

[View this email in your browser](#)



Aanmelden BBS bijeenkomst 5 april 2025

Akkoordverklaring

Bij het organiseren van evenementen zoals deze dagen komt veel kijken, waaronder het maken van de nodige kosten.

Door je aan te melden help je ons deze kosten te beheersen en het evenement soepel te laten verlopen.

Mocht je onverhoopt toch niet aanwezig kunnen zijn op het laatste moment, dan stellen we een tijdige afmelding zeer op prijs!

Dit stelt ons in staat om de inkoop van eten en drankjes aan te passen en verspilling te voorkomen.

Door je aan te melden verklaar jij je hiervan bewust te zijn en de organisatie niet op onnodige kosten te jagen.

Dank voor je begrip en medewerking!

Via onderstaande knop kan jij je aanmelden!

AANMELDEN

[View this email in your browser](#)



April 2025

5 april bijeenkomst!

Nog een paar dagen en dan is het zover.

Wij hebben een record aantal aanmeldingen, hierdoor moesten wij snel wat regelen qua zaal en de lunch. Maar met de hulp van Sandra bij het EMMA center is dit allemaal gelukt!

Hieronder de definitieve agenda. Wij moesten wat aanpassingen doen aan deze agenda, maar wij zijn ontzettend trots op de toewijding van de experts om hun vrije tijd te besteden aan ons!

Agenda

10.00 -10.10 Welkom Bendert de Graaf

10.10 -10.30 Mieke van Haelst; Welkom bij Emma Center for Personalized Medicine

10.30 -11.15 3 onderzoekers therapie voor BBS:

- Wenneke van Weelden - BBS database in NL/Emma center (incl. mentimeter)
- Dewi Harskamp - Therapie voor Bardet Biedl (Obesitas)
- Hind Almushattat - Algemene Gentherapie introductie & behandeling

11.15 Pauze

13.45 - 14.10 Erica van den Akker - Obesitas

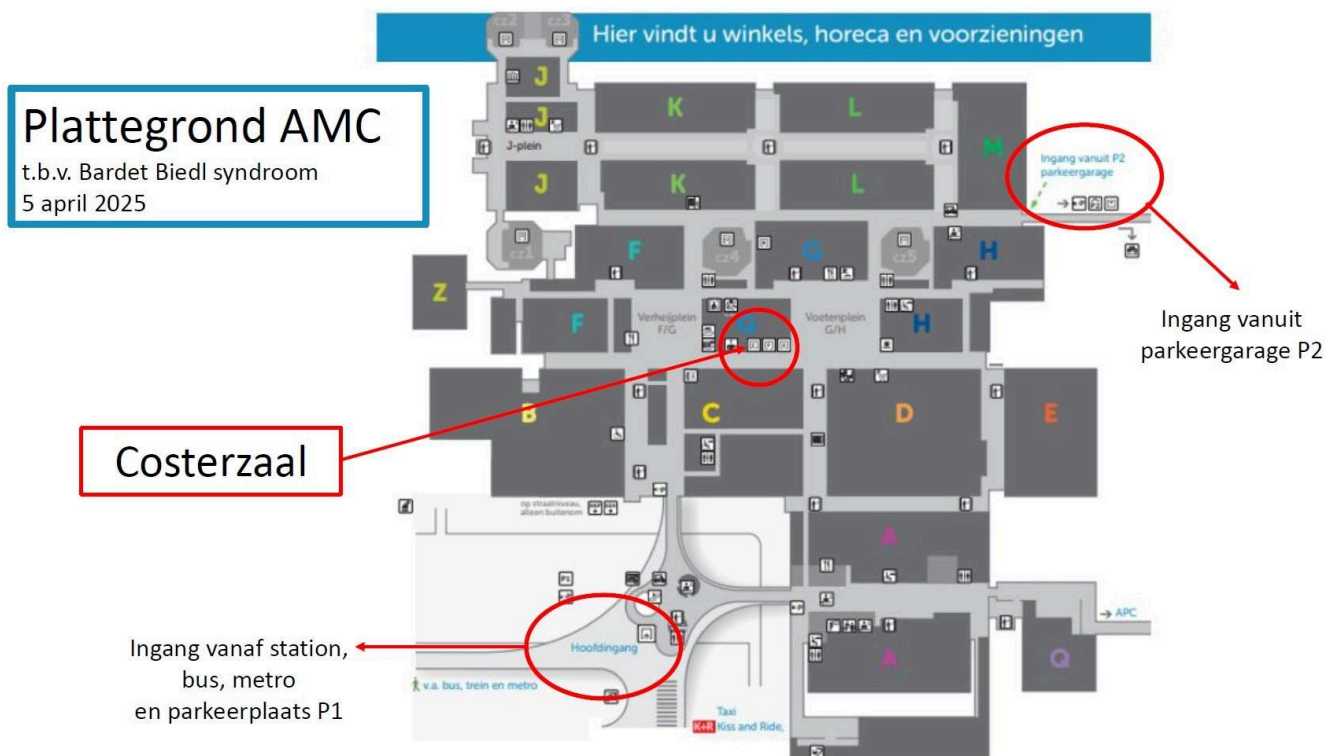
14.10 -14.30 Ronald Roepman – Laatste ontwikkelingen BBS onderzoek en wat kunnen wij nog verwachten?

