



### 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 één. Steun ons zodat we genezing van zeldzame ziekten daadwerkelijk dichterbij kunnen brengen.

Bezoek onze site: [www.zzf.nl](http://www.zzf.nl)

Doneer

*Indien u onze nieuwsbrieven niet meer wenst te ontvangen, kunt u [afmelden](#) aanklikken, maar u kunt ons natuurlijk ook een e-mail met als onderwerp "afmelden voor de nieuwsbrief" sturen.*

Geachte relatie,

Samen heeft nog nooit zoveel betekenis gehad als dit jaar. We kijken terug op een bijzonder jaar. Wij zijn iedereen enorm dankbaar voor de betrokkenheid, warme reacties, donaties en giften. 2021 wordt een uitdaging die we graag samen met u aangaan, samen onze missie verwezenlijken: mensen helpen met een zeldzame ziekte! We wensen jullie hele fijne feestdagen en voor het nieuwe jaar gezondheid, liefde en geluk. Zorg goed voor elkaar!

Charles Ruijgrok (voorzitter) en team ZZF



**ACTIE VOOR ZZF**

**FAMILIE VERRAST MET EEN KLUSJESMAN VOOR EEN DAG**

Familie Wissenburg uit Maasdijk heeft een kluscheque ter waarde van 555,55 euro ontvangen. Klusjesman Westland heeft vanwege het 5-jarig bestaan deze maand een kluscheque geschonken aan Stichting Zeldzame Ziekten Fonds.

Het gezin is net verhuisd naar een woning die beter geschikt is, Martijn lijdt aan een zeldzame ziekte en zijn vader aan reuma. Weer een wens van ouders met een kind met een zeldzame ziekte die in vervulling gaat. Het Zeldzame Ziekten Fonds is volledig afhankelijk van donaties en giften; wij zijn daarom enorm dankbaar dat we deze kluscheque hebben ontvangen.

Deze maand viert Klusjesman Westland zijn 5-jarig bestaan. Frank van Kester: "Dit wil ik graag vieren door iets terug te doen in de vorm van een gratis klus. Ik heb voor het Zeldzame Ziekten Fonds gekozen omdat ik graag iedereen binnen onze samenleving wil helpen. Op deze manier is Klusjesman Westland ook ontstaan en zo is voor mij de cirkel rond."

Frank bedankt!



### **FAVENDO MAAKT RUIM 1000 ZZF GEZINNEN BLIJ MET KERSTGESCHENK**

Stichting Favendo heeft aan Stichting Zeldzame Ziekten Fonds een geweldige cheque uitgereikt. Met deze cheque kunnen we gezinnen laten weten dat we aan ze denken en ze niet vergeten.

Een bijzondere kerstgroet dit jaar via de post, met heerlijke kerstchocolaatjes en een kleurplaat. Wij wensen alle lieve gezinnen hele fijne dagen met elkaar en geniet van dit lekkers.

Stichting Favendo: Geven is Beleven!



### **NOVA MET CVID IN ACTIE MET OLIEBOLLEN**

Toen het ZZF in de vorige nieuwsbrief een oproep deed voor de oliebollen verkoopactie, dacht Nova met de afweersysteemziekte CVID meteen dat ga ik doen! Door Corona ging haar oorspronkelijke plan niet door, maar Nova gaf niet op. Ze belde Niels Vreeker van Feel Flex uitzendbureau in Zaandam en vroeg of hij voor alle personeelsleden gepersonaliseerde oliebollendozen wilde afnemen. Dat wilde hij wel. Niels vroeg Nova wel te komen helpen met oliebollen en kerstpakketten uitdelen en samen met zijn collega's uit andere vestigingen had hij een mooie verrassing. Nova mocht voor het zeldzame Ziekten Fonds een cheque in ontvangst nemen van €3.000,-. Nova en Feel Flex, hartelijk dank voor deze mooie cheque voor het Zeldzame Ziekten Fonds.



**NIEUWS OVER ONDERZOEK**

## **DANKZIJ DE STEUN VAN HET ZZF ZIJN ER BELANGRIJKE STAPPEN GEZET NAAR HET BETER BEGRIJPEN VAN HET AFWEERSYSTEEM VAN PATIENTEN MET CVID EN IGA DEFICIENTIE.**

Kinderen en volwassenen met de zeldzame ziekte CVID (Common Variable Immunodeficiency Disorder) hebben een slecht functionerend afweersysteem dat geen afweerstoffen aanmaakt. Hierdoor krijgen deze patiënten veel infecties zoals longontstekingen en darmontstekingen.

