



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

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,

Hierbij ontvangt u de nieuwsbrief mei-juni 2022.

JAARVERSLAG 2021

HET JAARVERSLAG 2021 IS GEPUBLICEERD

Wij nodigen u uit ons jaarverslag te lezen via de link op onze website: <https://www.zzf.nl/jaarverslag-2021/>

Mocht u het jaarverslag met de post willen ontvangen, mailt u dit naar info@zzf.nl. Wij versturen deze uiteraard graag naar u op.

AFGEROND EN LOPEND ONDERZOEK MET STEUN VAN ZZF

**RESULTATEN DIE ZIJN UITGEVOERD OP 9 GROTE
COUVEUSEAFDELINGEN IN NEDERLAND.**

Dr. Tim de Meij, kinderarts maag-darm-leverziekten Amsterdam UMC:

NEC (Necrotiserende Enterocolitis) is een ernstige darmontsteking die ongeveer 20% van de extreem vroeggeboren kinderen treft, met name in de eerste weken na de geboorte. Couveusekinderen met een ernstige vorm van NEC moeten vaak worden geopereerd en desondanks overlijdt ongeveer 25% van deze groep kinderen. Tot dusver zijn er geen testen voorhanden om het ontstaan van NEC vroegtijdig te voorspellen, wat juist van groot belang is om de kans op overlijden en op ernstige langetermijngevolgen, zoals kortedarmsyndroom en ontwikkelingsachterstand, te verkleinen.

In deze studie is de stofwisseling in de ontlasting van couveusekinderen die NEC ontwikkelden onderzocht. We hebben aminozuren gemeten, dit zijn stoffen die belangrijk zijn voor de werking van ons lichaam en worden grotendeels geproduceerd door de triljoenen bacteriën in de darm. Wij hebben in een grote studie, uitgevoerd in 9 couveuseafdelingen in Nederland, aangetoond dat de samenstelling van de aminozuren bij kinderen met NEC verandert al 3 dagen voordat ze ziek worden. Doel is nu om deze set aan onderscheidende aminozuren te ontwikkelen als sneltest om in de toekomst toe te passen als routinetest op de couveuseafdeling. Zo'n test om NEC vroeg te herkennen en dus sneller te behandelen dringt de sterfte door NEC terug en zal de kwaliteit van leven van de kinderen die het overleven sterk doen verbeteren.

Sepsis (bloedvergiftiging) is een belangrijke reden voor vroeggeboorte. De symptomen van sepsis bij te vroeg geboren kinderen (prematuren) direct na de geboorte zijn erg specifiek. Daarnaast bestaat er voor sepsis, net als voor NEC, nog geen goede test om de ziekte snel vast te stellen of juist uit te sluiten. De behandeling van sepsis bestaat uit antibiotica. Te laat starten met antibiotica kan leiden tot ernstige complicaties en zelfs tot overlijden. Daarom krijgen vrijwel alle prematuren direct na de geboorte voor de zekerheid antibiotica toegediend. Momenteel krijgt meer dan 90% van de extreme prematuren antibiotica toegediend. Deze antibiotica beïnvloeden de ontwikkeling van de darmflora (darmbacteriën) nadelig, terwijl deze juist een belangrijke rol spelen bij de opbouw van het immuunsysteem. Al langer werd gedacht dat een gestoorde darmflora en immuunsysteem door antibioticablootstelling het risico op sepsis en NEC vergroot, maar dit was tot dusver nooit goed onderzocht. In een groot landelijk onderzoek, waaraan bijna 1500 prematuren aan hebben meegedaan, hebben wij nu aangetoond dat een korte kuur antibiotica juist beschermend werkt tegen NEC terwijl een lange kuur het risico op NEC sterk vergroot. Tevens vonden we dat kinderen die langer antibiotica krijgen een lager risico op sepsis hebben. Dit is essentiële informatie, omdat dit soort informatie het antibioticabeleid op de couveuse-afdelingen wereldwijd zal beïnvloeden. Momenteel onderzoeken we ontlastingssamples van deze kinderen die zijn blootgesteld aan antibiotica om de darmflora te bestuderen en zo het mechanisme achter NEC en sepsis beter te begrijpen. Zo kunnen in de toekomst nieuwe behandelingen worden ontwikkeld om de darmflora en het immuunsysteem te verbeteren en de kans op ziekten als NEC en sepsis te verkleinen.

Dr Tim de Meij, kinderarts maag-darm-leverziekten Amsterdam UMC, en zijn onderzoeksteam willen het ZZF mede namens alle deelnemende couveuseafdelingen enorm bedanken voor de geweldige steun!

