



**MARSHALL-SMITH SYNDROME
RESEARCH FOUNDATION**

JAARVERSLAG 2022

**STICHTING MSS
(MARSHALL-SMITH SYNDROME)
RESEARCH FOUNDATION**

's GRAVENHAGE



1. Voorwoord

Met trots presenteren wij het jaarverslag van 2022 van de Stichting MSS (Marshall-Smith Syndrome) Research Foundation. Hierin kunt u lezen dat een relatief kleine stichting grote dingen kan doen om de kwaliteit van leven van mensen met MSS en hun ouders en/of verzorgers te verbeteren.

Het Marshall-Smith syndroom (verder MSS) is een zeldzame ziekte, die de groei en ontwikkeling beïnvloedt. Het wordt gekenmerkt door onder andere een snelle en abnormale ontwikkeling van de botten in de kinderleeftijd, ademhalingsmoeilijkheden door onderontwikkeling van de keel en een vertraagde neurologische ontwikkeling.

De bijdrage die de stichting voor MSS-families levert bestaat uit:

- Stimuleren van wetenschappelijk onderzoek;
- Informatievoorziening, via een website en via papieren informatiemiddelen;
- Bevorderen van adequate informatie en behandelpraktijken o.a. via een zorgstandaard en via WaihonaPedia.
- Organiseren van onderlinge contacten, zoals het MSS Family Event en op Facebook.

Hoogtepunt van het afgelopen jaar was het MSS Family Weekend in juni in De Kindervallei. Omdat dit weekend in 2021 vanwege de Covid-pandemie niet mogelijk was en daarom uitgesteld was, keken we extra uit naar dit weekend. Er was weer volop ruimte voor onderlinge ontmoeting, verbinding met elkaar en uitwisseling van kennis. We zijn dankbaar voor de waardevolle inzet van de vele vrijwilligers die dit weekend mogelijk maken.

Het afgelopen jaar is weer op verschillende manieren contact geweest met families wereldwijd en is beschikbare informatie gedeeld. Verbindingen wereldwijd, ook op afstand via beeldbellen, zijn van onschatbare waarde als het gaat om een zeer zeldzame aandoening zoals MSS is. Het is van groot belang dat de stichting MSS hieraan haar bijdrage blijft leveren.

We zijn enorm dankbaar voor de vele giften die in 2022 zijn ontvangen voor het onderzoek naar MSS dat plaatsvindt in Oxford.

Bij dit jaarverslag is tevens de jaarrekening 2022 gevoegd. Het jaarverslag en de jaarrekening zijn zoveel mogelijk ingericht volgens de Accountantsrichtlijn RJ 650 (rjk c2 voor kleine fondsenwervende instellingen).

Namens het bestuur van de Stichting MSS (Marshall-Smith Syndrome) Research Foundation,

Den Haag, juni 2023

Drs. Gertjan Kamps
voorzitter



2. Algemene informatie

De Stichting MSS (Marshall-Smith Syndrome) Research Foundation is opgericht op 15 december 2007. De Stichting heeft haar zetel in Den Haag. De Stichting is ingeschreven in het handelsregister van de Kamer van Koophandel Den Haag onder nummer 27309021.

Doelstelling

De stichting heeft ten doel:

- het versterken van de positie in de Nederlandse samenleving van personen die het Marshall-Smith Syndroom (hierna te noemen: MSS) hebben;
- het geven van voorlichting over MSS aan een breed en internationaal publiek;
- het financieren en stimuleren van wetenschappelijk onderzoek naar MSS;
- het verrichten van alle verdere handelingen, die met het vorenstaande in de ruimste zin verband houden of daartoe bevorderlijk kunnen zijn.

De stichting tracht haar doel onder meer te verwezenlijken door lotgenotencontact te bevorderen, het publiek te informeren over MSS, zich in te zetten om de belangen van personen met MSS te behartigen en onderzoek naar de oorzaak en behandeling van MSS te stimuleren en uit de door stichting te verwerven fondsen en andere inkomsten subsidies te verstrekken aan onderzoeksprojecten van Universiteiten en Onderzoeksinstituten in Nederland en daarbuiten. (Statuten Artikel 2)

Adresgegevens

Oeverbiesstraat 20 | 2448 WP Den Haag | (070) 3356956
Rabobank: NL83 RABO 0140 3511 59
info@marshallsmith.org | www.marshallsmith.org

ANBI

De stichting is erkend als Algemeen Nut Beogende Instelling en is daarmee vrijgesteld van schenkbelasting en erfbelasting. Giften van particulieren zijn aftrekbaar voor de inkomstenbelasting (IB).



3. Wat is MSS?

Het Marshall-Smith syndroom is een zeer zeldzame genetische aandoening. Wereldwijd zijn er maar enkele tientallen kinderen die hieraan lijden. In Nederland zijn er drie kinderen met MSS. Vanwege de ernstige ademhalingsproblemen en bijbehorende complicaties overlijden veel kinderen vlak na de geboorte of in de vroege kindertijd. Door het agressief behandelen van de ademhalingsproblemen kan de levensduur worden verlengd. Kinderen en (jong)volwassenen met MSS hebben bijzondere uiterlijke kenmerken, zijn fysiek sterk beperkt en hebben een grote mentale ontwikkelingsachterstand. MSS is een chronische en zich progressief ontwikkelende ziekte, die complexe gezondheidsproblemen met zich meebrengt, zowel mentaal als fysiek. Het syndroom kenmerkt zich onder meer door het hoge en prominent voorhoofd, de ondiepe oogkassen, het platte middengedeelte van het gezicht, de prominente botten van de bovenkaak en de kleine, teruggetrokken onderkaak.

