



Jaarverslag 2021

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	5
Visie, missie, doelstellingen	6
De organisatie	7
Onze ambassadeurs	9
U hielp ons	11
Onderzoeksprojecten	15
Jan Lammers ZZF Rally	26
Hoogtepunten	28
Hartenwensen	36
In de media	38
Bestuur & team ZZF	40
Financiële resultaten	41
Vooruitblik	46

Colofon

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds
Den Haag, 2022



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.
De redactie is verzorgd door Krachtig & Helder.
Fotografie: Désirée Nieuwenhuize, Bas Kil, Bastiaan van der Hulst en eigen foto's ZZF.

Voorwoord voorzitter

Iedereen is welkom!

Na wederom een ongewoon jaar willen wij iedereen hartelijk bedanken voor de steun en het vertrouwen in het Zeldzame Ziekten Fonds. Alle betrokkenheid, warme reacties, donaties en giften zijn heel waardevol voor ons en voor al diegenen met een zeldzame ziekte.

Het jaar begon heel bijzonder toen we werden verrast door de VriendenLoterij met de heuglijke mededeling dat we een eenmalige schenking in ontvangst mochten nemen. De schenking van € 249.000,- wordt ingezet om meer gasten namens het Zeldzame Ziekten Fonds uit te nodigen op lotgenotencontactdagen door het gehele land. Geweldig nieuws!

De verlenging van de coronamaatregelen en de aanwezigheid van het coronavirus wogen zwaar voor iedereen. Het lotgenotencontact werd – en wordt - enorm gemist, de isolatie en eenzaamheid overheersen. Gelukkig kon een aantal lotgenotencontactdagen wel doorgaan. Deze lichten we u graag toe op pagina's 28 tot en met 35. Omdat er minder lotgenotencontactdagen konden worden georganiseerd, keken wij naar wat er wel mogelijk was. Een recordaantal Hartenwensen konden wij in vervulling laten gaan, voor hen die een extra steuntje in de rug nodig hadden. Voor en met wie leest u op pagina 36 en 37.

In november reden we de jubileum editie - 15 jaar – van de Jan Lammers ZZF Rally. De rally is hét geld wervende evenement van onze stichting. Het is een prachtige belevenis en zorgt voor verbroedering; dit jaar was dat wel extra bijzonder. Als klapstuk werd er een recordopbrengst bij elkaar gereden, voor het ZZF en voor belangrijk onderzoek. Fantastisch!

Ook zijn er afgelopen jaar nieuwe belangrijke onderzoeken naar zeldzame ziekten gestart en succesvol afgerond. Hierover kunt u meer lezen op de pagina's 15 tot en met 25.



Na twee coronajaren zijn wij 2022 misschien met nóg wel meer energie gestart. 2022 wordt wederom een uitdaging die we graag samen met u aangaan zodat we met elkaar onze missie verwezenlijken: mensen helpen met een zeldzame ziekte!

Veel leesplezier gewenst.

Charles Ruijgrok
Voorzitter Zeldzame Ziekten Fonds

Wat is een zeldzame ziekte

Het Zeldzame Ziekten Fonds zet zich al ruim 16 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 kunnen voorkomen. Alle kankervormen waaraan kinderen lijden, zijn zeldzame ziekten. Het Ewing-sarcoom is bijvoorbeeld een zeldzame bot-tumor. 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;
- De kwaliteit van leven van mensen die lijden aan een zeldzame ziekte wordt geregeld 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 16 jaar heeft de stichting een flinke groei doorgemaakt met het werven van geld voor onderzoek naar zeldzame ziekten en 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 manier kunnen we oorzaken vinden, nieuwe behandelmethoden ontwikkelen en genezing een stap dichterbij brengen. Daarnaast kunnen we meer inzicht krijgen in 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 het organiseren van lotgenotencontact.

Doelstelling

De doelen die het Zeldzame Ziekten Fonds had gesteld voor 2021 en wat er is gerealiseerd:

- € 850.000,- werven. ✓
- De ZZF organisatie verder neerzetten d.m.v. verdiepingsslag met het nieuwe team. ✓
- Meer onderzoek naar zeldzame ziekten financieren (voor 2021 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 & persaandacht. ✓
- Voortzetten lotgenotencontact en het regionaal opzetten en uitbouwen van nieuwe verbindende evenementen. ✓
- Nieuwe geld wervende events organiseren.
Helaas hebben we deze doelstelling niet kunnen bewerkstelligen door corona.
- Aangenomen visie op kosten handhaven. ✓
- Uitbouwen particuliere donateurs en superpromotors. ✓
- Grote financiers zoeken middels een samenwerking met familie(s) of 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 winstoogmerk heeft, zich conformeert 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 2021 zijn door het bestuur enkel gedaan vanuit het perspectief van good governance en risico-beheer en als hier dekking voor is.

Het ZZF wil geen reserves opbouwen omdat we graag zoveel mogelijk aan onderzoek en contact dagen willen uitgeven. We hebben wel een gezonde continuïteit reserve opgebouwd.

Het team Fondsenwerfers bestaat uit 3 parttime medewerkers te weten Iselle van Ruijven, Irene Wassenaar en Daniëlle Nicodem. Voor projectmanagement 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 en directeur zijn onbezoldigd. Lees op pagina 40 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

Emeritus 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 energiestofwisselingsziekten.

Sinds mei 2020 ondersteunt hij nog wel meerdere promotieonderzoeken in het Radboudumc, maar zijn belangrijkste doel is om 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 in de subspecialisatie metabole ziekten (Wilhelmina Kinderziekenhuis Utrecht). Van 1996 tot en met begin 2019 was hij hoofd van de afdeling Metabole Ziekten in Nijmegen. 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 verworpen 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 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. Aansluitend volgde hij 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

Het Zeldzame Ziekten Fonds krijgt steun van een aantal bevoegde ambassadeurs. Zij gebruiken hun netwerk om het ZZF onder de aandacht te brengen en openen deuren naar nieuwe samenwerkingspartners. Onze ambassadeurs zetten we in tijdens grote evenementen. Ook staan ze namens het ZZF de pers te woord.

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".





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.”



Rafael 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 2021 konden we het jaar toch nog afsluiten met een totaalbedrag van € 1.050.219,-. Dat is bijna een verdubbeling ten opzichte van het eerste coronajaar (2020), dus dat is geweldig! Wij zijn dankbaar dat we weer terug zijn op een omzet van 1 miljoen. Wij zijn iedereen enorm dankbaar voor de inspanningen die gedaan zijn om dit bedrag te realiseren! Door uw bijdragen konden wij weer een groot deel van ons werk voor mensen met een zeldzame ziekte doen.

Uw steun, hulp en inzet maakt dat wij al ruim 16 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, Arbo Advies Nederland, Fastlane Exclusive en ENAG.

Verder zijn we de Efteling, Ouwehands Dierenpark, Duinrell en het Nationaal Park De Hoge Veluwe erg dankbaar voor hun betrokkenheid en voor het faciliteren van lotgenotencontactdagen.

Donateurs

Wij koesteren onze donateurs! Het ZZF ontvangt namelijk geen subsidies van de overheid en is daardoor afhankelijk van giften van bedrijven en van particuliere donaties. We blijven dan ook zoeken naar mogelijkheden om nieuwe donateurs te benaderen, te inspireren en te activeren.

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. 070-3387027 - info@zzf.nl.



Naast onze eigen 'doneer en actie module' op de website van het ZZF, stelt ook Stichting GeefGratis donateurs en sponsors in de gelegenheid het Zeldzame Ziekten Fonds te steunen door middel van doneermodules. Nieuw is de mogelijkheid om via Facebook goede doelen, waaronder het ZZF, te steunen met een eigen actie. We mochten het afgelopen jaar € 117.202,- aan donaties, schenkingen en giften in ontvangst nemen. Het aantal particuliere donateurs bleef stabiel in 2021.

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 en volwassenen.

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 die het belang van het doen van onderzoek onderstrepen. Ze doneren via het Zeldzame Ziekten Fonds dan ook een bedrag om onderzoek op te starten. In 2021 is een bedrag opgehaald van maar liefst € 417.654,-. Geweldig! Veel van de betrokken fondsen hebben wij mogen opnemen in het logoschild met partners waar wij mee samenwerken. Ook speciale dank aan onze anonieme donateurs.

Wij zijn bijzonder dankbaar voor de duurzame samenwerking met Stichting Reggeborgh. Dankzij hun schenking konden in 2021 de volgende onderzoeken van start gaan: FAMMM en Early Onset IBD. Het onderzoek hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS), dat in 2017 van start ging dankzij Stichting Reggeborgh maar door corona vertraagd was, is inmiddels succesvol afgerond.

Vrijwilligers

Zonder vrijwilligers geen ZZF evenementen! Ook dit afgelopen jaar hebben ruim 60 vrijwilligers zich ingezet voor het Zeldzame Ziekten Fonds, een stabiele groep die zich langzaam uitbreidt. 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. Team Porsche Centrum Rotterdam is hier een goed voorbeeld

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 zichzelf zijn, in plaats van patiënt. Dat kon dankzij (nieuwe) samenwerkingen met de Efteling, Nationaal Park De Hoge Veluwe, Ouwehands Dierenpark en Duinrell. De samenwerking met de VriendenLoterij en het VriendenFonds fungeerde als vliegwieltje om

in de coronatijd te kijken naar wat wél kon, dat was: Hartenwensen vervullen. Naast de 10 Hartenwensen die we samen met het VriendenFonds konden vervullen hebben wij als ZZF nog 17 Hartenwensen vervuld. In samenwerking met bedrijven, een serviceclub en een vermogensfonds. Lees hierover meer op pagina 36 en 37.

