder het 22q11.2 deletie syndroom. Dit is een aangeboren aandoening waarbij er meestal iets aan de hand is met het gehemelte, het hart en het gezicht. De Hartenwens van Megan was mooie muziek. Daarom bieden we haar graag muziektherapie aan, hierin kan ze haar gevoelens kwijt.



Joost, partner van een vrouw met een zeldzame ziekte en vader van kinderen met een zeldzame aandoening, krijgt een Fender Telecaster, een prachtige gitaar. Zo kan hij zijn zinnen af en toe verzetten door het maken van muziek en zo kan hij voor zijn gezin blijven zorgen.



Norah haar zeldzame aandoening is veroorzaakt door een fout in het DNA. Het zorgt voor lagere spierspanning, een ontwikkelingsachterstand, evenwichtsproblemen en problemen met praten en leren. Met een jacuzzi kan ook zij met haar familie genieten en ontspannen in deze onzekere periode.



Ook Esmée heeft het Syndroom van Ehlers-Danlos (EDS). Ze cijfert zichzelf ondanks haar aandoening helemaal weg en staat altijd klaar voor anderen. Daarom gunt haar moeder haar een overnachting in een hotel met een bubbelbad, zodat ze in alle rust en privacy lekker kan bubbelen. Deze overnachting kan Esmee samen met haar moeder beleven en zo hebben ze meteen fijn wat quality time samen. Het hele gezin heeft namelijk EDS en dat is voor Esmee's moeder een zware zorg. We wensen jullie een fijne en ontspannen overnachting!



Elize heeft neurofibromatose, een genetische aandoening, en is niet te genezen. Deze aandoening veroorzaakt goedaardige tumoren in de zenuwen en geeft onder andere pijn door druk op andere weefsels. De wens van Elize is dat ze zelf naar school kan fietsen, maar door haar ziekte gaat dat niet zomaar. Een fiets met trapondersteuning helpt haar daarbij. Zo kan ze voorlopig voort en zonder problemen naar haar nieuwe school fietsen.

Kevin heeft PKAN, een zeldzame metabole ziekte. Kinderen die deze ziekte hebben worden niet oud en hebben ernstige symptomen, zoals: bewegingsstoornissen, spierzwakte en een groeiachterstand. Kevin had maar één wens: "Of Guus Meeuwis een paar liedjes voor hem wilde zingen." Nou dat werd natuurlijk Groot's aangepakt! Een privéconcert werd georganiseerd en zelfs op TV uitgezonden. Een moment om nooit te vergeten.



Foto: Roy Beusker Fotografie

Hayden heeft een erfelijke aandoening aan de hersenen: Pelizaeus merzbacher, een progressieve witte stof ziekte. Dit veroorzaakt spasmen, een verstandelijke beperking en achterstand in bewegen. Zowel de leraar van Hayden als haar moeder deden een wens voor een Ipad en een jacuzzi en de verrassing was groot toen beide wensen werden vervuld.

Mara en Evi met het Syndroom van Ehlers-Danlos (EDS) krijgen aankoppelvoorwielen voor hun rolstoelen. Ze trekken er graag op uit, bijvoorbeeld met vriendinnen. De aankoppelvoorwielen zorgen ervoor dat ze veel activiteiten kunnen ondernemen en comfortabel hun rolstoel kunnen gebruiken. Doordat de rolstoel hierdoor stabiel wordt, ondervinden ze geen hinder van bewegingen van de rolstoel.



Stefan met SMA, een zeldzame spierziekte, gaat zodra het kan naar Disneyland Parijs. Stefan moet heel veel naar het ziekenhuis voor behandelingen. Hij kan zich af en toe even terugtrekken door, zoals zijn vader het beschrijft, te fantaseren over dat hij een superheld is of de slechterik. In Disneyland Parijs kan hij ze allemaal zijn. Alvast veel plezier gewenst, Stefan!



In de media

Het Zeldzame Ziekten Fonds verscheen in 2020 diverse malen in de media en op TV. Het doel van media aandacht is om bewustwording te creëren rondom zeldzame ziekten, om meer deelnemers voor onze evenementen te krijgen en om meer donateurs, bedrijven en fondsen te werven.

