



JAARVERSLAG 2016

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

's GRAVENHAGE



1. Voorwoord

Met trots presenteren wij het jaarverslag van 2016 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 kindertijd, 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, zoals een zorgstandaard en via Waihonapedia;
- Organiseren van onderlinge contacten, zoals het MSS Family Event en op Facebook.

De inspanningen om dit alles financieel mogelijk te maken komen door acties van familie en vrienden, zoals de Zeldzame Nieuwjaarsduik en Rubens Run, maar ook door het aanvragen van subsidies.

De stichting ervaart veel hulp van betrokken medici zoals Prof. Raj Thakker (Oxford) en Prof. Raoul Hennekam (AMC-Amsterdam). Wij zijn blij dat het AMC Amsterdam erkend is als Centre of Expertise voor MSS.

We kijken ook alvast vooruit naar het komende jaar 2017, waarin we weer een MSS Family Event organiseren voor alle families met MSS wereldwijd. Ontmoeting en het delen van ervaringen zal daar centraal staan. Verder zal eind 2017 de MSS Research Foundation 10 jaar bestaan. En dat willen we graag onderstrepen met een feest! Want we zijn blij en dankbaar dat we als relatief kleine stichting zoveel hebben kunnen betekenen in die 10 jaar. Alle reden voor een feestelijke periode, die we tegelijkertijd willen benutten om weer verdere stappen te kunnen zetten.

Bij dit jaarverslag is tevens de jaarrekening 2016 gevoegd. Het jaarverslag en de jaarrekening zijn zoveel mogelijk ingericht volgens de Accountantsrichtlijn 650 voor Fondsenwervende instellingen.

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

Den Haag, maart/april 2016

Drs. Gertjan Kamps
voorzitter



2. Doelstelling

De Stichting MSS (Marshall-Smith Syndrome) Research Foundation is opgericht op 15 december 2007 door mr. Gerhard Post, notaris te Ommen. 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.

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 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)

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. 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 tweeledig 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?

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 komende 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 studie is gestart in 2013 en wordt geleid door professor Rajesh V. Thakker (Universiteit van Oxford, Oxford, UK) en prof. Raoul C. Hennekam (Academisch Medisch Centrum, Amsterdam, Nederland).

4.3. Lopend onderzoek

De MSS Research Foundation heeft samen met het Zeldzame Ziekten Fonds het (vervolg)onderzoek voor de periode tot en met eind 2018 gefinancierd: *Developing Mouse Models for Studying Pathogenesis and Pharmacological Clues in Marshall-Smith Syndrome*. Het ZZF en de



Stichting MSS hebben gezamenlijk 170.000 Britse Pond beschikbaar gesteld voor dit onderzoek!

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

Wat wordt onderzocht?

Om het MSS gen NFIX beter te begrijpen wordt gewerkt aan meerdere muismodellen. Dit muizenonderzoek is opgedragen aan toplaboratorium MRC Harwell. Prof. Hennekam heeft in 2016 laboratorium bezocht. Hij meldde ons daarover het volgende: *"Ik was diep onder de indruk. De manier waarop het gebouw opgezet is, met alle maatregelen om te voorkomen dat er iets met de muizen gebeurt door bijvoorbeeld een infectie, de individuele ruimtes en hoe daar precies, met allerlei controle systemen wordt gewerkt, en de werkelijk prachtige ruimtes die ze hebben om standaard onderzoek te doen naar oog of gehoor of bouw of hart of neurologisch functioneren, noem maar op, was echt subliem. Maar het meest onder de indruk waren we van de mensen: gedreven, enthousiast, trots op hun werk, met inzicht in klinische consequenties en problemen rond vertaling van bevindingen bij de muis in die bij de mens, en daarbij ook nog eens aardig. Dat was echt uitzonderlijk."*

Wat zijn de bevindingen tot op heden?

Het aantal muizen per model is nog klein en we moeten voorzichtig zijn met een conclusie maar in feite is het vrijwel zeker dat er een fenotype is. Dat betekent dat er verschillen gezien worden tussen een normale muis en een muis met een NFIX mutatie zoals die ook bij kinderen met MSS voorkomt. De eerste analyses laten zien dat de muizen problemen hebben met de rug en problemen met structuren juist onder de onderkaak: dat zijn problemen die we bij kinderen met MSS ook kennen. Maar er lijken ook nog andere problemen te zijn, met de vorming van het schedeldak, en met een onderdeel van de nier. Dat kennen we niet (of nog niet?) bij MSS.

Hoe nu verder?

