

BELEIDSPLAN 2014 / 2017

MSS RESEARCH FOUNDATION



Voorwoord

Graag presenteren wij u het 4e beleidsplan van de MSS Research Foundation (MSSRF) sinds de oprichting in 2007. Wij zijn dankbaar dat er velen zijn die de stichting een warm hart toedragen en zien dat de inspanningen door en voor de stichting direct een positief gevolg hebben voor de kinderen met het MSS en hun familie.

Het beleid voor de komende periode wordt in dit beleidsplan beschreven vanuit vier hoofdthema's.

Wat is MSS?

Het Marshall-Smith syndroom is een zeer zeldzame ziekte, die de groei en ontwikkeling beïnvloedt. Het wordt gekenmerkt door een snelle en abnormale ontwikkeling van de botten in de kinderleeftijd, ademhalingsmoeilijkheden door een nauwe keel en neus en een vertraagde neurologische ontwikkeling. Er is verder vaak sprake van oog- en oorproblemen.

1) Wetenschappelijk onderzoek en zorgstandaard

Het ontwikkelen van een muismodel om de verstoorde botgroei in kinderen en jong volwassenen met het MSS te kunnen begrijpen is in Oxford gestart. Wij hopen dat dit model een goede basis wordt voor verdere studies naar het MSS. De stichting MSSRF is nauw betrokken bij de huidige studie en financiert de studie.

De zorgstandaard krijgt steeds meer vorm en wij verwachten dat eind 2014 de eerste versie beschikbaar is. Om de zorgstandaard internationaal toegankelijk te maken zal deze vertaald moeten worden in het Engels. Hiervoor en voor het onderhoud van de zorgstandaard zal een financiële oplossing gezocht worden.

2) Lotgenotencontact

De stichting brengt patiënten en families bij elkaar. Betrokkenheid creëert de mogelijkheid om elkaar tot steun te zijn en informatie te delen. Wij zoeken naar manieren om families met MSS kinderen eerder te vinden, zodat ondersteuning en informatievoorziening op alle mogelijke manieren zo snel mogelijk kan worden aangeboden.

3) Fondswerving

De stichting probeert specifieke subsidies te verkrijgen voor lotgenotencontact en informatievoorziening. De fondswerving met acties die op touw worden gezet om fondsen te werven in Nederland en daarbuiten zijn gericht om het verzamelen van middelen om wetenschappelijk onderzoek te steunen en te initiëren. Via fondswervingsacties kunnen lotgenoten, families en derden ook vormgeven aan hun betrokkenheid en concreet iets betekenen voor de stichting en daarmee voor de patiënten met het MSS.

4) Informatievoorziening en voorlichting

Ons doel is om de beschikbaarheid van informatie in meerdere talen te vergroten zodat families van patiënten eerder en sneller weten wat er tot nu toe bekend is over MSS en wat de stichting kan betekenen om het leven van deze families te verbeteren

Wat is het doel van de Stichting?

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

De stichting tracht haar doel onder meer te verwezenlijken door lotgenotencontact te bevorderen, het publiek te informeren over het MSS, zich in te zetten om de belangen van personen met het MSS te behartigen en onderzoek naar de oorzaak en behandeling van het 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.

Het bestuur van de Stichting Marshall Smith Research Foundation,

Den Haag, april 2014

Sonja Bracke (directeur, geen bestuurslid)

Gert-Jan Kamps (voorzitter)

Henk-Willem Laan (secretaris/penningmeester)

Wout Koelewijn

Jan Kadijk

Rudi Buis

Thema 1: Wetenschappelijk onderzoek

De Stichting MSS Research Foundation streeft met het doen van wetenschappelijk onderzoek een tweeledig doel na:

Ten eerste: inzicht verkrijgen in de ontwikkeling van de kinderen en de problemen die zij hebben.

Ten tweede: inzicht in het ontstaan van het MSS bij een kind en in de oorzaken van de problemen.

Het eerste gen dat geassocieerd is met het MSS is gevonden in 2010. Dit gen is genaamd NFIX. Na verder genetisch onderzoek is in 2013/2014 bekend geworden dat het NFIX gen is gevonden in bij alle kinderen die deelnemen aan het internationale onderzoek. Bij deze kinderen komen ook de uiterlijke kenmerken en de voor het MSS zo kenmerkende botgroei voor. Door de ontdekking van het NFIX gen zijn we duidelijk weer een stap verder in de ontrafeling van het MSS.

In Oxford vindt in 2013/2014 diepgaand onderzoek plaats naar botontwikkeling bij het MSS. In eerste instantie met een muismodel en later zal in het onderzoek ook cellen van kinderen met het MSS betrokken worden.

