



STICHTING
ZELDZAME
ZIEKTEN
FONDS

Jaarverslag 2022

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
Begeerdeloos Instituut
ANBI

Inhoud

Voorwoord voorzitter	4
Wat is een zeldzame ziekte	5
Visie, missie, doelstellingen	6
De organisatie	7
De MedischeAdviesraad	8
Onze ambassadeurs	9
U hielp ons	11
Onderzoeksprojecten	15
Jan Lammers ZZF rally	22
Hoogtepunten	24
Hartenwensen	32
In de media	34
Bestuur & team ZZF	36
Financiële resultaten	37
Vooruitblik	42

Colofon

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds
Den Haag, 2023



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 deels gesponsord door Knijnenburg Producties.
Fotografie: Désirée Nieuwenhuize, Cees Nieuwenhuize, Production Boss, Ansho en eigen foto's ZZF.

Voorwoord voorzitter



Zeldzaam Ziek maar niet in je eend(t)je!

Ruim 17 jaar zet het team van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds zich in om patiënten met een zeldzame ziekte helpen. Jong én oud. Maar dit doen wij niet alleen. Samen met onderzoekers, bedrijven, fondsen, vrijwilligers en u! Ieder jaar overlijden nog steeds circa 14.000 kinderen aan een zeldzame ziekte in Nederland en daar zet het Zeldzame Ziekten Fonds zich voor in. Middels dit jaarverslag nemen wij u mee door het jaar 2022 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds. Het jaar 2022 begonnen we met een lotgenotencontactdag in Naturalis. Dit was een enorm groot succes. We hebben het jaar 2023 daarom afgetrapt met alweer de tweede editie van deze lotgenotencontactdag in Naturalis. Het aantal deelnemers verdubbelde zelfs bijna ten opzichte van de eerste editie.

Voor het eerst waren we met 1.000 bezoekers te gast in Toverland. Dankzij de samenwerking en steun van de VriendenLoterij werd dit mogelijk. Alle gasten werden een dag volledig ontzorgd en hoefden even niet met ziek zijn bezig te zijn. Betoverd verlieten zij na een dag het park.

In oktober reden we de 16^e editie van de Jan Lammers ZZF rally. De rally is hét geld wervende evenement van de stichting. Wat we niet voor mogelijk achtten werd werkelijkheid. Een record-opbrengst van netto € 185.000,- werd bij elkaar gebracht voor de stichting en ook voor belangrijk onderzoek naar zeldzame aandoeningen.

Onderzoeken werden succesvol afgerond en nieuwe onderzoeken naar zeldzame ziekten zijn gestart. Over de belangrijke onderzoeken naar zeldzame aandoeningen wijden we enkele pagina's, ik verwijs u hiervoor naar pagina's 15 t/m 21..

Het is mij ook een genoegen u te kunnen melden dat per 1 april 2023 Daniëlle Nicodem directeur van het Zeldzame Ziekten Fonds is, waarbij zij sinds 1 januari 2016 werknemer is.

Wij kunnen niet genoeg benadrukken hoe dankbaar we zijn. Ik wil iedereen dan ook hartelijk bedanken voor de steun en het vertrouwen die u ons geeft. Alle betrokkenheid, warme reacties, donaties en giften zijn heel waardevol voor ons.



Ik nodig u van harte uit het jaarverslag van 2022 te lezen en wij hopen u hiermee te enthousiasmeren de stichting te blijven steunen en met ons patiënten met een zeldzame ziekte te laten weten dat zij er niet alleen voor staan!

Ik wens u veel leesplezier toe.

Charles Ruijgrok
Voorzitter Zeldzame Ziekten Fonds

Wat is een zeldzame ziekte



Het Zeldzame Ziekten Fonds zet zich al ruim 17 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 heeft naar schatting 1 miljoen mensen te maken met een zeldzame aandoening. Circa 14.000 kinderen sterven 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-sarcom is bijvoorbeeld een zeldzame bottumor. Er zijn ongeveer 6.000 – 8.000 zeldzame ziekten bekend.

Kenmerken van een zeldzame ziekte zijn:

- Zeldzame aandoeningen zijn vaak chronisch, progressief, meestal levensbedreigend en treffen een klein aantal patiënten;
- 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 17 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 behandelmethode 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 2022 en wat er is gerealiseerd:

- € 1.000.000,- werven, gerealiseerd is € 929.852,-. ✓
- De ZZF organisatie verder neerzetten d.m.v. verdiepingsslag met het team. ✓
- Meer onderzoek naar zeldzame ziekten financieren. Voor 2022 was de wens wederom minimaal 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. ✓
- 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 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. Stichting Zeldzame Ziekten Fonds heeft corporate governance hoog in het vaandel staan.

Het bestuur van het ZZF is onbezoldigd.

Het team van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds bestaat uit 4 medewerkers te weten Iselle van Ruijven (Parttime), Daniëlle Nicodem, Yvonne Oberweis (Parttime) en Lindsey Ruijgrok-van Eyk. Daniëlle Nicodem is directeur en samen met het

team verantwoordelijk voor fondsenwerving. Voor projectmanagement en governance is Yvonne aangesteld. Het team werkt verder samen met een trouw en bevlogen team van 60 vaste vrijwilligers.

Bestuursvergadering

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

Raad van advies

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

Medische Adviesraad

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



De Medische Adviesraad bestaat uit twee leden:

Prof. J. (Jan) Smeitink

Hoogleraar Emeritus 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 aan het Radboudumc, maar is zijn belangrijkste doel met Khondrion de eerste behandelingen voor mitochondriële ziekten naar de markt te brengen. Na zijn studie Geneeskunde, specialiseerde Jan Smeitink zich in de kindergeneeskunde (Radboudumc Nijmegen) en subspecialisatie metabole ziekten (Wilhelmina Kinderziekenhuis Utrecht). Van 1996 tot en met begin 2019 was hij hoofd van de afdeling Metabole Ziekten. Hij was Directeur van het door hem in 1996 opgerichte Radboud Centrum voor Mitochondriële Geneeskunde (RCMM) tot mei 2020. Onder zijn leiding is het RCMM verworven 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 Nano-medicine Alliance en tot aan mei 2020 voorzitter van het Radboudumc onderzoeksthema Mitochondriële ziekten, één van de leidende onderzoeksthema's van het Radboudumc.

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

Uroloog, Maastricht Ziekenhuis - Rotterdam

Sinds oktober 2001 is Diederik de Lange als Uroloog verbonden aan het Maastricht Ziekenhuis.

Hij is gespecialiseerd in robot geassisteerde chirurgie en in de behandeling van oncologische urologische aandoeningen, in het bijzonder nier- en blaaskanker.

Na zijn studie Geneeskunde aan de Rijksuniversiteit te Leiden, volgde hij de vooropleiding Chirurgie in het ErasmusMC Rotterdam en aansluitend de opleiding tot Uroloog in het Leids UMC en het Leyenburg Ziekenhuis. In 2009 heeft de Lange, in samenwerking met Uroloog Sjoerd Klaver, robotchirurgie in het Maastricht 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 lotgenoten evenementen kan blijven organiseren.

Medeoprichter en voorzitter Charles Ruijgrok:

“Met behulp van alle partijen die ons hielpen in 2022 konden we het jaar afsluiten met een totaalbedrag van € 929.852. Wij zijn iedereen enorm dankbaar voor de inspanningen die gedaan zijn om dit bedrag te realiseren!