We zijn dankbaar dat we ondanks alles in contact konden blijven met gezinnen die te maken hebben met een zeldzame ziekte, 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 2021 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

teoming
marpoen

Stichting
de Lichtboei

LVC
Landelijke Vereniging van Christenen

Favendo

Elise Mathilde

REGGEBORGH

LOUWMAN
MUSEUM

AMMERLAAN
WILD EN GEVOGELTE

CORNELIA-STICHTING

Van Leeuwen Van Lignac®

NATIONALE
POSTCODE
LOTERIJ

HJ VAN DER
BOL

Brabants
Lederwarenhuis

BETJEMAN & BARTON
Marchands de thé à Paris depuis 1919

HOUSE
OF
LORDS

VOORSCHOTEN
97

LOUWMAN
CHARITY CLUB

berk
hof
CORRENTS

Fortes
energy systems

HOFTRAMM
TRAMRESTAURANT

Désirée
Nieuwenhuize
Fotografie

la Chenivière

ABS
autoherstel

OLSTHOORN
makelaars

BARBECUECHEF.NL

Classic Boat Dinners

EY
Building a better
working world

REVOLT
by JOHN BIESHEUVEL

trendfactory

FASTLANE
EXCLUSIVE

BCD travel

Keurslager Warmenhoven
Wateringen

DAD MET
EEN LACH

Golfbaan
Hitland

Hapag-Lloyd

PORSCHE
Porsche Centrum Rotterdam

NEWOMIJ
COMMITMENT IN REAL ESTATE

Rabobank

BERKMAN
Sinds 1903

Knijnenburg*
DESIGN PRINT SIGN ONLINE

DAF

van Dillen
Techniek

PRODUCTION BOSS

STATE OF ART

Steltman
ATELIER - JUWELEN - HORLOGES

KONINKLIJKE
OTOLIFT
TRAPLIFTEN

Arbo Advies Nederland

Inspecteur-Generaal
der Krijgsmacht

Lettercompany
Letters, logo's en meer

GOBB

ENAG
OLDTIMERSTALLING

Van der Lans & Busscher
STADSHOUWER

Efteling

Duinrell
WASSENAAR

154 RHOON

VOLKEL

Villa Pardoes

X&H

HOSPITALITY EVENTS
CARS JEANS STADION

erfo centrum
Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid,
Kinderwens en Medische Biotechnologie

STICHTING
MUCO
& FRIENDS

Pfizer

VSOP
IFMSA
International Federation of
Medical Students' Associations

Mantelmama

MEDIA
PLANET

Onderzoeksprojecten

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds komt al ruim 16 jaar haar doelstelling na: wij streven ernaar dat circa 70% van de omzet wordt besteed aan onderzoek naar zeldzame aandoeningen en circa 30% aan lotgenotencontact. De lopende, afgeronde en nieuwe onderzoeken in 2021 beschrijven we hierna.

Denkt u erover om geld te doneren om onderzoek mogelijk te maken?

Lees dan onderstaande, belangrijke informatie voor u als beneficiant!

Wij hebben transparantie en vertrouwen hoog in het vaandel staan.

Wij delen graag onze werkwijze en de toegevoegde waarde voor u om met het Zeldzame Ziekten Fonds onderzoeken te financieren.



De meerwaarde van financiering van onderzoek naar zeldzame aandoeningen via het ZZF:

- We zijn een betrouwbare partner.
- We halen het papierwerk uit handen van de onderzoekers, die zich daardoor volledig op hun eigen belangrijke werk kunnen richten.
- We verzorgen een onafhankelijke beoordeling van het onderzoek door de Medische Adviesraad die zich al ruim 16 jaar ongewijzigd en onbezoldigd voor het ZZF inzet (waardoor onder meer onbedoelde kosten uit een onderzoek worden gehaald).
- We hebben ruime ervaring met het naleven van de gestelde voorwaarden in de subsidieovereenkomst met betrekking tot de uitvoering van het onderzoek.
- De uitkomsten van de door het ZZF gefinancierde onderzoeken hebben geleid tot zeer belangrijke inzichten in andere onderzoeken naar zeldzame aandoeningen.
- In vooraanstaande medische tijdschriften worden (mede) door ZZF gefinancierde onderzoeken gepubliceerd.
- De door ons geworven gelden worden voor 100% besteed aan het betreffende onderzoek.
- Onderzoeksgeld wordt in delen overgemaakt, afhankelijk van de duur van het onderzoek, na controle en goedkeuring van de jaarlijkse (financiële)rapportages.
- We hanteren een strikte levering van rapportages van het onderzoek, indien hier niet aan wordt voldaan is het geld direct opvraagbaar.
- We geven informatie over de onderzoeken via de ZZF-website en nieuwsbrief aan onze doelgroep.

Zie ook de voorwaarden voor het indienen van een onderzoek op onze website: Zeldzame Ziekten Fonds
Aanvraag indienen (zzf.nl)



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

Nieuwe onderzoeken:

Kinderleukemie (duur: 2021 – 2024)

Leukemie (bloedkanker) en lymfomen bij kinderen. Jaarlijks krijgen in Nederland ongeveer 150 kinderen leukemie (bloedkanker) en 20 kinderen een Burkitt's lymfoom. De onderzoekers willen met deze studie de behandeling en overleving van kinderkanker verbeteren door complicaties als gevolg van de behandeling met chemotherapie terug te dringen door gerichte en tijdige antibiotische behandeling op maat te geven. Dit willen zij bereiken met behulp van de technieken: snelle microbiom-bepalingen, eNose technologie en het opsporen van metabole profielen in de ontlasting. De studie waarbij zij zich in eerste instantie richten op acute myeloïde leukemie en Burkitt's lymfoom wordt uitgevoerd in het PMC in Utrecht (prof. Tissing, kinder-oncoloog), in samenwerking met de afdeling kinderinfectieziekten van het WKZ (prof. Bont, kinderinfectioloog) en het AUMC (dr. De Meij, kinderarts maag-darm-leverziekten).

Peniscarcinoom (duur: 2021 – 2023)

Peniscarcinoom of peniskanker is een kwaadaardige woekering van huidcellen van de penis. Deze zeldzame vorm van kanker komt vooral voor bij mannen boven de 50 jaar, maar kan zich ook op jongere leeftijd voordoen. Uitzaaiingen worden altijd eerst in de lymfeklieren in de lies gevonden. In het Nederlands Kanker Instituut-Antoni van Leeuwenhoek ziekenhuis

wordt al jaren gewerkt aan het verbeteren van de genezingskansen van kankerpatiënten. Daarbij zijn grote successen geboekt met het toepassen van immunotherapie die door tumorcellen gemaakt worden om het immuunsysteem uit te schakelen. Met medicatie gericht op deze immuun-checkpoints wordt het immuunsysteem van de patiënten gereactiveerd en kan het de tumorcellen vernietigen. Dit translationeel onderzoek is van grote waarde voor inzicht in en verbetering van de behandeling en leidt mogelijk tot identificatie van nieuwe aangrijpingspunten voor verdere behandeling en tot kostenbesparing.

Early Onset IBD (duur: 2021 – 2024)

De ziekte van Crohn en colitis ulcerosa (samen IBD genoemd) komt steeds vaker voor op hele jonge leeftijd. Deze vroege vorm wordt very early onset (VEO) IBD genoemd. Dit is een ernstige darmziekte waarvoor vaak levenslang afweer onderdrukkende medicatie nodig is. Deze medicatie kent veel bijwerkingen, waaronder infecties, allergische reacties en zelfs lymfklierkanker. Bij de helft van de patiënten is in het traject van de behandeling een operatie nodig, waarbij een stoma moet worden aangelegd of delen van de darm moeten worden verwijderd. Ook leidt de ziekte zelf tot een verhoogd risico op darmkanker. Onder leiding van Dr. Tim de Meij test een onderzoeksteam in het UMC/Umc veelbelovende markers in de ontlasting en in bloed, zodat de diagnose op een minder belastende manier en ook veel sneller kan worden gesteld. Hierbij worden de nieuwste technieken en onderzoeken gebruikt van met als doel het verbeteren van de behandelstrategieën bij kinderen met VEO-IBD.

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.

Marfan (duur: 2021 – 2024)

Patiënten met het Marfan Syndroom hebben een erfelijke aandoening waarbij het eiwit fibrilline-1 defect is. Het grootste gevaar is de verweking van de grote levensslagader; de aorta. Zonder behandeling scheurt de aorta vaak vóór het 40ste levensjaar. Identificatie van Marfan Syndroom gebeurt vaak al in de kindertijd of bij adolescenten door uiterlijke kenmerken zoals heel lang zijn voor je leeftijd, botvergroeiingen van de borstkas of rug of oogproblemen. De onderzoeksgroep van dr. Vivian de Waard van de afdeling Medische Biochemie van het Amsterdam UMC (locatie AMC) wil de huid en aorta spiercellen van ongeveer 100 verschillende Marfan patiënten onderzoeken om te kijken naar deze verschillen. Door een panel van 1000 reeds bestaande medicijnen aan de gekweekte cellen toe te dienen, wordt het mogelijk om te bestuderen welke medicatie het beste bij welk subtype Marfan patiënt past.

