

# IN DE BAN VAN DE VERBEELDING

The background features a vibrant, abstract design. A prominent blue wavy path winds across the center, bordered by white and green lines. Several glossy spheres in shades of green and orange are scattered along the path. The design is further embellished with stylized DNA double helix structures in blue, green, and orange, and various curved lines and shapes in the same color palette. The overall aesthetic is modern and scientific.

2021

**JAARVERSLAG**

# “EEN BETER LEVEN EN BETERE ZORG VOOR IEDEREEN MET EEN STOFWISSELINGSZIEKTE”

In 2021 is het bureau van VKS in de ban van ‘de verbeelding’ geraakt.

Dat was niet zo moeilijk, want behalve via beeld was er in 2021, het tweede jaar waarin corona de invloed op de samenleving deed gelden, niet veel live te doen.

Behalve beeldende verhalen over de uitwerking van een onzichtbaar virus waren er, vanaf maart 2020, alleen nog maar cijfers en statistieken. Eerst over besmettingsaantallen en ziekenhuisopnames, later over vaccinaties en boosters.

Uit de vormgeving, op websites en in de krant, van veel van deze cijfers, haalden wij het idee dat juist het in beeld brengen van informatie, ook voor stofwisselingsziekten, veel kan betekenen.

Op onze nieuwe website en bij de inrichting van eigen pagina’s voor alle ziekten waar we informatie over hebben, zijn we dat in de praktijk gaan brengen.

Bij veel beeld hoort minder, korte en heldere tekst.

Hier moeten we zelf soms nog aan wennen. We willen zo graag volledig zijn.

Maar binnen een vereniging die opkomt voor mensen met meer dan 160 verschillende stofwisselingsziekten, is dat moeilijk.

Alleen de ziektenamen al: die zijn voor mensen die er niet mee te maken hebben vaak onzegbaar.

We hopen dat we met de ervaringen van ouders en patiënten de impact van stofwisselingsziekten kunnen laten zien.

Want daarvoor zetten we ons in: Een beter leven en betere zorg voor iedereen die met een stofwisselingsziekte te maken heeft.

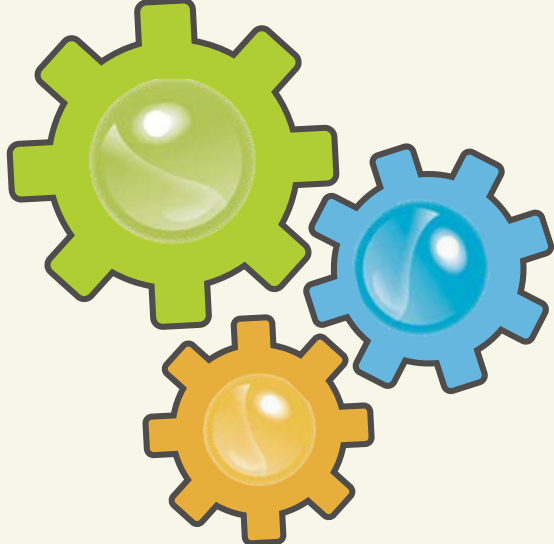
Hanka Dekker  
Directeur VKS

# INHOUD

---

- 02**    inleiding
- 03**    inhoud
- 04**    organisatie in beeld
- 05**    pijlers voor de doelstelling
- 06**    samen kom je verder
- 07**    cijfers over stofwisselingsziekten
- 08**    vrijwillige inzet
- 09**    werk in uitvoering
- 10**    activiteiten 2021
- 11**    (sociale) media
- 12**    informatie maken
- 13**    belangenbehartiging
- 14/15**    financieel 2021
- 16**    tot slot

# ORGANISATIE IN BEELD



VKS werkt door de inzet van velen voor iedereen met een stofwisselingsziekte, of ze lid zijn of niet.