Uw steun, hulp en inzet maakt dat wij al ruim 17 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.

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.

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, Center Parcs, Groen Eco, BCD, Knijnenburg Producties, Arbo Advies Nederland en ENAG.

Verder zijn we Toverland, de Efteling, Ouwehands Dierenpark, Naturalis, het Nationale Park De Hoge Veluwe, Wildlands, het Louwman Museum en Madurodam 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.



Naast onze eigen 'doneer- en actiemodule' 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. Via Facebook worden ook veel goede doelen gesteund, waaronder het ZZF, door het aanmaken van eigen acties van particulieren. We mochten het afgelopen jaar € 66.635,- aan donaties, schenkingen en giften in ontvangst nemen.

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 ondersteunen. Ze doneren via het Zeldzame Ziekten Fonds dan ook een bedrag om onderzoek op te starten. In 2022 is een bedrag opgehaald van maar liefst € 501.608,- Geweldig! De betrokken fondsen & stichtingen hebben wij opgenomen in het logo-schild met partners waar wij mee samenwerken. Wij zijn bijzonder dankbaar voor de duurzame samenwerking met Stichting Reggeborgh. Mede dankzij hun schenking konden in 2022 de volgende onderzoeken van start gaan: Sarcomen en Vestibulair Schwannoom.

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. Center Parcs en Porsche Centrum Rotterdam zijn 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 (zorg)kosten 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 o.a. Naturalis, Toverland, de Efteling, het Nationale Park De Hoge Veluwe, Louwman Museum, Plopsaland en Wildlands.

De samenwerking met de VriendenLoterij en het VriendenFonds was ook in 2022 weer enorm waardevol. Naast door het gehele land lotgenotencontactdagen te organiseren konden we ook weer Hartenwensen in vervulling laten gaan. Ook werden nieuwe samenwerkingen met serviceclubs en parken opgezet. Lees hierover meer op pagina 32 en 33.



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 2022 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
marpoan

Stichting
de Lichtboei

LVC
Landelijke Vereniging van Ondernemers

Favendo

Elise Mathilde

Van Leeuwen Van Lignac®

NATIONALE
POSTCODE
LOTERIJ

REGGEBORGH

HJ. VAN DER
BOL

Fortes
energy systems

Brabants
Lederwarenhuis

LOUWMAN
MUSEUM

AMMERLAAN
WILD EN GEVOGELTE

HOUSE
OF
LORDS

B
BETJEMAN & BARTON
Marchands de thé à Paris depuis 1919

ROTTERDAM
CHARITY CLUB

Koetshuis
Anneville

HOFTRAMM
TRAMRESTAURANT

Désirée
Nieuwenhuize
Fotografie

la Chenivière

RESTAURANT
WILHAR • CAFE
REIZEND
JANUARI

OLSTHOORN
makelaars

BARBECUECHIEF.NL

Classic Boat Dinners

EY
Building a better
working world

A B S
autoherstel

TOVERLAND

PORSCHE
Porsche Centrum Rotterdam

VRIENDEN
LOTERIJ
- SINDS 1989 -
WIN MEER, BELEEF MEER

BCD travel

Keurslager Warmenhoven
Wateringen

NEWOMIJ
COMMITMENT IN REAL ESTATE

BERKMAN
Sinds 1903

Golfbaan
Hitland

WILDLANDS
ADVENTURE BOULEVARD

Rabobank

Knijnenburg*
DESIGN PRINT SIGN ONLINE

GROENECO

van Dillen
Techniek

PRODUCTION BOSS

STATE OF ART

Steltman
ATELIER - JUWELEN - HORLOGES

KONINKLIJKE
OTOLIFT
TRAPLIFTEN

Arbo Advies Nederland

Lettercompany
Letters, logo's en meer

Gold

Pfizer

Duinrell
WASSENAAR

madurodam

Efteling

Center Parcs

X&H

154 RHOON

ENAG
OLDTIMERSTALLING

trendfactory

JB
Van der Lans & Busscher
STADTSTUURBOUW

VOLKEL

Villa Fardes

erfo centrum
Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid,
Kinderwens en Medische Biotechnologie

MEDIA
PLANET

STICHTING
MUCO
& FRIENDS

KIL MEDIA
- BAS KIL -

VSOP

IFMSA
International Federation of
Medical Students' Associations

Onderzoeksprojecten

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:

Vestibulair Schwannoom

(duur: 2022 – 2024)

De goedaardige hersentumor Vestibulair Schwannoom (VS) gaat uit van de gehoorzenuw ter hoogte van de hersenstam. VS kunnen klachten geven als doofheid, balansproblemen en indien de tumor zeer groot wordt kan de patiënt overlijden. Als er behandeling nodig is, bestaat deze uit bestraling en/of een operatie. Deze behandelingen zijn risicovol vanwege de delicate ligging van de tumor en de mogelijke complicaties van een operatie. Nieuwe behandelingen zijn daarom nodig. Middels het ontwikkelen van een VS-laboratorium model, waarmee de onderzoekers tumorgroei na behandeling kunnen nabootsen, hopen ze nieuwe behandeldoelen te ontdekken en daarmee gepersonaliseerde precisiebehandelingen te kunnen instellen. Hiervoor hebben ze in het laboratorium het 'organoïden' model voor VS opgezet, waarbij zij VS-weefsel van geopereerde patiënten verwerken tot enkele cellen en deze kweken in driedimensionale structuren in een kweekschaal. In 2022 hebben de onderzoekers de eerste patiënten geïncubeerd in hun studie. De eerste onderzoeksresultaten laten zien dat de VS-cellen zeer langzaam groeien. Daarom proberen ze de kweekcondities te verbeteren en te optimaliseren. Zodra de organoïden voldoende cellen bevatten kunnen ze

uitgebreidere analyses doen, zoals het karakteriseren op basis van genetische (DNA) expressie en het testen van behandelingen.

Weke delen sarcomen

(duur: 2022-2023)

De behandeling van de zeldzame weke delen kanker ('sarcoom') bestaat doorgaans uit bestraling voorafgaand aan een operatie. Helaas heeft 5 jaar na diagnose ~50% van de patiënten uitgezaaide ziekte met een slechte overlevingskans. Het is daarom belangrijk om een behandeling toe te passen die niet alleen lokaal de tumor aanpakt, maar ook de uitzaaiingen in de rest van het lichaam. Immunotherapie heeft die potentie. Hiermee wordt het eigen afweersysteem getraind om kankercellen te gaan herkennen en bestrijden. Door bestraling gaan er kankercellen stuk, een extra prikkel voor het afweersysteem. Een soort 1+1=3 dus! De onderzoeksgroep in het Radboud Sarcomen Expertise Centrum onder leiding van Dr. Desar vergelijkt weefsel van, voor en na bestraling om te bepalen welke veranderingen er door de bestraling optreden die de respons op immunotherapie kunnen vergroten. In een kleine groep myxofibrosarcomen (subtype weke delen sarcoom) zagen de onderzoekers reeds een toename van een belangrijke groep afweercellen na bestraling. Ze hebben daarom materiaal verzameld van een grotere groep myxofibrosarcomen om hierin de effecten van de bestraling op alle immuuncellen en aangrijpingspunten voor immunotherapie ('immun checkpoints') te bepalen. Door dit onderzoek hopen ze in de toekomst de behandeling met immunotherapie ook voor weke delen sarcomen mogelijk te maken.



