STICHTING ZELDZAME ZIEKTEN FONDS

Nieuwsbrief Zeldzame Ziekten Fonds
februari 2018

Aandacht en financiële steun voor Zeldzame Ziekten!

28 februari 2018 - Zeldzame Ziekten Dag

De diagnose: Zeldzaam belangrijk! Dat is dit jaar het thema van de Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen.

Blij zijn met de diagnose van een nare of zelfs ernstige ziekte bij jezelf of je kind? Het is bijna ondenkbaar. Immers, het zet je leven op z'n kop! En hoe zo'n bericht te verwerken als de vooruitzichten slecht zijn? Toch, als er sprake is van een zeldzame aandoening, is een diagnose vaak juist welkom! Dat komt omdat er meestal sprake is van een lange periode met allerlei ernstige symptomen, maar waarin geen enkele arts die in staat bleek de juiste diagnose te stellen.

RARE DISEASE DAY 2018
28 FEBRUARY
RAREDISEASEDAY.ORG

Daarom is een diagnose "zeldzaam belangrijk"!
Lees hier meer over Rare Disease Day 2018. Verder in onze Nieuwsbrief leest u o.a. over onze aankomende events waarbij u het Zeldzame Ziekten Fonds kunt steunen.

Hoop voor kinderen met ongeneeslijke, aangeboren spierdystrofie MDC1A

MDC1A (merosine negatieve congenitale spierdystrofie, type 1a) is een aangeboren aanlegstoornis van de spier waarbij de patiënt de stof merosine in de spier mist. Hierdoor zijn de spieren minder sterk dan gebruikelijk.

MDC1A is een zeer zeldzame en aangeboren erfelijke aandoening; geschat wordt dat de ziekte bij 1 op de 30.000-100.000 mensen voorkomt. De meeste kinderen hebben meteen na de geboorte al symptomen, bij andere kinderen wordt pas op de leeftijd van een paar maanden duidelijk dat zij deze spierziekte hebben. Zoals de tweejarige Sara, die lijdt aan deze verschrikkelijke spierziekte.

Inhoudsopgave

28 februari 2018 - Zeldzame Ziekten Dag
Hoop voor kinderen met ongeneeslijke, aangeboren spierdystrofie MDC1A
Theatershow Sjaak Bral & Friends
Een unieke avond uit voor het goede doel
Vrijdag 16 maart 2018
Zaterdag 6 oktober 2018
Met een frisse duik het nieuwe jaar in
Kerstmusical Scrooge voor het goede doel
Wist u dat? Wij actief zijn op Twitter
Column Mantelmama
Vriendenloterij al vele jaren trouwe supporter van ZZF
Kom in actie voor het goede doel
Geef Gratis app.
Ontdek hoe jij het verschil kunt maken!
Periodieke Schenking

Het Zeldzame Ziekten Fonds

Ouders met gezonde kinderen hebben duizend wensen. De papa's en mama's van het Zeldzame Ziekten Fonds hebben er nog maar

Kinderen met MDC1A hebben door spierslapte moeite met dingen die vaak zo normaal zijn: kruipen, zitten, lopen en soms zelfs ademen. Door ernstige ademhalingsproblemen, longontsteking, hartproblemen of infecties, worden deze kinderen over het algemeen niet oud.

Op dit moment bestaat er nog geen therapie die MDC1A kan genezen. Kinderen met deze ziekte worden behandeld om de gevolgen van de ziekte zoveel mogelijk te verlichten.

In het academisch ziekenhuis Maastricht UMC+, zal echter een onderzoek van start gaan, waarbij met de zogenaamde CRISPR/Cas9-techniek de erfelijke fout in de lichaamseigen spierstamcellen wordt gerepareerd. Deze gerepareerde cellen kunnen daarna weer via het bloed aan de patiënt worden toegediend om vervolgens te kunnen uitgroeien tot gezonde spiervezels.

Er is dus hoop voor kinderen met ongeneeslijke, aangeboren spierdystrofie MDC1A.