HLH (duur: 2021 – 2023)

Secundaire hemofagocytair lymfohistiocytose (HLH) is een zeldzame en levensbedreigende aandoening die zowel kinderen als volwassenen treft. HLH wordt gekenmerkt door een overmatige activatie van het afweersysteem die wordt uitgelokt door een onderliggende ziekte, zoals kanker of infectieziekten. De huidige behandeling van secundaire HLH bestaat uit de toediening van ontstekingsremmende medicijnen en chemotherapie. De macrofaag, een specifiek type afweercel, heeft een centrale rol in het ontstaan van HLH. Normaliter hebben macrofagen vooral een belangrijke rol in het voorkomen van infecties, maar in patiënten met HLH is er sprake van hyperactivatie van macrofagen, hierdoor ontstaat een levensbedreigende en ongecontroleerde macrofaag-gedreven ontstekingsreactie, waardoor patiënten ernstig ziek worden en overlijden. Dr. Tom Seijkens van de afdeling Medische Biochemie en Hematologie van het Amsterdam UMC onderzoekt in dit

project de effectiviteit van een nieuwe macrofaag-remmer, genaamd Tofacitinib, als behandeling voor HLH.

Sikkelcelziekte (duur: 2021-2022)

Sikkelcelziekte is een zeldzame, aangeboren rode bloedcelziekte met een verkorte levensverwachting. Kenmerkend voor de ziekte zijn bloedarmoede, aanvallen van heftige pijn (de zogenaamde “sikkelcelcrisis”) en het progressief uitvallen van alle organen. Genezing is momenteel alleen mogelijk d.m.v. stamceltransplantatie. In Nederland vinden deze stamceltransplantaties voor kinderen in Leiden (LUMC) plaats en voor volwassenen in Amsterdam (Amsterdam UMC en Rotterdam (Erasmus MC)). In het LUMC wil men de genezing d.m.v. stamceltransplantatie voor meer kinderen met sikkelcelziekte mogelijk maken door: 1. donorbeschikbaarheid te vergroten en 2. door bijwerkingen van stamceltransplantatie te verkleinen. Het eerste doel is in 2021 bereikt door de techniek zo te verbeteren dat een ouder als beenmergdonor gebruikt kan worden, hiermee is voor elke patiënt een goede donor beschikbaar. Om het tweede doel te bereiken is men momenteel bezig met het verzamelen van gegevens die complicaties zoals afstoting kunnen voorspellen. Wanneer deze geïdentificeerd zijn, zullen deze leiden tot een veiligere transplantatie. Deze belangrijke gift van de Stichting Zeldzame Ziekten aan het recent opgerichte Sikkelcelfonds kan het verschil maken om deze doelstelling te verwezenlijken en het leven van deze kinderen te verlengen en verlichten.

SLE (Systemische Lupus Erythematosus)

(duur: 2021-2022)

Systemische Lupus Erythematosus (SLE) is een ernstige, levenslange auto-immuunziekte die vooral bij jonge vrouwen voorkomt tussen 15-40 jaar. Op de kinderleeftijd verloopt SLE ernstiger dan bij volwassenen met meer risico op orgaanschade. Bij SLE-patiënten spelen de



Onderzoeksteam Sarcomen, waar wij voor werven

bloedvaten in het lichaam een grote rol in het ziektebeloop, en dan speciaal de cellen die de binnenwand van de bloedvaten bekleden, de zogeheten “endotheel cellen”. Als eerste in de wereld gaan onderzoekers (Dienke Schonenberg-Meinema, Emma Kinderziekenhuis, en Sylvia Kamphuis, Sophia Kinderziekenhuis) meerdere ‘endotheelmarkers’ meten in een grote groep kinderen met SLE. Zij verwachten endotheelmarkers te vinden die al op jonge leeftijd bijdragen aan de ontwikkeling van vroegtijdige atherosclerose. Daardoor zouden ze die groep jongeren met SLE die een hoog risico hebben op hart- en vaatziekten al op jonge leeftijd kunnen ontdekken, en kan er tijdig ingegrepen worden om hart- en herseninfarcten te voorkomen. Daarnaast verwachten de onderzoekers een verschil te kunnen ontdekken tussen ontsteking in de vaatwand door de ziekte zelf (SLE) of als gevolg van de bijwerkingen van prednison.

FAMMM (duur: 2021 – 2024)

Familial Atypical Multiple Mole Melanoma syndrome (FAMMM syndroom) is een zeldzaam erfelijk tumor syndroom dat wordt gekenmerkt door een sterk verhoogd risico op melanoom

(huidkanker), pancreascarcinoom (alvleesklierkanker) en andere tumortypen zoals hoofd-hals kanker. Het wordt veroorzaakt door een erfelijke mutatie in het CDKN2A gen. Patiënten met FAMMM syndroom hebben een verhoogd risico op melanoom van 70% en op pancreascarcinoom van 20%. Vaak komen de tumoren op meerdere plekken op het lichaam voor en ontwikkelen zich al op jongere leeftijd bij patiënten. Onder leiding van Dr. Remco van Doorn, dermatoloog en hoofdonderzoeker erfelijk melanoom in het Leids Universitair Medisch Centrum, gaat het onderzoeksteam op zoek naar verbeterde behandeling en preventie voor patiënten met dit syndroom. Het doel van het onderzoek is het vinden van nieuwe therapieën en preventieve strategieën voor melanoom, pancreascarcinoom en andere tumoren die ontstaan bij patiënten met FAMMM syndroom op basis van CDKN2A mutatie.

Lopende onderzoeken:

Sepsis bij vroeggeboren kinderen

(duur: 2020 – 2023)

“Snelle diagnose van sepsis bij pasgeborenen”. Sepsis bij pasgeboren kinderen, ook wel bloed-

vergiftiging 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 ontlastings 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) in de ontlasting, zelfs al enkele dagen voordat er klinische symptomen waren. Naast ontlastingsamples worden bloedsamples verzameld voor deze studie. Parallel aan de biomarkers in de ontlasting wordt momenteel onderzocht of met biomarkers in het bloed (Presepsin) of met de sneltest (IS-pro) in het bloed 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.

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, Fleur van Dijk (UMCG), werkt samen met Dr. 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 Mouse facility) en Londen (fetal medicine department, University College London (UCL)). In 2019 werd 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. In het jaar 2021 zijn er veel gesprekken geweest over wanneer en waar de muisexperimenten te starten. Vanwege onzekerheid over verdere lockdowns werd het project niet gestart. Gezien de sterk verbeterde situatie nu inzake COVID-19, is het plan om in 2022 een postdoc te werven die de muisexperimenten kan uitvoeren in de mouse facility in het UMCG.

MLC (duur: 2020 – 2024)

Onze hersenen bestaan voor een belangrijk deel uit zouten en water. De precieze verdeling van deze componenten is essentieel voor normale hersenactiviteit. In de zeldzame witte stofziekte MLC (Megalencephale Leukoencephalopathie met subcorticale Cysten) is deze verdeling verstoord. Hierdoor is er te veel water in de hersenen, en raakt de witte stof van de hersenen chronisch gezwollen. 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. Verder krijgen MLC-patiënten vaak met epilepsie en een lichte verstandelijke beperking te maken. In dit project wordt onderzoek gedaan naar hoe variaties in een nieuw ontdekt gen, gevonden in MLC-patiënten zonder variatie in MLC1 of GLIALCAM, MLC veroorzaken. Het nieuwe gen bevat het bouwplan voor een zogenaamde G-eiwit gekoppelde receptor. Dit soort receptoren zetten allerhande signalen, die de cel ontvangt, om in een reactie van de cel. Veel van de medicijnen die onderzoekers gebruiken voor behandeling van allerlei ziekten werken via het beïnvloeden van zulke receptoren. Door middel van biochemisch onderzoek aan witte bloedcellen van de nieuwe MLC-patiënten hebben de onderzoekers ontdekt dat de hoeveelheid van de receptor veel hoger is in cellen van de patiënten dan bij gezonde mensen. Daarnaast zien ze ook dat de hoeveelheid van andere eiwitten, waarvan ze weten dat ze betrokken zijn bij MLC, ook verstoord is. Een centrale rol in het ontstaan van MLC is weggelegd voor astrocyten, belangrijke ondersteunende hersencellen. Uit eerder onderzoek van de onderzoeksgroep aan het Amsterdam UMC weet men dat MLC astrocyten zich niet goed kunnen herstellen van zwelling. Als een gezonde cel opzwellt, bijvoorbeeld door een osmotische schok, dan herstelt hij daarvan door bepaalde kanalen in de celwand open te zetten. Door zulke kanalen stromen vervolgens deeltjes en water naar buiten, waardoor de cel weer krimpt. Het opengaan van deze kanalen is verstoord in MLC. Door de gezonde versie van de nieuwe receptor kunstmatig tot expressie brengen in cellen hebben de onderzoekers nu laten zien dat aanwezigheid van deze receptor de activiteit van zulke kanalen stimuleert. De onderzoekers zien ook dat de variant van de receptor zoals gevonden in sommige MLC-patiënten deze kanalen ook stimuleert. Het onderzoek wordt voortgezet en richt zich mede op de belangrijkste open vraag of het beïnvloeden van deze receptor een mogelijkheid tot therapie voor MLC biedt.