Met de fruitvlieg op zoek naar behandeling van de Noordzeeziekte

(duur: 2022 – 2023)

De Noordzeeziekte is een zeldzame, progressieve, erfelijke aandoening waarbij patiënten al op zeer jonge leeftijd last krijgen van evenwichtsstoornissen, schokken in het hele lichaam en epilepsie. Er zijn wereldwijd zo'n 35 patiënten bekend. De huidige behandeling van de Noordzeeziekte is gericht op het onderdrukken van de schokken en de epileptische aanvallen, maar deze behandeling is onvoldoende en patiënten worden nog steeds ernstig belemmerd in het dagelijkse leven. In de onderzoeksgroep Sibon (Biomedical Science of Cells and Systems) en het expertisecentrum bewegingsstoornissen van het UMCG in Groningen is een fruitvliegmodel opgezet wat net als bij de patiënten, epileptische aanvallen vertoont die verergeren naarmate de vliegen ouder worden. Met dit fruitvliegmodel wordt nu door dr. Jenke Gorter onderzoek gedaan naar (potentiële) nieuwe geneesmiddelen. Er wordt getest of, binnen een collectie van 1280 gangbare geneesmiddelen voor andere aandoeningen, er mogelijk geneesmiddelen tussen zitten die ook helpen bij

de Noordzeeziekte. In het afgelopen jaar is de selectie van geneesmiddelen met een positief effect op de epileptische aanvallen in het fruitvliegmodel teruggebracht naar 10. Deze selectie wordt nu verder onderzocht op beschermende werkzaamheid tegen Noordzeeziekte.

Marshall-Smith Syndroom

(duur: 2022 – 2023)

Het Marshall-Smith Syndroom (MSS) is een multisysteem aandoening die de ontwikkeling van het bot- en zenuwstelsel beïnvloedt en wordt veroorzaakt door mutaties in het NFIX-gen. Het eiwit dat door het NFIX-gen wordt gemaakt, bindt zich aan regulerende gebieden van andere genen en verstoort functies zoals in hersenen, hart, longen, nieren, lever en botten. De doelstelling van het onderzoek dat onder coördinatie van het UMC/AMC Amsterdam aan Oxford University wordt uitgevoerd, is om de werking van het NFIX-gen te gaan begrijpen en de functies op andere genen. Daardoor kunnen ze geneesmiddelen identificeren die zich op herstel van deze functies kunnen richten en waardoor mogelijke behandelingen voor patiënten met MSS beschikbaar komen.

Uit het laboratoriumonderzoek in Oxford is gebleken dat twee kandidaat-genen (CRABP2 en VCAM1) op RNA-niveau en eiwitniveau zijn beïnvloed in MSS-fibroblasten en deze wijzen op een belangrijke rol voor de retinoïnezuur-route. Het vervolg is om de rol van NFIX op CRABP2- en VCAM1-expressie en de RA-route in het ontwikkelen en verloop van MSS op te helderen. Dit gaat aanwijzingen opleveren over de beste aanpak om tot medicijnen of therapieën te komen.

Lopende 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 ze bereiken met behulp van de technieken: snelle microbiom-bepalingen, eNose technologie en het opsporen van metabole profielen in de ontlasting. De studie waarbij ze 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)). Inmiddels zijn van de eerste 7 patiënten die aan de studie meedoen meer dan 50 poepmonsters verzameld. Als de eerste 10-15 patiënten hebben meegeedaan aan de studie zullen de onderzoekers de eerste analyses van de poepmonsters gaan doen.

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 AUMC/VUmc 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 met als doel het verbeteren van de behandelstrategieën bij kinderen met VEO-IBD. Recent hebben ze aangetoond dat kinderen met IBD

met 96% nauwkeurigheid kunnen worden onderscheiden van gezonde kinderen, op basis van enkel 4 aminozuren en 2 bacteriesoorten in de ontlasting. De gebruikte technieken kunnen al binnen enkele uren resultaat geven waardoor deze goed toepasbaar zijn in de klinische praktijk. Momenteel zijn ze bezig om deze potentiële diagnostische test te valideren in een cohort van kinderen met gastro-intestinale symptomen passend bij IBD. Het doel is nu om op basis hiervan een sneltest te ontwikkelen die eenvoudig kan worden toegepast, ook in andere ziekenhuizen, bij het besluit om wel of niet te verwijzen voor een inwendig onderzoek. Op deze manier hopen ze dat de ziekte sneller kan worden opgespoord, sneller de juiste behandeling kan worden gestart en het aantal onnodige, belastende onderzoeken kan verminderen.

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) heeft van 60 Marfan patiënten de huidcellen gekweekt en daarin typische kenmerken ontdekt die afwijken van gezonde huidcellen. Dit verstoorde cel-gedrag zien ze ook in aorta spiercellen van de patiënten. Met twee soorten medicatie kunnen ze dat corrigeren. Er wordt nu onderzocht of die medicatie langdurig gegeven kan worden aan de cellen, zonder dat de cellen dan last krijgen van andere problemen. Dit is nodig voordat de onderzoekers deze

medicatie in durven zetten in andere Marfan modellen voor extrapolatie naar klinische studies.

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. Daarnaast zal de onderzoeksgroep een overzichtartikel schrijven over HLH in de context van nieuwe immunotherapieën voor kanker om zodoende de bekendheid en tijdige herkenning van HLH in patiënten met kanker te bevorderen.

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 “sikkelcelcrisen”) en het progressief uitvallen van alle organen. Genezing is momenteel alleen mogelijk door middel van stamceltransplantatie. In Nederland vinden deze stamceltransplantaties voor kinderen in Leiden (LUMC) plaats en voor volwassenen in Amster-

dam (Amsterdam UMC en Rotterdam (Erasmus MC)). In het LUMC heeft men deze genezende therapie voor bijna alle kinderen met sikkelcelziekte mogelijk gemaakt door de donorbeschikbaarheid te vergroten van 20% naar bijna 100% van de patiënten. Dit is bereikt door de techniek zo te verbeteren dat veel meer vrijwillige donoren en zelfs ouders als beenmergdonoren gebruikt kunnen worden, hiermee is voor elke patiënt een goede donor beschikbaar. Om stamceltransplantatie veiliger te maken, met minder bijwerkingen, heeft men bij ruim 300 kinderen bloedonderzoek gedaan om grote complicaties zoals afstoting te kunnen voorkomen. Wanneer analyse van deze gegevens voltooid is, zullen voorspellers gebruikt worden om complicaties preventief te behandelen.

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 (alveesklierkanker) 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. In 2022 zijn de onderzoekers erin geslaagd om het melanocyt cel systeem, waarmee

de screens gedaan zullen worden, te genereren. Voor het uitvoeren van de farmacologische compound screen is een aanvraag voor een 'compound library' bestaande uit meer dan 6000 farmacologisch actieve stoffen geprepareerd en zijn pilotstudies bij de robotics faciliteit van de afdeling Cel en Chemische Biologie van LUMC uitgevoerd.

