



**MARSHALL-SMITH SYNDROME
RESEARCH FOUNDATION**

JAARVERSLAG 2018

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

's GRAVENHAGE



1. Voorwoord

Met trots presenteren wij het jaarverslag van 2018 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.

We kijken terug op een jaar waarin we volop hebben ingezet op fondsenwerving voor het onderzoek naar MSS dat plaatsvindt in Oxford. We zijn dankbaar voor de vele giften die in dit kader zijn ontvangen. Verder is er het afgelopen jaar weer op verschillende manieren contact geweest met families wereldwijd en is beschikbare informatie gedeeld. In dit kader zijn er ook weer stappen gezet in de toepassingsmogelijkheden van WaihonaPedia, hierover leest u meer in dit jaarverslag.

Bij dit jaarverslag is tevens de jaarrekening 2018 gevoegd. Het jaarverslag en de jaarrekening zijn zoveel mogelijk ingericht volgens de Accountantsrichtlijn RJ 650 (rjk c2 voor kleine fondsenwervende instellingen).

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

Den Haag, juni 2019

Drs. Gertjan Kamps
voorzitter



2. Algemene informatie

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

Doelstelling

De stichting heeft ten doel:

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

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

Adresgegevens

Oeverbiesstraat 20 | 2448 WP Den Haag | (070) 3356956

Rabobank: NL83 RABO 0140 3511 59

info@marshallsmith.org | www.marshallsmith.org

ANBI

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



3. Wat is MSS?

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

De oorzaak van MSS is tot op heden onbekend. Er is nog te weinig adequate medische informatie over dit ernstige syndroom. 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 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 voor 2019 ruim 102 duizend euro beschikbaar gesteld voor dit vervolgonderzoek!

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.^{[1][SEP]}
- De onderzoekers checken met name de botvorming. Om precies te zijn worden dexascans gedaan, zodat ze heel precies weten hoe de bolvormig verloopt.^{[1][SEP]}
- 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 expertisecentrum is onderdeel van AECO (Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen) dat op 3 juli 2018 officieel geopend werd. Dit centrum is er voor alle kinderen met het Marshall-Smith syndroom in Nederland en wereldwijd. Als expertisecentrum bundelen zij de kennis over het syndroom, en ondersteunen en adviseren de patiënten, hun families en hun behandelend artsen.

Diensten/kwalificaties expertisecentrum:

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

Onderzoekscentrum:

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

5. Lotgenotencontact en informatievoorziening

5.1. Lotgenotencontact

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

Als Stichting en ouders volgen we nauwlettend de verhalen en vragen op Facebook, zodat mogelijk belangrijke informatie kan worden meegenomen voor het verbeteren van de informatievoorziening en het onderzoek naar MSS. Indien gewenst, leggen we verbinding tussen families en het MSS-expertisecentrum in Amsterdam. Nieuwe gezinnen zijn heel blij dat er contact is met de Stichting MSS en de andere ouders. In 2018 hebben we ook voorbereidingen getroffen om via Waihonapedia veelgestelde vragen en ervaringen van families te delen om zo ook nieuwe kennis en informatie toe te voegen. Dit zullen we in 2019 vervolgen.

Ook bij de voorbereidingen voor het MSS Family Event 2019 zijn in het najaar van 2018 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 2018 zijn kinderen met MSS bekend in; Nederland (3), België (1), Noorwegen (1) Duitsland(2) Canada (1) USA (16) 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

Het laatste kwartaal van 2018 zijn de voorbereidingen gestart voor het MSS Family Event 2019. De opzet hiervan zal vergelijkbaar zijn met 2017. Families zijn benaderd en uitgenodigd, daarnaast zijn ook contacten gelegd met onderzoekers en het UMC/AMC Expertisecentrum, zij zullen ook een bijdrage leveren en voor families aanspreekbaar zijn tijdens dit weekend.

5.3. Informatievoorziening

De website marshallsmith.org had tot nu toe altijd twee belangrijke doelen: bedoeld voor informatie aan families en bedoeld voor fondsenwerving. In 2018 is gestart met het uit elkaar halen van deze twee functionaliteiten. Er is een nieuw platform joinmss.com opgericht, dat geheel in het teken staat van fondsenwerving voor onderzoek naar MSS. Via dit platform worden allerlei fondswervende acties gedeeld, zoals sponsorlopen of een kajaktocht.

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 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 past de mogelijkheden van WaihonaPedia toe in haar werkprocessen.