De oorzaak van MSS is tot op heden onbekend. Er is nog te weinig adequate medische informatie over dit ernstige syndroom. Wel is bekend dat er een verandering zit in het gen NF1X. De diagnose is niet eenvoudig te stellen. Dit moet gebeuren door een klinisch geneticus aan de hand van verschillende kenmerken. Doorslaggevend daarbij is een röntgenfoto van de hand, waaruit de hogere botleeftijd blijkt. Door het uitblijven van een snelle diagnose lopen kinderen met MSS het gevaar dat een adequate behandeling uitblijft en als gevolg hiervan blijvende gezondheidsschade optreedt.

4. MSS Onderzoek

4.1. Doel onderzoek

De Stichting MSS Research Foundation streeft met het doen van wetenschappelijk onderzoek een Driedelig doel na:

Ten eerste: Hoe is de ontwikkeling van de kinderen en welke problemen hebben zij?

Ten tweede: Hoe ontstaat MSS bij een kind en waardoor worden de problemen veroorzaakt?

Ten derde: Zijn er mogelijkheden om behandelmethoden of medicijnen te ontwikkelen die bijdragen aan verbetering van de kwaliteit van leven met MSS?

4.2. Behaalde resultaten

Passend bij het eerste doel verscheen in 2010 reeds een publicatie die een up to date overzicht geeft van de klinische kenmerken en gedragskenmerken bij MSS. De stichting MSS heeft door een wiki omgeving te creëren ervoor gezorgd dat ouders een bijdrage aan dit artikel konden geven. Gezien het zeldzame karakter is dit een goede manier gebleken om completere informatie te verkrijgen.

Artikel: Shaw AC, IDC van Balkom, Bauer M, Cole TRP, Delrue M-A, Van Haeringen A, Holmberg E, Knight SJJ, Mortier G, Nampoothiri S, Pu_selji_c S, Zenker M, Cormier-Daire V, Hennekam RCM. 2010. Phenotype and natural history in Marshall-Smith syndrome. Am J Med Genet Part A 9999:1-13.

In 2011 rondde dr. Inge van Balkom het gedragsonderzoek af. De Stichting MSS en diverse patiëntjes hebben meegewerkt aan dit onderzoek waarmee inzicht werd verkregen in specifieke gedragskenmerken van de MSS patiëntjes. Mede op dit onderzoek is dr. Inge van Balkom op 1 februari 2012 gepromoveerd aan Rijksuniversiteit Groningen.

Artikel: van Balkom, I. D. C., Shaw, A., Vuijk, P. J., Franssens, M., Hoek, H. W. and Hennekam, R. C. M. (2011), Development and behaviour in Marshall-Smith syndrome: an exploratory study of cognition, phenotype and autism. Journal of Intellectual Disability Research, 55: 973-987.

De Stichting MSS heeft sinds 2010 genetisch onderzoek naar MSS ondersteund. Het eerste gen dat geassocieerd is met MSS is gevonden in 2010.

Artikel: Malan et al., Distinct Effects of Allelic NF1X

Mutations on Nonsense-Mediated mRNA Decay Engender Either a Sotos-like or a Marshall-Smith..., The American Journal of Human Genetics 87, 1-10, August 13, 2010.

Het gen heet NF1X en is gelegen op de korte arm van chromosoom 19 (in medische termen: 19p13.1). Het is een de novo mutatie, wat betekent dat kinderen het niet van hun ouders geërfd hebben. De kans dat er een tweede kind met MSS wordt geboren in een gezin is dus zeer klein.

Het wetenschappelijk onderzoek dat tot nu toe is verricht, heeft geleid tot de identificatie van een eerste gen dat betrokken is bij MSS. Het onderzoek richt zich op het begrijpen van de cellulaire en moleculaire defecten die onderliggend zijn aan het Marshall-Smith syndroom (MSS), in het bijzonder met betrekking tot de botstofwisseling. Het onderzoeksvoorstel voor dit project is goedgekeurd door de medische advies raad van de MSS Research Foundation. De studies zijn gestart in 2013 en wordt geleid door professor Rajesh V. Thakker (Universiteit van Oxford, Oxford, UK) en prof. Raoul C. Hennekam (emeritaat, Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland).



4.3. Lopend onderzoek

In 2020 hebben we 46.000 GBP beschikbaar gesteld voor het eerste halfjaar van het (vervolg)onderzoek “Marshall-Smith Syndrome: Pathobiological studies and developing pharmacological agents for treatment” Vanwege een onderbreking van het onderzoek in 2020 ten gevolge van de Covid-19 pandemie is de periode van het onderzoek verlengd tot 30 september 2021.

De onderzoeksresultaten die hieruit voortkwamen, zijn in 2022 aan de stichting MSS gerapporteerd in een wetenschappelijk document. Deze resultaten zijn veelbelovend en daarom is besloten om dit onderzoek te continueren. Vanuit Stichting MSS en ZZF zijn middelen verzameld om dit onderzoek ook in 2022 en 2023 financieel mogelijk te maken. In 2023 worden publicaties van dit onderzoek verwacht in een wetenschappelijk tijdschrift.

Aan dit onderzoek werken professor Rajesh V. Thakker (Universiteit van Oxford, Oxford, UK) en prof. Raoul C. Hennekam (Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland).

Wat wordt onderzocht?

Door meer onderzoek willen we vooral de werking van het NFIX-gen beter gaan begrijpen. Hierdoor kunnen we geneesmiddelen identificeren, waardoor behandelingen voor de kinderen met MSS beschikbaar komen.