Voor de komende jaren zal de Stichting zich richten op het lopende wetenschappelijk onderzoek en de resultaten hiervan. Daarnaast richt de Stichting zich op identificatie van nieuwe onderzoekslijnen die gericht zijn op de problemen die kinderen en hun ouders ondervinden door het MSS. Ontwikkeling en gedrag bij het MSS zijn hierbij speerpunten en de praktische toepasbaarheid van onderzoek een uitgangspunt. We onderzoeken met name hoe gedragsonderzoek ingezet kan worden om te komen tot aanbevelingen tot verhoging van de kwaliteit van leven.

Internationale zorgstandaard

Het MSS is zeer zeldzaam en daardoor niet bekend bij behandelaars. Voor ouders is er daardoor sprake van een lange zoektocht naar de juiste diagnose, is er veelal ongecoördineerde en ontoereikende zorg en gebrek aan informatie. Door het ontwikkelen van een zorgstandaard voor MSS is het mogelijk om goede zorg voor kinderen met MSS te 'normeren'. In de zorgstandaard wordt medische inhoudelijke informatie samengebracht en beschreven en de ervaringskennis van ouders van en kinderen met het MSS verwerkt.

In samenwerking met de VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder –en Patiëntenorganisaties) wordt er sinds 2012 gewerkt aan de ontwikkeling van een professionele zorgstandaard voor het MSS. Voor deze zorgstandaard is een subsidie van Fonds PGO verkregen. Het bestuur streeft ernaar deze zorgstandaard na oplevering eind 2014 internationaal beschikbaar te stellen.

Nr.	Doelstelling	Gewenst resultaat	Actiehouder	Realisatie
1.1	Wetenschappelijk onderzoek	direct volgen van het onderzoek in Oxford	Henk-Willem	doorlopend 2014-2015
1.2	Wetenschappelijke onderzoek	identificeren van nieuwe onderzoeksgebieden	bestuur MSSRF	2014-2016
1.3	Onderzoek naar ontwikkeling en gedrag van kinderen met het MSS en toepasbaarheid in de praktijk		Henk-Willem en Sonja	2014-2015
1.4	Overleg met VSOP over beschikbaarheid zorgstandaard		Henk-Willem	2014
1.5	Eerste versie zorgstandaard besproken met ouders		Sonja	2014
1.6	Subsidievoorwaarden normen en evaluatiecriteria voor toekennen subsidies 2015 en eventuele samenwerking met andere patiënten-organisaties (Europese call)		Henk-Willem	2014-2016

Thema 2: Lotgenotencontact

Lotgenotencontact

Begin 2014 zijn er 38 gezinnen met een kind met het MSS bij de MSS Research Foundation bekend. Er is inmiddels een afgestemde lijst, maar nog niet met iedereen contact. De website van de stichting is nog steeds de belangrijkste weg voor een eerste contact met ouders van over de hele wereld wiens kind de diagnose MSS heeft gekregen. Opvallend hierbij is dat de diagnose niet altijd juist is. Door kortdurend contact met de specialist op het gebied van MSS kunnen deze ouders door de Stichting verder verwezen worden in hun zoektocht naar de juiste diagnose voor hun kind. Aan de ouders van de kinderen bij wie de diagnose wel juist is wordt praktische ondersteuning geboden in de vorm van contact met de specialist op het gebied van MSS en wordt het kind, indien de ouders dit wensen, opgenomen in de database voor MSS en in de lopende onderzoeken. Helaas lijkt het belang van het kind niet altijd voorop te staan, het is opvallend dat artsen in het buitenland veelal niet open staan voor contact met de specialist op het gebied van MSS. Door het handelen van mondige ouders en intensief contact met de contactpersoon van de stichting wordt informatie uitgewisseld en krijgt de juiste behandeling van het kind toch een kans. De Stichting doet er alles aan de kinderen in hun eigen land een goede behandeling voor de verschijnselen van het MSS te laten krijgen.

De besloten Facebook groep draagt sterk bij in het lotgenotencontact. Ieder nieuw gezin wordt toegelaten tot de groep en altijd hartverwarmend ontvangen. Het is ontroerend om te lezen dat de herkenning de ouders goed doet, zij voelen zich minder alleen door het contact en gesteund door de informatie die kan worden uitgewisseld. De gelijkenis tussen de kinderen is treffend. Daarnaast is de groep ook confronterend voor alle ouders; lief en leed wordt immers gedeeld. Tussen 2010 en 2014 zijn er vijf kinderen met het MSS overleden en dit raakt alle ouders enorm. De Facebook groep wordt ondersteunt en bijgehouden door een contactpersoon van het bestuur (Sonja) in samenwerking met een ouder uit de USA.