Vanuit de Stichting participeren we actief in de verdere ontwikkeling van Waihonapedia. In 2019 zullen we het gebruik van Waihonapedia nader introduceren tijdens het Family Weekend en daarna samen met de families bekijken en ervaren wat het ons kan opleveren als het gaat om het verzamelen van meer kennis en het delen van informatie.

6. Fondsenwerving

Zonder financiële middelen kan de stichting haar doelstellingen niet realiseren. Goede fondswerving is daarmee cruciaal. In 2018 hebben in dit kader de volgende activiteiten plaatsgevonden:

6.1. Giften en particuliere inzamelingsacties

In 2018 zijn verschillende fondswervingsacties geweest. Klein en grote acties. In juni gingen Peter en Henk-Willem kajakken van het Westland naar Londen. In juni gingen Peter en Henk-Willem kajakken van het Westland naar Londen. Een zware 6-daagse tocht over zee en de Thames. Het leverde een fantastische opbrengst op van ruim 25.000 euro waardoor als totale opbrengst van de dan toe opgehaalde middelen een cheque van 80.000 euro aangeboden aan prof. Thakker. Team Redevco liep de Dam-tot-Dam loop voor MSS. Daarnaast kregen we van Redevco een grote gift naar aanleiding van kajaktocht van Peter en Henk-Willem.

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. JoinMSS

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

6.3. Vrienden van Stichting MSS

Vrienden (donateurs) van Stichting MSS hebben zich gecommitteerd aan jaarlijkse bijdragen van minimaal 25 euro. Het aantal vrienden (donateurs) is redelijk stabiel gebleven. Het aantal vrienden bedroeg 103 per 31 december 2018 (vorig jaar: 105). 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.

6.4. 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 is gebouwd in de periode 2016-2018.

7. Financiële cijfers

7.1 Balans per 31 december (na resultaatbestemming)

ACTIVA		31-12-2018	31-12-2017
		€	€
Vorderingen			
Interest		10	11
Overige vorderingen			-
		<u>10</u>	<u>11</u>
		-----	-----
Liquide middelen	7.7	161.810	81.204
		-----	-----
Totaal activa		<u>161.810</u>	<u>81.215</u>



PASSIVA		31-12-2018	31-12-2017
		€	€
Reserves	7.7		
<i>Reserves</i>			
Bestemmingsreserves		45.272	73.490
		-----	-----
Fondsen			
Bestemmingsfondsen		5.000	5.000
		-----	-----
Voorzieningen			
Voorziening onderzoek		102.048	-
		-----	-----
Schulden (kortlopend)			
Overige schulden		9.500	2.725
		-----	-----
Totaal passiva		<u>161.820</u>	<u>81.215</u>

7.2 Staat van baten en lasten

	Realisatie 2018	Begroting 2018	Realisatie 2017
	€	€	€
<u>BATEN</u>			
Baten van particulieren	35.318	30.000	30.812
Baten van bedrijven	39.835	50.000	10.000
Baten van subsidies van overheden	29.525	39.025	4.419
Baten van organisaties zonder winststreven	400	-	44.875
Totaal baten	105.079	119.025	90.106
<u>LASTEN</u>			
Besteed aan de doelstelling			
Onderzoek	102.048	100.000	9.632
Lotgenotencontact	10.494	27.750	22.367
Belangenbehartiging / jubileum	7.217	6.125	9.253
Voorlichting	11.627	15.150	16.474
Vertalingen	-	5.000	-
Zorgstandaard	-	-	12.219
	131.387	154.025	69.945
Wervingskosten	2.282	2.500	3.696
Kosten van beheer en administratie	343	350	338
Som van de lasten	134.011	156.875	73.980
Saldo voor financiële baten en lasten	-28.932	-37.850	16.126
Saldo financiële baten en lasten	-132	-190	-146
Saldo baten en lasten	-29.065	-38.040	15.980

7.3 Resultaatbestemming

	Realisatie 2018	Realisatie 2017
	€	€
Bestemming aan reserves		
Bestemmingsreserve onderzoek	-29.065	15.780
Bestemmingsreserve (informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging)	-	-
	-----	-----
Bestemming aan fondsen		
Bestemmingsfondsen	-	200
	-----	-----
Totaal resultaat	-29.065	15.980
	=====	=====