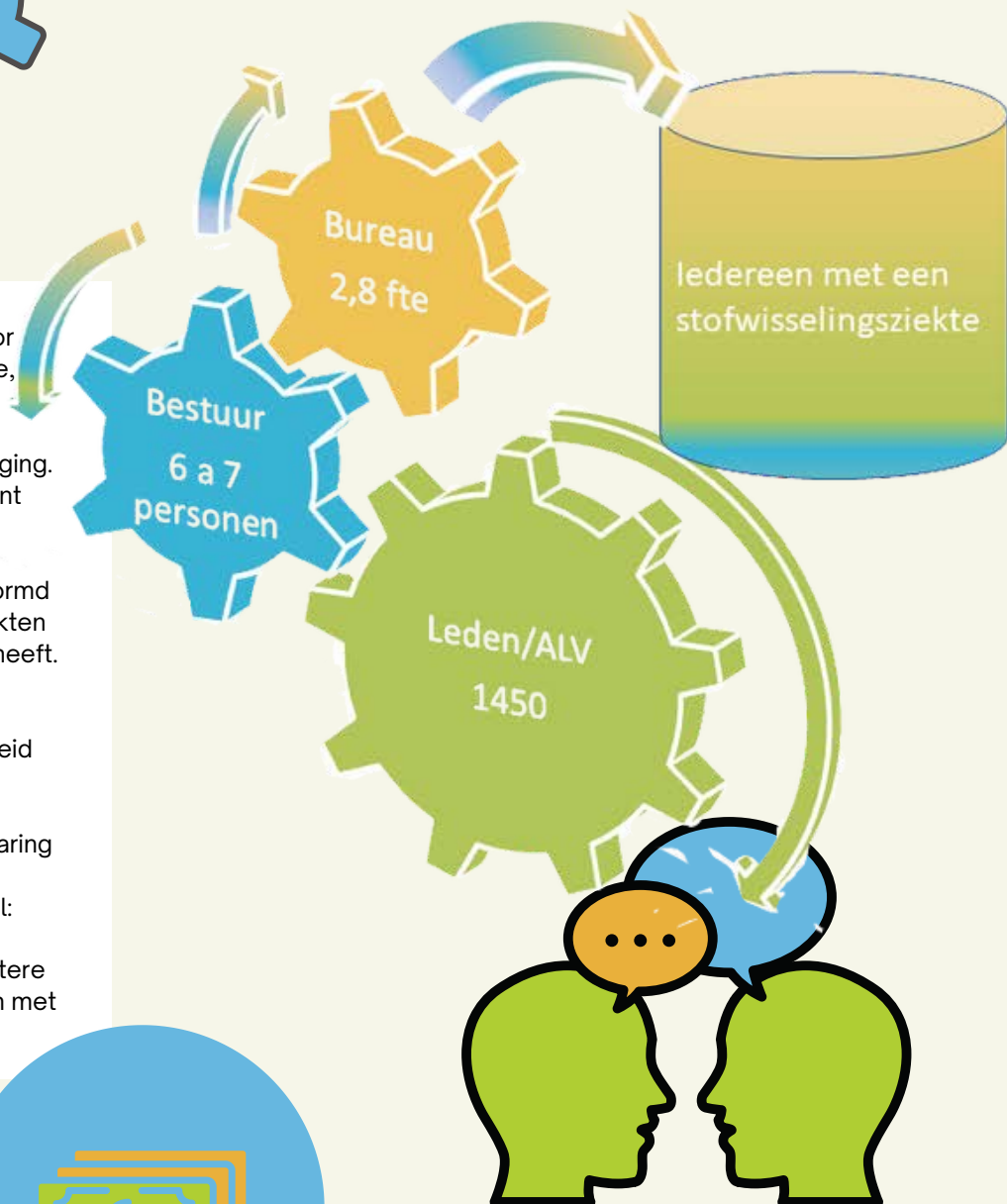
Als organisatievorm zijn wij een vereniging. Dat betekent dat de leden uitgangspunt zijn voor de dingen die we nastreven.

Vanuit de leden worden groepen gevormd die zich specifiek inzetten voor de zieken en patiënten die VKS onder de leden heeft.

Het bestuur bestaat uit ervaringsdeskundigen en stelt het beleid vast.

Op het bureau wordt de kennis en ervaring gebundeld en omgezet in ideeën en projecten die vorm geven aan het doel:

Meer aandacht, snellere diagnose, betere zorg en een beter leven voor iedereen met een stofwisselingsziekte.