- Er worden meer muizen met de verschillende vormen die ze hebben onderzocht, zodat er resultaten komen die echt zeker zijn.
- De onderzoekers checken met name de botvorming. Om precies te zijn worden dexascans gedaan, zodat ze heel precies weten hoe de bolvormig verloopt.
- Alle kinderen met MSS worden onderzocht op nierproblemen.
- De onderzoekers bekijken of een muis die zwanger is van een muis met een NFIX mutatie die bijv foliumzuur krijgt en wellicht nog een paar andere stoffen tot veranderingen leidt bij de muis? Want dan zou het betekenen dat de onderzoekers dit kunnen gaan beïnvloeden.

Wat is het doel?

Uiteindelijk is het doel om het verloop bij de muizen te beïnvloeden. Dat is de cruciale stap naar een MSS medicijn/behandeling.



4.2. Expertisecentrum

Het AMC in Amsterdam is aangewezen als het Marshall-Smith expertisecentrum is er voor alle kinderen met het Marshall-Smith syndroom. 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 colloboratieve 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 colloboratieve 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. Na het MSS event van 2015 zien we dat deze onderlinge contacten worden voortgezet, onder andere in de Facebook groep. Dit is een plaats waar ervaringen, bijzondere momenten, mijlpalen, vragen en zorgen worden gedeeld. Ook vragen over mogelijke behandelingen en ervaringen hiermee worden gedeeld.

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. Nieuwe gezinnen zijn heel blij dat er contact is met de Stichting MSS en de andere ouders.

In de tweede helft van 2016 zijn ook alweer de eerste voorbereidingen getroffen voor de organisatie van het MSS Family Event 2017. Via Facebook en email zijn contacten gelegd met alle families en op basis van een poll onder families is de meest geschikte datum bepaald. Verder zijn de contactgegevens van de families gecheckt en waar nodig geactualiseerd en aangevuld met postadressen en emailadressen t.b.v. het versturen van nieuwsbrieven, flyers en uitnodigingen.

Eind 2016 zijn kinderen met MSS bekend in; Nederland (3), België (1), Noorwegen (1) Duitsland(2) Canada (1) USA (15) UK (5), Ierland (1), Israël (2), Frankrijk (4), Brazilië (1), Spanje (2), Mexico (1), Paraguay(1), Kroatië (1) Rusland (1), Zweden (1).

5.2. Informatievoorziening

In 2016 heeft de stichting een nieuwe eenvoudige brochure/flyer met korte, begrijpelijke informatie over MSS gemaakt. Deze brochure is een combinatie van persoonlijke verhalen van kinderen met MSS en algemene informatie over wat MSS inhoudt. Het doel van deze brochure is families te helpen om in hun eigen omgeving te delen wat het Marshall-Smith syndroom is. Deze brochure is vervolgens in vijf talen (Engels, Spaans, Portugees, Frans, Duits) vertaald met in iedere brochure tenminste ook één persoonlijk verhaal van een kind uit het betreffende taalgebied. Zo sluit deze informatie zo goed mogelijk aan bij de omgeving van de families. Sinds de uitgifte van de brochure komen er regelmatig verzoeken binnen van families wereldwijd met de vraag om toezending van nieuwe brochures.

De MSS-website is zodanig aangepast dat deze nu ook op tablet en telefoon goed te lezen is. De website is beschikbaar in de Nederlandse en Engelse taal. Verder is achter de schermen de website zodanig ingericht dat er homepages in vele talen kunnen worden gemaakt. Inhoudelijke vulning hiervan zal in 2017 gebeuren. Dit zal de internationale vindbaarheid groter maken en levert daarmee een positieve bijdrage aan de vergroting van het totale netwerk van families met MSS.

5.3 Patiëntenversie Zorgstandaard

In 2016 is met behulp van een subsidie van het Innovatie Fonds Zorgverzekeraars gestart met het schrijven van een patiëntenversie van de zorgstandaard MSS onder leiding van de VSOP. Deze patiëntenversie is een vereenvoudigde versie van de zorgstandaard en helpt families en hun netwerk om meer inzicht te krijgen in wat MSS is en wat MSS betekent in het dagelijks functioneren. Deze patiëntenversie wordt in het eerste kwartaal van 2017 afgerond en zal vervolgens in meerdere andere talen worden vertaald. De patiëntenversie wordt zowel digitaal als in boekvorm aangeboden.



5.4 WaihonaPedia

Samen met 7 andere patiëntenorganisaties en de koepelorganisatie KansPlus is de MSS Research deelnemer aan het project WaihonaPedia. Dit project wordt gesubsidieerd via een voucherproject van fonds PGO en loopt van begin 2016 t/m eind 2018.