MSS-patiënten hebben een afwijking op het NFIX-gen. Dit gen speelt een cruciale rol tijdens botvorming en homeostase. Dit gen moet nader onderzocht worden om medicijnen en therapieën te vinden. Hiervoor worden enkele cellen van MSS-patiënten in stamcellen veranderd om vervolgens cellen te maken die bot maken en cellen die bot afbreken. In medische termen worden deze cellen osteoblasten en osteoclasten genoemd. In deze cellen kunnen we in detail bestuderen welke eiwitten actiever zijn en welke minder actief, en daarmee kunnen we bepalen waarom botten bij een kind met het Marshall-Smith-syndroom anders zijn dan normaal.

Deze studies leiden tot een beter begrip van de rol van NFIX bij het veroorzaken van skeletafwijkingen in MSS en belangrijke informatie en hulpmiddelen bieden die helpen bij de ontwikkeling en beoordeling van therapieën voor de skeletaspecten van MSS-pathologie.

4.4. Expertisecentrum

In het afgelopen jaar zijn er vanuit de stichting diverse contacten geweest met het MSS-Expertisecentrum van het UMC Amsterdam. Bij enkele vragen van families uit het buitenland heeft de stichting verbinding georganiseerd tussen de betreffende familie, hun lokale arts en een arts van het Expertisecentrum. Op deze manier is de kennis van het Expertisecentrum rechtstreeks beschikbaar gesteld voor families en hun lokale (artsen)netwerk. Verder is er ook een videocall geweest tussen het UMC en vertegenwoordigers van meerdere patiëntenorganisaties die gebruik maken van hetzelfde Expertisecentrum. Daarin is onder andere afgesproken dat we gaan zoeken naar mogelijkheden om periodiek themagerichte digitale bijeenkomsten te organiseren waar families aan kunnen deelnemen en die later kunnen worden bekeken via een video-opname.

Het UMC Amsterdam is aangewezen als het Marshall-Smith expertisecentrum. Dit expertisecentrum is onderdeel van AECO (Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen) dat op 3 juli 2018 officieel geopend werd. Dit centrum is er voor alle kinderen met het Marshall-Smith syndroom in Nederland en wereldwijd. Als expertisecentrum bundelen zij de kennis over



het syndroom, en ondersteunen en adviseren de patiënten, hun families en hun behandelend artsen.

Diensten/kwalificaties expertisecentrum:

- 1 Heeft een Multidisciplinair team en/of aanpak voor aandoening.
- 2 Heeft bewezen uitgebreide kennis om aandoening te behandelen.
- 3 Borgt deze kennis over de aandoening in een collaboratieve manier met vereniging en andere (internationale) instituten/organisaties.
- 4 Draagt kennis uit op nationale en/of internationale ontmoetingen en conferenties en publicaties via de vereniging.
- 5 Draagt zorg voor financiering van aandoening-relevante gebieden.

Onderzoekscentrum:

- 6 Onderzoek dat belangrijk is om de oorzaak, aandoeningen en/of emoties van aandoening te begrijpen.
- 7 Heeft bewezen uitgebreide kennis over de aandoening.
- 8 Borgt deze kennis over de aandoening in een collaboratieve manier met vereniging en andere (internationale) instituten/organisaties.
- 9 Draagt zorg voor financiering van aandoening-relevante gebieden.
- 10 Draagt kennis uit op nationale en/of internationale ontmoetingen en conferenties en publicaties via de vereniging.

5. Lotgenotencontact en informatievoorziening

5.1. Lotgenotencontact

Onderling contact tussen de families is van grote waarde. Onderling contact vindt voor een belangrijk deel plaats via de besloten Facebookgroep. Families weten elkaar hier te vinden, delen hun bijzondere momenten, mijlpalen, vragen en zorgen. We zien hierin dat families elkaar tot grote steun kunnen zijn.

Als Stichting en ouders volgen we nauwlettend de verhalen en vragen op Facebook, zodat mogelijk belangrijke informatie kan worden meegenomen voor het verbeteren van de informatievoorziening en het onderzoek naar MSS. Indien gewenst, leggen we verbinding tussen families en het MSS-expertisecentrum in Amsterdam. Nieuwe gezinnen zijn heel blij dat er contact is met de Stichting MSS en de andere ouders. In 2019 is binnen Waihonapedia een digitale plek ingericht waar veelgestelde vragen en ervaringen van families kunnen worden gedeeld om op deze manier ook nieuwe kennis en informatie toe te voegen. Veel families maken ook in 2022 vooralsnog vooral gebruik van de besloten facebookgroep om hun vragen en hun ervaringen te delen.

Sinds juni 2020 is Linda van de Wetering gestart als communicatiemedewerker en contactpersoon voor de community. De contacten met families zijn geïntensiveerd waar dat gewenst was en Linda biedt ondersteuning bij het beantwoorden van vragen. Ze legt ook verbindingen tussen families, zodat families elkaar verder kunnen helpen. Verder verzorgt Linda sinds 2021 digitale nieuwsbrieven voor alle bekende families wereldwijd. In 2022 heeft Linda als vast onderdeel en waardevolle toevoeging van deze nieuwsbrieven een interview met één van de families toegevoegd.

In 2022 zijn digitale nieuwsbrieven uitgebracht in de maanden april en november. Deze nieuwsbrieven zijn zowel in de Nederlandse als in de Engelse taal uitgebracht.

