



MARSHALL-SMITH SYNDROME  
RESEARCH FOUNDATION

## **JAARVERSLAG 2025**

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

**'s GRAVENHAGE**

## 1. Voorwoord

Met trots presenteren wij het jaarverslag van 2025 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.

Het afgelopen jaar is veel tijd geïnvesteerd in het onderhouden van contacten met families wereldwijd en het delen van beschikbare informatie. Ook zijn we blij dat nieuwe families de stichting weten te vinden en dat we ze op weg kunnen helpen met informatie, maar bovenal met een wereldwijde familie waarmee zij ervaringen kunnen delen. 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.

Ook het organiseren van ons tweejaarlijkse familyweekend op De Kindervallei in Valkenburg behoort tot de kern van wat we willen zijn: een plek waar families elkaar ontmoeten en ervaringen met elkaar kunnen delen. Bij het schrijven van dit jaarverslag is dit familyweekend van juni 2025 inmiddels achter de rug en we kijken terug op een enorm waardevol weekend.

We zijn enorm dankbaar voor de vele giften die in 2025 zijn ontvangen voor het onderzoek naar MSS dat plaatsvindt in Oxford. De resultaten van dit onderzoek tot nu toe zijn hoopvol en we willen dit onderzoeksprogramma graag voortzetten. Daarnaast zijn we samen met het MSS Expertisecentrum van het Amsterdam UMC tot een nieuw onderzoeksprogramma gekomen voor de komende jaren, waar onder andere ook de update van de zorgstandaard MSS ter hand wordt genomen. In dit jaarverslag leest u hier meer over.

Bij dit jaarverslag is ook de jaarrekening 2025 gevoegd. Het jaarverslag en de jaarrekening zijn zoveel mogelijk ingericht volgens de Accountantsrichtlijn RJ 650 (rjk c2 voor kleine fondsenwerende instellingen).

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

Den Haag, juli 2026

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](mailto:info@marshallsmith.org) | [www.marshallsmith.org](http://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 gediagnosticeerd zijn met dit syndroom. In Nederland zijn er vijf kinderen/volwassenen met MSS bekend. Vanwege de ernstige ademhalingsproblemen en bijbehorende complicaties overlijden veel kinderen vlak na de geboorte of in de vroege kindertijd. Door het invasief 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 precieze 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 behandelmethode(n) 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 SJL, 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 999:1-13.*

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 adviesraad van de MSS Research Foundation. De studies zijn gestart in 2013 en worden geleid door professor Rajesh V. Thakker (Universiteit van Oxford, Oxford, UK), dr. Leonie Menke (Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland) 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 2024 is een nieuwe publicatie van dit onderzoek in een wetenschappelijk tijdschrift verschenen.

Aan dit onderzoek werken professor Rajesh V. Thakker (Universiteit van Oxford, Oxford, UK), dr. Leonie Menke (Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland) en emeritaat 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 speelt 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.

In 2023 is besloten om in april 2024 een tweedaagse onderzoeksmeeting in Oxford te organiseren met het onderzoeksteam en een delegatie van de stichting MSS. Deze meeting heeft plaatsgevonden op 9 en 10 april 2024. Bij deze onderzoeksmeeting waren vertegenwoordigd het onderzoeksteam uit Oxford, artsen/onderzoekers van het Amsterdam UMC/AECO, vertegenwoordigers van MSS-USA en een delegatie vanuit de stichting MSS. Tijdens deze meeting is de voortgang van het lopende onderzoek besproken. Verder is gesproken over kansrijke mogelijkheden voor vervolgonderzoek en prioritering hierin. Er zijn tijdens deze tweedaagse grote stappen gezet om te komen tot een gezamenlijke, integrale onderzoeksagenda voor MSS. Daarnaast heeft deze tweedaagse bijgedragen aan versterking van de samenwerking en het commitment met betrekking tot dit onderzoek. We zijn weer onder de indruk geraakt van de persoonlijke betrokkenheid en ambitie van het onderzoeksteam.



