



**MARSHALL-SMITH SYNDROME
RESEARCH FOUNDATION**

JAARVERSLAG 2019

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

's GRAVENHAGE

1. Voorwoord

Met trots presenteren wij het jaarverslag van 2019 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 het MSS Family Weekend in De Kindervallei een prachtig hoogtepunt was. De waarde van onderlinge ontmoeting van families en het delen van kennis en ervaring wordt tijdens zo'n weekend volop zichtbaar. Tijdens dit weekend waren ook artsen en wetenschappers aanwezig om vragen te beantwoorden, hun studies te presenteren en onderling ideeën uit te wisselen. We zijn enorm blij met hun bijdrage en betrokkenheid.

Verder is ook in 2019 weer volop ingezet op fondsenwerving voor het onderzoek naar MSS dat plaatsvindt in Oxford. We zijn enorm dankbaar voor de vele giften die in dit kader zijn ontvangen. Het afgelopen jaar is 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.

We zijn dankbaar voor wat we als stichting hebben mogen bijdragen in het afgelopen jaar en gaan daar ook de komende jaren graag mee door.

Dit jaarverslag is gemaakt in de periode dat wereldwijd het Covid-19 virus het dagelijks leven van families op zijn kop zet. Juist in deze periode zien we nog sterker de onschatbare waarde van verbinding tussen families en het delen van ervaringen. Het is van groot belang dat de stichting MSS hieraan haar bijdrage blijft leveren.

Bij dit jaarverslag is tevens de jaarrekening 2019 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 2020

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 studies zijn gestart in 2013 en wordt geleid door professor Rajesh V. Thakker (Universiteit van Oxford, Oxford, UK) en prof. Raoul C. Hennekam (Amsterdam UMC, 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 2019 gefinancierd: *Developing Mouse Models for Studying*



Pathogenesis and Pharmacological Clues in Marshall-Smith Syndrome. Het ZZF en de Stichting MSS hebben ruim 102 duizend euro beschikbaar gesteld voor dit onderzoek.

In 2020 hebben we 46.000 GBP beschikbaar gesteld voor het eerste halfjaar van het (vervolg)onderzoek *Developing induced pluripotent stem cells for pathobiological studies and pharmacological treatment of Marshall-Smith Syndrome.* Om het vervolg ook na 1 juli 2020 mogelijk te maken proberen Stichting MSS en ZZF verdere middelen in te zamelen.

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

Wat wordt onderzocht?

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

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

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

4.2. Expertisecentrum

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

Diensten/kwalificaties expertisecentrum:

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



Onderzoekscentrum:

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

5. Lotgenotencontact en informatievoorziening

5.1. Lotgenotencontact

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

Als Stichting en ouders volgen we nauwlettend de verhalen en vragen op Facebook, zodat mogelijk belangrijke informatie kan worden meegenomen voor het verbeteren van de informatievoorziening en het onderzoek naar MSS. Indien gewenst, leggen we verbinding tussen families en het MSS-expertisecentrum in Amsterdam. Nieuwe gezinnen zijn heel blij dat er contact is met de Stichting MSS en de andere ouders. In 2019 hebben we binnen Waihonapedia een digitale plek ingericht waar veelgestelde vragen en ervaringen van families kunnen worden gedeeld om op deze manier ook nieuwe kennis en informatie toe te voegen. In 2020 zullen we dit stapsgewijs gaan introduceren bij families en gezamenlijk ervaren wat dit gaat opleveren.

Ook bij de voorbereidingen voor het MSS Family Event 2019 is veel contact geweest met de families wereldwijd. Families zijn uitgenodigd om naar dit Event te komen, er is ondersteuning geboden om families te ontzorgen bij de reis en het verblijf en aan families is gevraagd of ze nog andere zaken nodig hebben vanuit de stichting MSS.

Eind 2019 zijn kinderen met MSS bekend in; Nederland (3), België (1), Noorwegen (1) Duitsland(2) Canada (1) USA (17) UK (6), Ierland (1), Israël (2), Frankrijk (4), Brazilië (1), Spanje (2), Mexico (1), Paraguay(1), Kroatië (1) Rusland (1), Zweden (2), Italië (1).