Family Event

Het bleek helaas niet mogelijk een Family Event in de USA te organiseren, de kinderen wonen daar ver uiteen en de financiën waren een te grote uitdaging. In 2013 is het derde Family Event wel in Nederland georganiseerd. Gedurende een lang weekend werd er in juni 2013 in Nederland informatie gegeven over de stand van zaken van het onderzoek naar het MSS. En er werd intensief informatie uitgewisseld tussen de ouders onderling en de ouders en de aanwezige artsen. Tevens is er onderzoek gedaan bij de nieuwe aanwezige kinderen en vervolgonderzoek afgenomen bij de kinderen die al bekend waren. Specifiek werd er ingezoomd op ontwikkeling en gedrag bij kinderen met het MSS en praktische tips gegeven. Iedereen is voldaan en gesterkt weer naar huis gegaan. De MSSRF is voornemens in 2015 wederom een Family Event te organiseren.

Het Family Event is een bijzondere mogelijkheid voor ouders en kinderen om elkaar te ontmoeten en te versterken

Nr.	Doelstelling	Gewenst resultaat	Actiehouder	Realisatie
2.1	Regelmatig internationaal informeren van ouders over ontwikkelingen onderzoek en zorgstandaard-	Facebook, telefoon en e-mail	Sonja	2014-2017
2.2	Een informatiebijeenkomst organiseren voor de Nederlandse ouders en kinderen met MSS	actuele informatie over de zorgstandaard voor MSS en het onderzoek naar MSS	Sonja	2014
2.3	Workshops organiseren voor de Nederlandse ouders- over aandoeningen en behandelingen en het leven met een kind met het MSS		Sonja	2014
2.2	Family Event 2015	Minimaal 10 gezinnen komen naar het MSS Family Event in juni 2015, bijeenkomst indien mogelijk in een ander land	Sonja	2014-2015
2.3	Opvang en ondersteuning van ouders van een nieuw aangemeld kind-	telefoon en e-mail	Sonja	2014-2017
2.4	Streven naar contact met iedere ouder waar ook ter wereld met een kind met het MSS	Facebook en e-mail	Sonja	2014-2017

Thema 3: Fondsenwerving

De belangrijkste doelstelling blijft: geld werven voor onderzoek. De MSS Research Foundation wil een fonds zijn dat een rol van betekenis kan spelen om baanbrekend onderzoek naar MSS mogelijk te maken en vervolgonderzoek te initiëren. In de afgelopen jaren kon al GBP 105.000 (ca. 130.000 euro) voor onderzoek ter beschikking gesteld worden. Inmiddels loopt de bestemmingsreserve op om vervolgonderzoek mogelijk te maken.

De afgelopen jaren is er qua fondswerving veel georganiseerd. Jaarlijks lijken met name de Nieuwjaarsduik en de kledingbeurs vaste momenten zijn die veel opbrengst genereren. In 2013 leverde de uitdagende fietstocht 'MSS Tour the Cure' een groot bedrag op voor het onderzoek in Oxford. Kleinschalige acties leveren iedere keer ook een deel van het geld op en deze blijft de Stichting dan ook stimuleren, net als de fondsenwerving acties in het buitenland.

Met verschillende kleine stichtingen en het Zeldzame Ziektenfonds wordt samengewerkt in het organiseren van fondswervingsactie rondom de Zeldzame Nieuwsjaarsduik. Het komende jaar wordt onderzocht of de acties kunnen worden uitgebreid met bijv. een MidZomerNachtWandeling.

De Stichting heeft 112 vrienden die ieder jaar een belangrijke financiële bijdrage leveren. De komende jaren zal het bestuur de schouders eronder zetten om meer vrienden te werven. Doelstelling is om in 2015 de grens van 150 vrienden te doorbreken.

De afgelopen jaren werd ook gebruik gemaakt van subsidiemogelijkheden voor patiënten activiteiten vanuit Fonds PGO. Fonds PGO heeft nieuw subsidiebeleid ontwikkeld. Het minimum subsidie bedrag is niet meer van toepassing en mag (alleen) worden ingezet voor voorlichting en lotgenotencontact. Voor 2014 is subsidie verkregen van Fonds PGO voor informatievoorziening en lotgenotencontact om gerichte informatie aan MSS families en verbondenen over het leven met het Marshall-Smith syndroom te verstrekken. Concreet kunnen met deze middelen informatiematerialen, informatiebijeenkomsten en digitale informatievoorziening geregeld worden.

De door Fonds PGO beschikbaar gestelde samenwerkingsvoucher van 18.000 euro per jaar is beschikbaar gesteld aan het samenwerkingsproject "Versterking van de Stem van de Patiënt". Het doel is een gezamenlijk platform te ontwikkelen waarmee kennis over zeldzame ziekten gedeeld kan worden. Vanwege de beperkte bestuurscapaciteit wordt er geen operationele inzet geleverd voor dit project.