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 wittestofziekte 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 de overgrote meerderheid van de patiënten wordt de ziekte veroorzaakt door een defect in de genen MLC1 of GLIALCAM. Een handvol patiënten heeft echter MLC zonder dat deze genen defect zijn. Het mede door het ZZF gefinancierde project draaide om het bestuderen van een nieuw MLC gen, gevonden in deze zeldzame patiënten. Dit gen bevat het bouwplan voor een zogenaamde G-eiwit gekoppelde receptor. Door de gezonde versie of de beschadigde versie van deze receptor in cellen te stoppen proberen de onderzoekers te begrijpen wat de functie van de receptor is, en hoe deze functie verstoord is in MLC. Ze weten inmiddels dat de receptor betrokken is bij het zogenaamde volume regulatie proces. Gezonde cellen die opzwellen zorgen ervoor dat ze hun volume herstellen door verschillende minuscule kanalen en pompen open te zetten. Hun onder-

zoek laat zien dat het openen van een van deze kanalen beïnvloed wordt door de nieuwe receptor. Daarnaast blijven nog enkele MLC patiënten over zonder defect in MLC1 of GLIALCAM, en waarin de nieuwe receptor ook nog intact is. In deze patiënten hebben ze een defect in nog eens een nieuw gen gevonden. Dit vierde MLC gen bevat het bouwplan voor een waterkanaal dat veel voorkomt in hersencellen. Ze hebben ontdekt dat het defect ervoor zorgt dat het kanaal niet meer goed in de buitenkant van de cel terecht komt. Daardoor is de dynamiek van waterstromen de cel in en uit ernstig verstoord, wat ook weer de volumeregulatie verstoord. Deze ontdekkingen zorgen ervoor dat ze steeds beter begrijpen welke processen verstoord zijn in MLC. Dit geeft nieuwe richting aan de zoektocht naar therapie voor deze zeldzame hersenziekte.

Idiopathisch Nefrotisch Syndroom (INS)

(duur: 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 levamisole 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 levamisole 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. Uit de eerste analyse van de resultaten is te zien dat INS-patiënten meer T-cellen en plasmablasten (vroeg effector B-cellen) in hun bloed hebben dan gezonde kinderen van dezelfde leeftijd. Verder zien ze dat zowel B- en T-cel frequenties dalen onder prednisolon behandeling en weer oplopen bij een relapse. Wat voor effect levamisole heeft op het immuunsysteem van de patiënten zijn de onderzoekers momenteel druk aan het analyseren. Ze zien wel al een trend waar levamisole een extra immuunsysteem onderdrukkend effect geeft op veel subsets van het immuunsysteem.

SLE (Systemische Lupus Erythematosus)

(duur: 2021-2023)

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 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.

Afgeronde onderzoeken:

Sepsis bij vroeggeboren kinderen

(duur: 2020 – 2022)

“Snelle diagnose van sepsis bij pasgeborenen”. Sepsis bij pasgeboren kinderen, ook wel bloedvergiftiging genoemd, heeft ernstige gevolgen; een deel van de kinderen overlijdt en een groot deel van de kinderen die het overleven heeft restschade. Helaas zijn juist bij deze groep kinderen de symptomen van sepsis erg aspecifiek. Daarnaast bestaat er nog geen goede test om de diagnose snel te kunnen stellen, zodat snellere behandeling mogelijk is. Om deze redenen wordt de diagnose vaak pas in een laat stadium gesteld wat heel ongunstig is voor de prognose. Het onderzoeksteam van het Amsterdam UMC onderzoekt in samenwerking met meerdere ziekenhuizen in Nederland of ze met een nieuwe microbiom sneltest en een biomarker in het bloed (Presepsin) de diagnose snel kunnen stellen. Reeds verzamelde ontlasting samples zijn dit jaar geanalyseerd. Het bleek mogelijk om met

hoge nauwkeurigheid het optreden van sepsis te voorspellen met behulp van een sneltest (IS-pro) in de ontlasting, zelfs al enkele dagen voordat er klinische symptomen waren. Naast ontlastingsamples werden bloedsamples verzameld voor deze studie. Parallel aan de biomarkers in de ontlasting wordt onderzocht of met biomarkers in het bloed (Presepsin) of met de moleculaire sneltest (IS-pro) in het bloed de ziekte sneller opgespoord kan worden. De resultaten van de studie naar Presepsin laten zien dat deze marker een mogelijke aanvulling kan zijn in het sneller (uren) stellen van de sepsis diagnose. De marker lijkt al op een eerder moment na de geboorte te verhogen bij sepsis en lijkt met name bij te vroeggeboren kinderen te kunnen onderscheiden tussen ziek en niet ziek. De eerste analyses met de IS-Pro op bloed wijzen erop dat deze nieuwe test betrouwbaar en bruikbaar blijkt om sepsis vroegtijdig op te sporen. Momenteel zijn de onderzoekers bezig met het opzetten van onderzoek met als doel landelijke implementatie van deze sneltest.

Nieuwe onderzoeken		Looptijd
Vestibulair Schwannoom		2022 – 2024
Weke delen sarcomen		2022 – 2023
Met de fruitvlieg op zoek naar behandeling van de Noordzeeziekte		2022 – 2023
Marshall-Smith Syndroom		2022 – 2023
Lopende onderzoeken		
Kinderleukemie		2021 – 2024
Peniscarcinoom		2021 – 2023
Early Onset IBD		2021 – 2024
Marfan		2021 – 2024
HLH		2021 – 2023
Sikkelcelziekte		2021 – 2023
FAMMM		2021 – 2024
MLC		2020 – 2024
Idiopathisch Nefrotisch Syndroom (INS)		2021 – 2024
SLE (Systemische Lupus Erythematosus)		2021 – 2023
Afgeronde onderzoeken		
Sepsis bij vroeggeboren kinderen		2020 – 2022

Jan Lammers ZZF rally in beeld

Recordopbrengst 16^e editie Jan Lammers ZZF rally om onderzoek naar zeldzame ziekten mogelijk te maken

START VLEGBASIS VOLKEL



LUNCH IN HET KOETSHUIS OP HET LANDGOED VAN ANNEVILLE



FINISH PORSCHE CENTRUM ROTTERDAM



Hoogtepunten

Februari

Exclusieve openstelling Naturalis



Vrijdagavond 11 februari opende Naturalis Biodiversity Center in Leiden speciaal voor lotgenoten van het Zeldzame Ziekten Fonds haar deuren. Het was uniek om dit geweldige museum in de avond in alle rust te kunnen bezoeken. De vrijwilligers van Naturalis namen alle tijd om uitleg te geven over al het indrukwekkends wat te zien en beleven is. Iedereen heeft genoten en alle lieve reacties waren hartverwarmend. Geweldig mooi museum, aanrader voor iedereen. Bedankt Naturalis voor het mogelijk maken van deze avond. Mede mogelijk gemaakt door de VriendenLoterij.

Internationale zeldzameziektendag

Zeldzameziektendag “Hoezo Zeldzaam?”

Op 28 februari vragen patiënten, artsen en onderzoekers wereldwijd aandacht voor zeldzame aandoeningen. Zeldzame aandoeningen komen vaker voor dan je denkt, ze treffen ruim 1 miljoen Nederlanders. Er zijn meer dan 7.000 verschillende zeldzame aandoeningen en syndromen. Het betreft veelal ernstige aandoeningen zonder effectieve behandeling. Vanwege het misverstand dat het maar weinig mensen betreft, krijgen de zeldzame aandoeningen te weinig aandacht in het zorgbeleid.

