



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 wij genezing van zeldzame ziekten daadwerkelijk dichterbij kunnen brengen. Bezoek onze site: www.zzf.nl



[Doneer](#)

{{var:mycontent:""}}

Heuglijk nieuws! Koninklijke onderscheiding voor de voorzitter van ZZF, mooie initiatieven en onderzoek werd mogelijk gemaakt.

ZZF IN HET ZONNETJE

RIDDER IN DE ORDE VAN ORANJE-NASSAU

Lintjesregen 2021: Burgers die goed doen in het zonnetje gezet!

Maandag 26 april heeft de oprichter en voorzitter van het Zeldzame Ziekten Fonds (ZZF), Charles Ruijgrok, een koninklijke onderscheiding ontvangen. Zoals elk jaar worden er ter gelegenheid van de verjaardag van de koning personen geëerd vanwege hun grote inzet en persoonlijke betrokkenheid bij de maatschappij. Een lintje wordt niet zomaar opgespeld, een Koninklijke onderscheiding is een hele eer. Daarvoor is een lange weg afgelegd door de voorsteller en de mensen die het voorstel ondersteunen. Wij zijn enorm trots op deze mooie waardering.



ACTIE VOOR ZZF

EEN HARTENWENS IN VERVULLING; XXL BEDANKKAART ONTVANGEN

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

Wilt u ons als bedrijf helpen met het vervullen van een Hartenwens van een ziek kind, voor bijvoorbeeld een aangepaste fiets, een computer, speciaal bed of iets anders? Neem dan contact met ons op: info@zzf.nl



GEWELDIGE DONATIE VAN €1.251,- EURO VAN MARIPAAN TEAMING VOOR ONDERZOEK PITT HOPKINS SYNDROOM

Maripaan Teaming is het goede doelen project van de Maripaan Groep. De Maripaan Groep is een franchiseonderneming die 15 Jumbo supermarkten in het noorden van het land exploiteert.

De inkomsten van deze stichting komen uit donaties van medewerkers, donaties van klanten (lege flessenbonnen) en de Maripaan Groep BV.

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



NIEUWS OVER ONDERZOEK

ONDERZOEK NAAR USH2A-GERELATEERDE BLINDHEID TEN GEVOLGE VAN RETINITIS PIGMENTOSA MET POSITIEF RESULTAAT AFGEROND

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

Genetische foutjes in het USH2A gen leiden tot aangeboren slechthorendheid én een progressief verlies van zicht. Het verlies van gehoor kan in veel gevallen gecompenseerd worden door gehoorapparaten en/of cochleaire implantaten. Voor het verlies van het zicht is tot dusver geen behandeling beschikbaar. Het Radboudumc is in 2012 gestart met de ontwikkeling van een "genetische pleister" therapie om de achteruitgang van het zicht ten gevolge van foutjes in het USH2A gen te stoppen. Een grote groep patiënten met een frequent voorkomende genetische verandering in het USH2A gen zou potentieel in aanmerking komen voor deze toekomstige behandeling, maar de oorzakelijkheid van deze verandering stond nog ter discussie. Het doel van het onderzoeksproject, dat in 2019 met behulp van het ZZF startte was dan ook om in een zebrazismodel te bepalen of deze genetische verandering al dan niet leidt tot een verlies van visuele vermogens. Het onderzoeksteam heeft in 2020 de werkzaamheden gedurende de looptijd van het project tijdelijk op moeten schorten ten gevolge van de COVID-19 pandemie. Onlangs is het onderzoek afgerond. De onderzoekers hebben geconcludeerd dat de p.(Cys771Phe) mutatie, die overeenkomt met de p.(Cys759Phe) mutatie in de mens, daadwerkelijk de oorzaak is van de achteruitgang van het zicht in deze patiënten. Omdat deze mutatie in exon 13 van het USH2A gen ligt, is de exon skipping methodiek (exon skippen kan worden gebruikt om de genetische code te herstellen voor verschillende types mutaties) met QR-421a (genetische therapie die is ontwikkeld om de progressie van netvliesdegeneratie ten gevolge van mutaties in USH2A exon13 te stoppen) inderdaad ook geschikt voor de toekomstige behandeling van deze patiëntengroep.

Zie ook: Genetische pleister 'remt' blindheid in patiënten met Usher syndroom - Leidse ProQR bouwt onderzoek Radboudumc verder uit - Radboudumc

ONDERZOEK "BETERE EN GEPERSONALISEERDE BEHANDELING VOOR KINDEREN MET DE ERNSTIGE DARMZIEKTE IBD MET VROEGE AANVANG VAN START"

De ziekte van Crohn en colitis ulcerosa (samen IBD genoemd) komt steeds vaker voor op hele jonge leeftijd. We noemen deze vroege vorm very early onset (VEO) IBD. 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.

De prognose van deze vroege vorm van IBD is veel slechter dan bij oudere kinderen en volwassenen. Er is een groter risico op complicaties (perforaties, groeiachterstand, stollingsstoornissen, fistelvorming, abcessen) en de noodzaak voor infuusvoeding. Deze kinderen hebben een veel lagere kwaliteit van leven.

Momenteel komen er in Nederland jaarlijks 75 nieuwe VEO-IBD patiëntjes bij.

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 waar gescreend voor moet worden via herhaalde inwendige kijkonderzoeken.

Door weinig specifieke symptomen van de ziekte bij jonge kinderen, treedt vaak vertraging op in het stellen van de diagnose VEO-IBD. Dit is problematisch aangezien vroege diagnose de prognose sterk doet verbeteren. Hoe eerder er gestart kan worden met de juiste behandeling hoe kleiner de kans op complicaties. Om de diagnose te kunnen stellen wordt momenteel bloed

afgenomen en een inwendig kijkonderzoek verricht. Dit is een belastend onderzoek onder narcose.

Onder leiding van Dr. Tim de Meij zal een onderzoeksteam in het UMC/VUmc veelbelovende markers in de ontlasting en in bloed testen, zodat de diagnose op een minder belastende manier en ook veel sneller kan worden gesteld. Hierbij zal gebruik worden gemaakt van de nieuwste technieken en onderzoeken.

Daarnaast reageren jonge kinderen vaak slechter op de beschikbare medicijnen voor IBD. Hoe dit komt is nog grotendeels onduidelijk. Met dit onderzoek kijkt het onderzoeksteam of ze bij kinderen met VEO-IBD de behandelstrategieën kunnen verbeteren om deze kwetsbare patiënten een betere gepersonaliseerde behandeling te kunnen bieden.

Mede dankzij een grote donatie van Stichting Reggeborgh en individuele donaties kan het onderzoek per 1 juni van start gaan.



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 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?

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds

Cornelis de Wittlaan 39

2582 AB Den Haag

070 3387027 | info@zzf.nl

www.zzf.nl

