



BELEIDSPLAN

Stichting Genetische Hartspierziekte PLN

Periode 2024

Stichting Genetische Hartspierziekte PLN
Zuidrak 8
1771 SW WIERINGERWERF
RSIN/fiscaal nummer: 8518 79 950

1. Inleiding

In dit beleidsplan presenteert Stichting Genetische Hartspierziekte PLN (hierna: "de Stichting") haar beleidsintenties voor het jaar 2024. Het beleid dat de Stichting in deze periode zal voeren, is grotendeels afhankelijk van de voortgang in wetenschappelijke en medische ontwikkelingen op het gebied van hartspierziekten, evenals het beschikbare budget. Indien deze factoren veranderen, zal de Stichting moeten anticiperen en haar beleid aanpassen. Hierdoor is het beleid van de Stichting dynamisch.

Bij het bepalen van het beleid richt de Stichting zich op haar statutaire doelstellingen. Deze omvatten:

- a. Het financieren van onderzoek naar de behandeling en genezing van hartspierziekten (cardiomyopathie), hartritmestoornissen, harttransplantatie en donorschap;
- b. Het informeren en opsporen van personen met een PLN-mutatie;
- c. Het uitvoeren van alle verdere handelingen die verband houden met of bevorderlijk zijn voor de hierboven genoemde doelstellingen, in de ruimste zin van het woord.

2. Organisatie

De oprichting van de Stichting vond plaats op 9 augustus 2012 door individuen die persoonlijk zijn getroffen door de negatieve gevolgen van de PLN-mutatie, of wier families ernstig zijn getroffen.

De bestuursleden van Stichting PLN verrichten hun taken geheel vrijwillig en ontvangen geen beloning of vergoeding voor hun diensten. Hoewel vrijwilligers eventueel een vrijwilligersvergoeding kunnen ontvangen, garandeert Stichting PLN dat deze vergoeding volledig wordt betaald door één of meerdere sponsors die de kosten van de Stichting op zich nemen.

3. Werkzaamheden/Activiteiten

Met de werkzaamheden van de Stichting wordt het algemeen belang gediend. De Stichting is in 2013 aangemerkt als algemeen nut beogende instelling (ANBI) in de zin van de Wet inkomstenbelasting 2001. Instellingen voor goede doelen die deze status bezitten hoeven geen schenkbelasting te betalen over giften. Daarnaast zijn ontvangers die zich inzetten voor het doel van de Stichting evenmin schenkbelasting verschuldigd over de door hen van de Stichting ontvangen gelden. Verder is het mogelijk voor donateurs om hun donaties fiscaal gefaciliteerd te laten plaatsvinden. Het beleid van de Stichting is erop gericht deze status te continueren.

Onze primaire activiteiten omvatten het ondersteunen van wetenschappelijk onderzoek, het verstrekken van educatie en informatie aan zowel patiënten als zorgverleners, en het vergroten van bewustzijn over PLN.

Onze missie omvat verschillende aspecten, gebaseerd op onze statutaire doelstellingen:

- Het bieden van financiële steun aan veelbelovende onderzoeksprojecten, met het doel een effectieve behandelmogelijkheden voor PLN te ontdekken.
- Het bieden van ondersteuning en informatie aan individuen en families die getroffen zijn door PLN, inclusief actieve betrokkenheid bij het opsporen van dragers.
- Het organiseren van informatieve bijeenkomsten om patiënten, zorgverleners en het publiek bewust te maken van PLN.

Er gloort hoop aan de horizon: veelbelovende wetenschappelijke doorbraken zijn zichtbaar. De Stichting zet zich in om deze doorbraken te vertalen naar concrete behandelmogelijkheden en zorgstrategieën. Het aangaan van de uitdagingen die hiermee gepaard gaan, vergt een nieuw werkproces en brengt extra kosten met zich mee.

Onderzoeksrichtingen

Het onderzoek naar het genetische defect PLN R14del kent binnen Stichting PLN verschillende hoofdrichtingen, die gezamenlijk bijdragen aan het vergroten van onze kennis over de ziekte en het ontwikkelen van effectieve behandelingen. Deze hoofdrichtingen zijn:

- Etiologisch/basaal onderzoek
- Klinisch onderzoek
- De ontwikkeling van testplatformen
- Therapeutisch onderzoek

Deze vier hoofdrichtingen worden hieronder verder toegelicht.

Onderzoek naar oorzaken en mechanismen (etiologisch/basaal onderzoek):

Dit onderzoek tracht inzicht te verwerven in hoe en waarom de PLN-mutatie leidt tot hartproblemen. Er blijft veel onbekendheid op dit gebied, wat dit onderzoek uiterst belangrijk maakt. Het is opmerkelijk dat slechts de helft van de bekende dragers daadwerkelijk de ziekte ontwikkelt, terwijl de andere helft niet wordt getroffen. Dit fenomeen begrijpen we slechts gedeeltelijk.