Idiopathisch Nefrotisch Syndroom (INS) (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. In Nederland wordt deze ziekte bij ongeveer 40-60 kinderen per jaar vastgesteld. 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 in het immuunsysteem onderzocht hoe het ziektebeeld ontstaat en hoe levamisol hierop ingrijpt (Immunomics). Dit onderzoek wordt gedaan op het Immunopathologie laboratorium onder leiding van prof. Sandrine Florquin. Uit het bloed van patiënten worden cellen geïsoleerd en plasma opgeslagen. Met behulp van 3 verschillende technieken wordt onderzocht wat voor soort cellen het zijn, hoe actief ze zijn en hoe ze genetisch zijn geprogrammeerd. De eerste onderzoeksresultaten laten zien dat INS patiënten meer geheugen-B-lymfocyten en meer cytotoxische T-lymfocyten hebben die dalen onder de prednisolon behandeling. Zodra we weten welke patiënt levamisol heeft gekregen kunnen we uitgebreidere analyses doen. Daarnaast zien we dat gezonde T-lymfocyten minder actief worden en minder hard delen door levamisol.

Afgeronde onderzoeken

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 van het UMCG onder leiding van dr. Joost Kluiver doet onderzoek naar Burkitt lymfoom (BL), één van de varianten van lymfeklierkanker.

Hiervoor onderzoeken zij een netwerk van drie tumorcelgroei bevorderende genen (oncogenen) en één remmend (tumor suppressor) gen. De onderzoekers richten hun aandacht vooral op één van de oncogenen waarover nog niet veel bekend is. Hun onderzoek laat zien dat drie verschillende genproducten worden gevormd van dit oncogen. Genexpressie analyse heeft aangetoond dat het gezamenlijk uitschakelen van alle drie de genproducten van dit oncogen leidt tussen een verandering in genexpressie voor 29 genen, welke niet gereguleerd worden door één van de andere oncogenen. Één van deze genen is een transcriptiefactor met verhoogde expressie in meerdere B cel lymfomen. Er werd onderzocht hoe dit gen in het netwerk past. Verder hebben de onderzoekers de verschillende genproducten van het oncogen van interesse één voor één uitgeschakeld om inzicht te krijgen in welk(e) genproduct(en) van het oncogen tumorcelgroei beïnvloed wordt. Voor een van de genproducten konden ze het effect op de celgroei niet goed bestuderen, omdat ze geen goede uitschakeling voor elkaar kregen, terwijl de andere twee genproducten de celgroei kunnen beïnvloeden. Het onderzoek richtte zich op de vraag hoe de individuele genproducten invloed op celgroei uitoefenen en welke functies ze binnen het netwerk uitvoeren. Naast het onderzoek in BL, bestudeerden ze hetzelfde netwerk in diffuus grootcellig B-cel lymfoom (DLBCL) en Hodgkin lymfoom (HL). In beide lymfomen zagen ze een vergelijkbaar verschil in de expressieniveaus van de vier netwerkgenen ten opzichte van gezonde cellen als ze zagen in BL. Het uitzetten van elk van de drie oncogenen heeft een remmend effect op de tumorcelgroei in beide lymfomen, al is het effect in DLBCL in twee van de vier geteste cellijnen mild. 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 regulatie van de twee oncogenen door de tumor suppressor die in BL aanwezig is, blijkt in HL ook nog te kunnen werken. Het onderzoeksteam heeft nog niet ontdekt waarom het aanzetten van het tumor suppressor gen een ander effect heeft in HL en DLBCL. Het onderzoek wijst er echter wel op dat het netwerk op zijn minst ten dele anders werkt in HL en DLBCL ten opzichte van BL.

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

Hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS) is een zeldzame, zeer ernstige aangeboren hartafwijking. De linkerhartkamer 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 is onderzoek gedaan naar oorzaken van hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS) met “whole-exome-sequencing” (WES) bij 75 kinderen. Er is systematisch literatuuronderzoek gedaan naar genetische oorzaken voor HLHS dat verder is uitgebreid met een vergelijking met eigen data. De onderzoekers hebben bij enkele patiënten een waarschijnlijk oorzakelijk DNA-variant gevonden in genen die nog niet eerder zijn beschreven bij HLHS. Vanwege COVID-19 was het onderzoek vertraagd. Na afronding van de analyses zal het voor publicatie worden aangeboden. Dankzij de steun van het ZZF heeft deze studie een belangrijke bijdrage geleverd aan de uitbreiding van de diagnostiek van HLHS.

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 toegevend. Met toestemming van de METC (Medisch

Ethische Toetsingscommissie) zijn spierbiopten bij MDC1A-patiënten afgenomen, zodat de correctieprocedure in spierstamcellen verder geoptimaliseerd kon worden. Dit betrof 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. Ondanks dat de mesoangioblasten (lichaamseigen spierstamcellen) in bulk-kweken normaal groeien, is er toch sprake van verminderde levensvatbaarheid in enkelcel-kweken. Er zal een andere manier ontwikkeld moeten worden om de gecorrigeerde mesoangioblasten uit de bulk-kweek te halen, waarbij deze wel normaal groeien.

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 gescreend 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 ZZF, 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 expertisecentra 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 immuunsysteem na stamceltransplantatie te bestuderen. Hierbij heeft het onderzoeksteam als eerste centrum unieke kennis kunnen verkrijgen over de kwaliteit van het immuunsysteem 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. De onderzoekers zijn het ZZF veel dank verschuldigd voor het mogelijk maken van dit onderzoek.

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 het onderzoeksproject 'Neuroblastoom behandeld met MIBG-therapie zonder afname van bloedplaatjes' afgerond, waarin de onderzoekers laten zien dat inderdaad MIBG (meta-iodobenzylguanidine) opgenomen wordt door menselijke megakaryocyten (=voorlopercellen van bloedplaatjes). Verder laat het onderzoek ook zien dat deze opname door toediening van een Selectieve Serotonine Reuptake Inhibitor (SSRI) geremd kan worden. De resultaten van het onderzoek zijn opgeschreven en in augustus 2021 gepubliceerd in het medisch wetenschappelijk blad EJNMMI Research (Research dochter van het European Journal of Nuclear Medicine and Molecular Imaging) waarin het ZZF als financier staat vermeld.

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 was 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 oorzaakelijkheid 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 zebravismodel te bepalen of deze genetische verandering al dan niet leidt tot een verlies van visuele vermogens."

Het onderzoek is met een positief resultaat afgerond. De onderzoekers hebben geconcludeerd dat de p.(Cys771Phe) mutatie, die overeenkomt met de p.(Cys759Phe) mutatie in de mens, daadwerkelijk de oorzaak is van de achteruitgang van het zicht in deze patiënten. Omdat deze mutatie in exon 13 van het USH2A gen ligt, is de exon-skipping methodiek met QR-421a inderdaad ook geschikt voor de toekomstige behandeling van deze patiëntengroep.

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 werd geleid door dr. Kasper Rouschop, Universiteit Maastricht, was 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 ontstaan. Nadat in November 2020 goedkeuring is gekregen voor verlenging van het project, hebben de onderzoekers in de assays die opgezet waren 18 potentiële antilichamen getest voor remmende werking. Van de achttien bleken er twee deze eigenschap te hebben. Het onderzoek dat met steun van het ZZF mogelijk werd biedt mogelijkheden voor voortzetting van deze experimenten.

Mucosaal melanoom (duur: 2020-2021)

Mucosaal melanoom is een zeer agressieve kankersoort. Door het Nederlands Kanker Instituut – Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis (NKI-AVL) is onderzoek uitgevoerd naar 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. Van 99 patiënten is de genetische code uit gearchiveerd MM-materiaal uitgelezen (RNA sequencing) en van 66 patiënten zijn aanvullende weefselkleuringen verricht (multiplex immunofluorescentie). Gegevens over de behandeling en uitkomst van deze patiënten is uit de patiëntendossiers opgehaald en mede geanalyseerd. De resultaten van de RNA sequencing en de weefselkleuringen lieten zien dat MM, zeker in vergelijking met het (veel vaker voorkomend) melanoom van de huid, nauwelijks een immuunreactie opwekt. Er zijn weinig immuuncellen in de tumor aanwezig en als ze er al zijn, zijn ze vaak inactief en ‘vermoeid’. Dit is met name het geval bij vrouwen met een MM van de slijmvliezen van de vulva of vagina. Patiënten met MM reageren niet zo goed op immuuntherapie. Dit onderzoek geeft aanwijzingen waarom dat het geval is en, belangrijker, biedt aanknopingspunten voor nieuwe en potentieel effectievere behandelingen. Op basis van dit onderzoek kan een eerste stap worden genomen in het aanbieden van een rationele en gepersonaliseerde behandeling voor patiënten met deze zeldzame en agressieve vorm van kanker.

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 achteruit-

gang van alle verworven hersenfuncties. Een door Khondrion ontwikkelde ROS-redoxmodulator, genaamd KH176, heeft een veelbelovend behandel-effect op de ziekte van Leigh. Bij het Radboud UMC is het project “Werkzaamheidsstudies in de Ndufs4 muis een model voor de ziekte van Leigh” uitgevoerd. In dit project is de effectiviteit van KH176 op de hersenfunctie worden getest in een Ndufs4 - / - muismodel, een diermodel voor complex I deficiëntie waar bij de dieren een zeer progressief ziektebeeld ontwikkelen vergelijkbaar met dat van patiënten met het syndroom van Leigh. Hersenscans lieten zien dat er geen structurele, maar wel functionele afwijkingen zijn in het brein van NDUFS4-/- muizen. KH176 versterkte de functionele interactie tussen een beloningsgebied, en sensorisch gebied, en een motorisch gebied.