Het Zeldzame Ziekten Fonds zet zich de komende tijd in om voor 50.000 euro aan dit onderzoeksproject te kunnen bijdragen.

Helpt u ons mee? Doneer hier voor Sara en andere kinderen met de ongeneeslijke, aangeboren spierdystrofie MDC1A.

Theatershow Sjaak Bral & friends voor ZZF 16 april 2018

Zij aan Zij, een avond vol humor en muziek in de strijd tegen zeldzame ziekten.

Wat was dat lachen verleden jaar! Het eerste optreden van Sjaak Bral voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Wij beloofden toen een unieke, hilarische avond uit voor het goede doel. Niets was minder waar, dus…. Sjaak komt weer! En dit keer neemt hij hele leuke muzikale vrienden mee: De Règâhs en Tim Akkerman. Hoe gaaf !!

Bestel hier uw kaarten voor de theatershow 'Zij aan Zij' van Sjaak Bral & friends: **www.zzf.nl - www.westlandtheater**

één. Steun ons zodat we genezing van zeldzame

Op maandag 16 april 2018 treden in het WestlandTheater De Naald in Naaldwijk, Sjaak Bral & friends op in de theatershow 'Zij aan Zij'.

Het belooft weer een bijzondere avond te worden. Van magie tot muziek. Van de lach tot de ontroering. En dat alles voor het goede doel! De opbrengst van deze avond gaat naar de organisatie van een leuke en onbezorgde familiedag voor kinderen met een zeldzame ziekte, alles voor een glimlach van een kind!

De theatershows van Sjaak Bral zijn altijd in een mum van tijd uitverkocht, pak dus nu uw kans door snel te reageren en steun het goede doel!

Programma
Ontvangst vanaf 19.30 uur
Theatershow 20.15 uur
Einde 22.00 uur

Entreeprijs voor het goede doel en tevens uitnodiging voor een gezin met een zeldzame ziekte
100 euro per persoon, inclusief welkomstdrankje, hapjes, ontmoeting Sjaak Bral & friends en een cadeautje.

Sponsorpakket voor bedrijven met naamsvermelding
900 euro voor 10 personen

Een unieke avond uit voor het goede doel Vrijdag 16 maart 2018

Compleet verzorgd, een prachtige ambiance, bijzondere gasten

Er zijn nog een aantal kaarten te koop, deze avond uit wilt u niet missen: Koop hier uw toegangsbewijzen: **www.roundtablecafe.nl**

ziekten daadwerkelijk dichterbij kunnen brengen!

Contactgegevens

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds
Eisenhowerlaan 114
2517 KM Den Haag

070 3387027
www.zzf.nl

Een entreekaart kost € 60.- incl. btw. Hiervoor krijgt u niet alleen toegang tot de grootste kroeg van het Westland maar zijn al uw consumpties die avond inbegrepen.

Ronde Tafel Westland organiseert een nieuw en verfrissend event met het Zeldzame Ziekten Fonds als een van de goede doelen. De Oude kerk wordt omgetoverd tot de grootste kroeg van het Westland. Op vrijdag 16 maart 2018 bent u van harte welkom in de Oude Kerk in Naaldwijk voor een nieuw en verfrissend event zoals het Westland nog niet eerder gezien heeft.

Voortbordurend op het succes van de voorgaande edities, is de prachtige locatie behouden, maar het concept vernieuwd.

Het Round Table Café zal in het teken staan van prominente Westlanders, een muzikale omlijsting à la Top 2000 met live optredens en een publiek van jong talent tussen de 25 en de 45 met het hart op de juiste plaats!

Een goed doel steunen zonder opbrengsten is onmogelijk, daarom worden er voor het Round Table Café op 16 maart kaarten verkocht en heeft u zonder kaart geen toegang. Kaarten kunt u zakelijk en privé online kopen of via één van leden van de Ronde Tafel Westland.

Datum	16 maart 2018
Tijd	20.00 uur - 00.30 uur
Locatie	Oude Kerk te Naaldwijk, Westland

De Jan Lammers ZZF Rally

Zaterdag 6 oktober 2018

De inschrijving voor de ZZF Rally 2018 is geopend.
Bent u er dit jaar (weer) bij?