Door deze mechanismen te ontrafelen, kunnen we beter begrijpen waarom sommige dragers van de mutatie ziek worden en anderen niet. Bovendien kunnen we hierdoor nieuwe aanknopingspunten ontdekken voor het ontwikkelen van effectieve behandelingen.

Onderzoek naar diagnose en ziektemonitoring (klinisch onderzoek): Dit onderzoek focust op het verbeteren van manieren om de ziekte te herkennen en te volgen. Bijvoorbeeld door het gebruik van echo's van het hart en hartfilmpjes (ECG). Daarnaast is dit onderzoek gericht op het vinden van zogenaamde 'biomarkers', stoffen in het lichaam die ons kunnen vertellen of en zo ja hoe de ziekte zich ontwikkelt. Betere diagnostische methoden en betrouwbare biomarkers helpen artsen om de ziekte eerder op te sporen en te volgen hoe goed (nieuwe) behandelingen werken bij patiënten met PLN.

Ontwikkeling van testmethoden (testplatformen): Stichting PLN werkt aan het ontwikkelen van testmethoden om nieuwe behandelingen te beoordelen. Deze testmethoden zijn bijvoorbeeld gebaseerd op hartspiercellen die gekweekt zijn uit speciale stamcellen die uit bloed van dragers gemaakt kunnen worden, hartweefsel van mensen met de PLN-mutatie en diermodellen. Door het gebruik van deze testmethoden kunnen onderzoekers nagaan of een mogelijke behandeling effectief en veilig is, voordat deze getest wordt in studies met patiënten.

Onderzoek naar behandelingen (therapeutisch onderzoek):

Het voornaamste doel van dit onderzoek is het vinden van een effectieve behandeling voor PLN. Dit kan een compleet nieuwe behandeling zijn, of het kan bestaande medicatie of therapieën betreffen die ook effectief zijn gebleken voor PLN-patiënten. Het onderzoek richt zich op het testen van nieuwe medicijnen, genetische behandelingen en andere innovatieve benaderingen om symptomen te verminderen en het verloop van de ziekte te vertragen of stoppen. Daarbij wordt ook gekeken naar het ontwikkelen van gereedschappen die binnen hartspiercellen kunnen functioneren, en voertuigen die deze gereedschappen naar de juiste locatie binnen de cel kunnen transporteren. Bovendien hebben we enkele wetenschappelijke doorbraken bereikt op het gebied van deze gereedschappen.

In deze vier hoofdrichtingen werkt Stichting PLN samen met een breed scala aan onderzoekers en instituten om de kennis over PLN te vergroten en effectieve behandelingen te ontwikkelen. Door het combineren van deze onderzoeksrichtingen streeft de Stichting ernaar om niet alleen de ziektemechanismen te ontrafelen, maar ook om diagnostische en therapeutische oplossingen te bieden die uiteindelijk de levenskwaliteit en prognose van patiënten met PLN zullen verbeteren.

Samenwerking en synergie tussen de verschillende onderzoeksrichtingen zijn van groot belang om het maximale potentieel uit het PLN-onderzoek te halen. Door de kruisbestuiving van ideeën en technieken tussen etiologisch, klinisch en therapeutisch onderzoek, kan Stichting PLN sneller inzichten verwerven en doorbraken realiseren. Bovendien stelt de ontwikkeling van testplatformen de

onderzoekers in staat om de effectiviteit van nieuwe therapieën nauwkeurig te evalueren en te optimaliseren voordat ze in de klinische praktijk worden toegepast.

In 2024 zal Stichting PLN blijven investeren in onderzoek en wij roepen wetenschappers op om onderzoeksvoorstellen in te dienen. Daarnaast blijven wij actief betrokken bij lopend onderzoek. Tot slot zullen wij onze focus verder uitbreiden naar het proces van "bench to bedside".

Vinden en informeren en ondersteunen van dragers

We richten ons op het identificeren van individuen die gediagnosticeerd zijn met de PLN-mutatie en het verstrekken van relevante informatie aan hen, evenals het bieden van ondersteuning.

We moedigen actief dragers aan om hun familiegeschiedenis te onderzoeken. In gevallen waarin onverklaarbare sterfgevallen op relatief jonge leeftijd voorkomen, adviseren wij hen om zich te laten onderzoeken. Op deze manier kunnen mensen die gediagnosticeerd worden met PLN tijdig passende voorzorgsmaatregelen nemen. Daarnaast ondersteunen wij stamboomonderzoek als onderdeel van deze initiatieven.

