



**MARSHALL-SMITH SYNDROME  
RESEARCH FOUNDATION**

## **JAARVERSLAG 2020**

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

**'s GRAVENHAGE**



## 1. Voorwoord

Met trots presenteren wij het jaarverslag van 2020 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 zeer bewogen jaar, waarin de Covid-19 pandemie wereldwijd haar invloed had. Voor kinderen met MSS en hun families bracht dit veel extra uitdagingen met zich mee omdat vele dagelijkse voorzieningen waar de kinderen gebruik van maken, tijdelijk hun deuren sloten of op zijn minst met aangepaste schema's werkten. Veel families hebben ervaren hoe ingewikkeld en hoe kwetsbaar de organisatie van het dagelijks leven van hun kind kan zijn en hoeveel energie het kost om dit iedere dag weer voor mekaar te krijgen.

Het afgelopen jaar is weer op verschillende manieren contact geweest met families wereldwijd en is beschikbare informatie gedeeld. 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.

2020 was ook het jaar waarin we uitkeken naar het tweejaarlijkse MSS Family Weekend in De Kindervallei. Vanwege alle beperkingen is al vroeg in het jaar besloten om dit Family Weekend te annuleren. De waarde van dit weekend is onomstreden en alle voorbereidingen zijn er nu op gericht om dit in juni 2022 te organiseren.

We zijn enorm dankbaar voor de vele giften die in 2020 zijn ontvangen voor het onderzoek naar MSS dat plaatsvindt in Oxford.

Bij dit jaarverslag is tevens de jaarrekening 2020 gevoegd. Het jaarverslag en de jaarrekening zijn zoveel mogelijk ingericht volgens de Accountantsrichtlijn RJ 650 (rjk c2 voor kleine fondsenwerende instellingen).

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

Den Haag, juni 2021

Drs. Gertjan Kamps  
voorzitter



## 2. Algemene informatie

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

### Doelstelling

De stichting heeft ten doel:

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

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

### Adresgegevens

Oeverbiesstraat 20 | 2448 WP Den Haag | (070) 3356956  
Rabobank: NL83 RABO 0140 3511 59  
[info@marshallsmith.org](mailto:info@marshallsmith.org) | [www.marshallsmith.org](http://www.marshallsmith.org)

### ANBI

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



### 3. Wat is MSS?

Het Marshall-Smith syndroom is een zeer zeldzame genetische aandoening. Wereldwijd zijn er maar enkele tientallen kinderen die 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 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 (emeritaat, Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland).

### 4.3. Lopend onderzoek

In 2020 hebben we 46.000 GBP beschikbaar gesteld voor het eerste halfjaar van het (vervolg)onderzoek "Marshall-Smith Syndrome: Pathobiological studies and developing pharmacological



agents for treatment” Vanwege een onderbreking van het onderzoek in 2020 ten gevolge van de Covid-19 pandemie is de periode van het onderzoek verlengd tot 30 september 2021. Om het vervolg ook na 2021 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 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 is binnen Waihonapedia een digitale plek ingericht waar veelgestelde vragen en ervaringen van families kunnen worden gedeeld om op deze manier ook nieuwe kennis en informatie toe te voegen. Veel families maken ook in 2020 vooralsnog vooral gebruik van de besloten facebookgroep om hun vragen en hun ervaringen te delen.

Sinds juni 2020 is Linda van de Wetering gestart als communicatiemedewerker en contactpersoon voor de community. De contacten met families zijn geïntensiveerd waar dat gewenst was en Linda biedt ondersteuning bij het beantwoorden van vragen. Verder is ze gestart met de voorbereidingen om vanaf 2021 te komen tot een regelmatige digitale nieuwsbrief voor alle bekende families wereldwijd.

Begin 2020 zijn we gestart met de voorbereidingen van het MSS Familyweekend in 2021. Maar vanwege de Covid-19 pandemie zijn deze voorbereidingen opgeschort in afwachting van de ontwikkelingen. Inmiddels is het besluit genomen om het MSS Familyweekend 2021 te verplaatsen naar 2022.

Eind 2020 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 (3), Mexico (1), Paraguay(1), Kroatië (1) Rusland (1), Zweden (3), Italië (1), Slovenië (1).

