

Vrienden nieuws

najaar 2022 · www.vriendensophia.nl

VRIENDEN VAN HET
SOPHIA



Tygo heeft een zeldzame chromosoomafwijking



Tygo (11) heeft een zeer zeldzame chromosoomafwijking. Hierdoor is hij zwaar gehandicapt. "Maar hij beschikt ook over een enorme wilskracht en geeft niet snel op", vertelt zijn moeder Saskia.

"Toen Tygo drie maanden was, zeiden mijn man Sebas en ik allebei: volgens mij ontwikkelt hij zich niet zoals het 'hoort'. Omdat Tygo een maand te vroeg is geboren, kreeg hij elke maand controle in het ziekenhuis. Daar spraken we onze zorgen uit: het voelt niet goed, hij maakt niet echt contact, wil niet op zijn buik, zijn nekje is slap als bij een pasgeboren baby. Het regionale ziekenhuis nam dit helaas niet serieus.

De fysiotherapeut die Tygo hielp om zijn voorkeurshouding bij te stellen, zorgde ervoor dat de kinderarts hem beter onderzocht. Conclusie: het is inderdaad niet goed. Dan weet je nog niks, dus toen begon het trechteren om aandoeningen uit te sluiten. Tygo was destijds zeven maanden, toen hij 1 jaar was, hoorden we dat het om een zeldzame chromosoomafwijking ging."

Nul informatie beschikbaar

"We stapten over naar een revalidatieziekenhuis toen Tygo 2,5 jaar was. De verplichte afspraken met de maatschappelijk werkster leken ons onnodig, maar bleken juist waardevol. Voor het eerst hoorden we uit de medische hoek: hoe is het voor jullie om deze diagnose te krijgen? Dat gaf ons het gevoel er niet alleen voor te staan. Dat er geen oplossing is, snappen we. Maar iemand naast je, geeft vertrouwen. Je moet het immers allemaal zelf uitzoeken, omdat er over zo'n zeldzame aandoening nul informatie beschikbaar is.

In Nederland komen duizenden zeldzame aandoeningen voor. Allemaal met een andere oorzaak, maar het traject voor ouders is hetzelfde. We zijn onzeker, onwetend, voelen

ons alleen, durven niet te veel te vragen, zijn bang om te zeuren. Ik zeg: bij twijfel gewoon bellen, het gaat om je kind."

Voortdurend rouwproces

"Tygo maakt ons geen 'normaal' zorgeloos gezin. We moesten de diagnose een plek geven binnen ons gezin, onze familie, ons sociale leven. 'Ons leven houdt niet op', zeiden we steeds. Een andere moeder van een zwaar gehandicapt kind adviseerde ons dat we onszelf op de eerste plaats moesten zetten. Want alleen als je goed voor jezelf zorgt en gelukkig bent, kan je de beste ouders zijn, zeker voor een gehandicapt kind. Dat knoopten we in onze oren.

We willen dat Max, onze andere zoon, zo normaal mogelijk opgroeit.

We hebben hem, inmiddels een puber van 18, niet bij de zorg van zijn broertje betrokken, we willen dat hij zich volledig zelf kan ontwikkelen en hem niet met die verantwoordelijkheid opzadelen. Omdat er sowieso veel aandacht uitgaat naar Tygo, riepen we bewust veel hulp in. Sebas en ik ondernemen daarom waarschijnlijk veel meer samen dan andere stellen. Natuurlijk is er ook verdriet, we gaan door een rouwproces dat niet stopt. Hoe ontwikkelt hij zich? Hij gaat vast dit of dat nog wel leren. Oh, niet. Lopen? Nee, ook niet. Dat hij niet kan praten, vind ik lastig. Dat hij nooit 'ik hou van jou' zal zeggen, of ruzie zal maken."

[Lees verder aan de binnenzijde >>](#)

Dit doe ik!

Kathleen Wijders Plet, medewerker bloedafname bij de Prikpoli

Jouw beroep:

"Sinds 2016 werk ik met veel plezier als medewerker bloedafname bij de Prikpoli van het Sophia Kinderziekenhuis. Daar neem ik bloed af bij kinderen voor onderzoek. Ook werk ik op de prikpoli van het Erasmus MC waar ik bloed afneem bij volwassenen."

Wat houdt jouw functie precies in?