5.2. MSS Family Event

Van 27 september tot en met 30 september 2019 vond alweer het 6^e MSS Family Weekend plaats. Negen families waren naar de prachtige locatie “De Kindervallei” in Valkenburg gekomen en hebben daar genoten van een geheel verzorgd weekend met een programma waarin onderlinge ontmoeting, ontspannen, ervaringsverhalen delen en kennis delen centraal stonden.

Tijdens dit weekend was ook een ruime vertegenwoordiging van artsen en onderzoekers aanwezig die betrokken zijn bij onderzoek naar MSS of betrokken zijn het MSS Expertisecentrum (AECO).

Tijdens dit hele weekend was een groep vrijwilligers aanwezig om de families te ondersteunen in de breedste zin van het woord, door bijvoorbeeld te ondersteunen bij de zorg voor hun kind, door aandacht te hebben voor de broers en zussen, door het koken of schoonmaken voor hun rekening te nemen. Het belang van deze vrijwilligers is onvoorstelbaar groot. We zijn enorm dankbaar voor hun inzet en hun betrokkenheid!

5.3. Informatievoorziening

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

Verder wordt de facebookgroep goed gebruikt voor onderlinge informatievoorziening tussen families. Waar nodig wordt hier vanuit de stichting MSS bijgesprongen en worden individuele vragen

beantwoord op opgevolgd, bijvoorbeeld door verbinding te realiseren met andere experts of door het opsturen van informatie zoals de patiëntenversie van de zorgstandaard.

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 liep van begin 2016 t/m midden 2019.

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

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

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

Vanuit de Stichting participeren we actief in de verdere ontwikkeling van Waihonapedia. Eind 2018 en in 2019 is binnen het project via diverse klankbordbijeenkomsten met de projectpartners afgesproken om na de projectfase door te gaan met het gebruik van Waihonapedia. De verschillende PGO's, waaronder ook stichting MSS, hebben via een abonnementstarief toegang tot Waihonapedia en gaan in 2019 en 2020 verder met de invulling van de mogelijkheden van dit platform. Tijdens het Family Weekend in 2019 is Waihonapedia nader geïntroduceerd de aanwezige families. De komende periode gaan we de ontwikkelingen van Waihonapedia actief volgen en bekijken en ervaren wat het ons kan opleveren als het gaat om het verzamelen van meer kennis en het delen van informatie.

5.5 Vertaling patiëntenversie Zorgstandaard

In 2019 is de patiëntenversie van de Zorgstandaard vertaald in het Frans. Daarmee is deze editie nu beschikbaar in het Nederlands, Engels, Frans, Spaans en Portugees.

5.6 Malan Foundation

In 2019 heeft de stichting MSS enkele keren contact gehad met de in dat jaar opgerichte internationale Malan Foundation, opgericht vanuit de USA. De reden voor dit contact is dat het Malan syndroom en MSS op het gebied van onderzoek veel verwantschap hebben: er wordt onderzoek gedaan naar het zelfde NFIX-gen. Vanuit stichting MSS hebben we aangeboden om begin 2020 een ontmoetingsdag te organiseren voor Nederlandse families met Malan. Het doel hiervan is om Nederlandse Malan-families aan elkaar te verbinden en hen te helpen om zichzelf te organiseren. Hierbij kan de kennis en ervaring die de stichting MSS hierover heeft opgedaan deze ouders helpen om een goede start te maken. Verder hebben we met de internationale Malan Foundation afgesproken om elkaar op de hoogte te houden van onderzoek naar MSS en Malan en te onderzoeken hoe we hierin de komende jaren samen kunnen werken om een maximale impact te bereiken.

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 2019 zijn verschillende fondswervingsacties geweest. Kleine en grote acties.

Het jaar begon goed op 28 februari 2019 met een door het bedrijf PSR georganiseerd indoor beachvolleybaltoernooi. Met deze sportieve activiteit behaalde deze mooie groep mensen een opbrengst van maar liefst 4.342,96 euro voor MSS.