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 AMC-expertisecentrum voor MSS is ook partner van WaihonaPedia en wil de mogelijkheden van WaihonaPedia in 2017 al gaan toepassen in haar werkprocessen.

6. Fondsenwerving

Zonder financiële middelen kan de stichting haar doelstellingen niet realiseren. Goede fondswerving is daarmee cruciaal. In 2016 hebben in dit kader de volgende activiteiten plaatsgevonden:

6.1. Giften en particuliere inzamelingsacties

In 2016 zijn verschillende fondswervingsacties geweest. Het jaar begon met de Zeldzame Nieuwjaarsduik in Hoek van Holland die samen met het Zeldzame Ziekten Fonds en andere kleine stichtingen werd georganiseerd. Totale opbrengst was 15.000 euro die verdeeld is onder de doelen. Een andere mooie actie was Rubens Run (opbrengst: ruim 1.200 euro) van de broer van Joas Laan die gevolgd werd door een gezamenlijke Obstacle Run van zijn basisschool GBS De Akker (opbrengst ruim 6.000 euro).

Van diverse giftgevers werden giften ontvangen, variërend van 5 tot 1.500 euro. We zijn blij met elk bedrag dat we mogen ontvangen!

6.2. Vrienden van Stichting MSS

Vrienden (donateurs) van Stichting MSS hebben zich gecommitteerd aan jaarlijkse bijdragen van minimaal 25 euro. Het aantal vrienden (donateurs) is stabiel gebleven. Het aantal vrienden bedroeg 112 per 31 december 2016 (vorig jaar: 111). 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.

6.3. ZZF Rally

De 10e jubileumeditie van de ZZF Rally van het Zeldzame Ziekten Fonds heeft het recordbedrag van 101.400 euro opgebracht en deze opbrengst was geheel bestemd voor onderzoek naar MSS (zie paragraaf 4.3). Voormalig premier Jan-Peter Balkenende en 24 uur van Le Mans winnaar Jan Lammers maakten het goede nieuws bekend op het hoofdkantoor van kledingmerk State Of Art in Lichtenvoorde, waar tevens de finish was. Balkenende en Lammers reden zelf ook mee in klassieke Porsches, net als voormalig Formule Een Gijs van Lennep, oud minister Jan Kees de Jager, TV Presentator Bas van Werven en Gaston Starreveld van de Postcode Loterij. Zij reden vanaf de start op landgoed De Horst in Driebergen een prachtige rallyroute door het oosten van Nederland met diverse proeven. In totaal namen bijna 80 equipes deel.



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 en informatievoorziening bekostigd.

Daarnaast is op basis van de zogenoemde voucher (18.000 euro per organisatie) een subsidie toegekend aan het samenwerkingsverband WaihonaPedia waarin met 6 andere patiëntenorganisaties een gezamenlijk kennisuitwisselingsplatform wordt gebouwd in de periode 2016-2018.

6.5. Innovatiefonds Zorgverzekeraars

Innovatiefonds Zorgverzekeraars heeft een subsidie verstrekt voor het ontwikkelen van een patiëntenversie van de zorgstandaard. Doel is om de informatie vanuit de zorgstandaard te vereenvoudigen en zo in samengevatte vorm en aangepast taalgebruik beschikbaar te stellen, in de verwachting dat dit meer toegankelijke informatie oplevert voor families en ondersteuners, maar bijvoorbeeld ook voor scholen. De uitwerking van dit project heeft grotendeels in 2016 plaatsgevonden en zal doorlopen tot de zomer van 2017.



7. Financiële cijfers

7.1 Balans per 31 december (na resultaatbestemming)

ACTIVA		31-12-2016	31-12-2015
		€	€
Vorderingen			
Interest		153	613
Overige vorderingen		1.770	-
		<u>1.923</u>	<u>613</u>
		-----	-----
Liquide middelen	7.7	83.459	153.403
		-----	-----
Totaal activa		<u><u>85.382</u></u>	<u><u>154.016</u></u>



PASSIVA		31-12-2016	31-12-2015
		€	€
Reserves	7.7		
<i>Reserves</i>			
Bestemmingsreserves		58.464	23.935
		-----	-----
Fondsen			
Bestemmingsfondsen		4.800	-
		-----	-----
Voorzieningen			
Voorziening onderzoek		17.646	117.646
		-----	-----
Schulden (kortlopend)			
Subsidieverplichtingen		-	12.436
Overige schulden		4.473	-
		-----	-----
		4.473	12.436
		-----	-----
Totaal passiva		85.382	154.016
		=====	=====