Begin 2020 zijn we gestart met de voorbereidingen van het MSS Familyweekend in 2021. Maar vanwege de Covid-19 pandemie zijn deze voorbereidingen opgeschort in afwachting van de ontwikkelingen. In 2021 is besloten is om dit weekend te verplaatsen naar juni 2022. Zie verder onder paragraaf 5.2.

Mede door de toenemende bekendheid en zichtbaarheid van informatie vanuit de stichting MSS en vanuit families, zijn in 2022 negen nieuwe families bekend geworden met het werk van de stichting en gekoppeld aan de community van families. Dit zijn families uit USA (5x), Italië (2x), Zuid-Afrika (1x) en Oekraïne (1x). Met alle nieuwe families wordt persoonlijk contact gezocht en wordt tenminste één keer via beeldbellen persoonlijk kennisgemaakt en besproken welke ondersteuning of informatie vanuit de stichting gewenst is.

Eind 2022 zijn 66 kinderen met MSS bekend in; USA (27), Engeland (8), Nederland (3), Italië (3), Spanje (3), Frankrijk (3), Zweden, (3), Duitsland (3), Oekraïne (1), India (1), Brazilië (2), Noorwegen (1), Canada (1), Ierland (1), Israël (1), Kroatië (1), Slovenië (1), Zuid-Afrika (1), Mexico (1), Tsjechië (1).

5.2. MSS Family Event

Een belangrijke tweejaarlijkse mijlpaal in de onderlinge ontmoeting van families is het MSS Family Weekend, dat één keer in de twee jaar plaatsvindt en inmiddels is dit prachtige event al zes keer georganiseerd. In 2020 zijn de voorbereidingen gestart voor organisatie van dit weekend in 2021,

maar vanwege de wereldwijde Covid-19 pandemie is besloten om dit weekend te verplaatsen naar juni 2022. Van 17 t/m 22 juni 2022 vond alweer het 7^e MSS Family Weekend plaats. In dit voor families geheel verzorgde weekend stonden onderlinge ontmoeting, ontspannen, ervaringsverhalen delen en kennis delen centraal. Tijdens dit weekend was er ook gelegenheid om verbinding te maken met artsen van het expertisecentrum. De centrale presentaties konden via een live-verbinding wereldwijd digitaal worden bijgewoond of later bekeken via het MSS-youtubekanaal. Dit weekend werd weer mogelijk gemaakt door de enthousiaste en enorm waardevolle inzet van vele vrijwilligers uit het netwerk van MSS. Hun warme betrokkenheid heeft dit event tot een succes gemaakt en zonder hen zou dit weekend niet op deze manier mogelijk zijn.

5.3. Informatievoorziening

De website marshallsmith.org heeft als twee belangrijkste doelen de vindbaarheid van de stichting MSS te maximaliseren en informatie beschikbaar te stellen voor families en hun netwerk. De website is beschikbaar in de Nederlandse en de Engelse taal.

In 2020 is gestart met de ontwikkeling van een hoofdpagina met kerninformatie over MSS in meer talen. Deze pagina's bevatten bovendien enkele filmpjes over MSS met ondertiteling in deze andere talen. De website is nu naast het Nederlands en Engels ook beschikbaar in Arabisch, Chinees (Mandarijn), Duits, Frans, Italiaans, Portugees, Russisch en Spaans. Op deze manier kunnen we wereldwijd nog beter gevonden worden.

Verder wordt de facebookgroep goed gebruikt voor onderlinge informatievoorziening tussen families. Waar nodig wordt hier vanuit de stichting MSS bijgesprongen en worden individuele vragen beantwoord of opgevolgd, bijvoorbeeld door verbinding te realiseren met andere experts of door het opsturen van informatie zoals de patiëntenversie van de zorgstandaard.

Voor alle nieuwe families geldt dat met hen via persoonlijk contact besproken wordt welke informatie beschikbaar is en waar ze dit kunnen vinden.

5.4 Waihonapedia

Samen met 7 andere patiëntenorganisaties en de koepelorganisatie KansPlus is de MSS Research deelnemer aan het project WaihonaPedia. Dit project wordt met bijdragen vanuit deze patiëntenorganisaties en met een landelijke projectsubsidie gefinancierd.

Het webplatform WaihonaPedia is gericht op alle mensen die zelf of in hun omgeving te maken hebben met genetische, meervoudige aandoeningen die gepaard gaan met verstandelijke beperking om samen te komen tot een 'Schat' (Waihona) aan informatie om goed met de aandoening om te kunnen gaan. In WaihonaPedia worden vier aandachtsgebieden ontwikkeld:

1. Kennisontwikkeling
2. Ervaringsverhalen delen
3. Vraag & Antwoord (ask the expert)
4. Vragenlijsten / scorekaarten die bijdragen aan een betere diagnose of betere informatie

Het UMC Amsterdam-expertisecentrum voor MSS is ook partner van WaihonaPedia en past de mogelijkheden van WaihonaPedia toe in haar werkprocessen.

De verschillende PGO's, waaronder ook stichting MSS, hebben via een abonnementstarief toegang tot Waihonapedia en zijn in 2020 allemaal verder gegaan met de invulling van de mogelijkheden van dit platform. De stichting MSS heeft zich in 2022 met name gericht op het vullen van de toepassing "Ask the expert". De vele vragen die families via de besloten Facebookgroep aan elkaar stellen en de antwoorden die elkaar worden gegeven, worden gebundeld in overzichtelijk



geordende vragen en antwoorden, waarbij antwoorden van families onderling en antwoorden vanuit professionals uit het netwerk (o.a. Amsterdam UMC Expertisecentrum) samenkomen. Wanneer deze database een grotere hoeveelheid informatie bevat, zal een campagne worden opgestart om de waarde van deze informatie onder de aandacht te brengen bij alle families.