De organisatie van VKS krijgt basissubsidie van het ministerie van VWS. Dat was in 2021 € 90.000.

De leden dragen gezamenlijk elk jaar ongeveer € 40.000 bij.

Alle andere inkomsten komen uit projectsubsidies, samenwerkingsbijdragen en giften.

We zijn ambitieus en willen zo veel mogelijk bereiken voor mensen met een stofwisselingsziekte.

We hebben de afspraak dat we integer met de beschikbare middelen omgaan. Daarom nemen we alleen geld van de farma-industrie aan voor projecten die we zelf sturen en uitvoeren.

In 2021 stelden vier bedrijven geld beschikbaar voor het project 'Verbeelde informatie'. Begin 2022 kregen we voor dit project ook subsidie van ZonMW.

Samenwerking helpt om ons doel te bereiken. 4

# PIJLERS VOOR

# DE DOELSTELLING



## INFORMATIE



## LOTGENOTENCONTACT



## BELANGENBEHARTIGING

*Ziekteinfo*

*erwaringssverhalen*

*Medisch nieuws*

*ontwikkelingen wetenschap*

*Website*

*Zorgpaden*

*Bijeenkomsten*

*Congressen*

*patiëntenparticipatie in zorg en onderzoek*

Er zijn in Nederland veel verschillende patiëntenorganisaties.

Allemaal proberen ze de zorg en het leven van patiënten te verbeteren.

Allemaal zijn ze georganiseerd rondom dezelfde drie pijlers:

- Informatie voor patiënten
- Contact tussen lotgenoten met dezelfde ziekte
- Belangenbehartiging van en voor patiënten.

Het unieke van VKS is dat wij dit doen voor alle stofwisselingsziekten.

We richten ons hierbij op de zorg in UMC's, het omgaan met de zeldzaamheid, het belang van tijdige diagnose en aandacht voor de impact die zo'n ziekte heeft op het leven van patiënt en familie.

*Erwaringsskennis*

*bemiddeling*

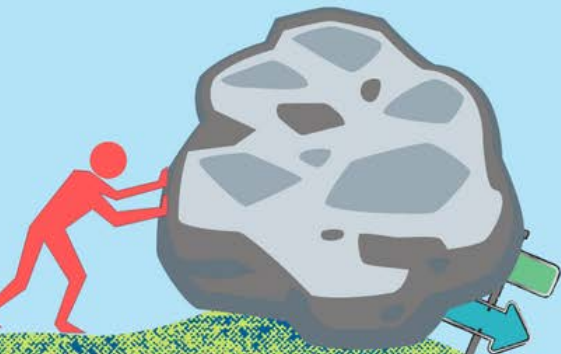
*wetgeving*

*nieuwe behandeling*

*praktische hulp  
zorgadvies*



# SAMEN KOM JE VERDER



## IN HET VERBAND...

We werken samen met professionals, collega-organisaties, financiers en internationale organisaties om de zorg voor mensen met stofwisselingsziekten zo goed mogelijk te maken. Daarbij willen we patiënten helpen aan een tijdige diagnose, informatie over hun ziekte en kennis delen over de stand van zaken van het wetenschappelijk onderzoek.

Want op zichzelf is elke stofwisselingsziekte zeldzaam, maar samen treffen stofwisselingsziekten velen: patiënten, ouders en familie, maar ook professionals. Hier zijn onze "bubbels".

professionals & samenwerkingsverbanden

Fondsen & patiëntenbelangen NL

Europees & wereldwijd

IT & Financial support

# CIJFERS OVER STOFWISSELINGSZIEKTEN

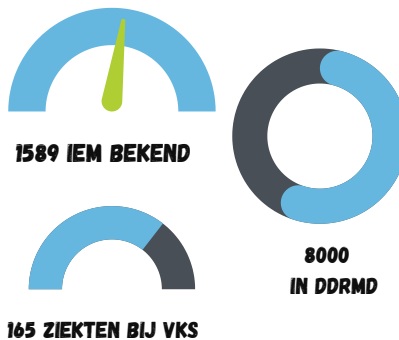
Erfelijke stofwisselingsziekten - of metabole ziekten, zoals ze vaak meer wetenschappelijk worden genoemd - zijn zeldzaam, maar het zijn er wel veel. Wat cijfers op een rijtje.



