

JAARVERSLAG 2012  
GALACTOSEMIE VERENIGING NEDERLAND

26 mei 2013

1. Lotgenotencontact
2. Informatievoorziening
3. Belangenbehartiging, kwaliteitstoetsing, dienstverlening, professionalisering

Dit activiteitenverslag is bijgevoegd als toelichting op de in onze Jaarrekening 2012 genoemde posten.

#### 1. Lotgenotencontact

Dit jaar heeft de voorjaarsbijeenkomst plaatsgevonden in SummerCamp in Hein. Deze accommodatie bood een sport , bosrijke omgeving met de mogelijkheid om te overnachten waar een groot gedeelte van de deelnemers gebruik van hebben gemaakt. Overdag is er door alle leeftijden meegedaan aan diverse sportieve activiteiten. De dag is afgesloten met een gezamenlijke maaltijd. Tussen de activiteiten door zijn er voldoende momenten voor de patiënten om met elkaar te praten (jongeren/jongvolwassenen) of te spelen (kinderen). En krijgen de ouders ook de kans om in een ontspannen omgeven ervaring, leef , leed en informatie met elkaar te delen.

Nieuwe families ouders/patiënten hebben zich gemeld voor een uitgebreid informatiepakket (met onze folder, info-bulletins, etc.) Deze mensen zijn ook uitgenodigd bij een bestuurslid voor een persoonlijk gesprek om te laten horen en zien hoe je met galactosemie omgaat en door samen te zoeken naar oplossingen bij problemen.

Helaas heeft er dit jaar geen speciale activiteit voor de jongerengroep plaats gehad. De jongvolwassenen hebben wel een bijeenkomst gehouden.

#### 2. Informatievoorziening

In 2012 zijn door ons twee informatiebulletins uitgebracht. Tevens zijn de eerste stappen gezet voor het moderniseren van onze website. Op 3 november 2012 hebben we onze jaarlijkse ‘najaarsbijeenkomst gehouden in het centraal gelegen Enspijk. We mochten ongeveer 80 personen verwelkomen.

Het programma van de bijeenkomst bestond uit:

- a) Een update van het bestuur over de uitgevoerde en geplande activiteiten en de financiële stand van zaken van de vereniging en het GOF
  - b) Diverse medici hebben de leden op de hoogte gebracht van de stand van zaken van de lopende onderzoeken, het Zorgpad klassieke galactosemie, medisch onderzoek in de toekomst en fertiliteitpreservatief bij vrouwelijke galactosemie patiënten.
  - c) Voor de jongste leden was er een activiteiten programma.
  - d) Omdat het vorig jaar enthousiast was ontvangen door de jongeren en jongvolwassen is workshop “Seksualiteit & Intimiteit” op herhaling gegaan.
  - e) Tijdens de lunch en na afloop van het programma was er voldoende tijd voor de leden en patiënten om informeel met elkaar te kunnen praten over dagelijkse ervaringen en problemen die Galactosemie met zich meebrengt.

### 3. Belangenbehartiging, kwaliteitstoetsing, dienstverlening, professionalisering.

Om als vereniging zo direct mogelijk de vragen, wensen en ideeën van onze leden kenbaar te kunnen maken aan de gespecialiseerde medici, die zich met name inzetten voor galactosemie hebben we één overleg gehouden met leden van dit medisch comité. Tijdens dit gesprek heeft het bestuur met het medisch comité gezamenlijk gediscussieerd over nieuwe plannen en ontwikkelingen betreffende de kennis en behandeling van galactosemie. Daarnaast heeft het bestuur nog zeer regelmatig telefonisch- en mailcontact over lopende onderzoeken en afgesproken acties.

Galactosemie is een zeldzame erfelijke ziekte. Om de belangen van onze kleine vereniging beter te kunnen behartigen op het terrein van erfelijkheidsvoorlichting, diagnose, preventie en therapie zijn we aangesloten bij de VSOP, Balans en de European Galactosaemia Society (EGS). We beogen dat via de deze lidmaatschappen de krachten gebundeld zijn om de belangen van onze kleine erfelijke ziekte beter te kunnen behartigen.