5.5 Patiëntenversie Zorgstandaard

De “patiëntenversie” van de Zorgstandaard is beschikbaar in het Nederlands, Engels, Frans, Spaans en Portugees. Deze patiëntenversie is ook in 2022 actief aangeboden aan de ons bekende families en aan alle nieuw aangemelde families.

5.6 Malan Foundation

In 2019 heeft de stichting MSS enkele keren contact gehad met de in dat jaar opgerichte internationale Malan Foundation, opgericht vanuit de USA. De reden voor dit contact is dat het Malan syndroom en MSS op het gebied van onderzoek veel verwantschap hebben: er wordt onderzoek gedaan naar het zelfde NFIX-gen.

Vanuit de stichting MSS hebben we op zaterdag 1 februari 2020 een ontmoetingsdag georganiseerd voor Nederlandse families met Malan. Het doel hiervan was om Nederlandse Malan-families aan elkaar te verbinden en hen te helpen om zichzelf te organiseren.

In 2022 is enkele malen contact geweest met het bestuur van de Malan Foundation via beeldbellen. Hierbij is gesproken over de mogelijkheden om samen op te trekken bij onderzoek waar dat mogelijk is. We hebben gezamenlijk geconstateerd dat we niet overgaan tot één gezamenlijke onderzoeksagenda, omdat de onderzoeksdoelen voor Malan en MSS niet hetzelfde zijn. Afgesproken is dat de beide organisaties elkaar blijven informeren over elkaars onderzoeksagenda's en onderzoeksresultaten en waar mogelijk samenwerken om onze assets zo goed mogelijk te benutten. We zien dat deze uitwisseling ook plaatsvindt tussen de verschillende wetenschappers van de onderzoeksgroepen die zich bezighouden met het NFIX-gen.

6. Fondsenwerving

Zonder financiële middelen kan de stichting haar doelstellingen niet realiseren. Goede fondswerving is daarmee cruciaal. De stichting heeft verschillende bronnen van waaruit deze financiële middelen worden ontvangen:

6.1. Giften en particuliere inzamelingsacties

We zijn blij met de vele giften die we ook in 2022 weer hebben ontvangen, zowel van particulieren als van ondernemers.



We zien verder een blijvende toename van particuliere inzamelingsacties vanuit families buiten Nederland, bijvoorbeeld via gifteninzameling rondom verjaardagen. Dit past goed bij de doelstelling van de stichting om de fondsenwerving te verbreden naar haar internationale context.

Thomas Skillington, de trotse oom van Alfie, is eind 2019 een campagne gestart onder de naam “10k4mss” in de UK om geld in te zamelen. Thomas: “Ik heb besloten geld in te zamelen voor de MSS Research Foundation, omdat de kwaliteit van leven voor mensen met MSS alleen zal verbeteren als we het onderzoek blijven financieren. De stichting neemt een speciale plaats in mijn hart in en omdat MSS zo zeldzaam is, is het moeilijk om geld in te zamelen. Daarom ben ik van plan om de komende twee jaar voor het volgende familie-evenement 10K in te zamelen.” Deze actie loopt ook in 2022 en 2023 door.

In 2022 is in samenwerking met sportschool Crossfit Immersive weer een Mudrun georganiseerd met sponsordoel MSS.

6.2. JoinMSS

In 2018 werd met hulp van een ondernemer en tevens vriend van de MSS Foundation, Peter van den Dool, de website www.joinmss.com gelanceerd. Hierop kunnen actievoerders een fondswervende actie aanmaken om geld te werven voor de MSS Research Foundation. JoinMSS wil een fondswervende community vormen die mensen verbindt aan de MSS Research Foundation. Doel is om zoveel mogelijk geld in te zamelen voor onderzoek en lotgenotencontact mogelijk te blijven maken.

Zie www.joinmss.com

6.3. Vrienden van Stichting MSS

Vrienden (donateurs) van Stichting MSS hebben zich gecommitteerd aan jaarlijkse bijdragen van minimaal 25 euro en de stichting ontvangt regelmatig extra giften van hen. In 2022 zijn 25 nieuwe vrienden van MSS geworven door enkele gerichte acties. Het totaal aantal vrienden bedroeg 128 per 31 december 2022. Dankzij de vrienden beschikt de stichting over een stabiele stroom inkomsten. Met behulp hiervan kan de stichting op een verantwoorde wijze haar plannen maken. Blijvende betrokkenheid van onze vrienden vinden we erg belangrijk en daarom willen we ze regelmatig informeren.



MARSHALL-SMITH SYNDROME
RESEARCH FOUNDATION

6.4. Subsidie Fonds PGO

Fonds PGO verstrekt subsidies aan landelijk werkzame patiëntenorganisaties, gehandicaptenorganisaties en ouderenbonden in Nederland. Het fonds verleent Stichting MSS jaarlijks een subsidie die een stevige stimulans vormt voor de activiteiten van de stichting. Hiermee worden activiteiten op het gebied van lotgenotencontact, informatievoorziening en belangenbehartiging bekostigd.