## HOEVEELHEID

De IEM-Base ([www.iembase.org](http://www.iembase.org)), is een database waarin alle stofwisselingsziekten worden ingedeeld en bijgehouden. Eind 2021 stond de teller op 1589 geclassificeerde stofwisselingsziekten. Dat zijn er 43 meer dan een jaar eerder. Er worden dus nog steeds nieuwe stofwisselingsziekten ontdekt.

## AANTALLEN



## BIJ ONS

Bij VKS zijn mensen met 165 verschillende stofwisselingsziekten aangesloten.

## PATIËNTEN

De artsen willen het aantal diagnoses in Nederland vastleggen in een diagnoseregistratiedatabase. ([www.ddrmd.nl](http://www.ddrmd.nl)) Er staan nu meer dan 8000 patiënten met een metabole ziekte in, met 380 verschillende ziekten. Nog niet alles wordt geregistreerd. Dit moet in de komende jaren nog beter kunnen met de DDRMD 2.0. Daar wordt aan samengewerkt binnen United for Metabolic Diseases (UMD). Projecten en financiering hiervoor moeten de cijfers nog completer maken.

## CONCLUSIE

Er zijn nog geen goede gegevens over hoe vaak stofwisselingsziekten in Nederland voorkomen. Er worden per jaar in Nederland ongeveer 165.000 kinderen geboren. Daarvan zouden er per jaar 412 in hun leven met een stofwisselingsziekte te maken kunnen krijgen. Dat is als je ervan uitgaat dat 0,25% van alle pasgeborenen een erfelijke stofwisselingsziekte meedraagt. Maar zolang niet iedereen adequaat de diagnose registreert, weten we het niet zeker.

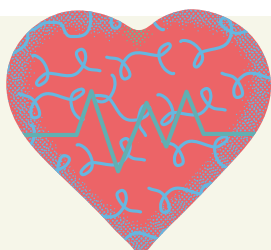
## ZORG IN UMC'S

In zes Universitair Medische Centra (UMC'S) zijn er artsen, laboratorium- en zorgmedewerkers en onderzoekers die zich bezighouden met het stellen van diagnoses en het leveren van medische zorg aan patiënten.

Ook doen zij onderzoek naar de oorzaak en mogelijke oplossingen voor de stofwisselingsziekten en geven zij onderwijs aan studenten.

De meeste patiënten worden poliklinisch gevolgd in zo'n UMC. Sommige patiënten moeten er ook meermaals opgenomen worden.

Voor 21 (groepen) stofwisselingsziekten zijn deze UMC's erkend als Expertisecentrum.



## MENSEN



## BIJ ONS

1450 families zijn lid van VKS. Maar we werken voor iedereen die met een stofwisselingsziekte te maken heeft.

Op het bureau van VKS werken vier mensen, in totaal 2,8 FTE. Het bestuur van VKS bestaat uit zes personen.

## PROFESSIONALS

Bij de ESN, de beroepsvereniging Erfelijke Stofwisselingsziekten in het Nederlands taalgebied, zijn 178 leden aangesloten.

Dit zijn allemaal professionals die werken op het gebied van stofwisselingsziekten in Nederland en België. Het merendeel van hen langdurig. Een minderheid werkt aan een onderzoek of promotie en is maar tijdelijk werkzaam in dit vakgebied.

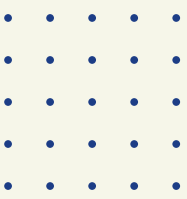
Onder de beroepsbeoefenaren uit Nederland zijn ten minste 35 artsen (veelal kinderartsen en internisten) en 12 diëtisten. De anderen zijn klinisch chemici, klinisch chemisch genetici, promovendi en onderzoekers.