Klassieke Galactosemie

(duur: 2020 – 2021)

Patiënten met galactosemie kunnen galactose niet goed verbranden. Ondank 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 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 personen 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 tus-

sen de patiënten en controles. Het is aangetoond dat er meer delen van de stofwisseling dan alleen de galactose verbranding zijn verstoord, wat een belangrijke bevinding is. De veranderingen wijzen erop dat de energiestatus van de cellen is aangedaan. Deze bevindingen kunnen de complicaties van de patiënten beter verklaren en geven een nieuwe richting aan verder onderzoek.

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 een van de ernstigste vormen van EB: recessieve dystrofische epidermolysis bullosa (RDEB). Bij RDEB is het huideiwit collageen type 7 afwezig. Dit eiwit is verantwoordelijk voor de hechting tussen de opperhuid en het onderliggende 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. Uit de menselijke huid zijn vervolgens alle individuele huidcellen geïsoleerd. In tienduizenden van die huidcellen is met een nieuwe, geavanceerde moleculaire techniek, de zogenaamde single-cell RNA-sequencing techniek, onderzocht wat de effecten van de AON-behandeling zijn op moleculair niveau. Deze RNA-sequencing experimenten leveren grote hoeveelheden data op die momenteel geanalyseerd worden. Deze analyses zullen belangrijke inzichten opleveren over (a) of AONs in de juiste huidcellen terechtkomen, (b) de efficiëntie van de AON-behandeling in de verschillende typen huidcellen, en (c) eventuele bijwerkingen van de AON-behandeling op andere genen. Deze inzichten zijn essentieel voor de verdere ontwikkeling van de AON-behandeling in de komende jaren.

Nieuwe onderzoeken

Kinderleukemie	2021-2024
Peniscarcinoom	2021-2023
Early Onset IBD	2021-2024
Marfan	2021-2024
HLH	2021-2023
Sikkelcelziekte	2021-2022
SLE (Systemische Lupus Erythematosus)	2021-2022
FAMMM	2021-2024

Lopende onderzoeken

Sepsis bij vroeggeboren kinderen	2020-2023
Osteogenesis Imperfecta (OI) (project 2)	2019-2022
MLC	2020-2024
Idiopathisch Nefrotisch Syndroom (INS)	2021-2024

Looptijd

Afgeronde onderzoeken

Non-hodgkinlymfoom	2017-2021
Hypoplastisch linker hart syndroom (HLHS)	2018-2021
MDC 1A	2019-2021
SCID (deelonderzoek2)	2019-2021
Neuroblastoom	2019-2021
USH2A	2019-2021
Glioblastoom	2020-2021
Mucosaal Melanoom	2020-2021
Ziekte van Leigh	2020-2021
Klassieke Galactosemie	2020-2021
Epidermolysis Bullosa (EB)	2016-2021

Looptijd

Jan Lammers ZZF Rally in beeld

15e editie Jan Lammers ZZF Rally om onderzoek
naar zeldzame ziekten mogelijk te maken

START VLEGBASIS VOLKEL



LUNCH 'DE ZWALUWENBERG' IKG



FINISH LOUWMAN MUSEUM



Hoogtepunten

Januari

Oliebollenactie een groot succes

Wat leuk dat het initiatief van oliebollendoos.nl voor het ZZF een succes was! Het leverde € 1.462,50 op. Wij zijn alle bedrijven die de lekkere olieballen hebben gekocht en daarbij het ZZF hebben gesteund enorm dankbaar: Feelflex, Xtra Materieel en Berkman.

€ 1.600,- voor het ZZF met de verkoop van de Haagse Harry artikelen

Een Haagse Harry drinkbeker, koelkastmagneet en een set van vier exclusieve Haagse Harry ansichtkaarten. Ze zijn te koop! Van ieder verkocht artikel ging één euro naar het Zeldzame Ziekten Fonds. De artikelen zijn exclusief te koop via Paagman boekhandel en via www.haags.nl. Op de website www.fanfiber.com zijn officiële Haagse Harry T-shirts en bedrukte mokken te bestellen. Wij danken Sjaak Bral voor zijn initiatief en het mooie verkoopresultaat!

Verjaardagscadeautje van Pip voor het ZZF

Hiep Hiep Hoera! Pip werd 1 jaar. De ouders van Pip: "Helaas kunnen we dit niet groots vieren vanwege de lockdown. We zijn heel blij dat Pip zo'n gezonde, vrolijke meid is. Maar niet ieder kind heeft dat geluk. Daarom vragen wij iedereen om een donatie te doen zodat we daarmee andere kinderen kunnen helpen." Voor de verjaardag van Pip hadden de ouders een speciale actiepagina aangemaakt op de ZZF website. Het geweldige bedrag van € 597,50 is geschonken door onder meer familie, vrienden en kennissen. We zijn de ouders van Pip en alle donateurs enorm dankbaar!

Februari

Zeldzameziektendag

Internationaal aandacht voor zeldzame aandoeningen. Niet alleen in Nederland, maar wereldwijd organiseerden honderden patiëntenorganisaties activiteiten op 28 februari om meer bewustwording te genereren. In samenwerking met Sanofi heeft het ZZF een korte film gelanceerd, samen met onze ambassadeurs en patiënten, om awareness te creëren.

Geweldige donatie van de VriendenLoterij

Meer geven voor een mooier leven, iedereen kan meedoen! Met de waanzinnige steun van de VriendenLoterij van € 249.000,- wordt het mogelijk door het hele land meer lotgenotencontact te organiseren. Veel dank aan alle deelnemers van de VriendenLoterij die dit mogelijk hebben gemaakt. Het ZZF team





staat te popelen om - na de coronacrisis - deze belangrijke en waardevolle dagen te organiseren voor gezinnen die te maken hebben met een zeldzame ziekte.

Maart

Ronde Tafel 123 in Den Haag steunt het ZZF via sociale media

Zeldzaam ziek, maar niet alleen! Wij zijn dankbaar dat de Ronde Tafel 123 Den Haag niet stil zat tijdens de coronacrisis. Helaas kon het jaarlijkse gala dat zij voor het goede doel wilden organiseren voor het tweede jaar op rij niet doorgaan. Dit heeft ze geraakt. Zij willen het Zeldzame Ziekten Fonds helpen, dus zetten ze een actie op via sociale media en dat werd enorm goed ontvangen. Er werd maar liefst € 7.123,- opgehaald voor Stichting Zeldzame Ziekten Fonds!

April

Voorzitter ZZF Ridder in de orde van Oranje-Nassau

Burgers die goed doen worden jaarlijks in het zonnetje gezet tijdens de Lintjesregen! Maandag 26 april ontving de mede-oprichter en voorzitter van het Zeldzame Ziekten Fonds, Charles Ruijgrok, een koninklijke onderscheiding. Zoals elk jaar worden er ter gelegenheid van de verjaardag van de Koning personen geëerd vanwege hun grote inzet voor en persoonlijke betrokkenheid bij de maatschappij. Een lintje wordt niet zomaar opgespeld, een koninklijke onderscheiding is een hele eer. Wij zijn dan ook enorm trots op deze mooie waardering voor onze voorzitter!



Verkoop truien brengt € 652,- op

Bedankt Studio Align voor jullie geweldige inzet voor het ZZF, met de mooie actie om de opbrengst van de door jullie zelf ontworpen truien deels aan het ZZF te schenken.





Koninklijke Otolift Trapliften vervult Hartenwens

Van de vele Hartenwensen die het ZZF bereiken, is Otolift voor één specifieke Hartenwens in de bres gesprongen. Het zal je maar gebeuren: je hebt een jong kind met twee ernstige zeldzame aandoeningen en een trap in huis waardoor je altijd je kind naar boven en naar beneden moet tillen. De ouders dienden bij het Zeldzame Ziekten Fonds een aanvraag in voor een traplift. Otolift trapliften heeft deze Hartenwens volledig mogelijk gemaakt! Het ZZF ontving een mega bedankkaart voor het vervullen van deze wens.

Wilt u ons als bedrijf helpen met het vervullen van een Hartenwens van een ziek kind e/o volwassene, voor bijvoorbeeld een aangepaste fiets, een computer, een speciaal bed of iets anders? Neem dan contact met ons op:

info@zzf.nl

Maripaam Teaming doet geweldige donatie voor onderzoek naar Pitt Hopkins syndroom

Het Pitt-Hopkins syndroom (PHS) is een zeldzame neurologische ontwikkelingsstoornis. Door middel van onderzoek hopen we tot een beter



inzicht en betere behandeling van de ziekte te komen. Dankzij de donatie van ruim € 1.250,- komt dit onderzoek weer een stap dichterbij. Maripaam Teaming is het goede doelen project van de Maripaam Groep. De Maripaam Groep is een franchiseonderneming die 15 Jumbo supermarkten in het noorden van het land exploiteert. De inkomsten van deze stichting komen uit donaties van medewerkers, donaties van klanten (lege flessenbonnen) en de Maripaam Groep BV.