7.4 Overzicht lastenverdeling

Bestemming	Doelstellingen			
	Onderzoek	Zorg- standaard	Lotgenoten- contact	Belangen- behartiging
	€	€	€	€
Lasten				
Onderzoek	102.048	-	-	-
Jubileum	-	-	-	-
Vertalingen	-	-	-	-
Zorgstandaard	-	-	-	-
Lotgenotencontact	-	-	10.494	-
Belangenbehartiging	-	-	-	7.217
Voorlichting	-	-	-	-
Promotiekosten	-	-	-	-
Kantoor- en algemene kosten	-	-	-	-
Totaal lasten				

Doelstellingen		Werving	Beheer			
Voorlichting	Werving		Beheer & administratie	Totaal 2018	Begroot 2018	Totaal 2017
€	€	€	€	€	€	€
-	-	-	-	102.048	100.000	9.632
-	-	-	-	-	5.000	-
-	-	-	-	-	-	9.128
-	-	-	-	-	-	12.219
-	-	-	-	10.494	27.750	22.367
-	-	-	-	7.217	6.125	125
11.628	-	-	-	11.628	15.150	16.474
-	2.282	-	-	2.282	2.500	3696
-	-	343	-	343	350	338
				134.011	156.875	73,980

Doelbestedingspercentage van de lasten:

Bestedingen aan doelstellingen/totale lasten 98,0% 98,2% 95,6%

Wervingspercentage

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

Beheer en administratie

Kosten beheer & administratie/totale lasten 0,3% 0,2% 0,4%

7.6 Waarderingsgrondslagen

Algemene grondslagen

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

Algemene grondslagen van waardering

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

Vorderingen, liquide middelen, schulden en overlopende activa en passiva

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

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

Reserves en fondsen

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

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

Algemene grondslagen van resultaatbepaling

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

7.7 Toelichting op de balans

	2018	2017
	€	€
<u>Liquide middelen</u>		
Bank rekening courant	26.618	6.023
Bank spaarrekening	135.192	75.181
	<u>161.810</u>	<u>81.204</u>

De liquide middelen zijn vrij opneembaar.

Reserves

Bestemmingsreserve onderzoek

Saldo per begin	53.934	38.899
Resultaatbestemming	-29.065	15.780
	<u>24.869</u>	<u>53.934</u>

Balans per 31 december

Deze middelen zijn bestemd voor onderzoek.

Bestemmingsreserve informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging

Saldo per begin	19.557	19.557
Resultaatbestemming	-	-
Vrijval overige verplichtingen (geen terugbetalingsverplichting)	-	-
	<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 2019 is een instellingssubsidie toegekend door Fonds PGO.

De instellingssubsidies over de jaren 2009 tot en met 2017 zijn per heden definitief vastgesteld.

7.7 Toelichting op de balans (vervolg)

	2018	2017
	€	€
<u>Fondsen</u>		
Bestemmingsfondsen		
Saldo per begin	5.000	4.800
Dotatie boekjaar	-	5.000
Vrijval boekjaar	-	-4.800
Balans per 31 december	<u>5.000</u>	<u>5.000</u>

Het verloop van de bestemmingsfondsen is als volgt weer te geven

	Saldo 1-1-2018	Ontvangen fondsen	Bestede fondsen	Saldo 31-12-2018
	€	€	€	€
Zorgstandaard (vertalingen)	5.000	-	-	5.000
Saldo	<u>5.000</u>	<u>-</u>	<u>-</u>	<u>5.000</u>



	2018	2017
	€	€
<u>Voorzienen</u>		
Voorziening onderzoek		
Saldo per begin	-	17.646
Dotatie boekjaar	102.048	-
Onttrekking boekjaar	-	-17.646
Balans per 31 december	102.048	-

De voorziening betref in 2017 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.

In 2018 is 90.000 GBP aan de voorziening toegevoegd 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. Dit onderzoek loopt door tot ultimo 2019.