### 5.2. MSS Family Event

Een belangrijke tweejaarlijkse mijlpaal in de onderlinge ontmoeting van families is het MSS Family Weekend, dat één keer in de twee jaar plaatsvindt en inmiddels is dit prachtige event al zes keer georganiseerd. In 2020 zijn de voorbereidingen gestart voor organisatie van dit weekend in 2021, maar vanwege de wereldwijde Covid-19 pandemie is besloten om dit weekend te verplaatsen naar juni 2022. Van 27 september tot en met 30 september 2019 vond alweer het 6<sup>e</sup> MSS Family Weekend plaats. In dit voor families geheel verzorgde weekend staan onderlinge ontmoeting, ontspannen, ervaringsverhalen delen en kennis delen centraal.

### 5.3. Informatievoorziening

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



In 2020 is gestart met de ontwikkeling van een hoofdpagina met kerninformatie over MSS in meer talen. Deze pagina's bevatten bovendien enkele filmpjes over MSS met ondertiteling in deze andere talen. De website is nu naast het Nederlands en Engels ook beschikbaar in Arabisch, Chinees (Mandarijn), Duits, Frans, Italiaans, Portugees, Russisch en Spaans. Op deze manier kunnen we wereldwijd nog beter gevonden worden.

Verder wordt de facebookgroep goed gebruikt voor onderlinge informatievoorziening tussen families. Waar nodig wordt hier vanuit de stichting MSS bijgesprongen en worden individuele vragen beantwoord of opgevolgd, bijvoorbeeld door verbinding te realiseren met andere experts of door het opsturen van informatie zoals de patiëntenversie van de zorgstandaard.

#### 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. In 2020 is het gebruik en doorontwikkeling van dit platform met behulp van nieuwe financiering voortgezet.

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.

De verschillende PGO's, waaronder ook stichting MSS, hebben via een abonnementstarief toegang tot Waihonapedia en zijn in 2020 allemaal verder gegaan met de invulling van de mogelijkheden van dit platform. De stichting MSS zal zich de komende periode met name richten op toepassing van "Ask the expert", waarbij de vele vragen die families via de besloten Facebookgroep aan elkaar stellen en de antwoorden die elkaar worden gegeven, worden gebundeld in overzichtelijk geordende vragen en antwoorden, waarbij antwoorden van families onderling en antwoorden vanuit professionals uit het netwerk (o.a. Amsterdam UMC Expertisecentrum) samenkomen.

#### 5.5 Patiëntenversie Zorgstandaard

De "patiëntenversie" van de Zorgstandaard is beschikbaar in het Nederlands, Engels, Frans, Spaans en Portugees. Deze patiëntenversie is ook in 2020 actief aangeboden aan de ons bekende families en aan nieuw aangemelde families.

#### 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 de stichting MSS hebben we op zaterdag 1 februari 2020 een ontmoetingsdag georganiseerd voor Nederlandse families met Malan. Het doel hiervan was 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. Tijdens deze ontmoetingsdag waren 5 families aanwezig. Daarnaast was er vertegenwoordiging



MARSHALL-SMITH SYNDROME  
RESEARCH FOUNDATION

vanuit het Amsterdam UMC Expertisecentrum en vanuit het bestuur van de stichting MSS. We kijken terug op een mooie en zinvolle dag, die vanuit de aanwezige ouders enorm gewaardeerd is. Met de internationale Malan Foundation hebben we 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. De stichting heeft verschillende bronnen van waaruit deze financiële middelen worden ontvangen:

### 6.1. Giften en particuliere inzamelingsacties

We zijn blij met de vele giften die we ook in 2020 weer hebben ontvangen, zowel van particulieren als van ondernemers.



We zien verder een toename van particuliere inzamelingsacties vanuit families buiten Nederland. Dit past goed bij de doelstelling van de stichting om de fondsenwerving te verbreden naar haar internationale context.

Van diverse giftgevers werden verder giften ontvangen, variërend van 5 tot 2.500 euro. We zijn blij met elk bedrag dat we mogen ontvangen!

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 ook in 2020 en 2021 door.

De voor 2020 geplande Mudrun in samenwerking met sport-school Crossfit Immersive kon in 2020 vanwege alle beperkende maatregelen helaas niet doorgaan. Deze uitgestelde uitdaging staat nu in september 2021 op de agenda.