Wil je meer weten over VKS?

scan dan de QR-code







# VRIJWILLIGE INZET

Heel veel ouders, patiënten en betrokkenen zetten zich in voor VKS, voor hun lotgenoten in de diagnosegroep of voor 'losse' klussen, die ervoor zorgen dat VKS de belangen van patiënten kan bevorderen. De meesten doen dat als vrijwilliger, bovenop andere werkzaamheden en de inspanningen die zij zelf leveren met/tegen een specifieke ziekte bij henzelf of een familielid.

## Bestuur



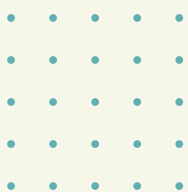
## Contactpersonen Diagnosegroepen



We zijn alle vrijwilligers dankbaar voor hun inzet en betrokkenheid. Zij zijn erop gericht het leven van hun lotgenoten en andere patiënten zoveel mogelijk te verbeteren.







2021

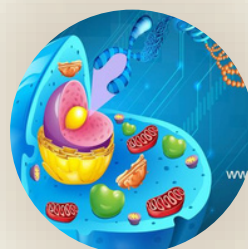
# WERK IN UITVOERING

Hier laten we zien waar we langdurig mee bezig zijn (en blijven) om de doelstelling van VKS vorm te geven

Vanaf 2017: Project zorgpaden



Verbeelde informatie



Patiëntvertegenwoordiging internationale (onderzoeks-) projecten en trials



Patiëntencoalitie: samenwerken om metabole ziekten op de kaart te zetten

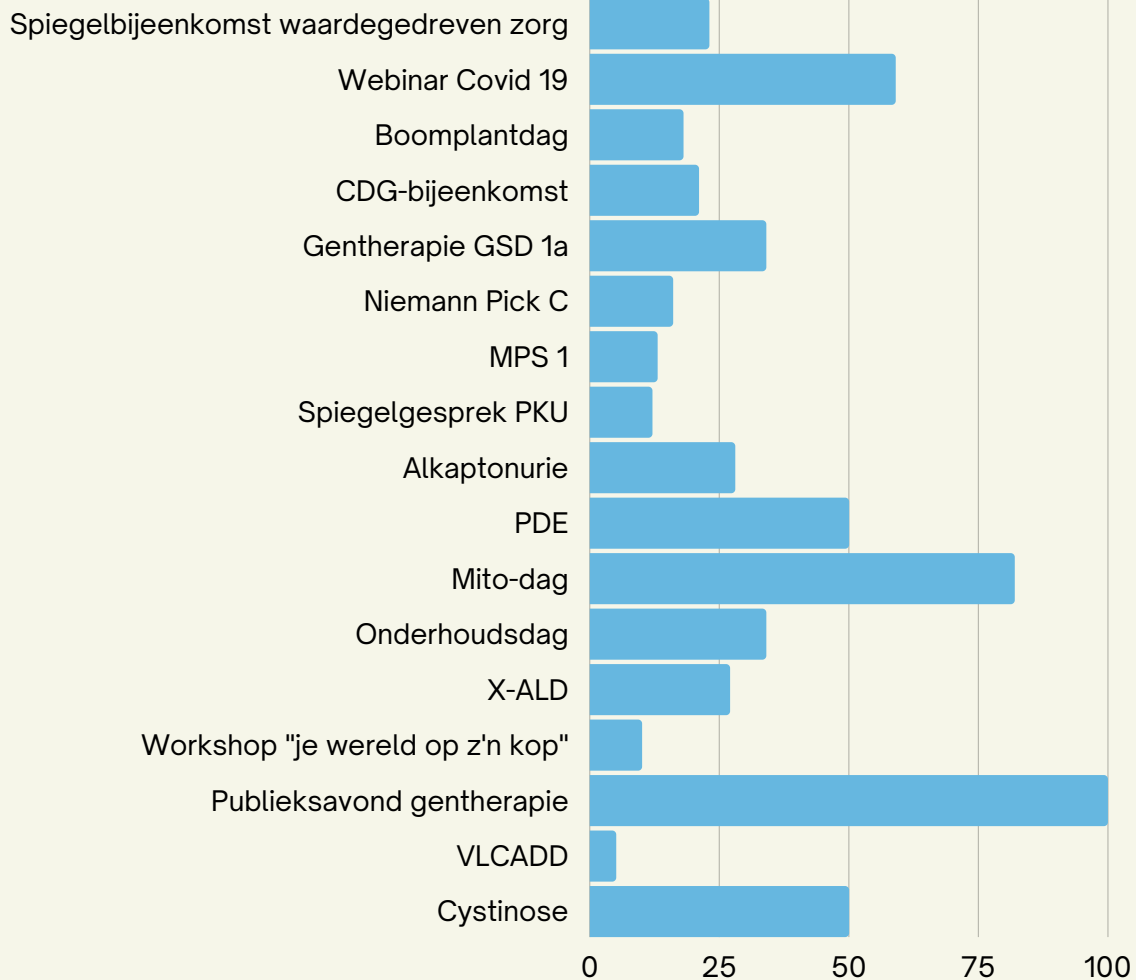
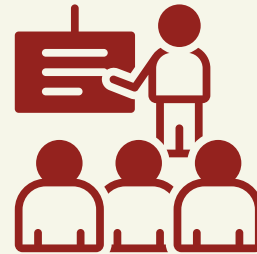