LOTGENOTENCONTACTDAGEN

FILMOCHTEND VOOR JONGE GASTEN VAN HET ZELDZAME ZIEKTEN FONDS

Op dinsdagochtend 26 april in de meivakantie werden een kleine honderd gasten verwelkomd in Westland Theater de Naald in Naaldwijk voor een volledig verzorgde filmochtend. Even een break in de meivakantie en even niet aan je ziek zijn hoeven denken. De voornamelijk jonge gasten kregen na een hartelijk welkom een lekkere verse donut die werd gesponsord door Jumbo Koornneef met wat limonade en de ouders een lekkere kop koffie of thee. De film die werd gedraaid was de Piraten van hiernaast deel 2. Enthousiast kwamen de bioscoopbezoekers tijdens de pauze popcorn halen om na de pauze het vervolg van de film te gaan kijken. Heel dankbaar en blij waren alle gasten dat dit weer mogelijk werd gemaakt dankzij sponsoring en hulp. Ook dank aan een nieuwe vrijwilliger, die gevonden werd via www.westlandvoorelkaar.nl een prachtig nieuw platform!

Wilt u ook lokaal een evenement sponsoren: neem dan contact op met danielle@zzf.nl



DIERBARE HERINNERINGEN 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 zeeleeuwen show 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, JCIEde en Rotary Leersum die deze dag financieel en als vrijwilligers mogelijk hebben gemaakt.



ZZF BEZOEKT DRENTHE: PARC SANDUR EN WILDLANDS ZOO EMMEN

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.



ZELDZAME ZIEKTE UITGELICHT

GYRAAT ATROFIE (GA)

Wat is Gyraat Atrofie? Gyraat Atrofie (GA) is een zeer zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte. GA patiënten hebben voornamelijk last van verlies van zicht. Vanaf jonge leeftijd (± 10 jaar) beginnen de eerste klachten van nachtblindheid en slechtziendheid. Deze klachten worden steeds erger tot er sprake is van volledige blindheid rond de leeftijd van 50 jaar. Dit heeft een enorme impact op de kwaliteit van leven voor deze patiënten. Wat gaat er mis bij Gyraat Atrofie? GA wordt veroorzaakt door een fout in het zogenaamde OAT gen. OAT speelt een belangrijk rol bij de omzetting van het aminozuur ornithine. Wanneer er een defect is in dit gen, dan kan OAT zijn functie niet meer goed uitvoeren en als gevolg stapelt ornithine zich op. Hierdoor hebben GA patiënten 10-20 keer zoveel ornithine in hun lichaam in vergelijking met gezonde mensen. Het is op dit moment nog onduidelijk hoe deze ophoping van ornithine er toe kan leiden dat GA patiënten langzaam hun zicht verliezen. Momenteel is er nog geen behandeling voor GA patiënten beschikbaar. De enige vorm van therapie die wordt toegepast is het volgen van een zeer streng eiwitarm dieet. Dit kan het zichtverlies enigszins vertragen, maar niet compleet tegengaan. Bovendien is dit dieet zo streng dat de meeste GA patiënten niet in staat zijn om zich aan dit dieet te houden.

Op zoek naar nieuwe en betere behandelingsopties, wij vragen uw hulp. Samen met u zouden we graag dit onderzoek starten.

Doordat GA zo zeldzaam is, wordt er maar heel weinig onderzoek uitgevoerd naar nieuwe behandelingsmogelijkheden voor deze patiënten. In het lab van Prof. Dr. Arthur Bergen (klinische genetica, Emma Kinderziekenhuis van Amsterdam UMC) zal gebruik gemaakt worden van een geavanceerde techniek om van GA cellen specifieke cellen in het oog na te maken. Deze groep (bestaande uit experts vanuit verschillende medische disciplines) heeft als doel om met dit nieuwe onderzoek voedingssupplementen te ontdekken die de schade aan het oog bij GA patiënten tegen kan gaan. [Lees meer](#) op onze website www.zzf.nl.

Zonder uw financiële steun kunnen wij dit onderzoek niet uitvoeren. Het Zeldzame Ziekten Fonds zet zich in om voor € 75.000,- aan dit belangrijke onderzoeksproject te kunnen bijdragen, waarvan wij reeds € 20.000,- hebben geworven!

Helpt u ons mee met een donatie? Doneren kan heel eenvoudig via: [doneer](#)

HELP MEE, STEUN HET ZZF!

ZET OOK 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. Joyce, Wendy en Madelief gingen u voor, bent u de volgende die in actie komt voor 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 circa de helft van uw inleg gaat nu naar ZZF.

**VRIENDEN
LOTERIJ**
- SINDS 1989 -
WIN MEER, BELEEF MEER

Stichting Zeldzame Ziekten Fonds

Cornelis de Wittlaan 39

2582 AB Den Haag

070 3387027 | info@zzf.nl

www.zzf.nl

