

MSS Research Foundation



## **JAARVERSLAG 2017**

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

**'s GRAVENHAGE**



## 1. Voorwoord

Met trots presenteren wij het jaarverslag van 2017 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, 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, Family Obstacle Run, een gesponsorde motortoertocht via Franse ouders, 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.

Voor mij zijn de MSS Family Weekends het hoogtepunt van mijn bestuurstaak. De MSS-kinderen en hun families staan daar centraal en de foundation en wetenschappelijke wereld staan daar dicht om hen heen.

We kijken ook terug op een prachtig feest in december, waar we het 10-jarig bestaan van de MSS Research Foundation hebben gevierd. Dit vierden we samen met iedereen die de afgelopen 10 jaren, en nu nog steeds, van grote betekenis is voor de families wereldwijd met MSS. 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 benutten om weer verdere stappen te kunnen zetten.

Bij dit jaarverslag is tevens de jaarrekening 2017 gevoegd. Het jaarverslag en de jaarrekening zijn zoveel mogelijk ingericht volgens de Accountantsrichtlijn RJ 650 voor Fondsenwervende instellingen.

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

Den Haag, juni 2018

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 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 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 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 NFIX*

*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 NFIX 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.<sup>[1][SEP]</sup>
- De onderzoekers checken met name de botvorming. Om precies te zijn worden dexascans gedaan, zodat ze heel precies weten hoe de bolvormig verloopt.<sup>[1][SEP]</sup>
- 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. Dit centrum 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 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.

## 4.3 Onderzoeksmeeting oktober 2017

Op 7 oktober 2017 heeft er een onderzoeksmeeting plaatsgevonden onder leiding van professor Rajesh V. Thakker (Universiteit van Oxford, Oxford, UK) en prof. Raoul C. Hennekam (Academisch Medisch Centrum, Amsterdam, Nederland). Hierbij waren ook gedragsdeskundigen aanwezig en deskundige onderzoekers uit Italië (Malan-syndroom) en Australië die raakvlakken hebben met het MSS-onderzoek. Op deze manier is verbinding gelegd tussen de onderzoekers en zijn over en weer kennis en resultaten uitgewisseld. De resultaten van deze onderzoeksmeeting en de opzet van het huidige onderzoeksprogramma zijn gedeeld met de families tijdens het parallel lopende MSS Family Weekend in Valkenburg.



## 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 2017 is één nieuwe familie door middel van de informatie op onze website en vervolgens met goede ondersteuning uit het netwerk snel tot een juiste diagnose gekomen en meteen via het MSS Family Weekend in contact gekomen met andere families.

Ook bij de voorbereidingen voor het MSS Family Event zijn weer contacten gelegd met de families wereldwijd. Families zijn uitgenodigd om naar dit Event te komen en aan families is gevraagd of ze nog andere zaken nodig hebben vanuit de stichting MSS.

Eind 2017 zijn kinderen met MSS bekend in; Nederland (3), België (1), Noorwegen (1) Duitsland(2) Canada (1) USA (15) UK (6), Ierland (1), Israël (2), Frankrijk (4), Brazilië (1), Spanje (2), Mexico (1), Paraguay(1), Kroatië (1) Rusland (1), Zweden (2).

### 5.2. MSS Family Event

Eén van de hoogtepunten van 2017 was het MSS Family Event van 6 t/m 9 oktober 2017. Een lange voorbereiding is hieraan vooraf gegaan. De inventarisatie bij families van de meest passende datum, het aanstellen van een coördinator (weddingplanner) voor de voorbereiding, het maken van een passend programma, een groot deel van 2017 is hier de volle aandacht voor geweest. Negen families zijn naar het weekend gekomen. Bijzonder om te vermelden dat één echtpaar net de diagnose MSS voor hun zoon had gekregen en ondanks dat hun zoon nog in het ziekenhuis verbleef, toch naar Nederland kwam omdat ze heel graag andere families wilden ontmoeten. Ook hierin hebben we weer nadrukkelijk ervaren hoe belangrijk het is en blijft om ontmoetingen te faciliteren.