14.30 Afronding Bendert de Graaf

De bijeenkomst zal plaatsvinden in **Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam** bij het EMMA Center in de **COSTERZAAL**. De locatie is makkelijk toegankelijk met openbaar vervoer en heeft veel parkeerplekken.

Wil je toch nog komen, stuur ons dan nog een email:
info@bardetbiedlsyndroom.nl

Plattegrond en route naar de zaal



Je kan hier meer details vinden over de route, met apps, video's en audio begeleiding!

Chan Zuckerberg Initiative

Chicago, II, USA

Afgelopen winter kregen wij het geweldige nieuws vanuit Amerika dat de BBS foundation in Amerika een subsidie heeft gekregen van \$800.000 voor het verder opzetten en professionaliseren van een wereldwijd BBS netwerk.

Wij werken nauw samen met o.a.. de USA en UK, mede omdat het pioniers zijn als het gaat om databases, de betrokkenheid van de grote hoeveelheid mensen (ouders, patiënten, artsen, onderzoekers), het onderzoek wat ze stimuleren en alle andere initiatieven. Waar wij in Nederland met relatief weinig zijn, geloven wij daarom in een goede samenwerking.

Mede door de samenwerking zijn wij betrokken bij de subsidie en werden wij uitgenodigd om deel te nemen aan de kick-off meeting in Chicago.

Een hele onderneming voor ons, het moet er allemaal 'maar even bij'. Ook de kinderen moesten naar school, maar gelukkig konden wij opa en oma zo gek krijgen bijna een week lang de kinderen van hot naar her te brengen.



Niet alleen is Chicago een veel mooiere stad dan wij hadden verwacht, de bijeenkomst was ook weer een enorme stimulans!

Wij hebben een groot aantal mensen ontmoet die je alleen online kende, maar ook nieuwe mensen.

De uitdagingen van iedereen lijken erg op elkaar. Iedereen wil goede (betere) zorg, meer onderzoek en is min of meer gefrustreerd over de onbekendheid van BBS.

Waar de landen Amerika, Canada en Engeland natuurlijk indruk maken door de omvang, werd duidelijk dat wij in Nederland slagkracht hebben.

Door onze kleinere omvang, zijn er minder grote budgetten nodig, kunnen wij snel innoveren en/of dingen opzetten. Men was dan ook onder indruk van ‘hoe goed’ wij het nu hebben geregeld in Nederland. In het WKZ kan je als kind terecht in de ciliopathie poli, wij zijn er zelf ook al een paar keer geweest en dat werkt tot op heden erg goed!