Als vervolg op de onderzoeksmeeting zijn we, samen met het expertisecentrum van het Amsterdam UMC en MSS-USA, gekomen tot een vervolg onderzoeksagenda waarin we de komende jaren verder onderzoek gaan doen naar:

Bones: huidige en vervolgonderzoek in Oxford)

Brains: Amsterdam UMC

Behaviour: meer aandacht voor onderzoek naar gedrag bij zowel kinderen als volwassenen met MSS.

In augustus 2026 is vanuit het Amsterdam UMC / Emma Center for Personalized Medicine een PhD gestart met als opdracht:

- de (coördinatie van) de integrale onderzoeksagenda voor MSS en kennis verzamelt op gebied van Behavior, Brain and Bone.
- dataverzameling bij volwassenen met MSS
- een update van de zorgstandaard MSS
- komen tot een MSS episinature
- vinden van grotere grants/fondsen om vervolgonderzoek financieel te borgen voor komende jaren



### Our research to better understand Marshall-Smith syndrome (MSS)

We combine stem cell research, epigenetic studies and clinical information to better understand the disease mechanisms and medical issues of MSS and improve care for individuals and families.

#### 1 Understanding how MSS affects brain development and cellular function

For one part of the research, we collect cells from individuals with MSS, such as blood cells. These cells can be reprogrammed into so-called induced pluripotent stem cells (iPSCs). These are special cells that can develop into many different cell types in the body, including brain cells. We can grow "mini-brains", called brain organoids, which mimic the developing human brain. Using these patient-derived cells, we can study how the genetic change causing MSS affects brain development and alters normal cellular processes. While this research will not immediately lead to a treatment, it is an important step toward better understanding MSS and exploring future therapeutic opportunities.



#### 2 Clinical information

We send questionnaires to physicians to learn more about the clinical spectrum of MSS. This helps us better understand the medical issues and needs of affected individuals and families, and improve standards of care.



#### 3 Epigenetic signatures (episinatures)

We study chemical changes on the DNA that can act like an "on/off fingerprint" caused by a genetic variant. Different genetic disorders can have their own unique episinature. By identifying an MSS-specific episinature, we hope to support diagnosis, particularly in cases where the clinical significance of a variant is unclear.



#### 4 MSS biobank

We securely store medical data and biological materials, such as DNA and blood samples, at the Emma Center for Personalized Medicine at the Amsterdam UMC medical center for long-term use in current and future MSS research. The materials are only used for approved research projects. Strict regulations are in place to ensure that privacy is fully protected. Participation is always voluntary.



#### You can make a real difference.

The more people participate, the better we can understand MSS and the more meaningful and impactful the research becomes.





If you would like to contribute or have any questions about our research, you can contact us at: [r.g.kruize@amsterdamumc.nl](mailto:r.g.kruize@amsterdamumc.nl) or [mssresearch@amsterdamumc.nl](mailto:mssresearch@amsterdamumc.nl)

#### 4.4. Samenwerking met Expertisecentrum

Een belangrijke samenwerkingspartner van de stichting MSS is het MSS-expertisecentrum van het UMC Amsterdam. Dit expertisecentrum is onderdeel van AECO (Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen) dat op 3 juli 2018 officieel geopend werd en is door het Ministerie van VWS aangewezen als expertisecentrum voor MSS. 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.

In het afgelopen jaar zijn er vanuit de stichting weer diverse contacten geweest met het MSS-Expertisecentrum van het UMC Amsterdam. Bij vragen van nieuwe families uit het buitenland met een recente diagnose 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 was er weer de jaarlijkse videocall tussen het UMC en vertegenwoordigers van meerdere patiëntenorganisaties die gebruik maken van hetzelfde Expertisecentrum. Bovendien heeft het Expertisecentrum met een team van vijf personen deelgenomen aan het MSS Familieweekend in juni 2025. Tijdens dit weekend hebben de artsen tijdens de centrale bijeenkomst presentaties gegeven en vragen van families beantwoord. Daarnaast hebben ze met iedere familie afzonderlijk een gesprek gehad met alle ruimte voor persoonlijke vragen vanuit de families. We zijn blij met hun inzet om actief te blijven participeren in het onderzoek naar MSS en de wijze waarop ze dit graag samen met onze stichting en met de participatie van families doen.