Inschrijven Jan Lammers ZZF Rally 2018

Deze editie zal wederom bijzonder zijn, want na de succesvolle finish vorig jaar op Vliegbasis Volkel, zullen we dit jaar starten vanaf de Vliegbasis. Wij beloven u een belevenis met verrassende en sfeervolle routes voor zowel de toer- als de sportklasse. Voor een fraaie lunchlocatie en finish wordt uiteraard gezorgd.

De avond voor de Rally is er de mogelijkheid om te overnachten. Van der Valk Hotel Uden-Veghel - op 10 minuten afstand van de startlocatie - biedt u een kamer aan voor 2 personen à 69 euro inclusief ontbijt. In de avond bent u welkom voor een gezellige borrel in de SkyLounge van het hotel.

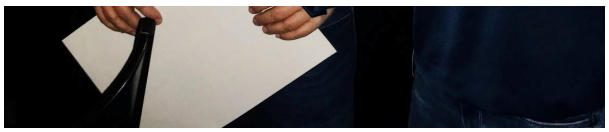
Vorig jaar hebben we het fantastische bedrag van 115.954 euro opgehaald voor PKAN, zodat we ernstig zieke kinderen zoals Gwen konden helpen. Ook dit jaar zullen we ons volledig voor zeldzame ziekten inzetten. Helpt u ons mee?

Datum: Zaterdag 6 oktober
Startlocatie: Vliegbasis Volkel
Kosten: € 975,- per equipe (voor het goede doel)
Aanvang: 8.00 uur
Finish: Rond 20.00 uur, inclusief lunch en diner

Nieuwjaarsduik Ouddorp

Met een frisse duik het nieuwe jaar in

Op 1 januari 2018 hebben honderden badgasten een duik genomen in de koude Noordzee voor het goede doel. Op 13 februari mochten wij deze mooie cheque voor het Zeldzame Ziekten Fonds in ontvangst nemen.
Onze dank aan alle stoere duikers en donateurs.



Kerstmusical Scrooge voor het goede doel

Op basisschool 'De Beemd' in Schijndel werd eind december de musical Scrooge driemaal opgevoerd.

Kleine Tim uit het verhaal leed, net zoals 6% van onze bevolking, aan een zeldzame ziekte. De kinderen van De Beemd vonden het een goed idee om hier iets mee te doen. Na afloop van de musical gingen de kinderen met de pet rond. Er werd een mooi bedrag opgehaald voor Stichting Zeldzame Ziekten Fonds.

Op 29 januari werd de cheque met een waarde van 227,37 euro overhandigd aan onze ambassadeur Madeleen Driessen.

Leerlingen van basisschool De Beemd, hartelijk dank!

Wist u dat? Wij actief zijn op Twitter

Volg ons nu!

Het Zeldzame Ziekten Fonds is actief op Twitter en deelt foto's en filmpjes van lotgenotencontactdagen, evenementen en gebeurtenissen.

Wij willen u graag bereiken met ons Tweets, dus volg ons nu op **Twitter: @ZeldzameZiekten**

twitter

Column Mantelmama

Meten is weten?

Meten is weten. Groeicurves, ontwikkeltestjes, cito toetsen, gezondheidschecks en eindexamens. Veel aspecten van ons leven en onze ontwikkeling hangen van onderzoeken en uitslagen aan elkaar. Lijstjes om af te vinken, scores om op te tellen, waardes om aan te voldoen. Het is zo fijn om alles terug te brengen tot een getal. Een gemiddelde. Want dan kunnen we er wat mee. Het legt zo lekker handig uit. In de praktijk blijkt het echter nog steeds lastig iets te meten wat je niet weet. En dat wat je wel weet, wil je soms liever niet gemeten hebben...