In samenwerking met sportschool Crossfit Immersive gingen we met grote groep enthousiastelingen de strijd aan met de modder tijdens de Joinmss Strong Viking Run. Een geweldige opbrengst van ruim 15.000 euro was het resultaat.



Als onderdeel van het benefietevenement “Maya voor MSS”, overhandigden de communicatiekinderen in Oberelsbach in Duitsland symbolisch een cheque van 550 euro voor hun donatie aan de MSS Research Foundation. De kinderen geven deze donatie grotendeels uit hun geschenken voor hun 1e heilige communie.

In maart heeft Basisschool Drakensteyn in Enschede samen met Joinmss een obstakelrun georganiseerd. Een zeer uitdagend parcours werd uitgezet in de school en in het sportcomplex bij de school. Alle groepen deden mee, zo was er een speciaal parcours voor de kleutergroepen én voor de groepen 3 t/m 8. Dit heeft geresulteerd in prachtige opbrengst van ruim 5.900 euro! zie link [video](#) ->



Thomas Skillington, de trotse oom van Alfie, is eind 2019 een campagne gestart onder de naam “10k4mss” in de UK om geld in te zamelen. Thomas: “Ik heb besloten geld in te zamelen voor de MSS Research Foundation, omdat de kwaliteit van leven voor mensen met MSS alleen zal verbeteren als we het onderzoek blijven financieren. De stichting neemt een speciale plaats in mijn hart in en omdat MSS zo zeldzaam is, is het moeilijk om geld in te zamelen. Daarom ben ik van plan om de komende twee jaar voor het volgende familie-evenement 10K in te zamelen.” Deze actie loopt dus ook in 2020 door.

Van diverse giftgevers werden verder 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 104 per 31 december 2019 (vorig jaar: 103). 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.

7. Financiële cijfers

7.1 Balans per 31 december (na resultaatbestemming)

ACTIVA		31-12-2019	31-12-2018
		€	€
Vorderingen			
Interest			10
Overige vorderingen		5.000	-
		<u>5.000</u>	<u>10</u>
		-----	-----
Liquide middelen	7.7	104.515	161.801
		-----	-----
Totaal activa		<u>109.515</u>	<u>161.820</u>



PASSIVA		31-12-2019	31-12-2018
		€	€
Reserves	7.7		
<i>Reserves</i>			
Bestemmingsreserves		45.732	45.272
		-----	-----
Fondsen			
Bestemmingsfondsen		-	5.000
		-----	-----
Vorzieningen			
Voorziening onderzoek		53.000	102.048
		-----	-----
Schulden (kortlopend)			
Overige schulden		10.784	9.500
		-----	-----
Totaal passiva		<u>109.515</u>	<u>161.820</u>

7.2 Staat van baten en lasten

	Realisatie 2019	Begroting 2019	Realisatie 2018
	€	€	€
<u>BATEN</u>			
Baten van particulieren	36.048	30.000	35.318
Baten van bedrijven	16.036	20.000	39.835
Baten van subsidies van overheden	34.216	45.000	29.525
Baten van organisaties zonder winststreven	5.000	40.000	400
Totaal baten	91.300	135.000	105.079
<u>LASTEN</u>			
Besteed aan de doelstelling			
Onderzoek	56.362	105.000	102.048
Lotgenotencontact	19.327	13.375	10.494
Belangenbehartiging / jubileum	1.770	3.625	7.217
Voorlichting	13.119	28.000	11.627
Zorgstandaard	4.322	5.000	-
	94.900	165.000	131.387
Wervingskosten	945	4.000	2.282
Kosten van beheer en administratie	349	800	343
Som van de lasten	96.195	169.800	134.011
Saldo voor financiële baten en lasten	-4.895	-34.800	-28.932
Saldo financiële baten en lasten	-173	-200	-132
Saldo baten en lasten	-5.069	-35.000	-29.065