7.2 Staat van baten en lasten

	Realisatie 2016	Begroting 2016	Realisatie 2015
	€	€	€
<u>BATEN</u>			
Baten eigen fondsenwerving	23.749	15.000	18.548
Subsidies	53.307	57.737	27.485
Overige baten	153	500	613
Totaal baten	77.208	73.237	46.647
<u>LASTEN</u>			
Besteed aan de doelstelling			
Onderzoek	5.000	-	100.000
Lotgenotencontact	3.581	7.526	17.891
Lidmaatschappen samenwerkingsverbanden	75	50	50
Voorlichting	23.222	25.656	9.045
Vertalingen	3.581	5.000	-
Zorgstandaard	15.200	24.430	-
	49.968	62.737	126.985
Kosten werving baten			
Kosten eigen fondsenwerving	-	250	249
Beheer en administratie			
Kosten van beheer en administratie	356	500	509
Totaal lasten	50.323	63.487	127.744
Overschot	26.885	9.750	-81.097



7.3 Resultaatbestemming

	Realisatie 2016	Realisatie 2015
	€	€
Bestemming aan reserves		
Bestemmingsreserve onderzoek	14.964	-77.133
Bestemmingsreserve (informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging)	19.557	-
	-----	-----
Bestemming aan fondsen		
Bestemmingsfondsen	4.800	201
	-----	-----
Vrijval overige schulden		
Overige schulden	-12.436	-4.165
	-----	-----
Totaal resultaat	26.885	-81.097
	=====	=====



7.4 Overzicht lastenverdeling

Bestemming

Doelstellingen

	Onderzoek	Zorg- standaard	Lotgenoten- contact	Belangen- behartiging
	€	€	€	€
Lasten				
Onderzoek	5.000	-	-	-
Vertalingen	-	3.581	-	-
Zorgstandaard	-	15.200	-	-
Lotgenotencontact	-	-	2.889	-
Belangenbehartiging	-	-	-	75
Voorlichting	-	-	-	-
Promotiekosten	-	-	-	-
Kantoor- en algemene kosten	-	-	-	-
Totaal lasten	5.000	18.781	2.889	75



Doelstellingen	Werving	Beheer			
Voorlichting	Fondsen- werving	Beheer & administratie	Totaal 2016	Begroot 2016	Totaal 2015
€	€	€	€	€	€
-	-	-	5.000	-	100.000
-	-	-	3.581	5.000	-
-	-	-	15.200	24.430	-
-	-	-	2.888	7.526	17.891
-	-	-	75	125	50
23.222	-	-	22.222	25.656	9.045
-	-	-	-	250	249
-	-	356	356	500	509
23.222	-	356	50.323	63.487	127.744

Doelbestedingspercentage van de baten:

Bestedingen aan doelstellingen/totale baten	65,2%	85,6%	100,0%
---	-------	-------	--------

Doelbestedingspercentage van de lasten:

Bestedingen aan doelstellingen/totale lasten	100%	99,2%	99,4%
--	------	-------	-------

Fondsenwervingspercentage

Kosten fondsenwerving/baten eigen fondsenwerving	0%	0,2%	0,2%
--	----	------	------



7.6 Waarderingsgrondslagen

Algemene grondslagen

De jaarrekening is opgesteld op basis Richtlijn 650 voor “Richtlijn Fondsenwervende 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

	2016	2015
	€	€
<u>Liquide middelen</u>		
Bank rekening courant	41.411	21.988
Bank spaarrekening	42.048	131.415
	<u>83.459</u>	<u>153.403</u>

De liquide middelen zijn vrij opneembaar.

Reserves

Bestemmingsreserve onderzoek

Saldo per begin	23.935	101.068
Resultaatbestemming	14.964	-77.133
	<u>38.899</u>	<u>23.935</u>

Deze middelen zijn bestemd voor onderzoek.

Bestemmingsreserve informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging

Saldo per begin	-	-
Resultaatbestemming	7.121	-
Vrijval overige verplichtingen (geen terugbetalingsverplichting)	12.436	-
	<u>19.557</u>	<u>-</u>

Deze middelen zijn bestemd voor informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging.

Van 2009 tot en met 2017 is een instellingssubsidie toegekend door Fonds PGO.

De instellingssubsidies over de jaren 2009 tot 2016 zijn per heden definitief vastgesteld.