Wilt u ons als bedrijf helpen met het opzetten van een actie, inzameling of andere activiteit. Neem dan contact met ons op: info@zzf.nl

Juni

Een dag genieten in Ouwehands Dierenpark

Zaterdag 12 juni was het dan eindelijk weer zover, gezinnen die te maken hebben met een zeldzame ziekte waren uitgenodigd voor een onbezorgde dag in Ouwehands Dierenpark in Rhenen. Het was geweldig! De families hadden er zo naar uitgekeken om met elkaar te genieten en lotgenoten te ontmoeten. Het was





een prachtige, zonnige dag met alleen maar ontspannen en vrolijke gezichten. De panda's waren weer favoriet, veel kinderen hebben dan ook een mooie panda knuffel gekocht van hun giftcard. Eén van de aanwezige ouders: "We gaan nog heel lang nagenieten van deze dag, we hebben het super fijn gehad en hebben echt even kunnen ontspannen".

TK Bouw laat droomwens uitkomen

TK Bouw uit Ter Heijde wilde het Zeldzame Ziekten Fonds graag lokaal steunen. Met de geweldige schenking konden wij een droomkamer voor een zieke knul uit de omgeving van Ter Heijde werkelijkheid laten worden. Studio F maakte belangeloos een plan en na uitvoering, waarbij alleen het bed is gebleven, waren de jongen en de ouders sprakeloos. Zo hopen we met elkaar ziek zijn iets dragelijker te kunnen maken.



Augustus

Met het ZZF naar Nationaal Park De Hoge Veluwe

Woensdag 25 augustus was een stralende en ontspannende dag voor de families die normaal gesproken elke dag bezig zijn met de zorg voor hun kind(eren) met een zeldzame ziekte. Iedereen heeft genoten van de natuur, het treintje, de picknick - inclusief een tasje gevuld met allemaal lekkers - en vooral van elkaar. Deze dagen betekenen zoveel voor de gezinnen dat dit niet in woorden is uit te drukken, maar wel in de blijdschap die alle foto's laten zien. Onze bijzondere dank gaat uit aan de donateurs die deze dag voor zeldzaam zieke kinderen mogelijk hebben gemaakt: De VriendenLoterij, Van Leeuwen Van Lignac Stichting en Stichting Elise Mathilde Fonds.





September

Met het ZZF naar de Efteling

Een droom kwam uit voor de ZZF gezinnen die uitgenodigd waren om naar de Efteling te gaan op zaterdag 11 september. Eindelijk weer een dagje onbezorgd genieten met de familie en even niet het ritje naar het ziekenhuis of het moeten geven van zorg. Het was geweldig! Iedereen arriveerde met een mega glimlach. Wij zijn de diverse donateurs - en Madelief met haar koningsdag doneeractie - enorm dankbaar, alleen met deze steun kunnen wij gezinnen uitnodigen. Bedankt: Stichting de Lichtboei, de VriendenLoterij en Stichting Aanmoedigingsfonds Koninklijke Facultatieve.



College Tour voor het Goede Doel met ZZF ambassadeur Jan Lammers

Een volle zaal in Ede. Donderdag 16 september presenteerde Anna Heijker de tweede editie van de JCI College Tour. Hier werd onze ZZF ambassadeur Jan Lammers geïnterviewd en was het Zeldzame Ziekten Fonds het goede doel van de avond. Een mooi netwerkevenement voor ondernemers en professionals. De avond was goed georganiseerd. Aan het einde van de avond ontvingen wij een geweldige cheque van € 6.000,-. Wij zijn JCI Ede, de hoofdsponsor Autobedrijf Braber, alle sponsors, deelnemers, sprekers en fotograaf Ted Walker enorm dankbaar. Het was een fantastische avond!





Goede Doelen Golftoernooi schenkt maar liefst € 15.000,- aan het ZZF!

Het Zeldzame Ziekten Fonds was één van de goede doelen dit jaar van het Goede Doelen Golftoernooi van golfbaan Hitland in Nieuwerkerk aan den IJssel. We mochten maar liefst € 15.000,- voor het ZZF in ontvangst nemen! We hebben veel deelnemers gesproken die geïnteresseerd waren in onze stichting en die veel lol hebben beleefd op Hole 18 bij onze ZZF eendjes. Iedereen veel dank voor de geweldige bijdrage en de mooie, sportieve golfweek.

Oktober

Met het ZZF naar Duinrell

Een feestje voor alle gezinnen die te maken hebben met een zeldzame ziekte! Een extra cadeautje was de zon die zaterdag 9 oktober heerlijk scheen. Iedereen was aan het genieten en tijdens de lunch konden lotgenoten elkaar ontmoeten. Onze doelgroep, die dubbelhard getroffen is tijdens de coronacrisis, is enorm dankbaar dat ze elkaar weer op dit soort dagen mogen treffen en er op uit mogen. Wij zijn

alle donateurs en alle particulieren die geld geschonken hebben enorm dankbaar! Door deze steun kunnen we deze mooie dagen voor lotgenoten organiseren. Bedankt Fonds1818, de VriendenLoterij en Kinderfonds van Dusseldorp.





November

2CREATE MEMORIES:
eerste film van een 3-luik
over zeldzame ziekten

***"Je hebt geen woorden nodig
om iemand te begrijpen"***

Niet kunnen praten, niet kunnen lopen, niet zindelijk zijn, slecht zien en doof zijn aan één kant. Het zijn beperkingen die je je niet kunt voorstellen als je er niet mee te maken hebt. Saskia en Ferdinand zijn er inmiddels aan gewend. Hun zoon Ferre (8) werd geboren met het syndroom van Apert en kreeg een hersenvliesontsteking toen hij 1,5 jaar oud was. Dat veroorzaakte onherstelbare schade aan zijn hersenen. Zijn vader: 'Het feit dat hij zich toch zo ontwikkelt en dat hij zo ontzettend sterk, dapper en blij is, daar genieten wij enorm van. Voor Stichting Zeldzame Ziekten Fonds maakt 2createcontent een serie portretten van kinderen die ongeneeslijk ziek zijn. Zo kunnen we meer aandacht vragen voor zeldzame ziekten en meer donateurs werven. Wij zijn de Stichting Favendo zeer dankbaar voor deze mogelijkheid en voor de waardevolle samenwerking. De film kunt u zien op onze website: www.zzf.nl.

**15e editie Jan Lammers
ZZF Rally met recordopbrengst**

Zaterdag 6 november reed het ZZF de 15e editie van de Jan Lammers ZZF Rally, met een opbrengst van maar liefst € 163.620,-. Dit bedrag werd later nog verhoogd naar € 165.000,-. Geweldig!

We zijn zó dankbaar voor alle steun van iedereen die deze opbrengst mogelijk heeft gemaakt.

Ruim 90 auto's stonden aan de start om het goede doel te steunen op vliegbasis Volkel, een lunch bij IGK Landgoed De Zwaluwenberg en tenslotte de goed georganiseerde finish bij Louwman met alle bijzondere tentoongestelde auto's. Deze jubileumeditie had niet mooier kunnen verlopen. Fantastisch!

Onze bijzonder grote dank gaat uit naar: State of Art - Porsche Centrum Rotterdam - Steltman Watches Den Haag - Van Dillen Techniek - Fastlane Exclusive Cars - ABS Autoherstel - Arbo Advies Nederland - ENAG - Vliegbasis Volkel - House Of Lords Catering - Louwman Museum - IGK 'De Zwaluwenberg' - Jan Lammers - Madeleen Driessen - Jan Peter Balkenende - Gijs van Lennep - Bas van Werven.

Nieuwe wervingsfilm ZZF

De ZZF Rally was ook de dag waarop de nieuwe wervingsfilm van het ZZF werd gelanceerd. Niet kunnen praten, niet kunnen lopen, niet zindelijk zijn, slecht zien, doof zijn of een super gevoelige huid hebben die niks kan verdragen... Het zijn beperkingen die je je niet kunt voorstellen als je er niet mee te maken hebt. Een zeldzame aandoening treft helaas vooral kinderen. Per jaar komen circa 14.000 van hen te overlijden. Tegen dit angstwekkende feit strijdt het Zeldzame Ziekten Fonds. Hoe doen we dit? We zamelen geld in voor wetenschappelijk onderzoek en lotgenotencontactdagen, tevens geven we bekendheid aan zeldzame aandoeningen. U kunt meehelpen door een donatie te doen.

Doneren kan snel en makkelijk via de doneerknop op onze website en hier vindt u ook onze film: www.zzf.nl.



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 inzamelingsactieknop 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 doelbedrag aan koppelen. De inzamelacties zijn openbaar, 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 het opzetten van jullie acties: Joyce, Wendy, Robert en Madelief! Zet u de volgende actie op?

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

Hartenwensen

In 2021 werd een record aan aanvragen voor Hartenwensen ingediend. Dit jaar konden wij ze vervullen dankzij de samenwerking met het VriendenFonds van de VriendenLoterij.





Ook dacht Ronde Tafel 123 in Den Haag graag met ons mee. Medio april 2021 had de Ronde Tafel Den Haag (RT123) via hun netwerk een oproep gedaan op sociale media om aan de kinderen met een zeldzame ziekte te denken. En er is zeker aan ze gedacht!! Met het geweldige bedrag dat is opgehaald konden we speciale hartenwensen in vervulling laten gaan. De dankbaarheid van de gezinnen en die van het ZZF is enorm!

Dankzij de samenwerking met Stichting Aanmoedigingsfonds van de Koninklijke Facultatieve konden we ook Hartenwensen vervullen. Zij waren namelijk zo flexibel om een schenking die bedoeld was voor een lotgenotencontactdag – die door corona helaas niet door kon gaan – om te zetten naar het vervullen van Hartenwensen.