Nieuwe website en informatie



## ACTIVITEITEN 2021

We organiseren bijeenkomsten om mensen met specifieke ziekten te informeren en om mensen te laten meepraten over de organisatie van de zorg. Hiermee bereiken we jaarlijks een aanzienlijk publiek.



Totaal 689 deelnemers



Behalve de boomplantdag en de onderhoudsdag, gericht op ouders van overleden kinderen, werden alle activiteiten online georganiseerd.





# Sociale MEDIA

Via sociale media en onze website zijn de dingen waar VKS aan werkt te volgen. We zijn aanwezig op Facebook, Instagram, Twitter, LinkedIn en natuurlijk op onze eigen website, die in 2021 vernieuwd is. Daarnaast is er ons online magazine, Wisselstof. Met deze mediamix proberen we zoveel mogelijk mensen met een stofwisselingsziekte te bereiken en het grotere publiek een indruk te geven van hoe het leven met een stofwisselingsziekte eruitziet.

website.  
<https://stofwisselingsziekten.nl/nieuws...> Meer weergeven



STOFWISSELINGSZIEKTEN.NL  
 en stofwisselingsziekte op volwassen leeftijd  
 is oorzaak klachten - Patiëntenvereniging  
 646 187 +1,6x hoger  
 bereikte mensen Betrokkenheidsacties Distributiescore



**Voelt de patiënt zich beter?**  
 Check elke 15 uur, ook 's nachts, de temperatuur en hoe ziek de patiënt zich voelt. Als hij/zich in de loop van de tijd beter voelt, geef dat de door aan de dokter.  
**Geef de patiënt 's ochtends niet beter voelen?**  
 Wanneer het slechter gaat, gaast fase twee van het noodprotocol in. Deze fase vraagt om een reproductieve bewake aan het ziekenhuis.

**Fase 1**  
 Factoren zien van metabole ontsporing start  
 repressering van het noodprotocol.  
 Het op met de specialist of het lokale team hert/haar hierover te informeren. De bewakers staan allemaal in het noodprotocol.

**Fase 2**  
 Bel een ambulance of breng de patiënt naar het ziekenhuis.  
 Bel het dichtstbijzijnde ziekenhuis (waarmee ook afspraken zijn gemaakt) een kopie van het protocol hebben ontvangen) en maak voor de zekerheid noodprotocol mee. Als de situatie heel ernstig is, bel 112 en vraag met de ambulance. Geef het noodprotocol mee (niet mogelijk aan de dokter) of ambulancemedewerker en benadruk het belang van het volgen ervan, ook de contactgegevens van de dokter die eerder geïnformeerd is. Het noodprotocol kan dan verder door de professionals gevolgd worden.  
 Het is belangrijk dat in fase 2 de metabool specialist wordt gebeld voor

## BIOMARKERS EN GAUCHE



**KUN JE ORGANEN BUITEN JE LICHAAM KWEKEN?**







# INFORMATIE

## MAKEN

Leesbare informatie over stofwisselingsziekten is schaars. Begrijpelijke informatie over hoe de ziekte ontstaat, wat de zorg inhoudt en waar wetenschappers aan werken om er wat aan te doen, nog schaarser.