## 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. Jaarlijks worden nieuwe vragen en ervaringen toegevoegd aan deze plek. Veel families maken ook in 2025 gebruik van de besloten facebookgroep om hun vragen en hun ervaringen te delen, dit is een plek die binnen handbereik is en ook in een belangrijke behoefte blijft voldoen van snel contact leggen met ervaringsdeskundigen.

Linda van de Wetering organiseert namens de stichting de communicatie en is 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 onderling, zodat families elkaar verder kunnen helpen (buddyschap). Verder heeft Linda het afgelopen jaar weer digitale nieuwsbrieven gemaakt voor alle bekende families wereldwijd. Een vast onderdeel en waardevolle toevoeging van deze nieuwsbrieven is inmiddels geworden een persoonlijk interview met één van de families.

In 2025 zijn de nieuwsbrieven zowel in de Nederlandse als in de Engelse taal gepubliceerd.

In 2025 is één nieuwe familie bekend geworden met het werk van de stichting en gekoppeld aan de community van families. 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 2025 zijn 68 kinderen/volwassenen met MSS bekend in; USA (27), Engeland (6), Nederland (5), Spanje (3), Frankrijk (3), Duitsland (3), Brazilië (3), Zweden (2), Italië (2), Rusland (1), India (1), Noorwegen (1), Canada (1), Ierland (1), Israël (1), Kroatië (1), Slovenië (1), Mexico (1), Tsjechië (1), Singapore (1), Ukraine (1), Polen (1), Australië (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 zeven keer georganiseerd. Het 8<sup>e</sup> weekend heeft plaatsgevonden van 20 t/m 23 juni 2025. De voorbereidingen hiervoor zijn al gestart in 2024.

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 en een team van onderzoekers. De centrale presentaties werden opgenomen en konden op verzoek worden gedeeld met families.

We zijn ons ervan bewust dat dit weekend onmogelijk georganiseerd kan worden zonder de inzet en betrokkenheid van de vele vrijwilligers uit het netwerk van MSS-families. Hun enthousiasme en warme betrokkenheid zijn van grote waarde voor alle aanwezige families en hebben ervoor gezorgd dat dit weekend een blijvende herinnering is geworden.





### 5.3. Informatievoorziening

De website [marshallsmith.org](http://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.

De website bevat een hoofdpagina met kerninformatie over MSS in 10 talen. Deze pagina's bevatten bovendien enkele filmpjes over MSS met ondertiteling in deze andere talen. De website is op deze manier, naast een uitgebreide site in het Nederlands en Engels, met kerninformatie beschikbaar in Arabisch, Chinees (Mandarijn), Duits, Frans, Italiaans, Portugees, Russisch en Spaans. Op deze manier kunnen we wereldwijd nog beter gevonden worden.

In het beleidsplan 2025-2027 was opgenomen dat de website in 2025 volledig gemoderniseerd zou worden met een modernere stijl en herziene inhoud. Vanwege planningsredenen is dit uitgesteld naar 2026. Op het moment van schrijven van dit jaarverslag heeft de ontwerper de eerste concepten gedeeld en zijn we bezig met het herbeoordelen en schrijven van de inhoud van de verschillende pagina's.

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 is de MSS Research Foundation deelnemer aan de Federatie Waihonapedia. Deze federatie is in 2024 opgericht als opvolger van de stichting Waihonapedia binnen het nieuwe subsidiekader van het Ministerie van VWS. De stichting MSS heeft ondersteund om de oprichting van deze federatie en het verkrijgen van passende subsidie mogelijk te maken. Met deze meerjarige subsidie en met de inbreng en het draagvlak van 8 patiëntenorganisaties is een duurzame ontwikkeling van Waihonapedia en een goede ondersteuningsstructuur vanuit het platform Waihonapedia voor de komende jaren geborgd.