Tijdens het weekend is ook een onderzoeksmeeting georganiseerd. Hierover is meer te lezen in hoofdstuk 4. Doordat de onderzoeksmeeting parallel was georganiseerd met het Family Weekend, kon de unieke kans worden benut dat onderzoekers en familie elkaar konden ontmoeten.

### 5.3. Informatievoorziening

In 2017 is een patiëntenversie zorgstandaard uitgegeven, zowel in Nederlandse als in Engelse taal (zie voor uitgebreidere toelichting 5.4). Verder is een A4 gemaakt met daarin de doelstellingen van de Stichting MSS en de beleidskeuzes voor de jaren 2017-2019. Dit document is verspreid onder de families en vrienden van de stichting MSS rondom het 10-jarig jubileum van de stichting.

In 2017 is aan 28 families informatiemateriaal verstuurd over MSS. In de meeste gevallen betrof dit de verzending van diverse exemplaren van de nieuwe Engelstalige editie van de patiëntenversie zorgstandaard.





Verder is ook een kookboek gemaakt met bijdragen van vele families wereldwijd. Dit kookboek is een mix van persoonlijke verhalen van families, algemene informatie over MSS, informatie over onderzoek naar MSS en informatie over de weg die de afgelopen 10 jaar is afgelegd. Dit boek kan behulpzaam zijn bij het op een laagdrempelige manier onder de aandacht brengen van MSS bij een breder publiek.

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. Dit zal de internationale vindbaarheid groter maken en levert daarmee een positieve bijdrage aan de vergroting van het totale netwerk van families met MSS.

Bij alle nieuwe documenten en herziening van de website is de nieuwe huisstijl gebruikt. Geleidelijk zullen we de “oude” huisstijl uitfaseren. Dit doen we op een natuurlijke manier, bij het drukken van nieuwe edities of het opzetten van nieuwe initiatieven, zodat hiervoor nauwelijks specifiek hierop gerichte kosten behoeven te worden gemaakt.

## 5.4 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. In 2017 is deze patiëntenversie ook vertaald en gepubliceerd in de Engelse taal. Daarna hebben de families wereldwijd meerdere exemplaren van deze Engelse vertaling ontvangen om deze voor henzelf te gebruiken en te kunnen delen binnen hun netwerk. De patiëntenversie zorgstandaard is zeer goed ontvangen. Er zijn vanuit enkele families vragen gekomen om deze uitgave ook in andere talen te publiceren, waarbij Portugees en Spaans de belangrijkste zijn. De Nederlandse en Engelse vertaling zijn in digitale vorm gepubliceerd op de website en op WaihonaPedia.

## 5.5 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. In 2017 is daarom samen met het AMC-expertisecentrum gewerkt aan de toepassing binnen WaihonaPedia van vragenlijsten die uiteindelijk leiden tot betere informatie over MSS. Door deze vragenlijsten vanuit WaihonaPedia aan te bieden, beschikt de familie zelf over de gegevens en kunnen deze data door de familie zelf worden gebruikt in allerlei andere situaties. Bijvoorbeeld bij een gepersonaliseerde (internationale) alarmkaart of als bron van basisinformatie bij andere (medische) consulten. De vertaling van



papieren vragenlijsten in een digitale vorm duurde langer dan vooraf aangenomen, waardoor de daadwerkelijke toepassing hiervan is uitgesteld tot 2018.



## 6. Fondsenwerving

Zonder financiële middelen kan de stichting haar doelstellingen niet realiseren. Goede fondswerving is daarmee cruciaal. In 2017 hebben in dit kader de volgende activiteiten plaatsgevonden:

### 6.1. Giften en particuliere inzamelingsacties

In 2017 zijn verschillende fondswervingsacties geweest. Het jaar begon met de Zeldzame Nieuwjaarsduik in Kijkduin. Een andere grote actie is de Family Obstacle Run in Nijmegen.