Daarom is het maken van deze informatie één van onze topprioriteiten.

We maken zorgpaden, ziekte-informatie, een online magazine, ziektespecifieke pagina's op onze website, webinars, informatie over onderzoeken en trials, informatie over het gebruik van een noodprotocol, presentaties verbeelde uitleg en nog veel meer. Hier een kleine bloemlezing uit 2021.

**Wat kun je er aan doen?**

Infusie: een infusie het ontbrekende enzym toe te dienen, verbeteren de klachten. te gezondheidsproblemen worden voorkomen of opgelost.

substraat reductie: Door de stapeling te remmen met pillen (substraat reductie therapie), verbeteren de klachten bij patiënten ook. Veel van de gezondheidsproblemen worden voorkomen of opgelost.

Deze twee behandelingen werken niet tegen neurologische klachten en hersenschade.

**Wat gebeurt er als een enzym mist?**

Tekort aan een belangrijk product.

Stapelning van substraten die niet kunnen worden omgezet.

Via een andere route wordt een product gemaakt, wat giftig is.

Voor elke omzettingen in de cel zijn enzymen nodig. Wanneer er een enzym ontbreekt, ontstaat er een probleem in de stofwisseling.

Als dit leidt tot gezondheidsklachten, heb je een stofwisselingsziekte.



Hierboven links: we maakten een folder en illustraties voor het project rond het noodprotocol. [www.emergencyprotocol.org](http://www.emergencyprotocol.org)

Rechts: we maakten een strip met uitleg over de trial met Guanabenz voor VWM. Hiernaast: Voorbeelden van ons project 'Verbeelde informatie' dat in 2021 van start ging. Over 60 ziekten gaan we eenvoudige uitleg maken.

Zoveel stofwisselingsziekten, zoveel ervaringen

# Wisselstof

Vier keer per jaar verschijnt ons online magazine Wisselstof. Hierin vind je informatie over stofwisselingsziekten, ervaringen van patiënten, berichten over de vooruitgang van onderzoek en nieuws uit de vereniging.

Scan de qr-codes, dan kun je website en Wisselstof van dichtbij bekijken



Aan het eind van 2021 waren we halverwege de uitwerking van ons nieuwste product: een webinar met basisinformatie over gentherapie bij stofwisselingsziekten. Het is de bedoeling dat dit in april 2022 opgeleverd wordt.





## BELANGENBEHARTIGING

Belangenbehartiging is een proces van lange adem. Met zoveel ziekten en zoveel ervaringen is het niet altijd makkelijk om goed te focussen. Er zijn ook heel veel praktische zaken in gemeentes, op scholen en in het dagelijks leven, waar mensen met een stofwisselingsziekte last van kunnen hebben. Omdat we klein zijn en niet veel mankracht hebben, focust VKS zich op zaken rond de specialistische zorg, waar iedereen die een stofwisselingsziekte heeft, mee te maken krijgt.

| Onderwerp:                                  | Doel:   | Activiteit :   | Prioriteit:  |
|---|---|--|--|
| Vroegdiagnostiek                            | Snelle diagnose, liefst voordat er symptomen zijn die niet meer behandeld kunnen worden | Deelname in PHNS (hielprik) symposia, scholing en nascholing professionals                 | Inbreng ervaringskennis, lobby voor uitbreiding hielprik psychosociale effecten                            |
| Expertisecentra                             | Bevorderen goede en toegankelijke specialistische zorg                                  | Netwerk artsen, deelname in UMD, beoordeling expertisecentra, inbreng patiëntenperspectief | Behouden expertise in UMC's. Voorkomen van gebrek aan expertise. Meer bekendheid van stofwisselingsziekten |
| Geneesmiddelen-ontwikkeling                 | Bevorderen van, kunnen behandelen en terugdringen van ziektesymptomen                   | Inbreng van patiëntenperspectief in wetenschappelijk onderzoek, wees-geneesmiddelen        | Bijdrage aan ontwikkeling van middelen en behandeling en aan de beschikbaarheid en betaalbaarheid          |
| Patiënten-participatie in zorg en onderzoek | Zorg meer patiëntgericht  | Participatie in onderzoeksprojecten; kennisvermeerdering ontwikkelproces therapie          | Bijdrage aan ontwikkelingen voor goede zorg  |