Het platform 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. Het doel van federatie Waihonapedia is: "het welzijn en het geluk van mensen met zeldzame aandoeningen en hun naasten te vergroten. Dit doen we door de communities van deze mensen te ondersteunen zodat essentiële kennis van families en experts met elkaar kan worden gedeeld. Wij nodigen deze communities uit om met elkaar samen te werken binnen ons samenwerkingsverband."

De verschillende PGO's, waaronder ook stichting MSS, hebben via een abonnementsstarief toegang tot Waihonapedia en zijn in 2025 allemaal verdergegaan met de invulling van de mogelijkheden van dit platform. De stichting MSS heeft zich in 2025 met name gericht op het verder 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. De ervaring in 2025 heeft geleerd dat weinig families de weg naar Waihonapedia weten te vinden. Daarom zullen we in 2026/2027 bekijken hoe waardevolle informatie zoals veelgestelde vragen en antwoorden bij families terecht kan komen.

## 5.5 Patiëntenversie Zorgstandaard

De "patiëntenversie" van de Zorgstandaard is beschikbaar in het Nederlands, Engels, Frans, Spaans en Portugees. Deze patiëntenversie is ook in 2024 actief aangeboden aan de ons bekende families en aan alle nieuw aangemelde families. Onder leiding van het Amsterdam UMC wordt vanaf 2026 gewerkt aan een update van de Zorgstandaard.

## 5.6 MSS-USA Foundation

In 2023 hebben we meerdere malen contact gehad met twee ouders uit de USA die het plan hadden om een MSS Foundation op te richten in de USA. Hun doelen zijn om vanuit de USA bij te dragen aan onderzoek naar MSS en het verdiepen van onderlinge verbinding tussen de families in de USA. We zijn als stichting blij met deze ontwikkeling, omdat dit bijdraagt aan nog meer impact en ondersteuning voor families met MSS wereldwijd. De MSS-USA Foundation is in 2024 daadwerkelijk opgericht. Zij functioneert zelfstandig en valt niet onder de verantwoordelijkheid van de stichting MSS Research Foundation. We hebben afgesproken dat we elkaar optimaal blijven informeren en dat we gaan samenwerken om tot een gezamenlijke onderzoeksagenda voor MSS te komen. We hebben de initiatiefnemers uitgenodigd om mee te gaan naar de onderzoeksmeeting in Oxford in april 2024 en we zijn heel blij dat we deze onderzoeksmeeting gezamenlijk hebben kunnen bijwonen.

De MSS-USA Foundation heeft het initiatief genomen tot de opstart van een registry voor MSS via de National Organization of Rare Disorders (NORD).

Ook in 2025 hebben we regelmatig telefonisch en digitaal overleg gehad met de MSS-USA Foundation. Verder hebben we gezamenlijk overleg gehad met de artsen/onderzoekers van het

Expertisecentrum/Amsterdam UMC over de onderzoeksagenda voor de komende jaren. Bovendien was één van de bestuursleden samen met zijn gezin ook aanwezig op het MSS-Familieweekend in Valkenburg.

### 5.7 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.

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 NF1X-gen.

In 2025 is er op bestuurlijk niveau geen uitwisseling geweest met de Malan Foundation.

### 5.8 MSS Global Awareness = 25 juni

Vanuit MSS-USA is het initiatief genomen om een jaarlijkse MSS Awareness Day te houden: op 25 juni van ieder jaar. Vanuit Stichting MSS ondersteunen we dit initiatief van harte.

Deze dag zal jaarlijks in het teken staan van ontmoetingen tussen families, het breder bekend maken van MSS en op termijn ook fondsenwerving. In 2025 zijn we klein begonnen, met een eenvoudige campagne vanuit MSS-USA op social media en een webinar voor families met MSS wereldwijd. De bedoeling is om te ontdekken wat goed werkt en dit elk jaar wat bekender en groter te maken.

## 6. Fondsenwerving

Zonder financiële middelen kan de stichting haar doelstellingen niet realiseren. Goede fondswerwing 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 2025 weer hebben ontvangen, zowel van particulieren als van ondernemers en instanties.