Tenslotte ontving de stichting rond de publiciteit van het 10-jarig bestaan vele giften.

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 105 per 31 december 2017 (vorig jaar: 112). 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. MSS Family Obstacle Run

Het is 9 september 2017. Harde wind en af en toe flinke regen. Maar niets weerhoudt maar liefst 82 ouders en kinderen om klaar te staan voor de Family Obstacle Run in Nijmegen. Omdat zij zich verbonden voelen met Joas en zijn familie en samen zoveel mogelijk geld op willen halen voor onderzoek naar MSS. De deelnemers hebben zich laten sponsoren door familie, vrienden, bekenden uit hun eigen netwerk. Als één grote familie gaan ze over en onder hindernissen door, door modder en water en komen uitgeput maar voldaan over de finish. Het is gelukt! En met een prachtige opbrengst van ruim € 8.500 voor onderzoek naar MSS.

### 6.4. Jubileum 10 jaar Stichting MSS

Precies op 15 december 2017 bestond de stichting MSS 10 jaar. En daar hebben we een groot en feestelijk evenement van gemaakt!

Stichting MSS heeft alle vrienden van MSS, families, betrokkenen die de afgelopen jaren van betekenis zijn geweest uitgenodigd bij CORPUS in Leiden. MSS heeft voor die dag een uniek educatief programma ontwikkeld in samenwerking met CORPUS. Daarbij kregen we medewerking van artsen en onderzoekers die betrokken zijn bij MSS. Alle gasten kregen een reis door de mens aangeboden, waarbij tegelijkertijd voorlichting werd gegeven over alles wat we te weten zijn gekomen over het Marshall-Smith syndroom.

Aansluitend was er onderlinge ontmoeting in de prachtige foyer van Corpus onder het genot van een hapje en een drankje. Hierbij waren ook enkele toespraken vanuit het bestuur van CORPUS en van Nederlandse en Duitse ouders.

Dit evenement was enerzijds bedoeld om iedereen te bedanken die op wat manier dan ook heeft bijgedragen aan datgene wat stichting MSS kan betekenen in het leven van families. Daarnaast was het een prachtige gelegenheid om voor een wat breder publiek meer inzicht te geven in wat een leven met MSS betekent.



## 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 is afgerond in de zomer van 2017.



## 7. Financiële cijfers

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

ACTIVA		31-12-2017	31-12-2016
		€	€
<b>Vorderingen</b>			
Interest		11	153
Overige vorderingen		-	1.770
		<u>11</u>	<u>1.923</u>
		-----	-----
<b>Liquide middelen</b>	<b>7.7</b>	81.204	83.459
		-----	-----
<b>Totaal activa</b>		<u>81.215</u>	<u>85.382</u>





PASSIVA	31-12-2016	31-12-2015
	€	€
<b>Reserves</b>	<b>7.7</b>	
<i>Reserves</i>		
Bestemmingsreserves	73.490	58.464
	-----	-----
<b>Fondsen</b>		
Bestemmingsfondsen	5.000	4.800
	-----	-----
<b>Voorzieningen</b>		
Voorziening onderzoek	-	17.646
	-----	-----
<b>Schulden (kortlopend)</b>		
Overige schulden	2.725	4.473
	-----	-----
<b>Totaal passiva</b>	<b>81.215</b>	<b>85.382</b>
	=====	=====



