



**Beleidsplan Stichting Chromosome 6 Foundation 2023-2025**

<b>Inleiding</b>	<b>2</b>
<b>Het bestuur</b>	<b>3</b>
<b>Doelstelling van de stichting</b>	<b>4</b>
<b>Verwerving, besteding en beheer van vermogen:</b>	<b>5 - 6</b>
<b>Contact en andere gegevens:</b>	<b>7</b>

## Inleiding

Chromosoomafwijkingen, zoals chromosoom 6 deleties of duplicaties (respectievelijk te weinig of te veel chromosoommateriaal) vormen een oorzaak van ernstige, soms levensbedreigende, aangeboren afwijkingen en een vertraagde ontwikkeling bij kinderen. Kennis over de effecten van deze chromosoomafwijkingen is belangrijk om de best mogelijke zorg, behandeling en begeleiding voor deze kinderen te kunnen garanderen voor nu en in de toekomst.

Er zijn veel verschillende chromosoomafwijkingen op chromosoom 6, allemaal met verschillende symptomen en allemaal extreem zeldzaam. Vanwege deze grote verscheidenheid aan chromosoomafwijkingen is er maar weinig informatie beschikbaar voor elke specifieke afwijking, wat leidt tot grote onzekerheid voor ouders, artsen en therapeuten over de hele wereld.

Onze stichting is in juli 2023 opgezet n.a.v. het 'Chromosoom 6 Project', van het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG). Dit wereldwijde onderzoek is op initiatief van ouders opgezet door Professor Conny van Ravenswaaij-Arts (klinisch geneticus, Hoogleraar dysmorfologie) en haar team. Vanaf het begin in 2013 zijn ouders en verzorgers al betrokken bij dit onderzoek op velerlei gebied zoals het verschaffen van informatie en advies aan het onderzoeksteam, het ondernemen van fundraisingactiviteiten en het promoten van het lopende onderzoek. Helaas is het nog steeds heel lastig om subsidies van grotere fondsen te krijgen voor onderzoek naar zeer zeldzame aandoeningen zoals die op Chromosoom 6.

Het geld dat door ouders en onderzoekers van deze kinderen tot nu toe bijeen is gebracht is niet genoeg om het uiteindelijke doel, het lanceren van de 'interactieve online voorspellingstool voor chromosoom 6 afwijkingen' te bekostigen.

Vandaar dat wij als ouders de stap hebben ondernomen om meer bekendheid te gaan creëren bij een groter publiek voor deze nog relatief onbekende, zeer zeldzame afwijkingen op chromosoom 6 en voor het 'Chromosome 6 Project' van het UMCG.

## Het bestuur

Het bestuur van onze stichting bestaat uit drie bevoegen mensen die het belang van dergelijk onderzoek aan den lijve hebben ervaren: ouders die de zorg hebben voor hun kind met één van de vele zeer zeldzame chromosoom 6 afwijkingen.

Pauline Bouman (voorzitter)  
Kirstin Geerts-Altink (secretaris)  
Saskia Blonk-Fierloos (penningmeester)



**Pauline & Roeland**



**Kirstin & Mees**



**Saskia & Julian**

## Doelstelling van de stichting

Stichting 'Chromosome 6 Foundation' stelt zich tot doel wetenschappelijk onderzoek naar chromosoom 6 afwijkingen te initiëren, stimuleren, financieren en faciliteren in de ruimste zin van het woord. Hoewel de stichting is gevestigd in Nederland is zij internationaal georiënteerd.

De stichting richt zich hierin met name op het communiceren van informatie over het 'Chromosoom 6 Project' en de doelstellingen hiervan, het werven van fondsen om het project te kunnen financieren en het in contact brengen van mogelijke belanghebbenden van over de gehele wereld.

Concreet gaat het hierbij om:

1. Informatie over chromosoom 6 afwijkingen publiceren op haar website en sociale media. Bekendheid van dergelijke aandoeningen en het onderzoek hiernaar te vergroten.
2. Het publiceren van updates over lopend en aankomend onderzoek via de website, nieuwsbrieven en sociale media.
3. Het werven van fondsen via crowdfunding en sponsoring en het initiëren van fondsenwervingsactiviteiten.
4. Het fungeren als brug tussen direct belanghebbenden, in het bijzonder tussen onderzoekers en (potentiële) deelnemers door via Chromosoom 6 oudersupportgroepen op sociale media en andere kanalen de ouders de weg te wijzen naar lopende onderzoeken.