We hebben veel vrienden van de stichting MSS, die maandelijks, per kwartaal of jaarlijks een vaste bijdrage aan de stichting overmaken. Deze vrienden zijn voor ons de vaste kern die met hun bijdragen en met hun betrokkenheid ons helpen om het onderzoek naar MSS mogelijk te maken.

Een ander mooi voorbeeld van een gift is dat we in 2025 een mooie collecteopbrengst hebben ontvangen van een kerk in 't Harde.

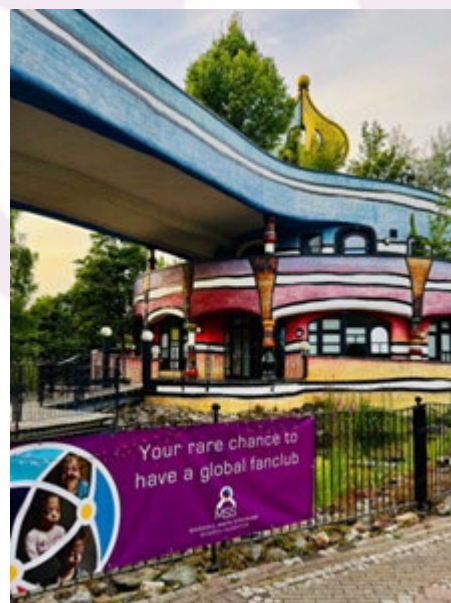
We ontvangen ook giften uit het buitenland, via ons internationale netwerk.

### 6.2. Vrienden van Stichting MSS

Vrienden (donateurs) van Stichting MSS hebben zich geëngageerd aan jaarlijkse bijdragen van minimaal 25 euro en de stichting ontvangt regelmatig extra giften van hen.

Het totaal aantal vrienden bedroeg 105 per 31 december 2025.

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 blijven we hen enkele keren per jaar informeren via nieuwsbrieven.



### 6.3. Subsidie DUS-i / Fonds PGO

DUS-i / 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 en worden kosten vergoed voor de coördinatie van de uitvoering en voor de backoffice van de stichting. Deze subsidie is ook in het jaar 2025 verstrekt.

## 7. Financiële cijfers

### 7.1 Balans per 31 december (na resultaatbestemming)

| ACTIVA                  |            | 31-12-2025     | 31-12-2024     |
|-------------------------|------------|----------------|----------------|
|                         |            | €              | €              |
| <b>Vorderingen</b>      |            |                |                |
| Interest                |            | 2.364          | 1.850          |
| Overige vorderingen     |            | -              | -              |
|                         |            | <u>2.364</u>   | <u>1.850</u>   |
|                         |            | -----          | -----          |
| <b>Liquide middelen</b> | <b>7.7</b> | 159.114        | 134.466        |
|                         |            | -----          | -----          |
| <b>Totaal activa</b>    |            | <u>161.478</u> | <u>136.316</u> |

| PASSIVA                      |     | 31-12-2025 | 31-12-2024 |
|------------------------------|-----|------------|------------|
|                              |     | €          | €          |
| <b>Reserves</b>              | 7.7 |            |            |
| <i>Reserves</i>              |     |            |            |
| Bestemmingsreserves          |     | 141.877    | 134.104*   |
|                              |     | -----      | -----      |
| <b>Voorzieningen</b>         |     |            |            |
| Voorziening onderzoek        |     | -          | -          |
|                              |     | -----      | -----      |
| <b>Schulden (kortlopend)</b> |     |            |            |
| Overige schulden             |     | 19.601     | 2.213*     |
|                              |     | -----      | -----      |
| Totaal passiva               |     | 161.478    | 136.316    |
|                              |     | =====      | =====      |

\*) Balansposten bestemmingsreserve en overige schulden per 31-12-2024 zijn gecorrigeerd, zie 7.7