Als ouder van een zorgintensief kindje leer je vanaf dag 1 een van de meest tegennatuurlijke dingen van de huidige tijd: je vooral NIET focussen op "de cijfers". De welbekende groeicurves van lengte, gewicht, etc. leer je naast je neer te leggen. Leeftijden verliezen hun betekenis, omdat 2 jaar in de praktijk helemaal niet 2 jaar blijkt te zijn. Oei ik groei en alle stappen die erbij horen leer je uit je gedachten te verbannen. Waarom? Omdat je anders simpelweg geen leven meer hebt. Het enige cijfer dat, als je mazzel hebt, een beetje in de pas loopt is de kleding- en schoenmaat van je kindje. Maar zelfs dat is niet altijd het geval.
De waarheid is dat, ondanks dat wij als ouders te horen krijgen dat we niet moeten letten op de gemiddelden, de wereld van een zorgintensief kindje vaak draait om het vergaren van data. En die data doen soms enorm pijn. Natuurlijk zijn er ook cijfers die verrassen, hoop bieden en vooruitgang laten zien. Maar er zit er altijd wel weer 1 tussen die je vanaf het papier aanstaart, de realiteit weer terugbrengt en 100% scoort op pijn. Zo ook in ons leven met Bommel.

Minder dan 55
Is de score die uit de ontwikkeltest kwam die de orthopedagoog bij Bommel gedaan heeft. Hierbij worden allerlei elementen getest: begrip, communicatie, motoriek, sociale vaardigheden. Met name de mentale ontwikkeling. Op de dag dat de test gedaan wordt, fluister ik 's ochtends in Bommels oor: "Alles wat je doet is goed. Ik ben hoe dan ook trots op je." Aan het einde van de dag komt ze thuis en zit DE enveloppe al in haar tas. Enigszins gespannen maak ik deze open en lees de brief. "Bommel scoort in de hele test minder dan 55 (max. score is 100). Op sommige onderdelen scoort ze tussen de 9 - 12 maanden."
Minder dan 55. Maar wat is minder; 54 of 44? En wat is "sommige"? Het merendeel scoort Bommel op 9 maanden of jonger. Soms zelfs jonger dan 6 maanden. Ze is 2,5 jaar... Mijn hart wist dit wel. Maar het heeft dit heel lief voor me weggestopt ergens in een van haar kamertjes. Ik hoor mezelf aan de telefoon aan de orthopedagoog vragen of Bommel ergens heeft gescoord als een 1-jarig kindje of ouder. Ik weet het antwoord. Toch moet ik het kennelijk horen om het te geloven. Bommels ontwikkelingsachterstand is groot. Het getal is hard. Ook al betreft het hier (gelukkig) een nulmeting. De realiteit van dit moment ligt voor me op tafel. De impact van de klap die dergelijk nieuws geeft is niet te meten.

15 & 47
's avonds sta ik bij Bommels bed terwijl ze ligt te slapen en kijk ik naar haar. Mijn kleine moppie. Er schiet van alles door me heen.

Zijn de dingen die ze nu nog niet kan er ook nog als ze 15 is? Is het dan ook nog steeds zo schattig? Of is er dan de werkelijkheid van hoe groot het gat geworden en gebleven is?
Tegen de tijd dat zij 15 is, ben ik 47. Dan kan ik haar niet meer tillen, dan kan ik haar niet meer dragen, dan kan ik haar niet meer knus van de trap aftillen zoals ik nu doe. Dan neemt haar rollen op de grond een hele andere vorm aan. Letterlijk & figuurlijk. Net als de schattigheid van haar brabbelen. Wie weet moet ik dan nog steeds haar luiers verschonen. Haar met een lepel voeren. Ondraaglijke gedachten.