De noodzaak om de zeldzame aandoeningen in de schijnwerpers te zetten wordt gesymboleerd door wereldwijd bekende gebouwen en bruggen, als zogenaamde “Chain of Lights”, in de schijnwerpers te zetten. In Nederland is Paleis Soestdijk in de kleuren belicht die internationaal symbool staan voor de zeldzame aandoeningen. In samenwerking met Sanofi en Spieren voor Spieren vroeg het Zeldzame Ziekten Fonds door middel van een korte film, samen met ambassadeurs en kind patiënten aandacht voor zeldzame ziekten.

Dit licht is voor JOU!

Met dank aan Paleis Soestdijk, Madeleen Driessen, Sjaak Bral, Estavana Polman, Rafael van der Vaart, Genzyme, Sanofi, VSOP.





Maart

Geweldige samenwerking met Center Parcs

De aftrap van het officiële partnerschap met de Foundation van Groupe Pierre & Vacances en Center Parcs Nederland werd gevierd met 20 gezinnen van ZZF. Zij waren het weekend van 25 t/m 27 maart te gast op het park Limburgse Peel. Als klap op de vuurpijl brachten zij ook een bezoek aan Attractiepark Toverland. Met de samenwerking steunt Center Parcs de stichting ook financieel met een geldbedrag van € 15.000,-. dat zal worden besteed aan onderzoek. Tevens mogen wij op de inzet van medewerkers als vrijwilligers rekenen. Geweldig!



2Create Memories; tweede film van een 3-luik over zeldzame ziekten

"Ik heb uitgezaaide botkanker en ik word niet meer beter"

Op een dag horen dat er kankercellen in je lichaam uitgezaaid zijn die niet weggehaald kunnen worden. Wat betekent dat? Wanneer gaat de kanker weer groeien? Hoe lang heb ik nog te leven? Vragen waar je niet mee bezig wil zijn als je 33 bent. Helaas is het de dagelijkse realiteit voor Suzanne Franssen uit Hengelo. Suzanne zegt graag waar het op staat: "Ik heb uitgezaaide botkanker en ik word niet meer beter; ik ben een tikkende tijdbom." Confrontierend, maar ze windt er liever geen doekjes om. Dankzij een fijne samenwerking met Stichting Favendo kon 2 Create Memories in maart afreizen naar Suzanne om haar verhaal vast te leggen. Een herinnering aan haar als ze er straks niet meer is.



Het ZZF steunt het onderzoek naar sarcomen en daarom vertelt Suzanne haar verhaal. Het Zeldzame Ziekten Fonds is Suzanne in het bijzonder dankbaar voor het delen van haar aangrijpende verhaal. De samenwerking met 2 Create Memories en Stichting Favendo is zeer waardevol voor ons.



Betoverende dag in Toverland

Zaterdag 26 maart hebben gezinnen van het ZZF een betoverende dag beleefd op Attractiepark Toverland. Een van de eerste dagen die weer georganiseerd konden worden na de impactvolle coronajaren. Wat was het mooi om weer samen met andere lotgenoten te zijn voor de families. Ze hadden elkaar al lang niet gezien. In het bijzonder dank aan Vrienden-Loterij en Center Parcs voor de hulp van de geweldige vrijwilligers

Campagne Mediaplanet over Zeldzame Ziekten

'1 Miljoen patiënten met zeldzame ziekten. Hoezo zeldzaam?'

Op 1 maart lanceert Mediaplanet de campagne Zeldzame Ziekten om meer bewustwording te creëren voor verscheidene 'zeldzame' aandoeningen. Verkrijgbaar als bijlage in De Telegraaf en online op Planet Health. Het belang van vroege diagnose bij patiënten en wat is hun toekomstperspectief? Lees de ervaringsverhalen van verscheidene patiënten en 'kritische' blik van een aantal medisch specialisten.

"Tot wel tien keer per dag een schouder uit de kom", Rianne en haar twee kinderen hebben het Ehlers-Danlos syndroom (EDS), een verzamelnaam voor een zeldzame groep erfelijke bindweefselafwijkingen. EDS is een zogenaamde multisysteemziekte. Dit betekent dat de klachten zich niet alleen in het bindweefsel van gewrichten laten zien. In het hele lichaam bevindt zich bindweefsel. Het verhaal van Rianne en haar gezin was te lezen in deze special van de Telegraaf.

April

Jaarlijkse lotgenotencontactdag in Ouwehands Dierenpark

Zaterdag 23 april was het Zeldzame Ziekten Fonds te gast in Ouwehands Dierenpark Rhenen. Gezinnen, waar een zeldzame ziekte voor komt, waren uitgenodigd om een dag samen onbezorgd te genieten. Genieten werd het! Het was een stralende dag, waarbij de kinderen extra verwend werden met een panda rugtasje. Deze werd meteen met plezier gedragen. De zeeleeuwshow gaf ook een spetterend feest voor iedereen. Er werd veel gelachen en hard applaus volgde. Kortom een mooie dag, waarbij lotgenotencontact warm omarmd werd. Met dank aan de John & Marine van Vlissingen Foundation, JCI Ede en Rotary Leersum die deze dag financieel en als vrijwilligers mogelijk hebben gemaakt.



Naar de film in WestlandTheater De Naald

Dinsdagochtend 26 april was speciaal voor de kinderen van het Zeldzame Ziekten Fonds een bioscoopzaal beschikbaar gesteld waar zij met elkaar de nieuwe kinderfilm: "De Piraten van Hiernaast 2" konden kijken plus natuurlijk een lekkernij.



Mei

Onvergetelijk weekend in Noord Nederland

Een geweldig weekend voor gezinnen van het Zeldzame Ziekten Fonds. Vrijdag 13 mei mochten we 10 gezinnen uitnodigen voor een verblijf in Parc Sandur van Center Parcs Nederland in Emmen. Diverse gezinnen waren zaterdag 14 mei uitgenodigd voor een leuke dag in Wildlands Adventure Zoo. Met het gezin ontspannen en lotgenoten ontmoeten. Iedereen kon genieten van een warm ontvangst met drinken en lekkers, veel gezinnen zochten elkaar meteen op in de mooie theaterzaal. De Jim's Jungleshow zorgde ook voor veel plezier. Er werd gezongen, geklapt en aandachtig geluisterd. Bedankt VriendenLoterij en Stichting TaylorKids4Kids voor het mogelijk maken van deze hartverwarmende dag voor al deze lieve gezinnen.

Juni

Kringloopwinkel "De Kring" Reeuwijk

Een schenking uit onverwachte hoek. Bedankt Kringloopwinkel "De Kring" Reeuwijk voor jullie mooie donatie aan Stichting Zeldzame Ziekten Fonds.

Sjaak Bral & Nienke Rueb verrassen ZZF

Uit handen van Sjaak Bral en Nienke Rueb mocht het ZZF een geweldige cheque van € 5.000,- ontvangen. Wij zijn hier super blij mee, enorm bedankt! Met de verkoop van de Haagse Harrie verzamel box is dit mooie bedrag voor ZZF opgehaald.



Prachtig Louwman Museum ontvangt ZZF gezinnen

Gezinnen van het Zeldzame Ziekten Fonds mochten gedurende de maand juni het prachtige Louwman Museum in Den Haag bezoeken. Samen met het hele gezin de geweldige collectie auto's bekijken; een wandeling door de geschiedenis. Naast genieten ook educatief, want door middel van een speurtocht ontdekten de gasten meer over de achtergrond van de mooie autotentoonstellingen.