## 7.2 Staat van baten en lasten

|                                              | Realisatie<br>2025 | Begroting<br>2025 | Realisatie<br>2024 |
|----------------------------------------------|--------------------|-------------------|--------------------|
|                                              | €                  | €                 | €                  |
| <b><u>BATEN</u></b>                          |                    |                   |                    |
| Baten van particulieren                      | 9.833              | 7.500             | 10.492             |
| Baten van bedrijven                          | -                  | 500               | 500                |
| Baten van subsidies van overheden            | 49.250             | 65.365            | 45.770             |
| <b>Totaal baten</b>                          | <b>59.083</b>      | <b>73.365</b>     | <b>56.762</b>      |
| <b><u>LASTEN</u></b>                         |                    |                   |                    |
| <b>Besteed aan de doelstelling</b>           |                    |                   |                    |
| Onderzoek                                    | -                  | -                 | -                  |
| Lotgenotencontact                            | 28.880             | 30.710            | 6.889              |
| Belangenbehartiging                          | 3.573              | 3.850             | 9.831              |
| Voorlichting                                 | 14.936             | 19.125            | 14.936             |
| Backoffice                                   | 9.247              | 11.680            | 8.544              |
|                                              | 53.298             | 65.365            | 40.201             |
| <b>Wervingskosten</b>                        | -                  | 750               | -                  |
| <b>Kosten van beheer en administratie</b>    | -                  | 500               | -                  |
| <b>Som van de lasten</b>                     | <b>53.298</b>      | <b>66.615</b>     | <b>40.201</b>      |
| <b>Saldo voor financiële baten en lasten</b> | <b>5.785</b>       | <b>6.750</b>      | <b>16.561</b>      |
| <b>Saldo financiële baten en lasten</b>      | <b>1.988</b>       | <b>250</b>        | <b>1.388</b>       |
| <b>Saldo baten en lasten</b>                 | <b>7.773</b>       | <b>7.000</b>      | <b>17.949</b>      |

### 7.3 Resultaatbestemming

|                                                                                         | Realisatie<br>2025 | Realisatie<br>2024 |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|--------------------|
|                                                                                         | €                  | €                  |
| <b>Bestemming aan reserves</b>                                                          |                    |                    |
| Bestemmingsreserve onderzoek                                                            | (4.048)            | 5.569              |
| Bestemmingsreserve (informatievoorziening,<br>lotgenotencontact en belangenbehartiging) | 11.821             | 12.379             |
|                                                                                         | -----              | -----              |
| <b>Totaal resultaat</b>                                                                 | <b>7.773</b>       | <b>17.949</b>      |
|                                                                                         | =====              | =====              |

#### 7.4 Overzicht lastenverdeling

| Bestemming                  | Doelstellingen |                    |                        |                          |
|-----------------------------|----------------|--------------------|------------------------|--------------------------|
|                             | Onderzoek      | Zorg-<br>standaard | Lotgenoten-<br>contact | Belangen-<br>behartiging |
|                             | €              | €                  | €                      | €                        |
| <b>Lasten</b>               |                |                    |                        |                          |
| Onderzoek                   | -              | -                  | -                      | -                        |
| Lotgenotencontact           | -              | -                  | 28.888                 | -                        |
| Belangenbehartiging         | -              | -                  | -                      | 3.573                    |
| Voorlichting                | -              | -                  | -                      | -                        |
| Promotiekosten              | -              | -                  | -                      | -                        |
| Kantoor- en algemene kosten | -              | -                  | -                      | -                        |
| <b>Totaal lasten</b>        | -              | -                  | 28.888                 | 3.573                    |

| Doelstellingen | Werving | Backoffice |                |                 |                |
|----------------|---------|------------|----------------|-----------------|----------------|
| Voorlichting   | Werving | Backoffice | Totaal<br>2025 | Begroot<br>2025 | Totaal<br>2024 |
| €              | €       | €          | €              | €               | €              |
| -              | -       | -          | -              | -               | -              |
| -              | -       | -          | 28.888         | 30.710          | 6.889          |
| -              | -       | -          | 3.573          | 3.850           | 9.831          |
| 11.590         | -       | -          | 11.590         | 19.125          | 14.936         |
| -              | -       | -          | -              | 750             | -              |
| -              | -       | 9.247      | 9.247          | 11.680          | 8.544          |
| 11.590         | -       | 9.247      | 53.298         | 66.615          | 40.201         |