Het jaar 2021 is alvast weer goed begonnen voor wat betreft de particuliere inzamelingsacties. Ruben en Henk-Willem Laan gingen op nieuwjaarsdag de ijskoude zee in voor hun nieuwjaarsduik voor MSS en haalden daarmee een mooi bedrag op als start van de fondsenwerving van 2021.





## 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](http://www.joinmss.com) gelanceerd. Hierop kunnen actievoerders een fondsenwervende 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 mogelijk geld in te zamelen voor onderzoek en lotgenotencontact mogelijk te blijven maken.

Zie [www.joinmss.com](http://www.joinmss.com)

## 6.3. Vrienden van Stichting MSS

Vrienden (donateurs) van Stichting MSS hebben zich gecommitteerd aan jaarlijkse bijdragen van minimaal 25 euro en de stichting ontvangt regelmatig extra giften van hen. Het aantal vrienden (donateurs) is stabiel gebleven. Het aantal vrienden bedroeg 104 per 31 december 2020. 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, informatievoorziening en belangenbehartiging bekostigd.

## 7. Financiële cijfers

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

ACTIVA		31-12-2020	31-12-2019
		€	€
<b>Vorderingen</b>			
Interest		9	-
Overige vorderingen		2.936	5.000
		<u>2.945</u>	<u>5.000</u>
		-----	-----
<b>Liquide middelen</b>	7.7	156.667	104.515
		-----	-----
<b>Totaal activa</b>		<u>159.607</u>	<u>109.515</u>





PASSIVA		31-12-2020	31-12-2019
		€	€
<b>Reserves</b>	7.7		
<i>Reserves</i>			
Bestemmingsreserves		74.623	45.732
		-----	-----
<b>Fondsen</b>			
Bestemmingsfondsen		-	-
		-----	-----
<b>Voorzoningen</b>			
Voorziening onderzoek		53.000	53.000
		-----	-----
<b>Schulden (kortlopend)</b>			
Overige schulden		31.984	10.784
		-----	-----
Totaal passiva		<u>159.607</u>	<u>109.515</u>

## 7.2 Staat van baten en lasten

	Realisatie 2020	Begroting 2020	Realisatie 2019
	€	€	€
<b><u>BATEN</u></b>			
Baten van particulieren	21.397	25.000	36.048
Baten van bedrijven	4.000	5.000	16.036
Baten van subsidies van overheden	20.875	42.075	34.216
Baten van organisaties zonder winststreven		55.000	5.000
<b>Totaal baten</b>	<b>46.272</b>	<b>127.075</b>	<b>91.300</b>
<b><u>LASTEN</u></b>			
<b>Besteed aan de doelstelling</b>			
Onderzoek	-	105.000	56.362
Lotgenotencontact	2.858	13.700	19.327
Belangenbehartiging / jubileum	1.407	3.625	1.770
Voorlichting	13.634	26.750	13.119
Zorgstandaard	-	-	4.322
	<b>16.934</b>	<b>149.075</b>	<b>94.900</b>
<b>Wervingskosten</b>	-	<b>4.000</b>	<b>945</b>
<b>Kosten van beheer en administratie</b>	<b>227</b>	<b>800</b>	<b>349</b>
<b>Som van de lasten</b>	<b>17.161</b>	<b>153.875</b>	<b>96.195</b>
<b>Saldo voor financiële baten en lasten</b>	<b>29.111</b>	<b>-26.800</b>	<b>-4.895</b>
<b>Saldo financiële baten en lasten</b>	<b>-219</b>	<b>-190</b>	<b>-173</b>
<b>Saldo baten en lasten</b>	<b>28.892</b>	<b>-26.990</b>	<b>-5.069</b>

### 7.3 Resultaatbestemming

	Realisatie 2020	Realisatie 2019
	€	€
<b>Bestemming aan reserves</b>		
Bestemmingsreserve onderzoek	29.857	-69
Bestemmingsreserve (informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging)	-965	-
	-----	-----
<b>Bestemming aan fondsen</b>		
Bestemmingsfondsen	-	-5.000
	-----	-----
<b>Totaal resultaat</b>	<b>28.892</b>	<b>-5.069</b>
	=====	=====