Juli

Natuur en ontspanning

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds heeft een geweldige dag beleefd in het Nationale Park Hoge Veluwe. Gasten konden met de tram mee door het park, met (aangepaste) fietsen een tour doen en al wandelend mee met een gids. Het wandelen en fietsen met de gidsen maakten deze editie extra speciaal! Iedereen kon zich goed vermaken, de zon scheen en we zagen alleen maar blijde gezichten. Bedankt aan alle donateurs die deze dag mogelijk hebben gemaakt: Ars Donandi, Van Leeuwen Van Lignac Stichting, Stichting Elise Mathilde Fonds, VriendenLoterij en haar deelnemers.

Port Zélande stelt huisjes beschikbaar

20 gezinnen konden deze zomer een week onbezorgd genieten. Zij waren te gast bij Port Zélande in Ouddorp. Dankzij de geweldige samenwerking met Center Parcs konden wij deze week enkele gezinnen trakteren op een onbezorgde midweek weg. Hier zijn wij Center Parcs en Team Port Zélande heel dankbaar voor!

Een week Villa Pardoës

Gezinnen van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds waren te gast in Villa Pardoës voor een hele mooie en onbezorgde week. Dankzij het fantastische team van Villa Pardoës was het weer onvergetelijk. Dankzij de Cornelia Stichting is deze week voor kinderen met een ernstige zeldzame ziekte mogelijk gemaakt, geweldig veel dank hiervoor!

Augustus

Hartenwens in vervulling:

Een mevrouw uit Naaldwijk met Osteogenesis Imperfecta, broze botten ziekte, krijgt tuin metamorfose van TK Bouw. Zo positief ondanks dat je bij het minste of geringste iets breekt, haar verzorgster vond dat zij wel een steuntje in de rug kon gebruiken. Een tuinbank op maat en vooral op hoogte; een standaard bank is vaak te hoog of te laag. De tegels gelijk maken buiten want anders zou ze kunnen vallen. En een schutting die na een storm was omgewaaid en nodig vernieuwd moest worden. TK BOUW ging voor deze mevrouw een aantal klusjes uit handen nemen rondom haar huis, zodat ze zo min mogelijk risico loopt op breuken. Ze was enorm dankbaar!



September

Golf, Vino & Oysters voor het goede doel

Op golfbaan Hitland werd tijdens het jaarlijkse golftoernooi gedurende 2 dagen geld opgehaald voor het goede doel. Hitland Golfweek wordt georganiseerd door de Rotterdam Charity Club, in samenwerking met Golfbaan Hitland en Hit eten & drinken, 2 dagen 'Golf, Vino & Oysters'. Stichting Zeldzame Ziekten Fonds was een van de 3 goede doelen. Hole 18 was bijzonder, daar konden de deelnemers een badeendje – symbool voor Stichting Zeldzame Ziekten Fonds – op een bootje in het meer pro-



beren te slaan. Dat viel niet mee, toch lukte het één van de deelnemers! Een geslaagd en mooi evenement met een cheque van € 10.000,- voor het ZZF.

Verbroedering & Vermaak in de Efteling

Zaterdag 3 september was een mooie dag voor alle ZZF lotgenoten die uitgenodigd waren om een dag onbezorgd te genieten. 1.000 gasten mochten wij verwelkomen op de lotgenoten-contactdag in de Efteling. Alleen maar vrolijke gezichten en de zon scheen volop. Een hartverwarmende dag om met het gezin en met de gemaakte vrienden tijdens de ZZF lotgenotendagen te genieten. Enorm waardevol dat we deze dagen mogen organiseren met hulp van veel sponsors, VriendenLoterij, de Efteling en Stichting de Lichtboei.



Oktober

Recordopbrengst 16^e editie Jan Lammers ZZF rally

Mega trots zijn wij op deze geweldige opbrengst van netto € 185.000,- voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Het was een fantastische rallydag, waarbij het zonnetje het compleet maakte op de juiste momenten. Leuke routes zijn gereden, geweldige auto's en mensen bij elkaar. Bedankt aan iedereen die aanwezig was, de sponsors, de donateurs, de locaties en aan alle vrijwilligers.



Rhoon rijdt rally

Ronde Tafel 154 Rhoon heeft een zeer geslaagde 1ste editie van de Rhoon rally georganiseerd. Het was een geweldige dag, er werd een leuke route gereden met allemaal bijzonder mooie auto's bij elkaar. Bedankt aan alle deelnemers, sponsors en RT154 voor het mogelijk maken van deze rallydag en de geweldige opbrengst voor het ZZF.





Westlandse Filmochtend

Tijdens de herfstvakantie werd er letterlijk een steuntje in de rug gegeven aan zeer jonge patiënten van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds door Ronde Tafel Westland nr. 97. Ronde Tafel Westland bestaat uit jonge ondernemende Westlandse mannen tot 40 jaar. Al ruim een halve eeuw ontstaan binnen dit zichzelf vernieuwende ledenbestand hechte vriendschappen, worden kennis en ervaringen veelvuldig uitgewisseld en worden prachtige serviceprojecten georganiseerd. RT Westland zet zich belangeloos in voor regionale goede doelen. RT Westland haalt geld op met diverse acties waarvan de opbrengst naar een goed doel of een mooie activiteit gaat.

Na de succesvolle eerste editie van een filmmiddag in 2018, organiseerde Ronde Tafel Westland samen met het Zeldzame Ziekten Fonds een filmochtend in WestlandTheater de Naald. In de Rabozaal werd de Nederlandse

bekroonde film Knor gedraaid voor Westlandse kinderen met een zeldzame aandoening. De RT zorgde ervoor dat alle kinderen van een opvang in Westland naar de Naald konden komen. Een verzorgde ochtend met popcorn en een drankje waarbij alle zorgen even konden worden vergeten.

Het Zeldzame Ziekten Fonds en hun gasten zijn bijzonder dankbaar voor deze ochtend en voor de samenwerking met RT Westland! Bedankt!!

december

Nationale Vrijwilligersdag

7 december is het Nationale Vrijwilligersdag.

Op onze sociale media kanalen zetten wij graag al onze vrijwilligers in het zonnetje. Zij zijn uiteraard voor ons het gehele jaar toppers!

Zonder hen konden wij de mooie evenementen en lotgenotencontactdagen niet organiseren.

De Jan Lammers ZZF rally, bezoek aan Ouwehands Dierenpark, naar Toverland, naar Dierenpark Emmen en de geweldige verblijven in Center Parcs. Het warme hart dat zij voor het ZZF hebben is zeer waardevol. Wij zijn hen enorm dankbaar en hopen in 2023 weer op al die geweldige inzet te mogen rekenen.



Met ZZF naar Center Parcs De Huttenheugte

In de week van maandag 12 t/m vrijdag 16 december 2022 mochten een aantal gezinnen met een zeldzame ziekte naar dit mooie park in Drenthe. Tijdens dit bezoek hebben de gezinnen ook Plopsaland bezocht. Wij zijn Center Parcs Nederland wederom enorm dankbaar. Prachtige afsluiter van een mooi jaar.



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

Dat vinden wij fantastisch! Wat dacht u van een sponsorloop bij uw eigen sportvereniging? Of een haringparty of buurtfeest met activiteiten? Wellicht een ludieke actie op school, of misschien kunt u als verjaardags- of huwelijks(dag)-cadeau een bijdrage voor het ZZF vragen? Wij helpen u graag met het uitwerken van uw idee.