7.3 Resultaatbestemming

	Realisatie 2019	Realisatie 2018
	€	€
Bestemming aan reserves		
Bestemmingsreserve onderzoek	-69	-29.065
Bestemmingsreserve (informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging)	-	-
	-----	-----
Bestemming aan fondsen		
Bestemmingsfondsen	-5.000	-
	-----	-----
Totaal resultaat	-5.069	-29.065
	=====	=====

7.4 Overzicht lastenverdeling

Bestemming	Doelstellingen			
	Onderzoek	Zorg- standaard	Lotgenoten- contact	Belangen- behartiging
	€	€	€	€
Lasten				
Onderzoek	56.362	-	-	-
Zorgstandaard	-	4.322	-	-
Lotgenotencontact	-	-	19.327	-
Belangenbehartiging	-	-	-	1.770
Voorlichting	-	-	-	-
Malan lotgenotencontact	-	-	-	-
Promotiekosten	-	-	-	-
Kantoor- en algemene kosten	-	-	-	-
Totaal lasten	56.362	4.322	19.327	1.770

Doelstellingen		Werving	Beheer			
Voorlichting	Werving		Beheer & administratie	Totaal 2019	Begroot 2019	Totaal 2018
€	€	€	€	€	€	€
-	-	-	-	56.362	105.000	102.048
-	-	-	-	4.322	5.000	-
-	-	-	-	19.327	28.000	10.494
-	-	-	-	1.770	13.375	7.217
13.119	-	-	-	13.119	3.625	11.628
0	-	-	-	0	10.000	2.282
-	945	-	-	945	4.000	2.282
-	-	350	350	350	800	343
13.119	945	350		96.195	169.800	134.011

Doelbestedingspercentage van de lasten:

Bestedingen aan doelstellingen/totale lasten 98,7% 98,0%

Wervingspercentage

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

Beheer en administratie

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

7.6 Waarderingsgrondslagen

Algemene grondslagen

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

Algemene grondslagen van waardering

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

Vorderingen, liquide middelen, schulden en overlopende activa en passiva

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

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

Reserves en fondsen

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

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

Algemene grondslagen van resultaatbepaling

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

7.7 Toelichting op de balans

	2019	2018
	€	€
<u>Liquide middelen</u>		
Bank rekening courant	19.315	26.618
Bank spaarrekening	85.200	135.192
	<u>109.515</u>	<u>161.810</u>

De liquide middelen zijn vrij opneembaar.

Reserves

Bestemmingsreserve onderzoek

Saldo per begin		53.934
Resultaatbestemming		-29.065
	<u> </u>	<u>24.869</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 2020 is een instellingssubsidie toegekend door Fonds PGO.

De instellingssubsidies over de jaren 2009 tot en met 2018 zijn per heden definitief vastgesteld.

7.7 Toelichting op de balans (vervolg)

	2019	2018
	€	€
<u>Fondsen</u>		
Bestemmingsfondsen		
Saldo per begin	5.000	5.000
Dotatie boekjaar	-	-
Vrijval boekjaar	-5.000	-
Balans per 31 december	-	5.000

Het verloop van de bestemmingsfondsen is als volgt weer te geven

	Saldo 1-1-2019	Ontvangen fondsen	Bestede fondsen	Saldo 31-12-2019
	€	€	€	€
Zorgstandaard (vertalingen)	5.000	-	-5.000	-
Saldo	5.000	-	-5.000	-



	2019	2018
	€	€
<u>Vorzieningen</u>		
Voorziening onderzoek		
Saldo per begin	102.048	-
Dotatie boekjaar	53.000	102.048
Onttrekking boekjaar	-102.048	-
Balans per 31 december	<u>53.000</u>	<u>102.048</u>

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.

In 2019 is 45.000 GBP (53.000 EUR) toegevoegd voor het vervolgonderzoek *Marshall-Smith Syndrome: Pathobiological studies and developing pharmacological agents for treatment*. Dit betreft het eerste deel van het onderzoeksjaar. Het tweede halfjaar kan pas gefinancierd worden na voldoende fondsenwervende inkomsten.