Ben je volwassen (maar ook als kind)? Dan kan je naar Amsterdam! In eerdere nieuwsbrieven hebben wij al wat positieve verhalen gedeeld van oudere mensen met BBS in Amsterdam. Wij hebben partijen als Bartimeus en Visio voor ondersteuning met visuele beperkingen, ook iets wat ze vaak niet hebben in het buitenland.

Door onze omvang in Nederland benadrukken wij maar weer: het is van belang dat iedereen mee werkt aan een database voor BBS! Met overzicht en structuur kunnen wij eerder aan genterapie meedoen/beginnen en/of bepaalde medicijnen gaan gebruiken. Het is een stimulans voor onderzoekers en farmacie om te willen werken met diegene die zijn georganiseerd. Allemaal dingen waar wij in NL, mede door het EMMA center, enorme stappen in maken! Maar dit gaat niet lukken, zonder de mensen met BBS. Dus is advies: aanmelden!

Wij willen verder internationaal kijken hoe wij beter kunnen samenwerken en de BBS positie kunnen versterken, want wereldwijd zijn wij met honderdduizenden mensen als je de mensen met BBS, ouders, broers, zussen en opa en oma meetelt! Een beweging waar je u tegen zet. Maar dat moeten wij echt samen doen. Niet zoeken naar de verschillen, maar werken aan waar je elkaar kan versterken. Daar geloven wij in en blijven wij ons voor inzetten. De CZI subsidie zal ons in de goede richting duwen.

Samen groeien wij verder!



Wat vertelt ons DNA?

Een boek geschreven door Mieke van Haelst.

Ongeveer 1 jaar geleden werden wij gebeld door Mieke. *Ik heb een idee, ik ga en boek schrijven over DNA. Het moet een boek zijn dat iedereen zonder medische opleiding moet kunnen lezen. Op een simpele manier DNA uitleggen.*

Je ziet DNA overal, op TV, tijdens corona hoorde wij van alles over RNA. Je hoort mensen praten over meedoen aan commerciële testen om te achterhalen welke achtergrond je hebt. Mensen moeten de risico's weten. Volgens mij is het tijd dat wij dit simpel uitleggen.

Dit gaat altijd met een enorm enthousiasme bij Mieke!



een kind met een zeldzame aandoening). *Dat klinkt goed, maar waarom vertel je ons dit?*

Nou ik wil jullie vragen het boek te reviewen maar ook of jullie het leuk vinden om een klein onderdeel te worden in het boek. Ik wil een paar voorbeelden van zeldzame aandoeningen noemen in het boek en Bardet Biedl Syndroom leent zich hier perfect voor! Willen jullie je verhaal delen in het boek?

Jullie begrijpen, deze geweldige kans konden wij niet laten liggen!

Ook dit was weer een bijzonder avontuur met een geweldige book release party (in goed Nederlands) in Amsterdam. Gevolgd door een etentje geheel aangeboden door Mieke.

Er is ook een radio uitzending geweest over het boek. [Deze kan je hier vinden.](#)

Het boek kan je bestellen via diverse kanalen ([waaronder Bol.com](#)) en de opbrengsten vloeien terug naar goede onderzoeksdoelen! Mocht je het boek hebben voor 5 april, neem deze dan mee, Mieke wil vast het boek signeren!

Toen wij ongeveer 8 jaar geleden dachten, wij moeten iets door voor mensen met BBS, hadden wij toch nooit gedacht dat er zoveel zou veranderen in ons leven en zoveel zou gebeuren. Het blijft bijzonder!

Setmelanotide aan het einde van de aanvraagprocedure.

In april moet er uitsluitsel komen of Setmelanotide ook in Nederland vergoed zal worden.

De status van deze aanvraag kan je [hier vinden.](#)

Niet \$1 Miljoen, maar \$3 miljoen ter ondersteuning van de geplande

voor het Bardet-Biedl syndroom (BBS)

In oktober 2024 werd aangekondigd dat er 1 miljoen dollar subsidie was voor de start van de gentherapie trials voor BBS1.