## 7.2 Staat van baten en lasten

	Realisatie 2017	Begroting 2017	Realisatie 2016
	€	€	€
<b><u>BATEN</u></b>			
Baten van particulieren	30.812	25.000	23.749
Baten van bedrijven	10.000	-	
Baten van subsidies van overheden	4.419	4.430	53.307
Baten van organisaties zonder winststreven	44.875	44.875	
<b>Totaal baten</b>	<b>90.106</b>	<b>74.305</b>	<b>77.056</b>
<b><u>LASTEN</u></b>			
<b>Besteed aan de doelstelling</b>			
Onderzoek	9.632	5.000	5.000
Lotgenotencontact	22.367	21.415	3.581
Belangenbehartiging / jubileum	9.253	7.070	75
Voorlichting	16.474	16.390	23.222
Vertalingen	-	-	3.581
Zorgstandaard	12.219	9.230	15.200
			49.968
<b>Wervingskosten</b>	<b>3.696</b>	<b>2.000</b>	<b>-</b>
<b>Kosten van beheer en administratie</b>	<b>338</b>	<b>500</b>	<b>228</b>
<b>Som van de lasten</b>	<b>73.980</b>	<b>61.605</b>	<b>50.195</b>
<b>Saldo voor financiële baten en lasten</b>	<b>16.126</b>	<b>12.700</b>	<b>28.860</b>
<b>Saldo financiële baten en lasten</b>	<b>-146</b>	<b>-</b>	<b>25</b>
<b>Saldo baten en lasten</b>	<b>15.980</b>	<b>12.700</b>	<b>26.885</b>



## 7.3 Resultaatbestemming

	Realisatie 2017	Realisatie 2016
	€	€
<b>Bestemming aan reserves</b>		
Bestemmingsreserve onderzoek	15.780	14.964
Bestemmingsreserve (informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging)	-	19.557
	-----	-----
<b>Bestemming aan fondsen</b>		
Bestemmingsfondsen	200	4.800
	-----	-----
<b>Vrijval overige schulden</b>		
Overige schulden	-	-12.436
	-----	-----
<b>Totaal resultaat</b>	15.980	26.885
	=====	=====



## 7.4 Overzicht lastenverdeling

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



<u>Doelstellingen</u>		<u>Werving</u>	<u>Beheer</u>		
Voorlichting	Werving	Beheer & administratie	Totaal 2017	Begroot 2017	Totaal 2016
€	€	€	€	€	€
-	-	-	-	-	5.000
-	-	-	-	-	3.581
-	-	-	-	-	15.200
-	-	-	-	-	2.888
-	-	-	-	-	75
-	-	-	-	-	22.222
-	-	-	-	-	-
-	-	-	-	-	356
					50.323

**Doelbestedingspercentage van de baten:**

Bestedingen aan doelstellingen/totale baten 77,6% 79,5% 65,2%

**Doelbestedingspercentage van de lasten:**

Bestedingen aan doelstellingen/totale lasten 94,5% 95,9% 99,5%

**Wervingspercentage**

Wervingskosten/totale geworven baten 4,1% 2,7% 0%

**Beheer en administratie**

Kosten beheer & administratie/totale lasten 0,5% 0,8% 0,3%





## 7.6 Waarderingsgrondslagen

### Algemene grondslagen

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

	2017	2016
	€	€
<b><u>Liquide middelen</u></b>		
Bank rekening courant	6.023	41.411
Bank spaarrekening	75.181	42.048
	<u>81.204</u>	<u>83.459</u>

De liquide middelen zijn vrij opneembaar.

### Reserves

#### **Bestemmingsreserve onderzoek**

Saldo per begin	38.899	23.935
Resultaatbestemming	15.780	14.964
	<u>53.934</u>	<u>38.899</u>

Balans per 31 december

Deze middelen zijn bestemd voor onderzoek.

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

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

Balans per 31 december

Deze middelen zijn bestemd voor informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging.

Van 2009 tot en met 2018 is een instellingssubsidie toegekend door Fonds PGO.