De Stichting zal ondersteuning voornamelijk bieden door het financieren en faciliteren van diverse onderzoeksprojecten in (samenwerkende) academische ziekenhuizen, zowel nationaal als internationaal. Met betrekking tot wetenschappelijk onderzoek moedigt de Stichting haar achterban aan om, naast het doneren van financiële middelen, ook weefsel en bloed te doneren. In heel bijzondere situaties kan de Stichting steun verlenen aan particulieren die lijden aan of mogelijk erfelijk belast zijn met de genetische hartspierziekte PLN. Zij kunnen op aanvraag financiële steun verkrijgen. Per aanvraag zal door het bestuur beoordeeld worden of deze gehonoreerd kan worden. In dit kader passen bijvoorbeeld vergoedingen van kosten van diagnostiek en behandeling welke buiten de vergoedingen van de ziektekostenverzekeraar vallen. De Stichting is voornemens alleen die kosten die direct gerelateerd zijn aan de aandoening voor vergoeding in aanmerking te laten komen.

In 2024 zullen wij onverminderd blijven werken aan het vergroten van de landelijke bekendheid van PLN, evenals aan het verstrekken van informatie aan dragers door middel van bijeenkomsten.

4. Werving van gelden

Financieel steunt de Stichting volledig op giften, ontvangsten van particulieren en het bedrijfsleven die de Stichting en haar doelstellingen ondersteunen. De werving van fondsen gebeurt op een kleinschalige directe manier door middel van het aanspreken van persoonlijke c.q. zakelijke contacten. De Stichting mag ook rekenen op een aantal vaste donateurs.

Daarnaast onderzoekt de Stichting continue actief in hoeverre het mogelijk is om aanspraak te maken op eventuele subsidies ter ondersteuning van haar werkzaamheden. De verkrijging van donaties en eventuele subsidies bepaalt in hoeverre de Stichting haar doelstelling feitelijk kan nastreven. Stichting PLN is een samenwerking aangegaan met Van Dooren Advies, zij zijn actief op het gebied van fondsenwerving en sponsoring.

Aanvullende donaties komen uit evenementen die door Stichting PLN georganiseerd worden en vanuit ons actieplatform www.inactievoorpln.nl.

Op 9 november werd het PLN Gala voor Stichting PLN georganiseerd. Dit initiatief is genomen door familie Kok, eigenaar van DLM | Dé Lease maatschappij. Het gala was een buitengewoon succesvol en betekenisvol evenement voor Stichting PLN. Het bracht mensen samen vanuit verschillende sectoren, waaronder wetenschap, geneeskunde, filantropie en bedrijfsleven, om steun te bieden aan de missie van de stichting. Het gala bood een gevarieerd programma dat bestond uit inspirerende toespraken, persoonlijke verhalen en optredens van artiesten. Daarnaast diende het gala ook als gelegenheid om fondsen te werven voor belangrijke projecten en initiatieven van Stichting PLN. Door middel van een veilingen en donaties slaagde het gala erin om aanzienlijke financiële steun te

genereren.

In 2024 zullen wij de achterban van Stichting PLN aanmoedigen om initiatieven via de actiewebsite te ontplooiën. Op dit moment overwegen wij de organisatie van een evenement dat zowel de bekendheid van de stichting als additionele financiële middelen ten goede zal komen. We streven ernaar dat onze samenwerking met Van Dooren Advies onze fondsenwerving zal verbeteren en professionaliseren.

5. Beheer van gelden

De Stichting beoogt niet het maken van winst. Het jaarlijks geworven vermogen wordt veelal zo direct mogelijk besteed aan gerichte doelen met zo min mogelijk vertraging.

Voor langlopende onderzoeken kan het echter nodig zijn een financiële buffer te vormen en meer vermogen aan te houden om een continue geldstroom op gang te houden. Voor zover de Stichting haar vermogen niet direct aanwendt ter nastreving van haar doelstelling, maar aanhoudt voor toekomstig onderzoek, zal zij dit vermogen beleggen in defensieve fondsen.

Bij het groeien van de Stichting en het uitbreiden van de werkzaamheden is het inherent dat er kosten ontstaan. Deze kosten worden jaarlijks volledig en separaat geschonken door verschillende sponsors, waardoor er gegarandeerd wordt dat alle binnenkomende giften voor 100% terechtkomen bij de onderzoeksdoelstellingen van Stichting PLN.

Alle opbrengsten en kosten worden in beginsel verantwoord in de periode waarop zij betrekking hebben. Alle opbrengsten (schenkingen) worden als opbrengst verantwoord in het boekjaar waarin zij door de Stichting worden ontvangen.

Als rentebaten worden verantwoord de aan het verslagjaar toe te rekenen ontvangen c.q. te betalen renten uit hoofde van uitstaande banksaldi.

6. Besteding van gelden

Het vermogen van de Stichting wordt gevormd door giften, legaten, hetgeen door erfstelling verkregen wordt alsmede door andere baten. In 2024 zal de Stichting haar vermogen onder andere aanwenden ter financiering van de activiteiten zoals ook eerder al omschreven in paragraaf 3, Werkzaamheden & activiteiten.

In de afgelopen jaren is er een buffer opgebouwd. In 2024 blijven wij monitoren hoeveel vermogen er aangehouden moet worden voor lang lopende projecten.

Middenmeer, februari 2024