Sinds onze laatste berichtgeving is er nu in totaal 3 miljoen dollar beschikbaar voor het starten van de trials! Dit geeft natuurlijk enige hoop voor het traject gentherapie. Phil Baeles zal er ongetwijfeld meer over vertellen tijdens onze bijeenkomst op 5 april.

[Een kort nieuwsbericht kan hier gevonden worden.](#)



Copyright (C) 2025 Bardet Biedl Syndroom Stichting. All rights reserved.

Our mailing address is:

Want to change how you receive these emails?

You can [update your preferences](#) or [unsubscribe](#)



[View this email in your browser](#)



Juni 2025

De bijeenkomst van 5 april!

Wat kunnen wij er over zeggen? Wat een dag! Echt geweldig.

Een record opkomst, geweldig presentaties en informatie voor iedereen. Maar ook de bezoekers hadden ontzettend goede vragen, waar de experts ons achteraf vertelde echt van onder de indruk te zijn! Hier onder de 'after movie'!

Beter laat dan nooit, wij hadden even een uitdaging met de ondertiteling.

Wij hebben er voor gekozen de experts in het Engels antwoord te geven omdat het zo ook internationaal gebruikt kan worden, maar wij merken ook steeds meer mensen in Nederland waar Nederlands niet de moedertaal is en toch contact zoeken met ons. Mocht je toch nog vragen hebben, stuur ons dan een berichtje!

[Subscribe](#)[Past Issues](#)[Translate ▼](#)

Presentaties Bijeenkomst

Tijdens de bijeenkomst waren er veel presentaties. Wij hebben de sprekers gevraagd te delen wat zij konden delen. Een groot gedeelte van de experts kon dit doen, maar een aantal ook niet i.v.m. geheimhouding en/of subsidie aanvragen. Via onderstaande knop kan je de presentaties vinden die gedeeld konden worden.

[Presentaties](#)

Setmelanotide niet vergoed in Nederland.

Tijdens de bijeenkomst hebben wij het gehad over obesitas en alle ontwikkelingen, maar helaas is Setmelanotide niet goedgekeurd om vergoed te worden!

Wij zijn natuurlijk zeer teleurgesteld, mede door de positieve berichten die wij uit andere landen krijgen.

Wij kunnen er op dit moment verder niet veel meer over kwijt, anders dan dat de producent nu gaat kijken naar andere mogelijkheden.

Waar dit van toepassing is, zullen wij weer assisteren.

[Subscribe](#)

[Past Issues](#)

[Translate](#) ▼



Copyright (C) 2025 Bardet Biedl Syndroom Stichting. All rights reserved.

Our mailing address is:

Want to change how you receive these emails?
You can [update your preferences](#) or [unsubscribe](#)



[View this email in your browser](#)



September 2025

Het filmpje van de bijeenkomst van afgelopen 5 april!

De laatste tijd krijgen wij steeds meer vragen in de e-mail of er een filmpje is van de bijeenkomst en wanneer de bijeenkomsten plaatsvinden. Hieronder nogmaals de link naar het filmpje. Tevens hebben wij diverse korte andere filmpjes opgenomen welke wij in aanloop naar de volgende bijeenkomst zullen posten via de social media. Wij zijn bezig om te kijken of wij volgend jaar weer een bijeenkomst kunnen organiseren, aangezien dit ook een dure aangelegenheid is moet er het nodig werk verzet worden.

Subscribe

Past Issues

Translate ▼





BBS GLOBAL DAY
October 4th

Raise funds
Raise awareness
Support research

Stronger together



Global BBS Day

4 oktober aanstaande is het Global Bardet-Biedl dag. Samen met diverse organisaties over de hele wereld zullen wij aandacht vragen voor Bardet-Biedl Syndroom.

Het is belangrijk dat iedereen hier aan mee doet, ook jij!

Dit kan heel simpel, laat je horen op internet! Zeker op 4 oktober!

Samenwerken is van belang, want dan zijn wij met veel!

Door samen te werken en ons te laten horen en zien ben je interessant voor onderzoekers, subsidies en mogelijke therapieën.