Vorderingen

Interest	-	11
Overige vorderingen	-	-
Balans per 31 december	<u>-</u>	<u>11</u>

7.8 Toelichting op de staat van baten en lasten

	Realisatie 2019	Begroting 2019	Realisatie 2018
	€	€	€
BATEN			
Baten van particulieren			
Donaties	36.048	30.000	35.318
	<u>36.048</u>	<u>30.000</u>	<u>35.318</u>
	<u><u>36.048</u></u>	<u><u>30.000</u></u>	<u><u>35.318</u></u>
Baten van bedrijven			
Donaties	16.036	20.000	39.836
	<u>16.036</u>	<u>20.000</u>	<u>39.836</u>
	<u><u>16.036</u></u>	<u><u>20.000</u></u>	<u><u>39.836</u></u>
Baten van subsidies van overheden			
Fonds PGO	34.216	45.000	29.525
	<u>34.216</u>	<u>45.000</u>	<u>29.525</u>
	<u><u>34.216</u></u>	<u><u>45.000</u></u>	<u><u>29.525</u></u>
Baten van andere organisaties zonder winststreven			
Bijdrage VSOP	-	-	400
Bijdrage Fonds Kind & Handicap	5.000	-	-
	<u>5.000</u>	<u>-</u>	<u>400</u>
	<u><u>5.000</u></u>	<u><u>-</u></u>	<u><u>400</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 (het Gehandicapte Kind). 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. Zijn zoon Joas (2006) heeft het Marshall-Smith syndroom.

Drs. Jan Kadijk (1968) - Algemeen bestuurslid

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

Rudi Buis (1980) - Algemeen bestuurslid

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

Pamela Hahn (1979) - Internationaal bestuurslid (informeel)

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

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

Otto Mak (1973) - Directeur

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

Otto heeft geheel 2019 de functie van directeur van de Stichting vervuld. Hij heeft in 2019 betaalde werkzaamheden voor de Stichting verricht. Dit betreft projectwerkzaamheden die door de overheid (Fonds PGO) en het Nationaal Fonds Zorgverzekeraars worden gesubsidieerd. In 2019 heeft hij in totaal 168 gewerkte uren gedeclareerd voor een totaalbedrag van € 12.197,- 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 2019 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 heeft in 2019 één keer vergaderd via een skype meeting.

8.4. Vooruitblik 2020 (en volgende jaren)

In 2020 wil het bestuur gevolg gegeven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2020-2022. 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



- i. Zowel via Facebook maar ook via de nieuwe mogelijkheden van Waihona-Pedia die we in 2020 en 2021 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 2021 zal weer een MSS Family Weekend worden georganiseerd, toegankelijk voor alle families met MSS wereldwijd. De realisatie hiervan is sterk afhankelijk van de wereldwijde ontwikkelingen rondom het Corona-virus.
- 3. Middelen beschikbaar:
 - a. In 5-10 landen wordt aan fundraising gedaan
 - b. 50 vrienden erbij in NL (van 100 naar 150), 100 erbij internationaal (van 0 naar 100)
 - c. Externe fondsen dragen bij aan doel Stichting MSS
 - d. Jaarlijks € 100.000 beschikbaar voor onderzoek.
- 4. Wereldwijd:
 - a. In 10 landen over meerdere continenten 'ambassadeurs' van MSS
 - b. Stichting MSS is actief op een nieuw continent: Azië, Australië of Afrika

Het beleidsplan op 1 A4 met strategieën en acties is te vinden via de volgende link: https://marshallsmith.org/images/Beleidsplan_MSS_2017-2019_Ned.pdf

Begroting 2020

	Begroting 2020
	€
<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
Totaal baten	135.000

LASTEN

Besteed aan de doelstelling

Onderzoek	105.000
Lotgenotencontact	38.000
Belangenbehartiging / jubileum	13.375
Voorlichting	3.625
Vertalingen	5.000
Zorgstandaard	
	165.000

Wervingskosten	4.000
Kosten van beheer en administratie	800

Som van de lasten	169.800
Saldo voor financiële baten en lasten	-34.800

Saldo financiële baten en lasten	-200
Saldo baten en lasten	-35.000
	=====