7. Financiële cijfers

7.1 Balans per 31 december (na resultaatbestemming)

ACTIVA		31-12-2022	31-12-2021
		€	€
Vorderingen			
Interest		26	9
Overige vorderingen		-	-
		<u>26</u>	<u>9</u>
		-----	-----
Liquide middelen	7.7	206.077	145.618
		-----	-----
Totaal activa		<u><u>206.104</u></u>	<u><u>145.626</u></u>



PASSIVA		31-12-2022	31-12-2021
		€	€
Reserves	7.7		
<i>Reserves</i>			
Bestemmingsreserves		83.077	64.794
		-----	-----
Vorzieningen			
Voorziening onderzoek		106.470	53.000
		-----	-----
Schulden (kortlopend)			
Overige schulden		16.557	27.832
		-----	-----
Totaal passiva		<u>206.104</u>	<u>145.626</u>

7.2 Staat van baten en lasten

	Realisatie 2022	Begroting 2022	Realisatie 2021
	€	€	€
<u>BATEN</u>			
Baten van particulieren	18.898	25.000	37.052
Baten van bedrijven	1.775	5.000	4.840
Baten van subsidies van overheden	43.525	44.975	28.975
Baten van organisaties zonder winststreven	55.000	10.000	-
Totaal baten	119.198	84.975	70.867
<u>LASTEN</u>			
Besteed aan de doelstelling			
Onderzoek	53.782	55.000	51.265
Lotgenotencontact	22.947	21.650	5.650
Belangenbehartiging / jubileum	2.937	3.125	3.125
Voorlichting	18.179	20.200	20.200
Malan Syndroom (lotgenotencontact)	-	2.000	-
	97.846	101.975	80.240
Wervingskosten	2.373	2.000	-
Kosten van beheer en administratie	478	500	237,51
Som van de lasten	100.696	104.475	80.477
Saldo voor financiële baten en lasten	18.502	-19.500	-9.610
Saldo financiële baten en lasten	-219	-215	-218
Saldo baten en lasten	18.283	-19.715	-9.829

7.3 Resultaatbestemming

	Realisatie 2022	Realisatie 2021
	€	€
Bestemming aan reserves		
Bestemmingsreserve onderzoek	18.283	-8.864
Bestemmingsreserve (informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging)	-	-965
	-----	-----
Totaal resultaat	18.283	-9.829
	=====	=====

7.4 Overzicht lastenverdeling

Bestemming	Doelstellingen			
	Onderzoek	Zorg- standaard	Lotgenoten- contact	Belangen- behartiging
	€	€	€	€
Lasten				
Onderzoek	53.782	-	-	-
Lotgenotencontact	-	-	22.947	-
Belangenbehartiging	-	-	-	2.938
Voorlichting	-	-	-	-
Malan lotgenotencontact	-	-	-	-
Promotiekosten	-	-	-	-
Kantoor- en algemene kosten	-	-	-	-
Totaal lasten			22.947	

<u>Doelstellingen</u>		<u>Werving</u>	<u>Beheer</u>			
Voorlichting	Werving		Beheer & administratie	Totaal 2022	Begroot 2022	Totaal 2021
€	€	€	€	€	€	€
-	-	-	-	53.782	55.000	51.265
-	-	-	-	22.947	21.650	5.650
-	-	-	-	2.937	3.125	3.125
18.179	-	-	-	18.179	20.200	20.200
-	-	-	-	-	2.000	-
-	2.373	-	-	2.373	2.000	-
-	-	478	-	478	500	238
<u>18.179</u>	<u>2.373</u>	<u>478</u>		<u>100.696</u>	<u>104.475</u>	<u>80.477</u>

Doelbestedingspercentage van de lasten:

Bestedingen aan doelstellingen/totale lasten 97,17% 97,6% 99,7%

Wervingspercentage

Wervingskosten/totale geworven baten 2,0% 2,4% 0%

Beheer en administratie

Kosten beheer & administratie/totale lasten 0,5% 0,5% 0,3%

7.6 Waarderingsgrondslagen

Algemene grondslagen

De jaarrekening is zoveel mogelijk opgesteld op basis Richtlijn 650 voor “Richtlijn Fondsenwerende Instellingen” van de Raad voor de Jaarverslaggeving. In oktober 2016 is door de Raad voor de Jaarverslaggeving RJ-Uiting 2016-13 uitgebracht met als gevolg dat de Richtlijn 650 voor Fondsenwerende organisaties is aangepast. Deze Richtlijn moet voor boekjaren die aanvangen op of na 1 januari 2017 worden toegepast. Stichting MSS past deze nieuwe richtlijn vanaf boekjaar 2017 toe. Door de introductie van deze Richtlijn is voornamelijk de presentatie van de baten aangepast en zijn de vergelijkende cijfers geherrubriceerd om vergelijking mogelijk te maken. De jaarrekening is opgesteld in Euro's.

Algemene grondslagen van waardering

Voor zover niet anders vermeld, worden activa en passiva opgenomen tegen de geamortiseerde kostprijs.

Vorderingen, liquide middelen, schulden en overlopende activa en passiva

De vorderingen, liquide middelen, schulden en overlopende activa en passiva zijn opgenomen tegen geamortiseerde kostprijs; waardering geschiedt onder aftrek van een voorziening wegens oninbaarheid, gebaseerd op een individuele beoordeling van de vorderingen.

Subsidieverplichtingen zijn opgenomen op basis van een besluit ter zake, welke schriftelijk is kenbaar gemaakt aan de ontvanger van de subsidie.

Reserves en fondsen

Reserves betreffen gelden ter vrije besteding van de Stichting. Door het bestuur kunnen doelreserves worden aangehouden voor aanwending aan een specifiek doel.

Fondsen betreffen gelden die besteed moeten worden in het kader voor de doelstelling waarvoor deze ter beschikking zijn gesteld. Dit betreft het niet bestede deel van toegekende donaties en andere fondsen en gelden die vastliggen in vaste activa.