**Doelbestedingspercentage van de lasten:**

Bestedingen aan doelstellingen/ totale lasten 100,0% 98,12% 100,0%

**Wervingspercentage**

Wervingskosten/ totale geworven baten 0,0% 1,02% 0,0%

**Beheer en administratie**

Kosten beheer & administratie/ totale lasten 0,0% 0,75% 0,0%

## 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.

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

|                                                        | 2025           | 2024           |
|--------------------------------------------------------|----------------|----------------|
|                                                        | €              | €              |
| <b><u>Liquide middelen</u></b>                         |                |                |
| Bank rekening courant EUR                              | 36.132         | 13.334         |
| Bank rekening courant GBP (0,41 GBP; wisselkoers 1,10) | -              | -              |
| Bank spaarrekeningen                                   | 122.982        | 121.132        |
|                                                        | <u>159.114</u> | <u>134.466</u> |

Een deel van € 100.786,89 van de spaarrekeningen is via Rabo TijdslotSparen vastgezet voor een hoger rentepercentage. Deze zijn opneembaar maar hiervoor geldt een opname aankondigingstermijn van 90 dagen. De overige liquide middelen zijn vrij opneembaar.

### Reserves

#### **Bestemmingsreserve onderzoek**

|                     |                |               |
|---------------------|----------------|---------------|
| Saldo per begin     | 95.595         | 83.216        |
| Resultaatbestemming | 11.821         | 12.379        |
|                     | <u>107.461</u> | <u>95.595</u> |

Deze middelen zijn bestemd voor onderzoek.

#### **Bestemmingsreserve informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging**

|                     |               |                |
|---------------------|---------------|----------------|
| Saldo per begin     | 38.509        | 18.744         |
| Resultaatbestemming | -4.048        | 5.569          |
| Correctie*          |               | 15.313         |
|                     | <u>34.461</u> | <u>38.509*</u> |

Deze middelen zijn bestemd voor informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging. \*) Het bedrag van de balans per 31-12-2024 is gecorrigeerd van € 23.196 naar € 38.509 omdat een deel van de overgebleven subsidie van Fonds PGO nog bij terug te betalen verplichtingen stond. Hiervoor was echter geen terugbetalingsverplichting en zijn deze middelen toegevoegd aan deze bestemmingsreserve.

Van 2009 tot en met 2025 is een instellingssubsidie toegekend door Fonds PGO.

De instellingssubsidies over de jaren 2009 tot en met 2024 zijn per heden definitief vastgesteld.

|                              | 2025 | 2024   |
|------------------------------|------|--------|
|                              | €    | €      |
| <b><u>Voorzieningen</u></b>  |      |        |
| <b>Voorziening onderzoek</b> |      |        |
| Saldo per begin              | -    | 55.197 |
| Dotatie boekjaar             | -    | -      |
| Onttrekking boekjaar         | -    | 55.197 |
|                              |      |        |
| Balans per 31 december       | -    | -      |

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 2022-2023. Het totaal gereserveerde bedrag is 94.999,19 GBP. Hiervan is de helft uitbetaald in 2023. Vanwege de gestegen wisselkoersverhouding is 4.620 EUR extra toegevoegd in 2023. In 2023 is vanwege zwangerschapsverlof het onderzoek verlengd tot augustus 2024. Het laatste bedrag is in 2024 uitbetaald waardoor de voorziening is geëindigd.

#### **Vorderingen**

|                        |       |       |
|------------------------|-------|-------|
| Interest               | 2.364 | 1.850 |
| Overige vorderingen    | -     | -     |
|                        |       |       |
| Balans per 31 december | 2.364 | 1.850 |