"Kinderen bezoeken de prikpoli omdat hun bloed onderzocht moet worden. Veel kinderen vinden het ondergaan van een prik heel spannend. Daarom is het belangrijk dat ik en mijn collega's de kinderen en hun ouders eerst op hun gemak stellen. Werken op de prikpoli is dan ook echt teamwork. Met regelmaat prikken wij kinderen met een verstandelijke of lichamelijke beperking en dat kan weleens een uitdaging zijn omdat deze kinderen niet altijd goed kunnen begrijpen wat er gebeurt. Bij binnenkomst leggen wij daarom eerst rustig uit wat we

precies gaan doen.

Het afnemen van bloed wordt bij kinderen jonger dan zes maanden gedaan met een hielprik. Bij kinderen ouder dan zes maanden met een prik in de vinger of in de arm."

"Na het bezoek mogen de kinderen altijd een klein cadeautje uitzoeken van onze cadeautafel, welke mogelijk worden gemaakt door donateurs van de Stichting Vrienden van het Sophia. Dan krijgen ze weer een grote glimlach op hun gezicht en zijn ze de spanning van de prik vaak snel vergeten!"

Wat wil je in de toekomst bereiken?

"Omdat mijn werk zo veelzijdig is geeft het veel voldoening. Ik vind het leuk om met kinderen en hun ouders te werken. Daarnaast geeft het een fijn gevoel als je kinderen op hun gemak kan stellen waardoor zij met een goed gevoel terugkijken op het bezoek aan de Prikpoli."

"In de toekomst zou ik graag scholing willen volgen om mijn kennis uit te bereiden. Tot die tijd zet ik mijn kennis en ervaring ook graag in om collega's dit vak te leren."

Wat doe je graag in je vrije tijd?

"In mijn vrije tijd ben ik vaak in de sportschool te vinden of breng ik tijd door met mijn twee prachtige dochters. Ook ben ik vaak in het centrum van Rotterdam te vinden en reis ik met regelmaat af naar mijn man die in Suriname woont. Daar kijk ik altijd naar uit!"



Ambassadeur Emma Kok



Zangeres Emma Kok (14) is sinds kort trotse ambassadeur van het Sophia Kinderziekenhuis. Als geen ander weet zij hoe het is om als kind in het ziekenhuis te liggen. Sinds haar geboorte is Emma afhankelijk van sondevoeding vanwege een maagverlamming en als gevolg daarvan heeft zij een groeiachterstand. Nu zet zij haar bekendheid in om andere kinderen die in het ziekenhuis liggen en hun familie te steunen.

Waar kunnen kinderen jou van kennen?
"Kinderen kennen mij van de televisie. Ik heb in 2021 namelijk deelgenomen aan de zangwedstrijd The Voice Kids en deze ook gewonnen. Een hele gave ervaring! Sinds die tijd heb ik diverse liedjes uitgebracht, waaronder 'Laat mij een vlinder zijn.'"

Wat is jouw motivatie om ambassadeur van het Sophia Kinderziekenhuis te worden?
"Ik vind het belangrijk dat er meer aandacht komt voor zieke kinderen. Daarnaast denk ik dat ik door mijn ervaringen met de zorg mee kan denken met oplossingen voor waar kinderen in het ziekenhuis tegenaan lopen. Zelf heb ik altijd een rugtas bij mij met twee pompen die voor mijn voeding zorgen en

daar werd ik vroeger weleens mee gepest. Ik wil graag bereiken dat niemand zich meer hoeft te schamen voor het hebben van sondevoeding."

Wat zijn jouw plannen als ambassadeur voor het Sophia Kinderziekenhuis?

"Ik hoop dat ik kinderen in het Sophia een beetje kan opfleuren in spannende tijden. Als ik een bezoek breng aan het ziekenhuis ga ik graag met ze in gesprek en zing ik voor ze. Dat vind ik het leukste om te doen!"

Wat wil je tegen de kinderen in het Sophia Kinderziekenhuis zeggen?

"Ik wil tegen alle kinderen zeggen dat ze sterk en dapper zijn. Ik vind jullie kanjers!"



In actie voor kinderen met zeldzame ziekten

Financiering voor onderzoek naar zeldzame ziekten is hard nodig. Alleen dan kunnen diagnoses in de toekomst eerder gesteld worden en nieuwe en betere behandelingen ontwikkeld. De komende maanden voert de Stichting Vrienden van het Sophia daarom een publiekscampagne om aandacht te vragen voor dit belangrijke doel. Hiervoor mogen wij op de hulp rekenen van een aantal kanjers die helaas zelf ook kampen met een zeldzame ziekte. Zij werken mee aan de bijzondere campagne en je ziet hen regelmatig voorbij komen op onze social media, op posters in het Sophia Kinderziekenhuis maar ook op billboards langs de rijksweg.

