



Chromosome Foundation

ONAFHANKELIJKE STICHTING VOOR ZELDZAME CHROMOSOOMAFWIJKINGEN

Stichtingplan (CF) 2013 - 2018

Inhoudsopgave

1. Inleiding
2. Voorwoord
3. Missie & doelstelling
4. Visie & ambitie
5. Bestuurlijke doelstellingen
6. Realisatie komende 5 jaar

1. Inleiding

Ons lichaam is opgebouwd uit vele cellen die bestaan uit chromosomen met daarop de genen die bepalen wie we zijn. Wanneer er een defect ontstaat in het chromosomenstelsel kan dit grote gevolgen hebben op het lichaam.

Voor patiënten met chromosoomafwijkingen is het van belang vroegtijdig onderzoek te doen naar de mogelijke gevolgen van deze chromosoomafwijkingen om zo de lichamelijke -, sociale - en emotionele achterstanden zoveel mogelijk te beperken waardoor het leven van de patiënt dragelijker wordt.

Door tijdig te starten met onderzoek en door intensieve begeleiding van patiënten met een zeldzame chromosoomafwijking moet het mogelijk zijn dat ook zij een productief leven kunnen leiden.

Maar ook door de patiënten, ouders, artsen en wetenschappers op de hoogte te houden van ervaringen van lotgenoten en uitkomsten van lopende onderzoeken kan op tijd worden ingespeeld op de behoeften van de patiënt.

Zeldzame chromosoomafwijkingen zijn maar een kleine groep die vallen onder de noemer zeldzame ziekten, waarvan Nederland ongeveer 1 miljoen patiënten kent.

Bekend zijn zo ongeveer 8000 geregistreerde soorten. Door steeds beter onderzoek en gespecialiseerder artsen worden er dagelijks nieuwe soorten gevonden waarvan nauwelijks iets bekend is. In sommige gevallen is er niets bekend en ziet de toekomst van een patiënt er heel onzeker uit. Middels onze stichting en zijn activiteiten willen we er zijn voor deze mensen en ze bijstaan daar waar nodig.

Variaties

Een chromosoomafwijking staat niet op zichzelf. Er zijn vele varianten van afwijkingen mogelijk. Enkele voorbeelden van de meest bekende beschreven syndromen zijn: Downsyndroom, Turnersyndroom, en Angelmansyndroom.

Maar er zijn nog zoveel variaties minder bekende en nog onbeschreven chromosoomafwijkingen. Dat zijn o.a. afwijkingen in de structuur van de chromosomen als bijvoorbeeld het 48-XXYY syndroom. Duizenden variaties zijn mogelijk waarbij iedere afwijking de meest uiteenlopende kenmerken en/of beperkingen met zich mee brengt.

Samenwerking

Om in te kunnen springen op de behoeftes van patiënten en hun ouders is het van belang dat er vroegtijdig onderzoek wordt gedaan naar de afwijking en dat de juiste artsen worden ingeschakeld. Uit ervaring is al gebleken dat de informatie over dergelijke afwijkingen schaars is en ook nog eens moeilijk te vinden.

In vele landen wordt onderzoek gedaan naar alle mogelijke variaties maar er is gebleken dat er nog weinig ervaringen worden gedeeld. Er moet meer duidelijkheid komen en alle reeds ontdekte informatie moet beter gedeeld gaan worden zodat er meer vragen beantwoord kunnen worden van patiënten en hun ouders.

2. Voorwoord

'Heb jij je chromosomen al eens geteld?'

Dat is de vraag die iedereen bezig zou moeten houden. We vinden het normaal dat het met de chromosomen wel goed moet zitten. Daardoor lopen sommige gezinnen met gezondheidsproblemen van hun kind(eren) soms tegen muren op. Ze kunnen geen antwoord vinden op de vraag waarom hun kind er *anders* uitziet of zich ander gedraagt dan een leeftijdgenootje. Vaak komen zij er pas na een lange zoektocht en vele frustraties achter dat het kind een afwijking heeft aan het chromosoomstelsel. Soms vallen na een dergelijke uitslag de vele puzzelstukjes in elkaar en wordt eindelijk begrepen waarom zij het zo moeilijk hadden in bepaalde periodes van hun leven. Helaas is er nog zo weinig bekend over de chromosoomafwijkingen dat er pas na constatering van onvruchtbaarheid op latere leeftijd, of door sociaal/emotionele achterstand, of hun uiterlijke kenmerken een chromosoomonderzoek wordt gestart.