‘Mee kunnen spelen met je vriendjes, het wachten in het ziekenhuis verlichten, een ontspannen uitje om je zorgen even te vergeten en hulpmiddelen voor in huis’ waren enkele hartenkreten die voorbij kwamen. Onder andere de volgende Hartenwensen werden dan ook werkelijkheid: een skelter met trapondersteuning, een tablet, een wandeling met Alpaca's en twee tilliften om kinderen en gezinnen te ontzorgen. Bedankt Stichting Aanmoedigingsfonds van de Koninklijke Facultatieve om in deze tijd te kijken naar wat wél mogelijk is en deze gezinnen te steunen. Wij zijn er dan ook trots op het eindresultaat – dat wij dankzij deze samenwerkingen - met u te delen.



In de media

Het Zeldzame Ziekten Fonds verscheen in 2021 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

Vele cheque-uitreikingen bleven niet onopgemerkt, in het bijzonder de geweldige opbrengst van de 15e editie van de Jan Lammers ZZF rally.

Het Zeldzame Ziekten Fonds heeft meegewerkt aan meerdere specials rondom zeldzame ziekten, bijvoorbeeld met betrekking tot Zeldzame ziekte dag: als bijlage bij de Telegraaf verscheen er een special van PlanetHealth (Mediaplanet).

Ook versturen wij circa eens per twee maanden een nieuwsbrief.

Radio & TV

Eén Hartenwens die het ZZF met het Vrienden-Fonds in vervulling liet gaan, werd voor televisie

opgenomen en uitgezonden. Voor Job kwam een droom uit. Hij heeft de zeldzame, pijnlijke ziekte Epidermolysis Bullosa (EB), zijn huid is zo kwetsbaar als de huid van een vlinder. Spelen is geen vanzelfsprekendheid in een speeltuin, dat doet hij het liefst thuis. Zo werd het mogelijk dat hij een enorme schommel in de tuin kreeg, waar hij veilig en pijnvrij in kan schommelen.

Ook was Jesse via het ZZF te gast in de 5 uur show om over zijn ziekte, epidermolysis bullosa (EB) te praten.

Social Media

Social Media is een communicatiemiddel dat vanuit kostenooqpunt en snelheid een prettige optie is. Het is fijn dat onze volgers en likers ons een warm hart toe dragen, onze berichten liken én delen, het aantal volgers is in een jaar verdubbeld. 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.

DE GROOTSTE NACHTMERRIE VAN IEDER OUDER: EEN ZIEK KIND

In Nederland heeft 1 miljoen mensen te maken met een zeldzame ziekte. Vaak zijn deze ziekten zeer pijnlijk, chronisch, progressief en levensbedreigend. De Stichting Zeldzame Ziekten Fonds (ZZF) helpt patiënten van jong tot oud. Door onderzoek te financieren en het organiseren van lotgenotencontact in de vorm van evenementen.

Het is de grootste nachtmerrie van ieder ouder: een ziek kind. Als je kind ook nog eens een zeldzame ziekte heeft, dan weet je niet wat je overkomt. De diagnose brengt ook vaak geen opluchting, omdat er geen oplossing voor handen is. Dat is precies de reden waarom ZZF-voorzitter Charles Rutgers in 2005 de stichting oprichtte. "De vader van een goede vriend is overleden aan een zeldzame kankersoort. Toen kwam ik erachter dat er voor mensen met een zeldzame ziekte helemaal geen vertegenwoordiging is. Daarnaast besteedt de farmaceutische industrie en de overheid weinig aandacht aan het onderzoeken en ontwikkelen van medicijnen voor zeldzame ziekten, omdat het in verhouding om weinig mensen gaat. Ik vond het vervelend dat daar niets aan werd gedaan."

Betrokkenheid
In de afgelopen jaren heeft het ZZF voor verschillende onderzoeken geld opgehaald zoals ALS, stofwisselingsziekten en kinderlaster.
Charles: "Hoewel alle onderzoeken geweldig zijn, vind ik de ontwikkeling van een onderzoek naar een overlevingsmethode bij patiënten voor de aangekozen afwijking Galangactosidose een indrukwekkende mijlpaal. Door de Ontlasting Klauwenkaart is de diagnose van deze aangeboren afwijking van de darmen al vast te stellen voordat het kind twee maanden oud is. Het kind wordt geboren zonder een levenslange storm en complicaties worden voorkomen."

Voor sommige patiënten komt het onderzoek en het ontwikkelen van een medicijn te laat. Charles en zijn team zijn onder de indruk van hoe ouders en familie heelmees mee omgaan. Iedereen van Rijkman, fondamenteren. "Zij blijven zich inzetten om het mogelijk te maken dat er een medicijn voor andere kinderen met dezelfde ziekte wordt ontwikkeld. Dit

geeft hen het gevoel dat het overleven van hun eigen kind niet voor niets is geweest. Vaak blijven ze ook betrokken bij de stichting. Dat is heel bijzonder om mee te maken. Maar ook de inzet van de artsen en onderzoekers is geweldig."

Denken in kansen
Naast onderzoek is lotgenotencontact erg belangrijk. Daarom organiseert het ZZF verschillende evenementen waar ouders kennis en ervaring kunnen uitwisselen zoals afgehoorden jaren in de Efteling. Iedere: "De denkbaarheid en kracht van ouders is onvoorstelbaar. De zorg voor het kind gaat soms zo ver dat één van de ouders zijn of haar baan moet opgeven. Ze verliezen een deel van hun inkomen, terwijl de zorgkosten onopgevoerd. Ondanks de financiële last, de tegenwerking van de overheid bijvoorbeeld voor het aanvragen van een PGB-uitdaging of de onbereikbaarheid van farmaceutische industrie om een bepaald medicijn te ontwikkelen, blijven ze positief en denken ze in kansen."

Hulp dubbelhard nodig
Ouders met kinderen met een zeldzame ziekte worden momenteel dubbel getroffen. Zorg en bestaande onderzoeken in ziekenhuizen liggen nog steeds op. Niet naar buiten of een dagje uit raakt mensen met een zeldzame ziekte in deze tijd maar de echte klap moet nog komen. Gezien de halvering in inkomsten in 2020 bij Stichting Zeldzame Ziekten Fonds zal er ook op lange termijn minder onderzoek gedaan kunnen worden, dit kost op termijn kinderen. Nog meer geld zal beschikbaar moeten komen zodat het ZZF samenwerkings op kan zetten, advies kan blijven geven en iedereen met een zeldzame aandoening kan blijven helpen. Geld inzetten valt in de huidige tijdgeest echter niet mee Charles. "Er is veel aandacht voor andere problematieken in de samenleving. We zijn dan ook hard op zoek naar partners, donateurs, fondsen. Bedrijven die de stichting een warm hart toedragen kunnen bijvoorbeeld hun bedrijfsreizen combineren met Maatschappelijk ondernemen of een jubileumschenking doen en zo een bijdrage leveren. Ons doel is om zeldzame ziekten de wereld af te helpen. Hulp is ons dit mogelijk te maken?"

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds
Cornelis de Wittstraat 39, Den Haag
T 070-388 70 27
www.zzf.nl



Hieronder treft u een greep uit de media-aandacht omtrent het ZZF en zeldzame ziekten.

GOLF BREKERS

ZZF Rally voor kinderen met zeldzame ziekte

De rally voor kinderen met zeldzame ziekte wordt op zaterdag 10 oktober 2021 gehouden op de haringborrel in Kassel en Rhin. De opbrengst van 35.134 euro gaat naar de Stichting Zeldzame Ziekten.

De rally voor kinderen met zeldzame ziekte wordt op zaterdag 10 oktober 2021 gehouden op de haringborrel in Kassel en Rhin. De opbrengst van 35.134 euro gaat naar de Stichting Zeldzame Ziekten.

De Schakel

Mooie opbrengst Haringborrel

HOORN - Ronde Tafel 134 heeft vorige week weer een traditionele haringborrel in Kassel en Rhin. De opbrengst van 35.134 euro gaat naar de Stichting Zeldzame Ziekten.

Dé Goede Doelen Krant voor Den Haag e.o.

SCHENKEN MALATEN een GOEDE DOEL

DE GROOTSTE NACHTMERRIE VAN IEDER OUDER: EEN ZIEK KIND

FriendsLoterij vervult hartemwens Julia uit Amersfoort

Amersfoort - De FriendsLoterij heeft de hartemwens van Julia uit Amersfoort vervuld. Julia heeft een zeldzame ziekte en heeft een hartemwens uitgesproken. De FriendsLoterij heeft de hartemwens van Julia vervuld.

Sunanda vertelt waarom jij deel wilt nemen aan klinisch onderzoek

Amsterdam - Sunanda vertelt waarom jij deel wilt nemen aan klinisch onderzoek. Sunanda is een vrouw met een zeldzame ziekte en heeft deelgenomen aan een klinisch onderzoek.

Hoogste opbrengst ZZF-rally ooit

De traditionele rally, veiling en loterij, die dit weekend door het Zeldzame Ziekten Fonds (ZZF) uit Den Haag werden gehouden, hebben maar liefst 163.620 euro opgeleverd. In deze vijftiende editie het hoogste bedrag ooit in het bestaan van het ZZF.

Gezondheid

Snakken naar band met lotgenootjes

Joos (7) heeft zeldzame chromosoomafwijking

Kind zijn in coronatijd met zeldzame ziekte: inzamelingsactie levert duizenden euro's op

Amsterdam - Het Zeldzame Ziekten Fonds (ZZF) heeft een inzamelingsactie gehouden. De actie heeft duizenden euro's opgeleverd.