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 2018	Begroting 2018	Realisatie 2017
	€	€	€
BATEN			
Baten van particulieren			
Donaties	35.318	30.000	30.812
	<u>35.318</u>	<u>30.000</u>	<u>30.812</u>
	<u><u>35.318</u></u>	<u><u>30.000</u></u>	<u><u>30.812</u></u>
Baten van bedrijven			
Donaties	39.836	50.000	10.000
	<u>39.836</u>	<u>50.000</u>	<u>10.000</u>
	<u><u>39.836</u></u>	<u><u>50.000</u></u>	<u><u>10.000</u></u>
Baten van subsidies van overheden			
Fonds PGO	29.525	39.025	44.875
	<u>29.525</u>	<u>39.025</u>	<u>44.875</u>
	<u><u>29.525</u></u>	<u><u>39.025</u></u>	<u><u>44.875</u></u>
Baten van andere organisaties zonder winststreven			
Innovatiefonds Zorgverzekeraars	-	-	4.419
Bijdrage VSOP	400	-	-
	<u>400</u>	<u>-</u>	<u>4.419</u>
	<u><u>400</u></u>	<u><u>-</u></u>	<u><u>4.419</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 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 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 regioverslaggever bij diverse dagbladen. In 2001 stapte hij over naar persbureau GPD, waar hij als algemeen en politiek verslaggever reportages in binnen- en buitenland maakte. In 2009 zei Rudi de journalistiek vaarwel om als (crisis)woordvoerder aan de slag te gaan. Na werkgevers Leene Communicatie en het Verbond van Verzekeraars, maakte hij in de zomer van 2018 de overstap naar de Rijksoverheid en werkt hij als woordvoerder van de minister van Landbouw, Natuur en Voedselkwaliteit (LNV). Naast zijn werk voor de stichting MSS is Rudi maatschappelijk actief voor de missionaire commissie Oog voor de Buurt van de Bethlehemkerk-gemeente in Den Haag.

Pamela Hahn (1979) - Internationaal bestuurslid (informeel)

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

In 2004 werd haar dochter Maya geboren met het Marshall-Smith syndroom.

Otto Mak (1973) - Directeur

Otto Mak is Technisch Bedrijfskundige met langdurige ervaring in de Zorgsector. Na zijn studie Technische Bedrijfskunde aan de Universiteit Twente (1991-1996) startte hij in de bemiddeling van technisch personeel. In 2003 maakte hij de overstap naar de Zorgsector, eerst bij Vierstroom als teammanager in een verzorgingshuis, vervolgens van 2005-2010 bij dezelfde organisatie als adviseur Zorglogistiek en Bedrijfsvoering, met als specialisatie thuiszorg. Van 2010-2015 werkte Otto bij De Drie Notenboomen. Als formulemanager van deze franchiseorganisatie heeft hij hier bijgedragen aan de ontwikkeling van de zorgformules Herbergier en Thomashuizen. Sinds 2018 is Otto Operationeel Directeur van franchiseorganisatie Home Instead Thuiservice Nederland, een organisatie die zich richt op persoonlijke dienstverlening aan senioren op het gebied van niet-medische thuiszorg.

Otto heeft geheel 2018 de functie van directeur van de Stichting vervuld. Hij heeft in 2018 betaalde werkzaamheden voor de Stichting verricht. Dit betreft projectwerkzaamheden die door de overheid (Fonds PGO) en het Nationaal Fonds Zorgverzekeraars worden gesubsidieerd. In 2018 heeft hij in totaal 83 gewerkte uren gedeclareerd voor een totaalbedrag van € 7.938,- 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 2018 heeft het bestuur gevolg gegeven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2017-2019.

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 2018 één keer bij elkaar geweest. Daarnaast is er één keer vergaderd via Skype.

8.4. Vooruitblik 2019 (en volgende jaren)

In 2019 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
 - i. In 2019 willen we een vertaling hiervan in tenminste 3 andere talen realiseren;
 - 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
 - i. Zowel via Facebook maar ook via de nieuwe mogelijkheden van Waihona-Pedia die we in 2019 breder onder de aandacht van families willen brengen en samen met hen de toepassingsmogelijkheden willen verkennen en waar mogelijk gaan toepassen.
 - b. Live ontmoetingen en delen tussen families
 - i. In september 2019 zal hiertoe weer een MSS Family Weekend worden georganiseerd, toegankelijk voor alle families met MSS wereldwijd.
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.

Begroting 2019

	Begroting 2019
	€
<u>BATEN</u>	
Baten van particulieren	30.000
Baten van bedrijven	20.000
Baten van subsidies van overheden	40.000
Baten van organisaties zonder winststreven	45.000
	<hr/>
Totaal baten	135.000
	<hr/> <hr/>
<u>LASTEN</u>	
Besteed aan de doelstelling	
Onderzoek	105.000
Lotgenotencontact	38.000
Belangenbehartiging / jubileum	13.375
Voorlichting	3.625
Vertalingen	5.000
Zorgstandaard	
	<hr/>
	165.000
	<hr/>
Wervingskosten	4.000
Kosten van beheer en administratie	800
	<hr/>
Som van de lasten	169.800
	<hr/>
Saldo voor financiële baten en lasten	-34.800
	<hr/> <hr/>
Saldo financiële baten en lasten	-200
	<hr/>
Saldo baten en lasten	-35.000
	<hr/> <hr/>