Een collectebus, posters en flyers en een eigen actie/doneerpagina op de website van het ZZF zijn tot uw beschikking. Of start een doneeractie via het nieuwe platform van Facebook.

Start een doneeractie voor het ZZF via de inzamelingsactiekноп op Facebook
Doe net als vele anderen, vraag geen cadeau voor je verjaardag, maar een donatie aan het goede doel. Facebook maakt het mogelijk om geld in te

zamelen voor goede doelen, dus ook voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Op een speciale pagina kunt u als Facebook-gebruiker invoeren voor welk doel u geld op wilt halen, wie u wilt bereiken, welke actie u opzet en u kunt er ook een 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 2022 kwam er een record aan Hartenwensen binnen bij het Zeldzame Ziekten Fonds. Gelukkig konden wij in samenwerking met het VriendenFonds van de VriendenLoterij enkele gezinnen heel erg gelukkig maken. Hiervoor danken wij de deelnemers aan de VriendenLoterij. Dankzij deelname komt geld beschikbaar voor goede doelen waarmee bijzonder mooie en belangrijke dagen, onderzoeken en hartenwensen kunnen worden gerealiseerd voor iedereen die een steuntje in de rug heel goed kan gebruiken.

Veerle werd in 2022 18 jaar en haar ouders wilden haar heel erg blij maken met een nieuwe aangepaste elektrische fiets die ze nodig heeft voor vrijheid vanwege haar beperking. Ze is en blijft 1,30 meter en er moest dus een fiets op

maat worden gemaakt. Voor iedereen en dus ook voor Veerle, is het belangrijk om in beweging te blijven én dat ze zelfstandig van A naar B kan gaan. Wij zijn superblij dat ook deze wens kon worden vervuld.

Jill met het Ehlers Danlos Syndroom heeft enorm veel last bij warmte. Het huis verwarmt heel erg snel, tot wel 40 graden, zelfs als het zonnetje schijnt met 25 graden en hier heeft zij heel erg last van. Ze heeft moeite met warmte reguleren doordat haar zenuwen door het slechte bindweefsel niet goed functioneren, waardoor ze in de zomer dus niet in haar eigen kleine kamer kan slapen. Met aanpassingen (spilt airco), mogelijk gemaakt dankzij de cheque van het VriendenFonds, kan Jill weer doorslapen in haar eigen bed in haar eigen kamer.





Luna & Kenji hebben beide het Ehlers Danlos syndroom en de zoon van 9 jaar heeft er ook nog eens epilepsie bij. Het lijkt soms niet op te houden met de diagnoses. Al deze diagnoses zorgen voor pijn, vermoeidheid, ziekenhuis-opnames en zorg. En voor de zoon ook nog elke maand een infuus met witte bloedcellen zodat zijn immuunsysteem geactiveerd wordt. Een bad zorgt voor meer ontspanning en minder pijn. Dit betekent dat de kinderen meer rust kunnen vinden en hopelijk wat meer energie overhouden voor andere dingen zoals spelen en leren. Met hulp van het VriendenFonds van de VriendenLoterij werd deze wens mogelijk!

Voor Anand werd een speciaal schommelbed aangevraagd, een schommelbed met dakje voor in de tuin waar Anand samen met zijn zus op kan liggen schommelen. Anand was tot zijn 10^e gezond en zijn zus mist haar grote gezonde broer enorm, samen kunnen knuffelen op de nieuwe schommel is een droom die uitkwam!



De Hartenwens voor Danis was van zijn ouders om met hem te kunnen blijven fietsen. Hij wordt steeds zwaarder en het wordt zwaarder met hem te fietsen. Met een elektrische tandem zijn zij enorm geholpen en wij hopen op heel veel mooie ritten op de fiets.



In de media

Het Zeldzame Ziekten Fonds verscheen in 2022 diverse malen in de media. 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. Een opvallende landelijke campagne voor het Zeldzame Ziekten Fonds hielp ons hierbij.

Kranten en digitaal

Het Zeldzame Ziekten Fonds heeft meegewerkt aan specials rondom zeldzame ziekten, bijvoorbeeld met betrekking tot Zeldzameziektendag: als bijlage bij de Telegraaf verscheen er op 1 maart 2022 een special van PlanetHealth (Mediaplanet).

Het Noord Hollands Dagblad gaf ook uitgebreid aandacht aan de Zeldzameziektendag.

Ook versturen wij circa eens per twee maanden een nieuwsbrief.

Radio & TV

Een nieuwe trend is podcasts, we hebben inmiddels een eerste podcast opgenomen waarin we iets over Stichting Zeldzame Ziekten Fonds vertellen.

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 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.



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



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 onderzoeksaanvragen. 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
(tot 1 april 2023)



Monique van Holstein
secretaris



Bea Haring
algemeen
bestuurslid



Roel Kooi
penningmeester



Nico Bax
algemeen
bestuurslid

Team ZZF



Iselle van Ruijven
parttime
coördinator,
fondsenwerver &
vrijwilliger



Danielle Nicodem
fondsenwerving
& evenementen
directeur per
1 april 2023



Yvonne Oberweis
parttime gover-
nance en
projectmanagement



Lindsey Ruijgrok-Van Eijk
parttime vrijwilliger
fondsenwerving &
evenementen

Financiële Resultaten

VERKLARING VAN DE ONAFHANKELIJKE ACCOUNTANT

Aan het bestuur van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds

ONS OORDEEL

De samengevatte jaarrekening 2022 (hierna 'de samengevatte jaarrekening') van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds te 's-Gravenhage is ontleend aan de gecontroleerde jaarrekening 2022 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds.

Naar ons oordeel is de samengevatte jaarrekening, als opgenomen op pagina 38 tot en met 41, in alle van materieel zijnde aspecten consistent met de gecontroleerde jaarrekening 2022 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds.

De samengevatte jaarrekening bestaat uit:

- De balans per 31 december 2022
- De staat van baten en lasten over 2022
- Het kasstroomoverzicht over 2022

SAMENGEVATTE JAARREKENING

De samengevatte jaarrekening bevat niet alle toelichtingen die zijn vereist op basis van RJ-Richtlijn 650 'Fondsenwervende organisaties'. Het kennisnemen van de samengevatte jaarrekening en onze verklaring daarbij kan derhalve niet in de plaats treden van het kennisnemen van de gecontroleerde jaarrekening van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds en onze controleverklaring daarbij. De samengevatte jaarrekening en de gecontroleerde jaarrekening bevatten geen weergave van gebeurtenissen die hebben plaatsgevonden sinds de datum van onze controleverklaring van 25 mei 2023.

DE GECONTROLEERDE JAARREKENING EN ONZE CONTROLEVERKLARING DAARBIJ

Wij hebben een goedkeurend oordeel verstrekt bij de gecontroleerde jaarrekening 2022 van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds in onze controleverklaring van 25 mei 2023.

VERANTWOORDELIJKHEDEN VAN HET BESTUUR VOOR DE SAMENGEVATTE JAARREKENING

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

ONZE VERANTWOORDELIJKHEDEN

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

's-Hertogenbosch, 25 mei 2023

Rademaker Audit B.V.