Kranten en digitaal

In het AD werd begin 2021 een fraai artikel opgemaakt over het wel en wee van onze Stichting ten tijde van de coronacrisis. Dit delen wij, ondanks dat het een artikel in 2021 betreft, graag met u.

Vele cheque-uitreikingen bleven niet onopgemerkt. Vooral die van Klusjesman Westland werd in de regio Westland goed opgepakt. Ook dit jaar is het Zeldzame Ziekten Fonds tweemaal benaderd om mee te werken aan specials rondom zeldzame ziekten met Media-planet/ De Telegraaf. Het ZZF heeft een gezin aangedragen dat te maken heeft met neuroblastoom, een vreselijke vorm van kinderkanker. Een aangrijpend en mooi interview is gehouden. Ook werd Jayden en zijn familie geïnterviewd voor de special 'Diagnose onbekend'. Ze vertellen over het lange traject van hun zoektocht naar een, helaas tot nu toe, nog steeds niet vastgestelde diagnose.

Radio & TV

Op 26 september was onze eigen fondsenwerver Irene Wassenaar te gast bij RTV Discuss, naar aanleiding van het in vervulling laten gaan van een Hartenwens van een jonge inwonster van Den Haag. Irene kon veel vertellen over het ZZF. Het telefonische interview is terug te

luisteren via onderstaande link na ongeveer 17 minuten.

www.rtvdiscus.nl/video/herhaling.htm

Eén andere Hartenwens die het ZZF met het VriendenFonds in 2020 in vervulling liet gaan werd voor televisie opgenomen en uitgezonden. Kevin met PKAN is een grote fan van Guus Meeuwis. Er werd voor hem een Grote verrassing opgezet: een heus privéconcert van Guus.

Sociale Media

Sociale Media is een communicatiemiddel dat vanuit kostenooqpunt en snelheid een prettig communicatiemiddel is. Het is fijn dat onze volgers en likers ons een warm hart toedragen, onze berichten liken én delen. Het ZZF is actief op Facebook, Instagram, LinkedIn en Twitter.

We vinden het leuk een greep uit de vele media-aandacht omtrent het ZZF en zeldzame ziekten met u te delen.



Bestuur

Het bestuur bestaat uit: voorzitter Charles Ruijgrok, secretaris Monique van Holstein, penningmeester Roel Kooi, algemeen bestuursleden Bea Haring en Nico Bax. Het bestuur vergadert zes keer per jaar. Tijdens deze bestuursvergaderingen komen de fondsenwervende activiteiten en financiële resultaten aan bod. Lopende onderzoeken worden besproken en er wordt beslist over nieuwe onderzoek aanvragen. De bestuurders, Medische Adviesraad en Raad van Advies zijn allen onbezoldigd en hebben geen recht op onkostenvergoeding.

Medische Advies Raad:

Prof. J. Smeitink

Drs. D.C.D. de Lange

Raad van Advies:

Drs. L.M.L.H.A Hermans

Drs. J.G. Drechsel

Bestuur



Charles Ruijgrok
voorzitter – directeur



Monique van Holstein
secretaris



Bea Haring
algemeen bestuurslid



Roel Kooi
penningmeester



Nico Bax
algemeen bestuurslid

Team ZZF



Iselle van Ruijven
PT coördinator, fondsenwerver & vrijwilliger



Danielle Nicodem
PT fondsenwerving & evenementen



Irene Wassenaar
PT relatiebeheer en financiën & vrijwilliger



Yvonne Oberweis
PT governance en projectmanagement

Financiële Resultaten

VERKLARING VAN DE ONAFHANKELIJKE ACCOUNTANT

Aan het bestuur van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds

ONS OORDEEL

De samengevatte jaarrekening 2020 (hierna 'de samengevatte jaarrekening') van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds te 's-Gravenhage is ontleend aan de gecontroleerde jaarrekening 2020 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. Naar ons oordeel is de samengevatte jaarrekening, als opgenomen op pagina 38 tot en met 41, in alle van materieel zijnde aspecten consistent met de gecontroleerde jaarrekening 2020 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. De samengevatte jaarrekening bestaat uit:

- De balans per 31 december 2020
- De staat van baten en lasten over 2020
- Het kasstroomoverzicht over 2020

SAMENGEVATTE JAARREKENING

De samengevatte jaarrekening bevat niet alle toelichtingen die zijn vereist op basis van RJ-Richtlijn 650 'Fondsenwervende organisaties'. Het kennisnemen van de samengevatte jaarrekening en onze verklaring daarbij kan derhalve niet in de plaats treden van het kennisnemen van de gecontroleerde jaarrekening van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds en onze controleverklaring daarbij. De samengevatte jaarrekening en de gecontroleerde jaarrekening bevatten geen weergave van gebeurtenissen die hebben plaatsgevonden sinds de datum van onze controleverklaring van 25 juni 2021.

DE GECONTROLEERDE JAARREKENING EN ONZE CONTROLEVERKLARING DAARBIJ

Wij hebben een goedkeurend oordeel verstrekt bij de gecontroleerde jaarrekening 2020 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds in onze controleverklaring van 25 juni 2021.

VERANTWOORDELIJKHEDEN VAN HET BESTUUR VOOR DE SAMENGEVATTE JAARREKENING

Het bestuur is verantwoordelijk voor het opstellen van de samengevatte jaarrekening.

ONZE VERANTWOORDELIJKHEDEN

Onze verantwoordelijkheid is het geven van een oordeel of de samengevatte jaarrekening in alle van materieel belang zijnde aspecten consistent is met de gecontroleerde jaarrekening op basis van onze werkzaamheden, uitgevoerd in overeenstemming met Nederlands recht, waaronder de Nederlandse Standaard 810 'Opdrachten om te rapporteren betreffende samengevatte financiële overzichten'.

's-Hertogenbosch, 25 juni 2021

Rademaker Audit B.V.

was getekend
B.T.S. Bernecker RA

BALANS per 31 december 2020

(Na verwerking van het resultaat)

ACTIEF	2020	2019
<i>(in euro's)</i>		
VASTE ACTIVA		
Materiële vaste activa	7.545	5.262
SOM DER VASTE ACTIVA	7.545	5.262
VLOTTENDE ACTIVA		
Vorderingen en overlopende activa	184.996	216.387
Liquide middelen	751.672	839.917
SOM DER VLOTTENDE ACTIVA	936.668	1.056.304
TOTAAL	944.213	1.061.566

PASSIEF	2020	2019
<i>(in euro's)</i>		
RESERVES EN FONDSEN		
Reserves		
Overige reserves	158.096	207.188
Continuïteitsreserve	75.000	75.000
Bestemmingsreserves	21.375	2.128
	254.471	284.316
Fondsen	277.107	286.367
	531.578	570.683
KORTLOPENDE SCHULDEN EN OVERLOPENDE PASSIVA	412.635	490.883
TOTAAL	944.213	1.061.566

STAAT VAN BATEN EN LASTEN

BATEN	Realisatie 2020	Begroting 2020	Realisatie 2019
<i>(in euro's)</i>			
Baten particulieren	26.541	125.074	309.186
Baten bedrijven	42.109	201.860	195.482
Baten loterijorganisaties	64.856	75.000	75.049
Baten organisaties zonder winststreven	309.364	512.066	446.346
Baten als tegenprestatie	74.782	66.000	155.029
Rentebaten	35	0	71
	517.687	980.000	1.181.163

LASTEN	Realisatie 2020	Begroting 2020	Realisatie 2019
<i>(in euro's)</i>			
BESTEED AAN DOELSTELLINGEN			
Onderzoeken	287.692	456.300	497.529
Lotgenotencontactdagen	21.827	186.502	302.260
Overige doelstellingen	43.453	0	50.106
Voorlichting	1.075	18.330	6.368
Personele en algemene lasten activiteiten	93.062	54.518	50.502
	447.109	715.650	906.765
KOSTEN FONDSSENWERVING			
Kosten eigen fondsenwerving	58.792	124.949	107.743
	58.792	124.949	107.743
BEHEER EN ADMINISTRATIE			
Personeelslasten	20.476	27.259	25.251
Afschrijvingslasten	2.382	1.376	1.732
Kantoorkosten	28.033	42.426	57.358
	50.891	71.061	84.341
TOTAAL LASTEN	556.792	911.660	1.098.849
SALDO VAN BATEN EN LASTEN	-39.105	68.340	82.314