Meer aandacht voor zeldzame ziekten
Maar liefst 1 miljoen Nederlanders krijgt in hun leven te kampen met een zeldzame ziekte. Zo'n 80% daarvan betreft kinderen. Er zijn meer dan 7000 zeldzame ziekten in kaart gebracht, waarvan de meeste erfelijk of aangeboren zijn. Veel van deze aandoeningen zijn bij artsen onbekend. Mede daardoor is een vroege herkenning lastig wat vaak leidt tot een late diagnose. Daarnaast is er voor veel van deze ziekten nog geen behandeling beschikbaar die leidt tot genezing. En maar liefst 30% van de kinderen overlijdt vóór het 5e levensjaar.

Denk aan kinderen met stofwisselingsziekten, orgaanziekten zoals een onvoldoende ontwikkeld maagdarmsstelsel, of huidziekte, bloedziekten zoals sikkelcelziekte en

aanlegstoornissen zoals kinderen met aangeboren schedel- of gezichtsafwijkingen. Deze kinderen en hun ouders zijn vaak zoekende naar antwoorden en voelen zich er alleen voor staan, omdat er voor 'bekende' ziektes veel meer aandacht en zorg bestaat. Met de campagne vanuit de Stichting Vrienden van het Sophia hopen we dit tijt te keren, samen met de zorgverleners in het Sophia en de kinderen en ouders die meewerken aan de campagne.

#geenunicorn

Unicorns zijn zeldzaam. Tot dusver de vergelijking met kinderen met een zeldzame ziekte. Want in tegenstelling tot eenhoorns bestaan kinderen met een zeldzame aandoening echt. Als je het per aandoening bekijkt is de groep kinderen klein, maar samen – zo'n 800.000 kinderen in Nederland - zijn zij met velen. En zij verdienen meer aandacht!



Scan mij en doneer



Met een donatie aan het Centrum voor Zeldzame Aandoeningen maak jij onderzoek naar zeldzame ziekten mede mogelijk en draag je bij aan de beste zorg voor kinderen met een zeldzame aandoening. Alle steun, groot en klein, is van harte welkom!

Ga naar vriendensophia.nl/geenunicorn



“Tygo heeft een enorme wilskracht, hij zoekt mogelijkheden om te bereiken wat hij wil – zoals een deur openen met zijn rolstoel – en geeft niet snel op.”

Enorme wilskracht

“Tygo kan nu wel echt contact maken, lachen en boos worden. Hij kan zelf zijn handgedreven rolstoel besturen. Op school zit hij op paardrijden en zwemmen. Kleine opdrachtjes lukken soms na jaren oefenen, zoals een lamp uitdoen. Het is mooi om te zien hoe hij zich ontwikkelt. We verwachten niks meer, we willen alleen de vaardigheden die hij zelf laat zien sterker en beter maken. In plaats van dwangmatig zorgen dat hij iets kan, anders krijg je alleen maar teleurstelling op teleurstelling. Tygo heeft een enorme wilskracht, hij zoekt mogelijkheden om te bereiken wat hij wil – zoals een deur openen in zijn rolstoel – en geeft niet snel op. Over de toekomst denken we niet veel na, dat heeft geen zin. Wel bekijken we per jaar: zien we vooruitgang en geen achteruitgang? En we willen voor later een woonvorm oprichten zodat Tygo niet naar een instelling hoeft.”

Geld inzamelen voor onderzoek

“Tygo's aandoening is zo zeldzaam, dat er helaas weinig aandacht voor is en er nog bijna geen onderzoek naar is gedaan. Daarom heb ik zelf een stichting opgericht waarmee wij geld inzamelen voor onderzoek en behandelingen. Klinisch geneticus Stefan Barakat van het Erasmus MC Sophia Kinderziekenhuis doet promotieonderzoek naar Tygo's chromosoomafwijking. Hij brengt in kaart welke genen verantwoordelijk zijn voor de grote beperkingen. Ons ultieme doel zijn behandelplannen, gericht op een zo hoog mogelijke levenskwaliteit. Een team specialisten die ouders kunnen opvangen. We willen toekomstige ouders deels behoeden voor de ellende die wij hadden. Mooi als we dat kunnen bereiken.”