Algemene grondslagen van resultaatbepaling

Het resultaat is bepaald als het verschil tussen de baten en alle hiermee verbonden kosten en andere aan het verslagjaar toe te rekenen lasten, met inachtneming van de hiervoor vermelde waarderingsgrondslagen.

7.7 Toelichting op de balans

	2020	2019
	€	€
<u>Liquide middelen</u>		
Bank rekening courant EUR	14.381	60.408
Bank rekening courant GBP (91.000 GBP; wisselkoers 1,17)	106.470	-
Bank spaarrekening	85.227	85.210
	<u>206.077</u>	<u>145.618</u>

De liquide middelen zijn vrij opneembaar.

Reserves

Bestemmingsreserve onderzoek

Saldo per begin	47.168	56.032
Resultaatbestemming	18.283	-8.864
Balans per 31 december	<u>65.451</u>	<u>47.168</u>

Deze middelen zijn bestemd voor onderzoek.

Bestemmingsreserve informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging

Saldo per begin	17.626	18.591
Resultaatbestemming	-	-965
Balans per 31 december	<u>17.626</u>	<u>17.626</u>

Deze middelen zijn bestemd voor informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging.

Van 2009 tot en met 2022 is een instellingssubsidie toegekend door Fonds PGO.

De instellingssubsidies over de jaren 2009 tot en met 2021 zijn per heden definitief vastgesteld.



	2022	2021
	€	€
<u>Voorzoningen</u>		
Voorziening onderzoek		
Saldo per begin	53.000	53.000
Dotatie boekjaar	53.782	-
Onttrekking boekjaar	-	-
Balans per 31 december	106.470	53.000

In 2022 is 46.000 GBP (53.782 EUR) toegevoegd voor het vervolgonderzoek *Marshall-Smith Syndrome: Pathobiological studies and developing pharmacological agents for treatment*. Dit betreft het onderzoeksjaar 2022. In 2020 is vanwege de corona-pandemie het onderzoek uitgesteld en verlengd tot 2023. Het vervolg kan gefinancierd worden bij voldoende fondsenwervende inkomsten.

Vorderingen

Interest	26	9
Overige vorderingen	-	-
Balans per 31 december	26	9

7.8 Toelichting op de staat van baten en lasten

	Realisatie 2022	Begroting 2022	Realisatie 2021
	€	€	€
BATEN			
Baten van particulieren			
Donaties	18.898	25.000	37.052
	<u>18.898</u>	<u>25.000</u>	<u>37.052</u>
Baten van bedrijven			
Donaties	1.775	5.000	4.840
	<u>1.775</u>	<u>5.000</u>	<u>4.840</u>
Baten van subsidies van overheden			
Fonds PGO	43.525	44.975	28.975
	<u>43.525</u>	<u>44.975</u>	<u>28.975</u>
Baten van andere organisaties zonder winststreven			
Bijdrage Zeldzame Ziekten Fonds	55.000	10.000	-
	<u>55.000</u>	<u>10.000</u>	<u>-</u>



8. Bestuur

8.1. Bestuursleden

Op dit moment bestaat het bestuur van de Stichting MSS (Marshall-Smith Syndrome) Research Foundation uit de volgende personen:

Drs. Gertjan Kamps, KNO arts (1974) - Voorzitter

Gertjan is KNO-arts en bestuurder van het SJG Weert ziekenhuis. In 2000 rondde hij zijn studie geneeskunde (Master of Medicine) af aan de Maastricht University. Sinds 2014 was hij naast KNO-arts ook voorzitter van de Vereniging Medische Staf van het SJG Weert. Sinds midden 2021 is hij bestuurder van SJG Weert.

Drs. Henk-Willem Laan (1975) - Secretaris/penningmeester

Henk-Willem is sinds 1 januari 2017 directeur-bestuurder van Stichting het Gehandicapte Kind, te Amsterdam. Henk-Willem studeerde van 1994 tot en met 1998 Fiscale Economie aan de Universiteit Maastricht. Daarna was hij acht jaar werkzaam als belastingadviseur. Over de periode 2006 tot en met 2015 was hij achtereenvolgens docent, manager bedrijfsvoering en schoolleider. Henk-Willem zet zich ook in voor diverse maatschappelijke organisaties. Zijn zoon Joas (2006) heeft het Marshall-Smith syndroom.

Drs. Jan Kadijk (1968) - Algemeen bestuurslid

Jan is opgeleid als sociaal geograaf aan de Rijksuniversiteit Groningen. Momenteel is Jan manager Kennis en Innovatie van de Dutch Green Building Council. Jan werkte van 1995-2004 bij het Nederlands Instituut voor Ruimtelijke Ordening en Volkshuisvesting (Nirov), nu platform31 geheven. Na eerst enkele jaren te hebben gewerkt als eindredacteur voor de tijdschriften 'Stedebouw & Ruimtelijke Ordening' en het 'Tijdschrift voor de Volkshuisvesting' werd hij programmaleider Media & ICT. Hij was projectleider voor de planneninventarisatie De Nieuwe Kaart van Nederland. Daarna werd hij hoofd van de afdeling Marketing & Communicatie bij het Platform31. Van 2014 tot 2016 was hij programmamanager Smart Cities. Jan was daarnaast van 2004-2008 voorzitter van stichting De Haagse Herberg (woonbemiddeling aan urgent daklozen).