STAAT VAN BATEN EN LASTEN

	Realisatie 2020	Realisatie 2019
<i>(in euro's)</i>		
RESULTAATBESTEMMING		
Bestemmingsreserve LCH	0	0
Bestemmingsreserve PKAN	0	-10.954
Bestemmingsreserve MDC1A	0	-26.250
Bestemmingsreserve SEPN2	0	-13.500
Bestemmingsreserve SCID	0	-10.617
Bestemmingsreserve Huntington	0	-20.921
Overige reserve	-49.092	178.951
Continuïteitsreserve	0	75.000
Bestemmingsfonds Kinderleukemie	75.000	0
Bestemmingsfonds IBD	5.000	0
Bestemmingsfonds Cystic Fibrosis (1)	0	-73.970
Bestemmingsfonds FAMMM	15.000	0
Bestemmingsfonds SCID	0	-64.383
Bestemmingsfonds MDC1A	0	-24.220
Bestemmingsfonds PKAN	0	-26.059
Bestemmingsfonds Onderzoek algemeen (SEPN1 en SEPN2)	0	-11.500
Bestemmingsfonds HLH	5.000	0
Bestemmingsfonds IPS tbc Peniscarcinoom	44.800	0
Bestemmingsfonds Huntington	0	-65.000
Bestemmingsfonds MSS	6.100	0
Bestemmingsfonds Usher	0	-35.000
Bestemmingsfonds Wens Westland Rally	463	0
Bestemmingsfonds Wintercircuit	0	-32.123
Bestemmingsfonds Efteling	0	-40.000
Bestemmingsfonds Marfan	25.700	0
Bestemmingsfonds Vriendenfonds	410	0
Bestemmingsfonds Beach challenge Westland	11.000	11.176
Bestemmingsfonds Familiedag 2020	69.124	25.000
Bestemmingsfonds Neuroblastoom	-23.519	23.519
Bestemmingsfonds Glioblastoom	-59.865	59.865
Bestemmingsfonds Mucosaal MLC	-61.000	61.000
Bestemmingsfonds Mucosaal Melanoom	-45.000	45.000
Bestemmingsfonds Leigh	-57.300	57.300
SOM RESULTAAT BESTEMMING	-39.105	82.314

KASSTROOMOVERZICHT

	2020	2019
<i>(in euro's)</i>		
BATEN UIT EIGEN FONDSENWERVING		
* Baten particulieren	26.541	309.186
* Baten bedrijven	42.109	195.482
* Baten loterijorganisaties	64.856	75.049
* Baten organisaties zonder winststreven	309.364	446.346
* Baten als tegenprestatie	74.782	155.029
* Rentebaten	35	71
* Lasten fondsenwerving	-58.792	-107.743
TOTAAL VAN DE BATEN	458.895	1.073.420
LASTEN BEHEER EN ADMINISTRATIE	-50.891	-84.341
Aanpassingen voor:		
* Afschrijvingen	2.382	1.732
* Veranderingen in werkkapitaal		
- mutatie vorderingen	31.391	-82.149
- mutatie kortlopende schulden	-78.248	93.275
	-46.857	11.126
KASSTROOM UIT OPERATIONELE ACTIVITEITEN	363.529	1.001.937
Investerings/desinvesterings		
in materiële vaste activa	-4.665	-1.824
KASSTROOM UIT INVESTERINGS- ACTIVITEITEN	-4.665	-1.824
Afdracht ter besteding aan doelstellingen	-447.109	-906.765
KASSTROOM UIT FINANCIERINGS- ACTIVITEITEN	-447.109	-906.765
Netto-kasstroom (mutatie liquide middelen)	-88.245	93.348
Beginstand liquide middelen	839.917	746.569
EINDSTAND LIQUIDE MIDDELEN	751.672	839.917