Ans van der Ploeg is als kinderarts metabole ziekten verbonden aan het Centrum voor Zeldzame Aandoeningen in het Sophia Kinderziekenhuis. Een speciaal centrum waar kinderen met een zeldzame aandoening terecht kunnen. Ook de ouders, vaak zoekend naar antwoorden die ze ergens anders niet vinden, worden hier gehoord en gezien. Ans zet zich samen met ander specialisten in voor de beste behandeling voor deze patiënten, van wie ze nog jarenlang de verjaardagen onthoudt.

Ans: “Alle zeldzame ziekten de wereld uit, dankzij innovatieve behandelingen. Dat is wat wij willen met ons centrum. En patiënten met een zeldzame aandoening en hun ouders ondersteunen om het leven zo goed mogelijk te maken. Met behandeling maar ook met palliatieve zorg, als er geen genezende behandeling meer mogelijk is. Mijn droom is één platform zodat patiënten met zeldzame ziekten weten waar ze naartoe moeten. Waar behandelend artsen naartoe kunnen verwijzen.”

Gemeenschappelijk doel

1 op de 2000 kinderen wordt geboren met een zeldzame ziekte, maar er zijn wel 7000 verschillende aandoeningen. Dat is waar samenwerking van belang is, vertelt Ans: “In essentie hebben ze veel gemeen, dus die kennis willen we verenigen. Zo maak je van ‘zeldzaam’ een gemeenschappelijk doel waar we ons bij het Centrum voor Zeldzame Aandoeningen voor inzetten. Als we het zo organiseren dat we kennis verbinden en elkaar inspireren, hoeft niet iedereen het wiel apart uit te vinden. En als de één een medicijn of apparaat heeft staan, hoeft een ander dat niet te kopen.”

Alles op één plek

“Uniek aan het centrum is dat je er alle bijzondere behandelingen bij elkaar op één plek vindt. Want veel behandelingen hebben overeenkomsten. Denk aan bijzondere infuussystemen of genterapie.

Alle behandelingen brengen we samen en scholen er het personeel in. Zo vormen we een groep van verpleegkundigen en artsen die er écht verstand van hebben. En kunnen ouders erop vertrouwen dat hun kind de beste zorg krijgt. Je merkt dat het door die specialisatie ook voor verpleegkundigen een aantrekkelijke plek is om te werken. Iedereen die hier werkt is betrokken en enthousiast.”

Niet altijd een happy end

Als het om zeldzame ziekten gaat, kun je nooit achteroverleunen: “Je blijft hier voortdurend bij de les want er is niet altijd een happy end. We zijn blij met elk succesje voor een patiënt, maar beseffen ook altijd: we zijn er nog niet. Nog te veel kinderen met zeldzame aandoeningen overlijden op jonge leeftijd. En juist dan is die samenwerking zo belangrijk. We blijven met elkaar voortdurend open staan voor innovaties. Daar komt die slogan vandaan: Zeldzame ziekten de wereld uit. Dat is onze missie, maar ook waar ik zelf blij van word.”

Werk dat je raakt

Werken met kinderen is werk dat je raakt. Ans: “Ik heb ooit als eerste arts in de wereld een therapie kunnen toepassen voor patiënten met de ziekte van Pompe. Dat was in 1999, maar ik weet nog precies hoe die patiëntjes heten en zelfs wanneer ze jarig zijn. Normaal overleden ze voor het eerste levensjaar. Dat zo'n patiëntje dan leert lopen, dat hele proces van die eerste wandeling, blijft mij ontzettend bij.”



Zeldzame ziekten de wereld uit, dát is ons doel.