Deelnemers, bedankt! €56.020.451,- voor goede doelen.

Deelnemers, bedankt! €56.020.451,- voor goede doelen.

Jesse haalt alles uit het leven ondanks zijn ziekte

Jesse haalt alles uit het leven ondanks zijn ziekte.

GOLF BREKERS

'Kind met zeldzame ziekte wordt nu dubbel getroffen'

Mina's zeldzame ziekte: dit is de impact op het gezin

Mina's zeldzame ziekte: dit is de impact op het gezin.

Bestuur

Het bestuur bestaat uit: voorzitter Charles Ruijgrok, secretaris Monique van Holstein, penningmeester Roel Kooi en 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, de Medische Adviesraad en de 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 2021 (hierna 'de samengevatte jaarrekening') van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds te 's-Gravenhage is ontleend aan de gecontroleerde jaarrekening 2021 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. Naar ons oordeel is de samengevatte jaarrekening, als opgenomen op pagina 42 tot en met 45, in alle van materieel zijnde aspecten consistent met de gecontroleerde jaarrekening 2021 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. De samengevatte jaarrekening bestaat uit:

- De balans per 31 december 2021
- De staat van baten en lasten over 2021
- Het kasstroomoverzicht over 2021

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 18 mei 2022.

DE GECONTROLEERDE JAARREKENING EN ONZE CONTROLEVERKLARING DAARBIJ

Wij hebben een goedkeurend oordeel verstrekt bij de gecontroleerde jaarrekening 2021 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds in onze controleverklaring van 18 mei 2022.

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, 18 mei 2022

Rademaker Audit B.V.

was getekend
B.T.S. Bernecker RA

BALANS per 31 december 2021

(Na verwerking van het resultaat)

ACTIEF	2021	2020
<i>(in euro's)</i>		
VASTE ACTIVA		
Materiële vaste activa	6.315	7.545
SOM DER VASTE ACTIVA	6.315	7.545
VLOTTENDE ACTIVA		
Vorderingen en overlopende activa	135.112	184.996
Liquide middelen	1.084.882	751.672
SOM DER VLOTTENDE ACTIVA	1.219.994	936.668
TOTAAL	1.226.309	944.213

PASSIEF	2021	2020
<i>(in euro's)</i>		
RESERVES EN FONDSEN		
Reserves		
Overige reserves	117.684	158.096
Continuïteitsreserve	75.000	75.000
Bestemmingsreserves	132.807	21.375
	325.491	254.471
Fondsen	301.827	277.107
	627.318	531.578
KORTLOPENDE SCHULDEN EN OVERLOPENDE PASSIVA	598.991	412.635
TOTAAL	1.226.309	944.213

STAAT VAN BATEN EN LASTEN

BATEN	Realisatie 2021	Begroting 2021	Realisatie 2020
<i>(in euro's)</i>			
Baten particulieren	75.295	200.000	26.541
Baten bedrijven	41.907	135.000	42.109
Baten loterijorganisaties	345.773	100.000	99.541
Baten andere organisaties zonder winststreven	417.654	342.000	309.364
Som van de geworven baten	880.629	777.000	477.555
Baten als tegenprestatie	169.590	108.000	74.782
Rentebaten	0	0	35
	1.050.219	885.000	552.372
LASTEN	Realisatie 2021	Begroting 2021	Realisatie 2020
<i>(in euro's)</i>			
BESTEED AAN DOELSTELLINGEN			
Onderzoeken	516.980	350.000	287.692
Lotgenotencontactdagen	135.724	160.000	21.827
Overige doelstellingen	46.882	50.000	43.453
Voorlichting	1.997	4.000	1.075
Personele en algemene lasten doelstelling	101.034	50.000	93.062
	802.617	614.000	447.109
KOSTEN FONDSENWERVING			
Wervingskosten	99.035	150.000	93.477
	99.035	150.000	93.477
BEHEER EN ADMINISTRATIE			
Personeelslasten	20.149	25.000	20.476
Afschrijvingslasten	2.392	3.600	2.382
Kantoorkosten	30.286	58.000	28.033
	52.827	86.600	50.891
TOTAAL LASTEN	954.479	850.600	591.477
SALDO VAN BATEN EN LASTEN	95.740	34.400	-39.105

STAAT VAN BATEN EN LASTEN

	Realisatie 2021	Realisatie 2020
<i>(in euro's)</i>		
RESULTAATBESTEMMING		
Bestemmingsreserve Onderzoek	130.679	-
Bestemmingsreserve LCH	0	0
Bestemmingsreserve Peniscarcinoom	-19.247	0
Bestemmingsreserve MDC1A	0	0
Bestemmingsreserve SEPN2	0	0
Bestemmingsreserve SCID	0	0
Bestemmingsreserve Huntington	0	0
Overige reserve	-40.412	-49.092
Continuïteitsreserve	0	0
Bestemmingsfonds Kinderleukemie	-75.000	75.000
Bestemmingsfonds IBD	-5.000	5.000
Bestemmingsfonds Cystic Fibrosis (1)	0	0
Bestemmingsfonds FAMMM	-15.000	15.000
Bestemmingsfonds SCID	0	0
Bestemmingsfonds MDC1A	0	0
Bestemmingsfonds PKAN	0	0
Bestemmingsfonds Onderzoek algemeen (SEPN1 en SEPN2)	0	0
Bestemmingsfonds HLH	-5.000	5.000
Bestemmingsfonds IPS tbc Peniscarinoom	-25.553	44.800
Bestemmingsfonds Huntington	0	0
Bestemmingsfonds MSS	32.829	6.100
Bestemmingsfonds Usher	0	0
Bestemmingsfonds Wens Westland Rally 15	0	-463
Bestemmingsfonds Wintercircus	0	0
Bestemmingsfonds Efteling	0	0
Bestemmingsfonds Marfan	-25.700	25.700
Bestemmingsfonds Hartenwensen	-447	410
Bestemmingsfonds Beach challenge Westland	-12.437	11.000
Bestemmingsfonds Familiedagen/activiteiten	-75.223	69.124
Bestemmingsfonds Neuroblastoom	0	-23.519
Bestemmingsfonds Glioblastoom	0	-59.865
Bestemmingsfonds Mucosaal MLC	0	-61.000
Bestemmingsfonds Mucosaal Melanoom	0	-45.000
Bestemmingsfonds Leigh	0	-57.300
Bestemmingsfonds Noordzeeziekte	19.090	0
Bestemmingsfonds Pit Hopkins	7.161	0
Bestemmingsfonds Vriendenloterij	205.000	0
SOM RESULTAATBESTEMMING	95.740	-39.105

KASSTROOMOVERZICHT

	2021	2020
<i>(in euro's)</i>		
BATEN UIT EIGEN FONDSENWERVING		
* Baten particulieren	75.295	26.541
* Baten bedrijven	41.907	42.109
* Baten loterijorganisaties	345.773	99.541
* Baten organisaties zonder winststreven	417.654	309.364
* Baten als tegenprestatie	169.590	74.782
* Rentebaten	0	35
* Lasten fondsenwerving	-99.035	-93.477
TOTAAL VAN DE BATEN	951.184	458.895
LASTEN BEHEER EN ADMINISTRATIE	-52.827	-50.891
Aanpassingen voor:		
* Afschrijvingen	2.392	2.382
* Veranderingen in werkkapitaal		
- mutatie vorderingen	49.884	31.391
- mutatie kortlopende schulden	186.356	-78.248
	236.240	-46.857
KASSTROOM UIT OPERATIONELE ACTIVITEITEN	1.136.989	363.529
Investerings/desinvesterings		
in materiële vaste activa	1.162	-4.665
KASSTROOM UIT INVESTERINGS- ACTIVITEITEN	-1.162	-4.665
Afdracht ter besteding aan doelstellingen	-802.617	-447.109
KASSTROOM UIT FINANCIERINGS- ACTIVITEITEN	-802.617	-447.109
Netto-kasstroom (mutatie liquide middelen)	333.210	-88.245
Beginstand liquide middelen	751.672	839.917
EINDSTAND LIQUIDE MIDDELEN	1.084.882	751.672

Vooruitblik

In februari hebben we met een eerste en exclusieve avondopenstelling in Naturalis Biodiversity Center Leiden het jaar 2022 afgetrapt, samen met patiënten met een zeldzame ziekte. Wij willen er, mede dankzij de versoepelde coronaregels, een prachtig ZZF jaar van maken voor kinderen en volwassenen met een zeldzame aandoening. Dit doen we onder andere tijdens lotgenotencontactdagen waaraan hopelijk nog meer mensen door héél Nederland kunnen deelnemen!

Ook zijn we alweer vol energie aan de slag gegaan met financieringsaanvragen voor onderzoek naar zeldzame aandoeningen. We zijn echter nog op zoek naar financiers die willen helpen om deze belangrijke onderzoeken plaats te laten vinden. Het gaat immers om onderzoek naar zeldzame aandoeningen voor patiënten die ergens anders niet geholpen worden.

Daarnaast hebben we nog ruimte om deel te nemen aan geld wervende evenementen waarbij het ZZF het gekozen goede doel is (of één van de gekozen goede doelen). Heeft u een idee of wilt u ons koppelen aan uw evenement? We horen het graag!

Wij kijken uit naar een mooi jaar. Nieuwe ideeën zijn gesmeed en worden uitgevoerd. Vol energie en daadkracht blijven wij een vuist maken tegen zeldzame ziekten!

Helpt u ons?

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