#### 7.4 Overzicht lastenverdeling

Bestemming	Doelstellingen			
	Onderzoek	Zorg- standaard	Lotgenoten- contact	Belangen- behartiging
	€	€	€	€
<b>Lasten</b>				
Onderzoek	0	-	-	-
Zorgstandaard	-	0	-	-
Lotgenotencontact	-	-	1.893	-
Belangenbehartiging	-	-	-	1.407
Voorlichting	-	-	-	-
Malan lotgenotencontact	-	-	965	-
Promotiekosten	-	-	-	-
Kantoor- en algemene kosten	-	-	-	-
<b>Totaal lasten</b>			<b>2.858</b>	

Doelstellingen		Werving	Beheer			
Voorlichting	Werving		Beheer & administratie	Totaal 2020	Begroot 2020	Totaal 2019
€	€	€	€	€	€	€
-	-	-	-	-	105.000	56.362
-	-	-	-	-	-	4.322
-	-	-	-	1.893	11.700	19.327
-	-	-	-	1.407	3.625	1.770
13.634	-	-	-	13.634	26.750	13.119
-	-	-	-	965	2.000	0
-	0	-	-	-	4.000	945
-	-	800	800	227	800	350
13.634		800	800	17.161	153.875	96.195

**Doelbestedingspercentage van de lasten:**

Bestedingen aan doelstellingen/totale lasten 98,7% 98,7% 96,9%

**Wervingspercentage**

Wervingskosten/totale geworven baten 0,0% 1,0% 3,1%

**Beheer en administratie**

Kosten beheer & administratie/totale lasten 1,3% 0,3% 0,5%



## 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

	2020	2019
	€	€
<b><u>Liquide middelen</u></b>		
Bank rekening courant	71.452	19.315
Bank spaarrekening	85.210	85.200
	<u>156.662</u>	<u>109.515</u>

De liquide middelen zijn vrij opneembaar.

### Reserves

#### **Bestemmingsreserve onderzoek**

Saldo per begin	26.175	26.244
Resultaatbestemming	29.857	-69
	<u>56.032</u>	<u>26.175</u>

Deze middelen zijn bestemd voor onderzoek.

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

Saldo per begin	19.557	19.557
Resultaatbestemming	-	-
Vrijval overige verplichtingen (geen terugbetalingsverplichting)	-965	-
	<u>18.591</u>	<u>19.557</u>

Deze middelen zijn bestemd voor informatievoorziening, lotgenotencontact en belangenbehartiging.

Van 2009 tot en met 2021 is een instellingssubsidie toegekend door Fonds PGO.

De instellingssubsidies over de jaren 2009 tot en met 2020 zijn per heden definitief vastgesteld.



7.7 Toelichting op de balans (vervolg)

	2020	2019
	€	€
<b><u>Fondsen</u></b>		
<b>Bestemmingsfonds</b>		
Saldo per begin	-	5.000
Dotatie boekjaar	-	-
Vrijval boekjaar	-	-5.000
Balans per 31 december	-	-



	2020	2019
	€	€
<b><u>Voorzieningen</u></b>		
<b>Voorziening onderzoek</b>		
Saldo per begin	53.000	102.048
Dotatie boekjaar	-	53.000
Onttrekking boekjaar	-	-102.048
Balans per 31 december	53.000	53.000

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 een deel van het onderzoeksjaar 2020. Het vervolg kan gefinancierd worden bij voldoende fondsenwervende inkomsten. In 2020 is vanwege de corona-pandemie het onderzoek uitgesteld naar eerste helft van 2021.