7.7 Toelichting op de balans (vervolg)

	2016	2015
	€	€
Fondsen		
Bestemmingsfonds		
Saldo per begin	-	-
Dotatie boekjaar	4.800	-
Balans per 31 december	4.800	-

Het verloop van de bestemmingsfondsen is als volgt weer te geven

	Saldo 1-1-2016	Ontvangen fondsen	Bestede fondsen	Saldo 31-12-2016
	€	€	€	€
Innovatiefonds zorgverzekeraars (tbv patiëntenversie zorgstandaard)	-	20.000	15.200	4.800



	2016	2015
	€	€
<u>Voorzieningen</u>		
Voorziening onderzoek		
Saldo per begin	117.646	17.646
Dotatie boekjaar	-	100.000
Onttrekking boekjaar	100.000	-
Balans per 31 december	17.646	117.646

De voorziening betreft het openstaande deel van toegekende onderzoekvoorstel (Pathogenesis and pharmacological clues in Marshall-Smith Syndrome) van prof. Thakker en prof. Hennekam dat sinds oktober 2013 uitgevoerd wordt aan de University of Oxford, kenmerk MSS Grant H7R2AZ00. Bij de start is 90.000 GBP vergoed. Het resterende deel ad 15.000 GBP wordt betaald na afronding van het project.

Daarnaast is 100.000 euro aan de voorziening onttrokken voor het (vervolg)onderzoek *Developing Mouse Models for Studying Pathogenesis and Pharmacological Clues in Marshall-Smith Syndrome* van prof. Thakker en prof. Hennekam dat zal worden uitgevoerd aan de University of Oxford. Voor dit onderzoek is in 2016 in totaal 170.000 GBP toegekend. Een deel van dit onderzoeksgeld is ingezameld door Stichting Zeldzame Ziekten Fonds (ZZF) via de ZZF rally. ZZF heeft ten behoeve van het onderzoek een GBP-rekening geopend waarop het ZZF 102.000 euro heeft gestort en de Stichting MSS 105.000 euro.

Vorderingen

Interest	153	613
Overige vorderingen	1.770	-
Balans per 31 december	1.923	613



7.8 Toelichting op de staat van baten en lasten

	Realisatie 2016	Begroting 2016	Realisatie 2015
	€	€	€
BATEN			
Baten eigen fondsenwerving			
Donaties	23.749	15.000	18.548
Bijdrage VSOP	-	-	500
	<u>23.749</u>	<u>15.000</u>	<u>19.048</u>
Subsidies			
Innovatiefonds Zorgverzekeraars	20.000	24.430	
Fonds PGO	33.307	33.307	26.985
	<u>53.307</u>	<u>24.000</u>	<u>26.985</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 in het SJG Weert ziekenhuis. In 2000 rondde hij zijn studie geneeskunde (Master of Medicine) af aan de Maastricht University. Sinds 2014 is hij naast KNO-arts ook voorzitter van de Vereniging Medische Staf van het SJG Weert.

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

Henk-Willem is sinds 1 januari 2017 directeur-bestuurder van de Nederlandse Stichting voor Gehandicapte Kind (NSGK) 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. In 2016 was hij adjunct-directeur bedrijfsvoering van de Junis Kinderopvang. Henk-Willem heeft zich de afgelopen jaren ingezet voor diverse maatschappelijke organisaties. Op dit moment is hij o.a. bestuurslid van Stichting Present Den Haag. 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 Hoofd Academy 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 regioverslaggever bij dagblad De Gelderlander en het Brabants Dagblad. 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 senior mediaspecialist en (crisis)woordvoerder voor communicatiebureau Leene Communicatie te gaan werken. In 2013 maakte hij de overstap naar het Verbond van Verzekeraars, waar hij als woordvoerder / PR-adviseur actief is op de terreinen Schade en Algemene Beleidszaken. 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 oudervetegenwoordiging, 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. Momenteel werkt Otto als zelfstandig adviseur in de zorgsector.

Otto heeft geheel 2016 de functie van directeur van de Stichting vervuld. Hij heeft in 2016 betaalde werkzaamheden voor de Stichting verricht. Dit betreft projectwerkzaamheden die door de overheid (Fonds PGO) en het Nationaal Fonds Zorgverzekeraars worden gesubsidieerd. In 2016 heeft hij in totaal 178 gewerkte uren gedeclareerd voor een totaalbedrag van € 17.389,- inclusief reiskosten en BTW.

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 2016 heeft het bestuur gevolg gegeven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2014-2017.

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 is in 2016 één keer bij elkaar geweest. Daarnaast is er twee keer vergaderd via Skype.