### Het 'Chromosome 6 Project'

Het 'Chromosome 6 Project' richt zich op genotype-fenotype vergelijkingsonderzoek, resulterend in een voorspelling van het klinische effect van de zeldzame chromosoomafwijking voor elk kind wat hiermee geboren wordt. Dit wordt bewerkstelligd middels het verzamelen van genotype (de opbouw van het chromosoom) en fenotype (de kenmerken van het kind) informatie van individuen met een zeldzame chromosoom 6 afwijking wereldwijd. Hoe groter deze collectie van data wordt, hoe beter men in staat zal zijn het klinische effect van de afwijking voor een individu te voorspellen.

Het uiteindelijke doel is om met de kennis en informatie vanuit het 'Chromosoom 6 Project' een interactieve online voorspellingstool voor chromosoom 6 afwijkingen te lanceren op internet waardoor ouders, verzorgers en artsen informatie krijgen over wat men bij het kind nu en in de toekomst kan verwachten. Dus welk stukje chromosoom met diens genen erop is verantwoordelijk voor welke aandoeningen een kind heeft of mogelijk nog kan krijgen. Vervolgens is het de bedoeling dat deze systematiek ook gebruikt zal gaan worden bij afwijkingen op andere chromosomen. Zie voor informatie wat er tot nu toe al is bereikt: [www.chromosome6.org](http://www.chromosome6.org) (vertalen door Google rechts bovenaan de website).

## **Verwerving, besteding en beheer van vermogen:**

### Verwerving:

Onze stichting is voor haar inkomsten afhankelijk van giften, subsidies en donaties. Deze worden geworven via crowdfundingcampagnes via de website en sociale media.

### Besteding:

Het 'Chromosome 6 Project' werkt zoveel mogelijk met vrijwilligers. Samen met deze vrijwilligers en de huidige inkomsten voor dit onderzoek kan nu niet worden gegarandeerd dat het interactieve systeem heel snel beschikbaar zal komen. Daarom zullen de door onze stichting opgehaalde gelden voorlopig eerst alleen aan het lopende 'Chromosome 6 Project' van het UMCG worden toegekend, naar aanleiding waarvan onze stichting is opgezet, totdat haar uiteindelijke doel is bereikt. Daarna kunnen andere wetenschappelijke chromosoom 6 onderzoeken zich inschrijven voor het verkrijgen van subsidie via onze stichting.

Het 'Chromosoom 6 Project' zelf zal ook blijvend actie ondernemen om subsidies te verkrijgen via wetenschappelijke subsidieverstrekkingen.

De financiering van het in totaal €220.000,-- benodigde budget is nodig om de interactieve online voorspellingstool voor chromosoom 6 afwijkingen te lanceren. Dit geld zal besteed worden aan personele kosten (bioinformaticus, programmeur, postdoc genetica) en ict kosten en website design.

Het UMCG draagt zelf aan het onderzoek bij voor een bedrag van circa €145.600,-- Dit bestaat uit de kosten van een promovendus en supervisie door ervaren stafleden klinische genetica, medische psychologie en bioinformatica, alsmede secretariële ondersteuning.

### Beheer:

De stichting heeft geen winstoogmerk. De werkzaamheden van zowel bestuursleden als leden van een adviesraad zijn onbezoldigd. Wel kan er aanspraak worden gemaakt op vergoeding van gemaakte kosten.

Een verantwoording van de inkomsten en uitgaven wordt jaarlijks op de website gepubliceerd.”

Nieuwe onderzoeksprojecten worden in de toekomst uitgekozen op basis van een onderbouwd advies vanuit een nog op te richten adviesraad. Dit is een orgaan van inhoudsdeskundigen wat onafhankelijk van de stichting zal gaan functioneren zoals omschreven in de statuten. Subsidievoorwaarden zullen jaarlijks worden vastgesteld in samenspraak met de adviesraad en gepubliceerd op de website. De toekenning van subsidies aan nieuwe onderzoeksprojecten kan in de toekomst één keer per jaar plaats gaan vinden. De stichting nodigt dan uit tot het indienen van onderzoeksaanvragen in januari, waarbij het streven is om tenminste 75% van de op 1 januari van het betreffende jaar in haar bezit zijnde gelden uit te keren na beoordeling van deze aanvragen, zoals statutair vastgelegd. De overige 25% wordt ingezet om eventuele kosten van de stichting te kunnen dekken en kan in reserve worden gehouden.

Stichting Chromosome 6 Foundation is voornemens een aanvraag te doen voor een ANBI-erkenning.

**Contact en andere gegevens:**

Statutaire naam:	Stichting Chromosome 6 Foundation
Statutair gevestigd in:	Utrecht
KvK:	90874927
e-mail adres:	<a href="mailto:info@chromosome6foundation.org">info@chromosome6foundation.org</a>
Website:	<a href="http://www.chromosome6foundation.org">www.chromosome6foundation.org</a>
Bank IBAN:	NL76 INGB 0102 0647 68
	BIC: INGBNL2A