



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 augustus 2022

VASTE DONATEUR AAN HET WOORD

DIRK OCKHUIZEN VAN FORTES ENERGY SYSTEMS DRAAGT HET ZZF EEN WARM HART TOE.

Al ruim 7 jaar kan Stichting Zeldzame Ziekten Fonds rekenen op steun van vaste donateur Dirk Ockhuizen. Dirk is ook al jarenlang trouwe deelnemer aan de Jan Lammers ZZF Rally, een jaarlijks terugkerend, geldwervend evenement van de Stichting. Met zijn steun zijn meerdere onderzoeken succesvol medegefinancierd. Ook konden lotgenotencontactdagen worden georganiseerd die heel belangrijk zijn om het leed te verzachten van de, vaak zeer jonge, patiënten. Dirk: "het Zeldzame Ziekten Fonds kwam jaren geleden via deelname aan de Dam tot DamLoop op mijn pad. Het doel van de Stichting en dat het zo'n grote groep mensen betreft raakte me enorm. Een kleine stichting die grote dingen doet, ik vind het een fijne gedachte dat ze op mijn steun kunnen rekenen."

Wilt u ook vaste donateur worden? Neem contact op met Irene Wassenaar 070-338 70 27 of via de website www.zzf.nl



NIEUWS OVER ONDERZOEK

UPDATE OVER HET LOPENDE ONDERZOEK MARFAN SYNDROOM

Patiënten met het Marfan Syndroom hebben een erfelijke aandoening waarbij het eiwit fibrilline-1 defect is. Het grootste, maar onzichtbare, gevaar is de verweking van de grote levensslagader; de aorta. De aorta kan ongemerkt enorm vergroten (aneurysma) en daardoor plotseling scheuren met het overlijden van een Marfan patiënt als gevolg. In Nederland zijn ongeveer 1500 patiënten met de ziekte van Marfan. Het onderzoek Marfan verloopt voorspoedig. Het afgelopen jaar zijn van 55 Marfan patiënten huidfibroblasten gekweekt om te bestuderen wat het effect is van de verschillende fibrilline-1 mutaties. Dat heeft geleid tot een indeling in 3 categorieën, waarbij de onderzoekers naar het fibrilline-1 eiwit kijken. De eerste resultaten zijn nog vertrouwelijk.

Bij het analyseren van de literatuur over schade aan bloedvaten heeft de promovendus van dit project geconcludeerd dat er 1 factor is die altijd opspeelt bij vaatwandschade, dat is transcriptie factor KLF4. Deze literatuurstudie heeft de promovendus gebundeld tot een wetenschappelijke review en in november 2021 gepubliceerd in het internationale wetenschappelijke tijdschrift *Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology*, waarbij het Zeldzame Ziekten Fonds als co-financier staat vermeld.

UPDATE OVER AFGEROND ONDERZOEK USH2A

Publicatie in het wetenschappelijk tijdschrift *NPJ Genomic Medicine* van een artikel rondom het afgeronde USH2A onderzoek dat mede door financiering van Stichting Zeldzame Ziekten Fonds tot stand is gekomen.

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.

Een belangrijke oorzaak voor het ontstaan van Usher syndroom zijn genetische foutjes in het USH2A gen. Het verlies van gehoor kan in veel gevallen gecompenseerd worden door gehoorapparaten en/of cochleaire implantaten.

Voor het verlies van het zicht was tot dusver geen behandeling beschikbaar. Het Radboudumc startte in 2012 met de ontwikkeling van een "genetische pleister" therapie om de achteruitgang van het zicht ten gevolge van foutjes in het USH2A gen te stoppen. Enkele jaren geleden werd de oorzakelijkheid van een veelvoorkomende fout in het USH2A gen (de c.2276G>T; p.Cys759Phe verandering), waarvoor een veelbelovende behandeling met een "genetische pleister" in ontwikkeling is, in twijfel getrokken. Ten gevolge hiervan zouden patiënten met deze erfelijke fout vooralsnog niet in aanmerking komen voor een toekomstige behandeling met deze pleister. Het ZZF heeft het onderzoeksproject met als doel om in een zebavismodel te bepalen of deze genetische verandering al dan niet leidt tot een verlies van visuele vermogens mede ondersteund. Dit heeft geleid tot de publicatie in het wetenschappelijk tijdschrift NPJ Genomic Medicine d.d. 7 juni 2022. Het onderzoek heeft aangetoond dat de genoemde verandering leidt tot een verminderde visus in de vis en daarmee daadwerkelijk de oorzaak is van de vastgestelde netvliesproblemen in de bijbehorende patiëntengroep. Mede door dit onderzoek worden deze patiënten nu wel voorzien van een sluitende genetische diagnose. Een belangrijk gevolg hiervan is dat zij nu dan ook in aanmerking komen voor een behandeling met de ontwikkelde "genetische pleister" op het moment dat deze op de markt komt.

LOTGENOTENCONTACTDAG

MET ZZF NAAR HET NATIONALE PARK DE HOGE VELUWE

Zaterdag 2 juli hebben ZZF gezinnen een geweldige dag beleefd in het Nationale Park De 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.



DANKBAAR

DONATIE GEZIN MET ZELDZAME ZIEKTE NEUROBLASTOOM

Meike was 2 toen zij ziek werd met diagnose neuroblastoom stage 4. Meike is nu 12 jaar en is al ruim 8 jaar schoon! Stichting Mega Meike was opgezet om Meike een behandeling in Amerika te geven en te bekostigen die in Nederland niet te verkrijgen is. Meike en haar familie vinden altijd veel steun tijdens de ZZF lotgenotencontactdagen. Zij dragen het resterende bedrag van ruim € 3500,- aan het ZZF om alle andere kinderen met een zeldzame ziekte te steunen.

SCOREN VOOR ZZF

Voetbalvereniging ASV Zondag uit Ammerstol kwam op het geweldige idee om doelpunten te scoren voor het goede doel. Thema: Scoren voor Gezondheid. Dit bleek een succes en voor ZZF scoorde ze € 601,= bij elkaar. Wij zijn de mannen met een missie enorm dankbaar en iedereen die geholpen heeft.



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