Nr.	Doelstelling	Gewenst resultaat	Actiehouder	Realisatie
3.1	Organiseren Nieuwjaarsduik.	Opbrengst en Exposure.	Henk-Willem	2014
3.2	Stimuleren kleinschalige acties	Extra fondsen en betrokkenheid	Henk-Willem	2014-2017
3.3	Onderzoeken organisatie Zeldzame MidZomernachtWandeling	Extra fondsen	Henk-Willem	2015-2017
3.4	Stimuleren van fondswerving door ouders in het buitenland	Extra fondsen en betrokkenheid	Henk-Willem	2014-2015
3.5	Werving van vaste donateurs (Vrienden)	Meer dan 150 vrienden	Bestuur	2014-2017

Thema 4: Informatievoorziening en voorlichting

Het geven van voorlichting is een belangrijke doelstelling van de Stichting MSS Research. Deze voorlichting is in eerste instantie gericht op het informeren van nieuwe (of nog niet aangesloten) patiënten met MSS en hun ouders/naaste omgeving. Daarnaast is voorlichting aan de medische vakwereld, hulpverleners en verzorgers van groot belang omdat patiënten met het Marshall-Smith Syndrome vanaf de start specifieke zorg nodig hebben. Zij kunnen veel hebben bij een snelle diagnose na de geboorte.

Voorlichting

Op het vlak van voorlichting en informatievoorziening wordt veel gedaan:

- De Stichting geeft twee keer per jaar een nieuwsbrief uit waarin zij haar doelgroepen informeert over de activiteiten van de Stichting en de stand van zaken van het onderzoek.
- De algemene Nederlandstalige folder over de MSS Research Foundation wordt in 2014 volledig vernieuwd in inhoud en beeld en verspreid onder de doelgroepen van de Stichting. De folder zal tevens vertaald worden in het Engels.
- In 2014 wordt een informatiebijeenkomst gorganiseerd voor de ouders en kinderen met MSS. In deze bijeenkomst wordt actuele informatie verstrekt over de zorgstandaard voor MSS en het onderzoek naar MSS.
- De MSS Research Foundation heeft een mooie website met een professionele uitstraling. In 2014 wordt gewerkt aan kleinere aanpassingen en actualisering.
- Via de website, via Facebook en via de E-mail wordt gezorgd voor informatievoorziening naar ouders van een nieuw aangemelde kind met MSS. Doel om ouders zoveel mogelijk over MSS te informeren, alsmede in contact te brengen met de gespecialiseerde artsen.
- In 2013 is een voorlichtingsfilm gemaakt die in 2014 zal worden geactualiseerd.

Media

De MSS Research Foundation voert een actief PR-beleid om de aandacht voor deze zeldzame ziekte te vergroten. Door het 'verhaal van MSS' ook in de media te laten klinken, genereert de stichting meer bekendheid en grotere betrokkenheid. Doel is om zowel in 2014 als 2015 minimaal één landelijk PR-moment te creëren met het verhaal over deze zeldzame ziekte en het werk van de stichting, zowel bij RTV als geschreven pers.

Daarnaast bewaakt de MSS Research Foundation proactief een media-agenda, die bijvoorbeeld aanhaakt bij actuele discussies in politiek en maatschappij. Ook verwacht de stichting – nu vorderingen worden gemaakt in het medische onderzoekstraject – vaker in medische media te staan. Waar mogelijk zal worden getracht dit te 'vertalen' naar een breder publiek, en dus ook publieksmedia.

Tot slot wordt PR uiteraard waar mogelijk ingezet ter ondersteuning van het derde hoofdthema van het beleidsplan, de fondsenwerving. Denk daarbij aan pers- en mediaberichtgeving rondom (eenmalige) wervingsacties.

Nr.	Doelstelling	Gewenst resultaat	Actiehouder	Realisatie
4.1	Voorlichtingsfilm aanpassen en afronden	Goede voorlichting aan ouders	Sonja	2014
4.2	Nieuwe folder	Goede voorlichting aan zorgvragers/zorgdragers	Sonja	2014
4.3	Aanpassingen aan en actualisering van website	Goede voorlichting aan alle doelgroepen	Sonja en Henk-Willem	2015-2017
4.4	Informatiebijeenkomst voor de ouders en kinderen met MSS	Goede voorlichting aan ouders	Sonja	2014
4.5	Informatievoorziening naar ouders van een nieuw aangemeld kind met MSS	Goede voorlichting aan ouders	Sonja	2014-2017
4.6	Nieuwsbrief uitbrengen 2x per jaar	Goede voorlichting aan alle doelgroepen	Sonja	2014-2017
4.7	Opstellen Media-agenda en PR moment per jaar creëren.	Exposure	Rudi	2014-2015

www.marshallsmith.org
Stichting MSS Research Foundation
Oeverbiesstraat 20
2548 WP Den Haag
Kamer van Koophandel 273.090.21
RABOBANK 1403.51.159