## 7.8 Toelichting op de staat van baten en lasten

|                                          | Realisatie<br>2025   | Begroting<br>2025    | Realisatie<br>2024   |
|------------------------------------------|----------------------|----------------------|----------------------|
|                                          | €                    | €                    | €                    |
| <b>BATEN</b>                             |                      |                      |                      |
| <b>Baten van particulieren</b>           |                      |                      |                      |
| Donaties                                 | 9.833                | 7.500                | 10.492               |
|                                          | <u>9.833</u>         | <u>7.500</u>         | <u>10.492</u>        |
|                                          | <u><u>9.833</u></u>  | <u><u>7.500</u></u>  | <u><u>10.492</u></u> |
| <b>Baten van bedrijven</b>               |                      |                      |                      |
| Donaties                                 | -                    | 500                  | 500                  |
|                                          | <u>-</u>             | <u>500</u>           | <u>500</u>           |
|                                          | <u><u>-</u></u>      | <u><u>500</u></u>    | <u><u>500</u></u>    |
| <b>Baten van subsidies van overheden</b> |                      |                      |                      |
| Fonds PGO                                | 49.250               | 65.365               | 45.770               |
|                                          | <u>49.250</u>        | <u>65.365</u>        | <u>45.770</u>        |
|                                          | <u><u>49.250</u></u> | <u><u>65.365</u></u> | <u><u>45.770</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 initiatiefnemer van de Stichting MSS en al sinds de oprichting in 2007 betrokken. Zijn zoon Joas (2006) heeft het Marshall-Smith syndroom. Henk-Willem is opgeleid als fiscaal econoom en heeft een brede ervaring als directeur en bestuurder. Hij was van 2017 en 2024 directeur-bestuurder van Stichting het Gehandicapte Kind, te Amsterdam. Hij werkt momenteel op interim-basis als bestuurder voor maatschappelijke organisaties. Daarnaast houdt hij zich bezig met de oprichting van een wooninitiatief voor Joas en andere jonge mensen met een ernstige beperking in Den Haag. Henk-Willem zet zich ook in voor diverse andere maatschappelijke organisaties.

*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 geheten. 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 verslaggever bij diverse dagbladen en 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 om daar als woordvoerder voor diverse ministers van het ministerie van Landbouw, Visserij, Voedselzekerheid en Natuur (LVVN) aan de slag te gaan. Inmiddels is Rudi leidinggevende van de Directie Communicatie van dit ministerie. Naast zijn werk voor de stichting MSS is Rudi maatschappelijk actief voor de Bethlehemkerk-gemeente in Den Haag en voetbalvereniging SVV Scheveningen.

*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 (geen bestuurslid)*

Otto Mak is Technisch Bedrijfskundige met langdurige ervaring in de Zorgsector. Hij was manager in de ouderenzorg en adviseur Zorglogistiek en Bedrijfsvoering bij Vierstroom. Daarna werkte Otto als formulemanager bij franchiseorganisatie De Drie Notenboomen aan de ontwikkeling van de zorgformules Herbergier en Thomashuizen. Van 2018-2022 was Otto Directeur van franchiseorganisatie Home Instead Thuiservice Nederland, gericht op persoonlijke begeleiding en zorg aan senioren. Momenteel werkt Otto als vertrouwenspersoon in de jeugdzorg bij stichting Jeugdstem, als projectadviseur in de sector zorg en welzijn en als zelfstandig MfN-geregistreerd mediator.

## 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 2025 heeft het bestuur gevolg gegeven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2025-2027. 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. Vooruitblik 2026 (en volgende jaren)

Een belangrijk doel voor 2026 is om families wereldwijd te betrekken bij het onderzoek naar MSS dat vanuit Amsterdam UMC / Emma CPM wordt uitgevoerd. De inbreng en ervaring van families en hun professionele zorgnetwerk is noodzakelijk om te komen tot een geactualiseerde zorgstandaard. Verder zullen in de tweede helft van 2026 de voorbereidingen worden getroffen voor het familieweekend in 2027, ook dan weer op De Kindervallei. Families kijken hier nu al naar uit. De intentie is om dit weekend ook weer alle kansen te gebruiken om het onderzoek naar MSS alle ruimte te geven en de verbinding tussen artsen/onderzoekers en families te versterken. De missie van de Stichting MSS blijft ook voor het komende jaar ongewijzigd zoals vastgelegd in het beleidsplan 2025-2027: wereldwijd bijdragen 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.