Sophietjes agenda

30 november Start Lichtjesactie

Koopt u ook symbolisch een lampje in de kerstboom voor het Sophia Kinderziekenhuis?
www.lichtjessophia.nl



Heel december Sophia's Lichtjestocht

Leerlingen van basisscholen en verenigingen laten hun lampionnentocht sponsoren om zo bij te dragen aan het Sophia Kinderziekenhuis.
www.vriendensophia.nl/lichtjestocht



2 december Lichtjesdiner

Sfeervol benefietdiner in de Laurenskerk ten bate van onderzoek naar zeldzame ziekten.
(uitverkocht)



11 en 12 februari Sporten voor Sophia

Dé fietsmarathon voor het Sophia. Gedurende het weekend kan je individueel of in teamverband meefietsen in een tijdblok naar keuze.
www.sportenvoorsophia.nl

We houden je ook op de hoogte via onze sociale media en www.vriendensophia.nl/evenementenkalender

Colofon

Redactie
Merel van der Mark
Yvette van der Meer - Copywriter
Chrisje Seijkens
Oscar Seijkens - Fotografie
Inge Valkis
Elise van der Velde - Mr & Mrs Copy

Creatie & vormgeving
Veenman+



Ruim 1.6 miljoen euro voor het Kinderthoraxcentrum

Met trots en dankbaarheid kijken wij terug op een geslaagde campagne voor het Kinderthoraxcentrum. Het was prachtig om te zien dat velen, jong én oud, in actie kwamen voor dit bijzondere doel: op de fiets tijdens Sporten voor Sophia, met de verkoop van lichtjes tijdens de kerstdagen, aan de wandel met familie en/of met klasgenoten tijdens een lampionnenoptocht en ga zo maar door. Ook mochten we rekenen op de steun van diverse fondsen, bedrijven en gasten aan tafel tijdens het sfeervolle Sophia Lichtjesdiner.

Dit alles heeft geresulteerd in het prachtige bedrag van 1.6 miljoen euro voor de realisatie van een So Fit & Fun Centrum voor kinderen met aandoeningen aan het hart, de longen, luchtwegen, slokdarm en/of het middenrif. Heel veel dank aan iedereen die dit mogelijk heeft gemaakt!



Iedere maand een actie door Rotterdammers4Rotterdammers

Ondernemersclub Rotterdammers4Rotterdammers komt het hele jaar in actie voor het Sophia Kinderziekenhuis. En in het bijzonder voor de realisatie van het 'So Fit en Fun Centrum'. We zien de meest mooie initiatieven voorbij komen, zoals het lopen van de Rotterdamse Marathon, studenten die sapjes verkopen, een haringparty, een golftoernooi, jubileumvieringen én er zijn al honderden Sophia Superaapjes verkocht! Inmiddels staat er al ruim 135.000 euro op de teller, fantastisch!



Liftend van het Sophia naar Rome

Met regelmaat zijn wij onder de indruk van hartverwarmende en bijzondere acties die mensen organiseren voor het Sophia Kinderziekenhuis. Zo ook van de actie van Remy Verweij. In minder dan een week tijd lifte Remy van het Sophia in Rotterdam helemaal naar Rome! En dat met zo min mogelijk geld, eten en bekpakking. Wat een prestatie! Onderweg maakte hij van alles mee; hij ontmoette bijzondere mensen die hem een lift of slaapplek aanboden. Soms zat het mee, maar het zat ook weleens tegen. Maar Remy gaf niet op en hield zijn doel voor ogen: geld ophalen voor het Sophia! Remy, grote dank voor jouw inzet!



'Naar de wc moeten rennen is niet iets waar pubers graag over praten.'

Een chronische darmaandoening, zoals de ziekte van Crohn en Colitis ulcerosa drukken een stempel op je leven. Met levenslange zware medicatie, of een stoma of darmkanker tot gevolg. Dat geldt voor volwassenen, maar helemaal voor kinderen. Daarom is Lissy de Ridder, kinderarts in het Sophia Kinderziekenhuis, Crocokids gestart. Crocokids brengt ouders en kinderen bij elkaar, zet in op onderzoek en wil begrip vergroten voor deze zeldzame chronische darmaandoeningen.

Lees meer via vriendensophia.nl/crocokids



Word Vriend en ontvang een gratis EHBO-set

Jij kunt helpen zieke kinderen in het Sophia Kinderziekenhuis een betere toekomst te geven door de Stichting Vrienden van het Sophia te steunen met een vaste donatie. Je ontvangt een EHBO-set gratis als je nu donateur wordt en ten minste 1 jaar donateur blijft. Zo steun je niet alleen zieke kinderen maar ben je zelf ook goed voorbereid op de behandeling en verzorging van kleine ongelukken.

Scan en word donateur!



Volg ons online!

Wil jij ook verhalen vanuit het Sophia lezen? En op de hoogte blijven van onze projecten en resultaten? Volg ons dan via social media:

f facebook.com/vriendensophia i instagram.com/vriendensophia
in linkedin.com/company/vriendensophia