3. Missie & doelstelling

“De Chromosome Foundation maakt mensen bewust”

De Chromosome Foundation is een organisatie die hoopt dat meer mensen zich bewust worden van het feit dat een chromosoom meer of minder wel degelijk kan uitmaken. Dat het belangrijk is om tijdig een chromosoomonderzoek te laten doen om erger te voorkomen en dat het belangrijk is om vooral jonge kinderen op tijd te kunnen begeleiden op hun levenspad. Maar ook dat het erg belangrijk is om een verbeterde samenwerking te realiseren tussen artsen, onderzoekers, patiënten en ouders op een laagdrempelige manier.

Wij willen tevens een samenwerking realiseren tussen alle bestaande samenwerkende organisaties in binnen en buitenland die op een positieve manier betrokken zijn bij onderzoek en het ondersteunen van patiënten, ouders en wetenschappers.

De stichting stelt zich ten doel:

- Het verzamelen en uitgeven van informatie over alle soorten chromosoomafwijkingen, bekende en minder bekende, het beheren en onderhouden van onze websites, het uitbrengen van magazines en folders, contacten leggen met ouders, patiënten, patiëntenorganisaties, en het benaderen van artsen en overige hulpinstanties die van belang kunnen zijn voor iedereen die hiermee te maken heeft.
- Aanspreekpunt zijn voor mensen die meer informatie willen over (zeldzame) chromosoomafwijkingen en zeldzame ziekten.
- Financiële middelen zoeken die deze plannen mogelijk kunnen maken.

4. Visie & ambitie

- Wij hopen doormiddel van het verspreiden van bestaande en nieuwe informatie meer mensen in binnen en buitenland bewust te maken van het feit dat er over chromosoomafwijkingen en zeldzame ziekten nog maar weinig of niets bekend is.
- Mediator kunnen zijn voor ouders, wetenschappers en patiënten (organisaties)
- Informatie delen en nieuwe informatie verkrijgen door te netwerken en ons te bewegen binnen dit netwerk.

- Het verzamelen en uitgeven van informatie over alle soorten van chromosoomafwijkingen en zeldzame ziekten bekend en onbekend d.m.v. ons magazine.
- Door betrokken te zijn willen we op een laagdrempelige manier toegankelijk zijn voor ouders, wetenschappers en een ieder die baat heeft bij de Chromosome Foundation.

5. Bestuurlijke doelstellingen

- Open, eerlijk en transparant naar buiten treden en voor altijd onze doelgroep als prioriteit voor ogen houden.
- De websites up to date houden.
- Activiteiten bijwonen die kunnen bijdragen aan ons streven.
- Medische informatie op een discrete manier openbaar maken.
- Contacten opbouwen en onderhouden met patiënten (organisaties) en ouders.
- Financiële middelen blijven genereren om onze doelen te blijven behalen.

6. Realisatie de komende vijf jaar

- Het beleidsplan gaat ervan uit de bovenstaande doelstellingen binnen vijf jaar te realiseren.
- Wij hopen op voorspoedige samenwerking met andere organisaties en hopen zo op meer bekendheid en betere samenwerking op het gebied van zeldzame ziekten.
- Ook hopen wij een belangrijke rol te gaan spelen in de zorg en ondersteuning als het gaat om patiënten met een zeldzame ziekte.
- Van Jij&IK magazine een magazine maken waar we trots op kunnen zijn en waarin alle onze wensen voor de toekomst een mooie plaats krijgen. Een plaats waar iedereen die te maken heeft met een zeldzame ziekte of affiniteit heeft met dit onderwerp van harte welkom is!

Activiteiten:

- 4x per jaar Jij&iK magazine uitbrengen
- Informatie inwinnen en delen door het bijwonen van bijeenkomsten in binnen en buitenland.
- Het publiceren van nieuwe informatie over lopende onderzoeken in kranten, vakbladen en relevante tijdschriften. Waaronder ons eigen magazine.
- In samenwerking met andere partijen met hetzelfde doel streven naar meer bekendheid voor zeldzame ziekten.