Vooruitblik



Rally's, liefdadigheidsdiners of lotgenoten-contactdagen; alles ligt momenteel stil. Desondanks is het team van het ZZF vol gas bezig. We zijn nog gemotiveerder dan vóór corona, omdat we ons steeds realiseren dat kinderen en patiënten met een zeldzame ziekte dubbelhard worden getroffen. Het ZZF kan helaas minder geld doneren voor onderzoeken. Ook de lotgenoten-contactdagen kunnen al ruim een jaar geen doorgang vinden. Maar uitstel is voor ons geen afstel. Integendeel!

In Nederland heeft 1 miljoen mensen te maken met een zeldzame ziekte. Die rekenen op het ZZF. We zullen dan ook geen dag verloren laten gaan. Projecten die nu noodgedwongen op de plank liggen houden we actueel. Alleen onderzoek vergroot kennis en biedt inzichten om oorzaken te vinden. En onderzoeken en nieuwe behandelmethoden brengen genezing een stap dichterbij. Er is extra veel geld nodig om al die projecten die vertraging hebben opgelopen weer op te starten. Ook de projecten die nog niet van start konden gaan moeten zo snel als mogelijk worden gefinancierd en van start gaan. Artsen, onderzoekers en het ZZF staan klaar voor de grote inhaalslag. Het mag niet zo zijn dat deze crisis kinderlevens gaat kosten...

Ook voor lotgenotencontact dat op een laag pitje staat willen we klaarstaan, zodat zodra het kan we alle gezinnen weer kunnen verwelkomen. Er is extra geld nodig om de kinderen die het afgelopen jaar niet konden komen dit jaar te kunnen ontvangen, bovenop de reguliere gasten. Zij hebben het nodig, meer dan ooit! Juist nu!

We hopen dat we in 2021 opnieuw op uw steun mogen rekenen. In deze vreemde tijden van corona en een wereld die op slot zit. Juist nu hebben zij, die al zo kwetsbaar zijn, uw hulp keihard nodig. Gezinnen dreigen ten onder te gaan aan de 24-uurs zorg die zij in veel gevallen nog steeds zelf moeten bieden. Ouders zijn oververmoeid geraakt omdat zij het maanden hebben moeten stellen zonder hulp van school, dagopvang, therapeuten en zonder zorgverleners. Het ZZF wil hen nabij zijn, ondersteunen en een hart onder de riem steken waar dat kan. Wij blijven zoeken naar mogelijkheden en we laten hen niet in de steek. U toch ook niet?!

Team ZZF

Doneer nu:



Rafaël van der Vaart

**"Ik zet mij in
voor kinderen
waarvoor bewegen
en sporten níet
vanzelfsprekend is.
U ook?"**



Helpt u ook mee?

Zeldzame Ziekten de wereld uit

Doneer via **www.zzf.nl** Volg ons op  



Ja, ik help mee zeldzame ziekten te bestrijden!

Ik word maanddonateur en machtig Stichting Zeldzame Ziekten Fonds tot wederopzegging maandelijks het volgende bedrag van mijn rekening af te schrijven:

☐ € 10,- ☐ € 15,- ☐ € 25,- ☐ anders: € _____

Ik wil de Stichting Zeldzame Ziekten Fonds steunen met een éénmalige gift. Ik machtig Stichting Zeldzame Ziekten Fonds éénmalig het volgende bedrag van mijn rekening af te schrijven:

☐ € 10,- ☐ € 15,- ☐ € 25,- ☐ anders: € _____

Het ZZF heeft de ANBI status, uw gift is aftrekbaar.

IBANnummer _____

Naam en achternaam _____

Geboortedatum _____

Telefoon _____

E-mail _____

Datum _____

Handtekening _____

Nieuwsbrief ontvangen? ☐ ja ☐ nee

U kunt deze kaart ook versturen per e-mail naar info@zzf.nl. Hartelijk dank voor uw donatie!



Stichting Zeldzame Ziekten Fonds

Cornelis de Wittlaan 39

2582 AB Den Haag