Rudi Buis (1980) - Algemeen bestuurslid

Rudi studeerde Journalistiek & Communicatie aan de Christelijke Hogeschool Ede en werkte daarna als regioverslaggever bij diverse dagbladen. In 2001 stapte hij over naar persbureau GPD, waar hij als algemeen en politiek verslaggever reportages in binnen- en buitenland maakte. In 2009 zei Rudi de journalistiek vaarwel om als (crisis)woordvoerder aan de slag te gaan. Na werkgevers Leene Communicatie en het Verbond van Verzekeraars, maakte hij in de zomer van 2018 de overstap naar de Rijksoverheid en werkt hij als woordvoerder van de minister van Landbouw, Natuur en Voedselkwaliteit (LNV). Naast zijn werk voor de stichting MSS is Rudi maatschappelijk actief voor de missionaire commissie Oog voor de Buurt van de Bethlehemkerk-gemeente in Den Haag.

Pamela Hahn (1979) - Internationaal bestuurslid (informeel)

Pamela is docent op een school voor beroepsonderwijs. Na haar stage als bankmedewerker studeerde ze Bedrijfskunde (en management training) in Nuremberg. Daarna rondde zij haar stage als docent af en sinds 2010 is zij werkzaam bij het businesscollege in Bad Neustadt (Duitsland). Naast haar diverse functies in lokale clubs / verenigingen en in oudervertegenwoordiging, is ze sinds 2016 informeel internationaal bestuurslid van de MSS Research Foundation. In 2004 werd haar dochter Maya geboren met het Marshall-Smith syndroom.

Otto Mak (1973) - Directeur

Otto Mak is Technisch Bedrijfskundige met langdurige ervaring in de Zorgsector. Na zijn studie Technische Bedrijfskunde aan de Universiteit Twente (1991-1996) startte hij in de bemiddeling van technisch personeel. In 2003 maakte hij de overstap naar de Zorgsector, eerst bij Vierstroom als teammanager in een verzorgingshuis, vervolgens van 2005-2010 bij dezelfde organisatie als adviseur Zorglogistiek en Bedrijfsvoering, met als specialisatie thuiszorg. Van 2010-2015 werkte Otto bij De Drie Notenboomen. Als formulemanager van deze franchiseorganisatie heeft hij hier bijgedragen aan de ontwikkeling van de zorgformules Herbergier en Thomashuizen. Van 2018-2022 was Otto Directeur van franchiseorganisatie Home Instead Thuiservice Nederland, een organisatie die zich richt op persoonlijke dienstverlening aan senioren op het gebied van niet-medische thuiszorg. Vanaf eind 2022 vervult Otto voor deze organisatie de rol van projectmanager. Otto heeft geheel 2022 de functie van directeur van de Stichting vervuld. Hij heeft in 2022 werkzaamheden voor de Stichting verricht. Dit betreft projectwerkzaamheden die door het Ministerie van VWS (Fonds PGO) worden gesubsidieerd. In 2022 heeft hij geen facturen hiervoor ingediend.

8.2. Taken en werkwijze

Het bestuur is belast met het besturen van de Stichting. Het bestuur werkt onbezoldigd. Het bestuur heeft een grote ambitie om ervoor te zorgen dat de doelstellingen van de Stichting op een verantwoorde wijze worden bereikt. In 2022 heeft het bestuur gevolg gegeven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2020-2023. Behalve op de werving van fondsen ziet het bestuur ook toe op een juiste besteding van gelden - in lijn met het beleidsplan en de begroting - en legt daarover ook verantwoording af.

8.3. Bestuursvergaderingen

Het bestuur heeft in 2022 één keer vergaderd via een Zoom meeting.

8.4. Vooruitblik 2023 (en volgende jaren)

In 2023 wil het bestuur gevolg geven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2020-2023. De belangrijkste doelstelling is dat de Stichting MSS wereldwijd wil bijdragen bij aan het geluk van kinderen met MSS en hun families door oplossingen aan te reiken om het dagelijks leven met MSS draaglijker te maken en families sterker te maken.

Daarvoor zijn de volgende doelen gesteld:

1. Oplossingen voor een draaglijker leven met MSS:
 - a. Er is een interactieve en actuele zorgstandaard en patiëntenversie
 - b. Centre of expertise internationaal actief
 - c. Kennis en informatie is bekend bij 80% van de families wereldwijd.
 - d. Er is overzicht met de meeste kansrijke onderzoeksopties
2. Families sterker maken:
 - a. Digitale ontmoetingen en delen tussen families



- i. Zowel via Facebook maar ook via de nieuwe mogelijkheden van Waihona-Pedia die we ook in 2023 breed onder de aandacht van families willen brengen en samen met hen de toepassingsmogelijkheden willen benutten.
 - b. Live ontmoetingen en delen tussen families
 - i. In 2024 of 2025 zal weer een MSS Family Weekend worden georganiseerd, toegankelijk voor alle families met MSS wereldwijd.
 - ii. Naar behoefte organiseren van webinars - digitale live ontmoetingen
- 3. Middelen beschikbaar:
 - a. In 5-10 landen wordt aan fundraising gedaan
 - b. Tenminste 50 vrienden erbij in NL eind 2023 (op weg naar 150), 100 erbij internationaal (van 0 naar 100)
 - c. Externe fondsen dragen bij aan doel Stichting MSS
 - d. Jaarlijks € 100.000 beschikbaar voor onderzoek.
- 4. Wereldwijd:
 - a. In 10 landen over meerdere continenten 'ambassadeurs' van MSS
 - b. Stichting MSS is actief op een nieuw continent: Azië, Australië of Afrika

Het beleidsplan op 1 A4 met strategieën en acties is te vinden via de volgende link:

https://marshallsmith.org/images/Beleidsplan_2020-2023_NL.pdf