100%
Statistieken en cijfers zijn onbuigbaar. Het is niet meer of minder. Er staat geen verklaring bij die verzacht, verbloemt of in de waan laat. Toch zijn vaststaande gegevens er om vanaf te wijken. De norm is alleen maar de norm omdat hij omringd wordt door afwijkingen. Alleen op deze manier wordt de norm als dusdanig bevestigd. Vaak zijn de dingen die afwijkend zijn, dingen van grote schoonheid en bewonderingswaardigheid. Het gaat tegen alle verwachtingen en alle feiten die we over iets weten in. Het trekt de aandacht. Het fascineert & inspireert. Het geeft de boodschap af dat wonderen bestaan en alles mogelijk is.
Want ook al staan ze voor het moment zelf vast, en lijkt het inkt op beton, cijfers zijn beïnvloedbaar. Ze kunnen zich vermenigvuldigen en positief beïnvloedt worden. Een gemiddelde is niet voor altijd. Meten is niet voor altijd weten. In tegenspoed groeien de mooiste dingen. Want als je tegen alle verwachtingen in kunt bloeien, moet je wel heel bijzonder zijn. Bommel is hier voor mij het levende bewijs van. Als ik naar haar kijk bestaan er geen curves, richtlijnen of scores. Ik zie haar. Bommel. En voor mij is zij perfect; 100%!

Mantelmama verzorgt voor het ZZF een blog. 4 x per jaar schrijft zij over haar ervaringen met een kind met zorg.

Mantelmama

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 en de helft 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 nu naar het ZZF.

Welkom nieuwe spelers
Ook in de afgelopen weken heeft de VriendenLoterij weer veel nieuwe spelers mogen verwelkomen die geoormerkt meespelen

voor het Zeldzame Ziekten Fonds. Welkom en fijn dat u, voor iedereen die wij door uw deelname kunnen helpen, meespeelt!

Kom in actie voor het goede doel

Organiseer een sponsorloop, ludiek evenement op school, of andere actie!

Het Zeldzame Ziekten Fonds wil graag meer familiedagen zoals het Wintercircus of het Sinterklaasfeest organiseren en meer onderzoeken financieren. Dat gaat helaas niet zomaar. We hebben de support van onze achterban (mensen zoals u!) hard nodig.

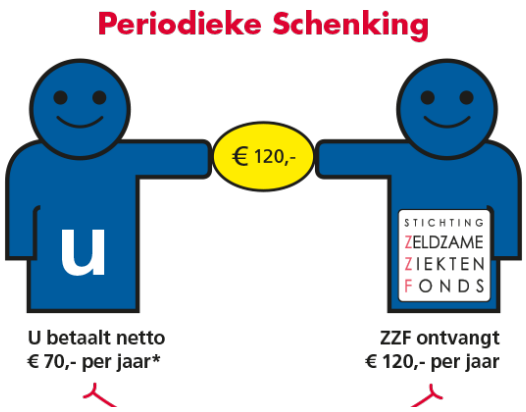
Via onze website kan iedereen die interesse heeft zelf een actie voor het goede doel starten. U kunt hierbij denken aan een buurtfeest, koekjes bakken, wandelen, duiken of hardlopen voor het goede doel. Heeft u hier interesse in? Acties kunnen heel eenvoudig zijn. We vinden het vooral belangrijk dat u iets doet wat leuk is en dat we samen zeldzame ziekten meer onder de aandacht brengen.

Geef Gratis app. Ontdek hoe jij het verschil kunt maken!

Doneren was nog nooit zo makkelijk. De Geef App is beschikbaar op iOS en Android! Download nu en maak het verschil!

Aan ieder goed doel in Nederland is het via de app van GeefGratis mogelijk zeer gemakkelijk te doneren. Óók aan het Zeldzame Ziekten Fonds.

Installeer hier de app



U heeft belastingvoordeel
Een ziek kind wordt geholpen

Periodieke Schenking

Loop geen belastingvoordeel mis!

Voor een periodieke schenking aan Stichting Zeldzame Ziekten Fonds hoeft u tegenwoordig niet meer naar de notaris. U kunt eenvoudig gebruik maken van een door de belastingdienst opgestelde overeenkomst van periodieke gift.

Door het invullen van deze overeenkomst steunt u ons minimaal 5 jaar voor een vast bedrag per jaar. Hiermee verzekert u ons voor een langere periode van inkomsten en kunnen wij kinderen met een zeldzame ziekte nog beter helpen.

Lees meer

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