Daarom hebben wij ook een webinar georganiseerd op deze dag om de nieuwste informatie te delen over onderzoek, gentherapie, klinische praktijk, diagnose, genetica en

Sprekers zijn onder andere: Dr. Phil Beales (VK), Dr. Arlene Drack (VS), Dr. Erica Davis (VS), Dr. Mieke van Haelst (NL), Dr. Diana Valverde (ES), Dr. Martina Huranova (CZ) en meer.

Nederlandse Bardet Biedl Syndroom database!

Via deze weg roepen wij iedereen weer op om je te medische gegevens op te laten nemen in de Bardet Biedl Syndroom database via het AMC Amsterdam. Wij hebben al redelijk wat aanmelding, maar dit kan echt nog veel beter.

Dit is noodzakelijk, omdat wij met weinig zijn. Door dit te doen kunnen wij bepaalde vragen gaan beantwoorden. Wanneer zien wij het gewicht hard toenemen? Wanneer gaat het zicht achteruit? Is dit verschillend, afhankelijk van de genmutatie? Zo zijn er vele vragen te beantwoorden.

Met een database is het ook makkelijker om onderzoek te doen of mensen te betrekken in bepaalde testen of trials. Daarnaast zijn DE specialisten in Nederland betrokken bij de database, je werkt dus echt met de experts in Nederland! Je hoeft dus niet uit te leggen wat Bardet Biedl Syndroom is, of je hebt niet met een dokter te maken die net alles heeft gegoogeld. Voor ons is dit ook een echte meerwaarde!

Het is daarom van groot belang dat wij die allemaal doen, want alleen dan gaan we stappen kunnen zetten voor iedereen met BBS. Dus aanmelden!

Ben je toch wat onzeker hierover? Weet je het niet? *Neem dan contact op met ons!* Wij zullen dan alles uitleggen of een vrijblijvend gesprek regelen met de mensen uit Amsterdam.

Alleen samen gaan wij hier het verschil kunnen maken voor nu en in de toekomst!

Publicatie opkomst!

[Subscribe](#)[Past Issues](#)[Translate ▼](#)

publicatie voor de [Journal of Cell Science](#).

Er komt een speciale editie uit over Cilia en wij hebben de editors zo ver weten te krijgen dat wij ook een publicatie vanuit een patiëntperspectief mochten schrijven (in het Engels uiteraard). Dit was uiteindelijk toch best veel werk, maar het is gelukt. De titel:

Engaging patient-led rare disease organizations to advance research: through the lens of Bardet-Biedl Syndrome

Binnenkort zal dit gepubliceerd worden.

Informatie over de te komen special edition van de Journal of Cell Science kan je [HIER](#) vinden!

Ciliopathy Network Netherlands (CilNetNL) bijeenkomst op zaterdag 1 november 2025 in het UMC Utrecht!

Op zaterdag 1 november is er een bijeenkomst in Utrecht waar men breder in zal gaan op Ciliopathieën. Tijdens de bijeenkomst zullen er presentaties zijn en workshops. Dit gaat dus niet alleen over Bardet-Biedl Syndroom, maar onderwerpen als genterapie, obesitas en nier problemen in relatie tot syndromen die vallen onder de Ciliopathieën staan op het programma.

Het is relatief makkelijke manier om je kennis te vergroten en ook met onderzoekers en artsen in gesprek te gaan.

Je kan je [HIER](#) aanmelden!

Er is ook een [Website](#)

World Orphan Drug Conference

27-29 oktober is er een groot congres in Nederland in de Amsterdam RAI. Samen met afgevaardigde uit Amerika en Engeland gaan wij naar dit congres, wat overigens

[Subscribe](#)

[Past Issues](#)

[Translate](#) ▼

informatie is die wij kunnen gebruiken als het gaat om genterapie en andere medicijnen.

Wil je meer weten over dit congres? [Kijk dan hier!](#)



Copyright (C) 2025 Bardet Biedl Syndroom Stichting. All rights reserved.

Our mailing address is:

Want to change how you receive these emails?

You can [update your preferences](#) or [unsubscribe](#)