Was getekend,
B.T.S. Bernecker RA

BALANS per 31 december 2022

(Na verwerking van het resultaat)

ACTIEF	2022	2021
<i>(in euro's)</i>		
VASTE ACTIVA		
Materiële vaste activa	6.428	6.315
SOM DER VASTE ACTIVA	6.428	6.315
VLOTTENDE ACTIVA		
Vorderingen en overlopende activa	61.480	135.112
Liquide middelen	1.016.828	1.084.882
SOM DER VLOTTENDE ACTIVA	1.219.994	1.219.994
TOTAAL	1.084.736	1.226.309

PASSIEF	2022	2021
<i>(in euro's)</i>		
RESERVES EN FONDSEN		
Reserves		
Overige reserves*	-39.399	117.684
Continuïteitsreserve	75.000	75.000
Bestemmingsreserves	502.748	132.807
	538.349	325.491
Fondsen	299.553	301.827
	837.902	627.318
KORTLOPENDE SCHULDEN EN OVERLOPENDE PASSIVA	246.834	598.991
TOTAAL	1.084.736	1.226.309

STAAT VAN BATEN EN LASTEN

BATEN	Realisatie 2022	Begroting 2022	Realisatie 2021
<i>(in euro's)</i>			
Baten particulieren	27.137	25.000	75.295
Baten bedrijven	39.498	37.500	41.907
Baten loterijorganisaties	126.672	125.000	345.773
Baten andere organisaties zonder winststreven	501.608	495.000	417.654
Som van de geworven baten	694.915	682.500	880.629
Baten als tegenprestatie	234.937	200.000	169.590
Rentebaten	0	0	0
	929.852	882.500	1.050.219
LASTEN	Realisatie 2022	Begroting 2022	Realisatie 2021
<i>(in euro's)</i>			
BESTEED AAN DOELSTELLINGEN			
Onderzoeken	250.400	218.300	516.980
Lotgenotencontactdagen	201.857	200.000	135.724
Overige doelstellingen	15.067	10.000	46.882
Voorlichting	2.932	2.500	1.997
Personele en algemene lasten doelstelling	102.258	100.000	101.034
	572.514	530.800	802.617
KOSTEN FONDSENWERVING			
Wervingskosten	99.080	102.500	99.035
	99.080	102.500	99.035
BEHEER EN ADMINISTRATIE			
Personeelslasten	19.110	20.000	20.149
Afschrijvingslasten	2.666	2.700	2.382
Kantoorkosten	25.898	26.500	30.286
	47.674	49.200	52.817
TOTAAL LASTEN	719.268	682.500	954.469
SALDO VAN BATEN EN LASTEN	210.584	200.000	95.750

STAAT VAN BATEN EN LASTEN

	Realisatie 2022	Realisatie 2021
<i>(in euro's)</i>		
RESULTAATBESTEMMING		
Bestemmingsreserve Onderzoek	30.740	130.679
Bestemmingsreserve Peniscarcinoom	0	-19.247
Bestemmingsreserve NMSOD	108.452	0
Bestemmingsreserve Leukodystrofieën	99.410	0
Bestemmingsreserve Hielprikscreening	100.000	0
Bestemmingsreserve Gyraat Atrofie	30.000	0
Bestemmingsreserve Pitt Hopkins	1.339	0
Overige reserve	-157.083	-40.412
Continuïteitsreserve	0	0
Bestemmingsfonds Kinderleukemie	0	-75.000
Bestemmingsfonds IBD	0	-5.000
Bestemmingsfonds FAMMM	0	-15.000
Bestemmingsfonds HLH	0	-5.000
Bestemmingsfonds IPS tbc Peniscarinoom	0	-25.553
Bestemmingsfonds MSS	-38.929	32.829
Bestemmingsfonds Marfan	0	-25.700
Bestemmingsfonds Hartenwensen	1.721	-447
Bestemmingsfonds Beach challenge Westland	0	-12.437
Bestemmingsfonds Familiedagen/activiteiten	-7.563	-75.223
Bestemmingsfonds Noordzeeziekte	-19.090	19.090
Bestemmingsfonds Pit Hopkins	43.500	7.161
Bestemmingsfonds Gyraat Atrofie	20.000	0
Bestemmingsfonds Leukodystrofieën	0	0
Bestemmingsfonds NMSOD	66.000	0
Bestemmingsfonds Vriendenloterij	-83.039	205.000
SOM RESULTAATBESTEMMING	210.584	95.740

*Het door het bestuur voor onderzoek bestemde deel van het resultaat is € 157.083,- hoger dan het totale resultaat over het boekjaar verminderd met de toevoeging aan de bestemmingsfondsen. Het meerdere is derhalve ten late van de overige reserves gekomen.

KASSTROOMOVERZICHT

	2022	2021
<i>(in euro's)</i>		
BATEN UIT EIGEN FONDSENWERVING		
* Baten particulieren	27.137	75.295
* Baten bedrijven	39.498	41.907
* Baten loterijorganisaties	126.672	345.773
* Baten organisaties zonder winststreven	501.608	417.654
* Baten als tegenprestatie	234.937	169.590
* Rentebaten	0	0
* Lasten fondsenwerving	-99.080	-99.035
TOTAAL VAN DE BATEN	830.772	951.184
LASTEN BEHEER EN ADMINISTRATIE	-47.674	-52.827
Aanpassingen voor:		
* Afschrijvingen	2.666	2.382
* Veranderingen in werkkapitaal		
- mutatie vorderingen	73.632	49.884
- mutatie kortlopende schulden	-352.157	186.356
	-278.525	236.240
KASSTROOM UIT OPERATIONELE ACTIVITEITEN	507.239	1.136.989
Investerings/desinvesterings		
in materiële vaste activa	-2.779	1.162
KASSTROOM UIT INVESTERINGS- ACTIVITEITEN	-2.779	-1.162
Afdracht ter besteding aan doelstellingen	-572.514	-802.617
KASSTROOM UIT FINANCIERINGS- ACTIVITEITEN	-572.514	-802.617
Netto-kasstroom (mutatie liquide middelen)	-68.054	333.210
Beginstand liquide middelen	1.084.882	751.672
EINDSTAND LIQUIDE MIDDELEN	1.016.828	1.084.882

Vooruitblik

2023 zijn we vol enthousiasme en energie gestart met een waardevolle lotgenotencontactdag. Voor het tweede jaar waren we te gast in Naturalis. Het aantal gasten was bijna verdubbeld ten opzichte van het jaar ervoor! Het is een luxe om in alle rust en met zoveel fijne vrijwilligers om je heen deze speciale avondopenstelling bij te wonen. Chapeau aan alle gasten, vrijwilligers en team Naturalis. Na zo'n evenement staan wij als team altijd weer even stil bij het leven en dat alleen de zon voor niets op gaat. Het team is daarom misschien nog wel meer gebrand dan ooit om 2023 nog weer succesvoller te maken dan de jaren ervoor. Niets is onmogelijk is ons motto en daarom blijven we fondsen en bedrijven aanschrijven voor steun, voor onderzoek, voor lotgenotencontactdagen én om aandacht voor zeldzame ziekten te blijven vragen! Want zeldzaam ziek, dat ben je niet in je eend(t)je!

Helpt u mee?

Team ZZF



Zeldzaam ziek, maar niet alleen

STEUN HET ZZF

www.zzf.nl



STICHTING
ZELDZAME
ZIEKTEN
FONDS



Doneer nu!



Stichting Zeldzame Ziekten Fonds

Cornelis de Wittlaan 39

2582 AB Den Haag