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



## 7.7 Toelichting op de balans (vervolg)

	2017	2016
	€	€
<b><u>Fondsen</u></b>		
<b>Bestemmingsfonds</b>		
Saldo per begin	4.800	-
Dotatie boekjaar	5.000	4.800
Vrijval boekjaar	-4.800	
Balans per 31 december	<u>5.000</u>	<u>4.800</u>

Het verloop van de bestemmingsfondsen is als volgt weer te geven

	Saldo 1-1-2017	Ontvangen fondsen	Bestede fondsen	Saldo 31-12-2017
	€	€	€	€
Innovatiefonds zorgverzekeraars (tbv patiëntenversie zorgstandaard)	4.800		-4.800	-
Zorgstandaard (vertalingen)	-	5.000	-	5.000
Saldo	<u>4.800</u>	<u>5.000</u>	<u>-4.800</u>	<u>5.000</u>





	2017	2016
	€	€
<b><u>Vorzieningen</u></b>		
<b>Voorziening onderzoek</b>		
Saldo per begin	17.646	117.646
Dotatie boekjaar	-	-
Onttrekking boekjaar	17.646	100.000
Balans per 31 december	-	17.646

De voorziening betrof 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 is betaald bij 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. Dit onderzoek loopt door tot ultimo 2018.

## **Vorderingen**

Interest	11	153
Overige vorderingen	-	1.770
Balans per 31 december	11	1.923





## 7.8 Toelichting op de staat van baten en lasten

	Realisatie 2017	Begroting 2017	Realisatie 2016
	€	€	€
<b>BATEN</b>			
<b>Baten van particulieren</b>			
Donaties	30.812	25.000	23.749
	<u>30.812</u>	<u>25.000</u>	<u>23.749</u>
<b>Baten van bedrijven</b>			
Donaties	10.000	-	-
	<u>10.000</u>	<u>-</u>	<u>-</u>
<b>Baten van subsidies van overheden</b>			
Fonds PGO	44.875	44.875	33.307
	<u>44.875</u>	<u>44.875</u>	<u>33.307</u>
<b>Baten van andere organisaties zonder winststreven</b>			
Innovatiefonds Zorgverzekeraars	4.419	4.430	20.000
Bijdrage VSOP	-	-	500
	<u>4.419</u>	<u>4.430</u>	<u>20.500</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 directeur-bestuurder van de Nederlandse Stichting voor het Gehandicapte Kind (NSGK). Henk-Willem studeerde Fiscale Economie aan de Universiteit Maastricht. Hij startte na zijn studie als belastingadviseur maar na 8 jaar maakte hij de overstap naar het onderwijs. Eerst als docent en manager bedrijfsvoering en vervolgens als plaatsvervangend rector op de GSG Leo Vroman. In 2016 was hij adjunct-directeur van 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 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. Momenteel werkt Otto als zelfstandig adviseur in de zorgsector.

Otto heeft geheel 2017 de functie van directeur van de Stichting vervuld. Hij heeft in 2017 betaalde werkzaamheden voor de Stichting verricht. Dit betreft projectwerkzaamheden die door de overheid (Fonds PGO) en het Nationaal Fonds Zorgverzekeraars worden gesubsidieerd. In 2017 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 2017 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 2017 één keer bij elkaar geweest. Daarnaast is er twee keer vergaderd via Skype.

## 8.4. Vooruitblik 2018 (en volgende jaren)

In 2018 en volgende jaren wil het bestuur gevolg geven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2017-2019. 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 onderzoeksoplossingen
2. Families sterker maken:
  - a. Digitale ontmoetingen en delen tussen families



- b. Live ontmoetingen en delen tussen families
  - 3. Middelen beschikbaar:
    - a. In 5 landen wordt aan fundraising gedaan
    - b. 50 vrienden erbij in NL (van 120 naar 170), 100 erbij internationaal (van 0 naar 100)
    - c. Externe fondsen dragen bij aan doel Stichting MSS
  - 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://www.marshallsmith.org/images/Beleidsplan\\_MSS\\_2017-2019\\_Ned.pdf](https://www.marshallsmith.org/images/Beleidsplan_MSS_2017-2019_Ned.pdf).