Om dit te voorkomen moeten zij gemiddeld drie tot vier weken een transfusie krijgen met afweerstoffen van donoren.

De helft van de patiënten met CVID ontwikkelt ook ernstige complicaties; zij krijgen auto-immuunziekten, problemen met hun longen, lever of darmen, of kanker. Deze complicaties zijn erg moeilijk te behandelen en veroorzaken veel ziektelast en ook sterfte bij CVID. De oorzaak van CVID en deze complicaties is niet bekend, waardoor het extra moeilijk is om een goede behandeling te vinden.

Sommige patiënten krijgen eerst alleen een probleem met de aanmaak van de afweerstof IgA, en ontwikkelen pas later CVID. De hoogte van de IgA afweerstof is een belangrijke voorspeller voor ziekte-ernst en het ontwikkelen van complicaties bij CVID.

[Lees meer](#)

## **GESLAAGD ONDERZOEK DANKZIJ STEUN VAN HET ZZF: ZIEKTE VAN HUNTINGTON - MARKERING EN INDIFICATIE HTT**

De Ziekte van Huntington is een erfelijke ziekte met in Nederland bijna 2.000 patiënten en 8.000 risicodragers. De ziekte wordt veroorzaakt door een mutatie in het gen dat codeert voor het huntingtin eiwit (htt). Deze mutatie is dominant en kinderen van een drager hebben 50% kans de ziekte te erven. Het huntingtin eiwit (htt) wordt niet efficiënt herkend door de afbraak machinerie van het lichaam, waardoor het ophoopt in de hersencellen en gaat klonteren. Het gevolg is psychische stoornissen, motorische problemen en geheugenverlies. De ziekte wordt wel omschreven als een combinatie van Parkinson, Alzheimer en ALS. Na de eerste symptomen leeft de patiënt gemiddeld 15 jaar. De ziekte openbaart zich meestal op middelbare leeftijd, maar ook jonge kinderen kunnen de ziekte krijgen. Er is geen geneesmiddel.

Onze cellen maken per minuut miljoenen eiwitten die de bouwstenen zijn van de cel en alle functies uitvoeren. Deze eiwitten moeten allemaal weer afgebroken, gerecycled worden als ze oud of defect zijn. Eiwitten die moeten worden afgebroken, krijgen een label. Een gelabeld eiwit wordt correct herkend en gerecycled tot losse aminozuren, de bouwstenen voor nieuwe eiwitten.

Een onderzoeksteam heeft recent een belangrijke bevinding gedaan. Het mutante huntingtin eiwit en gezonde eiwitten worden verschillend 'gemarkeerd'. Het gezonde eiwit wordt vervolgens afgebroken, maar het mutante eiwit niet.

Om het mutante eiwit beter op te ruimen, dient de labeling te worden verbeterd. Het onderzoeksteam wil achterhalen welke enzymen bij dit proces betrokken zijn en welke verschillen er zijn in interacties tussen gezond en mutant huntingtin.

Het einddoel is om chemische verbindingen te ontwikkelen die de juiste enzymen bijsturen, waardoor Huntington kan worden genezen.

[Lees meer](#)

## HELP MEE, STEUN HET ZZF!



### VRIENDENLOTERIJ SUPPORTER VAN ZZF

Oormerk uw 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, waarna praktisch de helft van uw inleg naar ZZF gaat!

Speelt u al mee? U kunt de loten aanpassen via uw persoonlijke pagina op [www.vriendenloterij.nl](http://www.vriendenloterij.nl) of telefonisch via 0900-3001400. De prijs per lot blijft hetzelfde, maar de helft van uw inleg gaat nu naar ZZF.

### ZET EEN ACTIE OP VIA FACEBOOK

Facebook maakt het mogelijk om geld in te zamelen voor goede doelen, dus óók voor het Zeldzame Ziekten Fonds.

Via uw status - wat ben je aan het doen - kunt u kiezen voor 'geld inzamelen'. Dan zoekt u Stichting Zeldzame Ziekten Fonds op en dan kunt u een gepersonaliseerde actie opzetten. U kunt ook kiezen via de Facebook pagina van het Zeldzame Ziekten Fonds om een actie op te zetten. Maarten, Lieke, Maaïke, Boudewijn en Lucien gingen u voor, bent u de volgende die in actie komt voor het ZZF?

Cornelis de Wittlaan 39

2582 AB Den Haag

070 3387027 | [info@zzf.nl](mailto:info@zzf.nl)

[www.zzf.nl](http://www.zzf.nl)