# STAAT VAN BATEN EN LASTEN

| <b>Baten</b>                           | Realisatie<br>2021 | Begroting<br>2021 | Realisatie<br>2020 | Begroting<br>2019 |
|--|--------------------|-------------------|--------------------|-------------------|
|  | €                  | €                 | €                  | €                 |
| Contributies en schenkingen            | 52.705             | 40.000            | 42.752             | 55.000            |
| Sponsorbijdragen                       | 49.523             | 22.000            | 13.627             | 19.000            |
| Bijdragen producten en diensten        | 1.620              | 3.000             | 927                | 9.000             |
| Subsidiebatens                         | 230.253            | 145.000           | 188.131            | 166.200           |
| Overige baten                          | 320                | -                 | -                  | 800               |
|  | <u>334.421</u>     | <u>210.000</u>    | <u>245.437</u>     | <u>250.000</u>    |
| <b>Lasten</b>                          |                    |                   |                    |                   |
| Lotgenotencontacten                    | 2.080              | 8.000             | 5.631              | 20.000            |
| Informatie en voorlichting             | 4.685              | 2.000             | 8.405              | 20.000            |
| Belangenbehartiging en ontwikkeling    | ( 402)             | 2.000             | 490                | 8.000             |
| Personeelsbeloningen                   | 228.715            | 165.000           | 192.077            | 160.000           |
| Afschrijvingen                         | 6.788              | 4.000             | 11.051             | 4.000             |
| Huisvestingslasten                     | 13.234             | 12.000            | 13.859             | 15.000            |
| Kantoorlasten                          | 14.719             | 13.000            | 11.023             | 15.000            |
| Algemene lasten                        | 8.890              | 4.000             | 9.326              | 8000              |
| Rentebaten en soortgelijke opbrengsten | -                  | -                 | -                  | -                 |
|  | <u>278.709</u>     | <u>210.000</u>    | <u>251.862</u>     | <u>250.000</u>    |
| Saldo                                  | 55.712             | -                 | -6.425             | -                 |
| <b>Resultaatbestemming</b>             |                    |                   |                    |                   |
| Continuïteitsreserve                   | 55.712             | -                 | -6.425             | -                 |

# TOT SLOT

## Financieel

Bij de cijfers op de vorige pagina, moet nog vermeld worden dat het gaat om de ingekorte versie van de jaarrekening. De volledige financiële jaarrekening, met toelichtingen en accountantsverklaring, is op te vragen bij het bureau.

## Bestuur en leden

Het bestuur accordeerde het concept verslag in de vergadering van 28 maart 2022. Het werd in concept voorgelegd voor goedkeuring op de ALV van 23 april 2022. De ALV gaat het bestuur schriftelijk decharge verlenen, zodra de accountant een controleverklaring bij de jaarrekening heeft afgegeven. Dit wordt rond 1 juni 2022 verwacht.

## Accountant

Onze boekhouding wordt bijgehouden door Wiljan Wensink van Manuon Administratie. Vervolgens voert HD accountants uit Emmen, controlewerkzaamheden uit op de boekhouding en administratieve organisatie. Elk jaar zorgen deze mensen er weer voor dat VKS op een goede manier verantwoording kan afleggen over wat we doen en hoe we het doen.



## Colofon

De tekst van dit jaarverslag is grotendeels geschreven door Hanka Dekker.  
Nagekeken door: Sabine Boschman en Petra Hollak.  
Het ontwerp voor de voorkant is van Sabine Boschman.  
Caroline van Essen en Mark Hektor maakten een aantal van de illustraties.  
Gemaakt met behulp van Canva



## Indruk

We hopen dat u door dit jaarverslag een indruk heeft gekregen van het werk van VKS voor patiënten die met stofwisselingsziekten te maken hebben.  
We willen elk jaar beter werken en beter verslag uitbrengen.  
Feedback is dan ook van harte welkom via [info@stofwisselingsziekten.nl](mailto:info@stofwisselingsziekten.nl)