**Vorderingen**

Interest	9	-
Overige vorderingen	2.936	5.000
Balans per 31 december	2.945	-

## 7.8 Toelichting op de staat van baten en lasten

	Realisatie 2020	Begroting 2020	Realisatie 2019
	€	€	€
<b>BATEN</b>			
<b>Baten van particulieren</b>			
Donaties	21.397	25.000	36.048
	<u>21.397</u>	<u>25.000</u>	<u>36.048</u>
	=====	=====	=====
<b>Baten van bedrijven</b>			
Donaties	4.000	5.000	16.036
	<u>4.000</u>	<u>5.000</u>	<u>16.036</u>
	=====	=====	=====
<b>Baten van subsidies van overheden</b>			
Fonds PGO	20.875	42.075	34.216
	<u>20.875</u>	<u>42.075</u>	<u>34.216</u>
	=====	=====	=====
<b>Baten van andere organisaties zonder winststreven</b>			
Bijdrage Fonds Kind & Handicap	-	-	5.000
	<u>-</u>	<u>-</u>	<u>5.000</u>
	=====	=====	=====



## 8. Bestuur

### 8.1. Bestuursleden

Op dit moment bestaat het bestuur van de Stichting MSS (Marshall-Smith Syndrome) Research Foundation uit de volgende personen:

Drs. Gertjan Kamps, KNO arts (1974) - Voorzitter

Gertjan is KNO-arts in het SJG Weert ziekenhuis. In 2000 rondde hij zijn studie geneeskunde (Master of Medicine) af aan de Maastricht University. Sinds 2014 is hij naast KNO-arts ook voorzitter van de Vereniging Medische Staf van het SJG Weert.

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

Henk-Willem is sinds 1 januari 2017 directeur-bestuurder van Stichting het Gehandicapte Kind, (voorheen NSGK) te Amsterdam. Henk-Willem studeerde van 1994 tot en met 1998 Fiscale Economie aan de Universiteit Maastricht. Daarna was hij acht jaar werkzaam als belastingadviseur. Over de periode 2006 tot en met 2015 was hij achtereenvolgens docent, manager bedrijfsvoering en schoolleider. In 2016 was hij adjunct-directeur bedrijfsvoering van de Junis Kinderopvang. Henk-Willem heeft zich de afgelopen jaren ingezet voor diverse maatschappelijke organisaties. 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 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 2020 de functie van directeur van de Stichting vervuld. Hij heeft in 2020 betaalde werkzaamheden voor de Stichting verricht. Dit betreft projectwerkzaamheden die door de het Ministerie van VWS (Fonds PGO) worden gesubsidieerd. In 2020 heeft hij in totaal een bedrag van € 4.283,40 gedeclareerd 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 2020 heeft het bestuur gevolg gegeven aan de uitvoering van het beleid zoals voorgenomen in het beleidsplan 2020-2022.

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 2020 één keer vergaderd via een Zoom meeting.

## 8.4. Vooruitblik 2021 (en volgende jaren)

In 2021 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 onderzoeksopties
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 ook in 2021 en 2022 breed onder de aandacht van families



willen brengen en samen met hen de toepassingsmogelijkheden willen benutten.

- b. Live ontmoetingen en delen tussen families
  - i. In 2022 zal weer een MSS Family Weekend worden georganiseerd, toegankelijk voor alle families met MSS wereldwijd. Oorspronkelijk stond dit weekend gepland voor september 2021, maar vanwege de wereldwijde ontwikkelingen rondom het Corona-virus is dit verplaatst naar 2022. Uiteraard ook nu weer onder voorbehoud van de mogelijkheden.
3. Middelen beschikbaar:
  - a. In 5-10 landen wordt aan fundraising gedaan
  - b. Tenminste 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](https://marshallsmith.org/images/Beleidsplan_MSS_2017-2019_Ned.pdf)



Begroting 2021

	Begroting 2021
	€
<b><u>BATEN</u></b>	
Baten van particulieren	25.000
Baten van bedrijven	5.000
Baten van subsidies van overheden	44.975
Baten van organisaties zonder winststreven	10.000
<b>Totaal baten</b>	<b>84.975</b>
<b><u>LASTEN</u></b>	
<b>Besteed aan de doelstelling</b>	
Onderzoek	55.000
Lotgenotencontact	23.650
Belangenbehartiging / jubileum	3.125
Voorlichting	20.200
	101.975
<b>Wervingskosten</b>	2.000
<b>Kosten van beheer en administratie</b>	500
<b>Som van de lasten</b>	<b>104.475</b>
<b>Saldo voor financiële baten en lasten</b>	<b>-19.500</b>
<b>Saldo financiële baten en lasten</b>	<b>-215</b>
<b>Saldo baten en lasten</b>	<b>-19.715</b>