

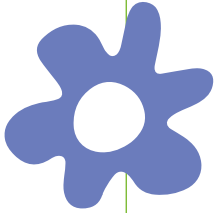


Meerjaren-

Beleidsplan 2021-2025



Stichting
Kabuki
Syndroom



Kabuki (歌舞伎, kabuki) is een traditionele Japanse vorm van theater.

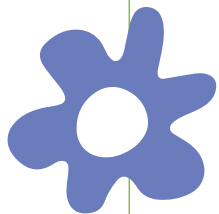
De Japanse onderzoekers die het syndroom voor het eerst beschreven, vergeleken het uiterlijk van Kinderen met Kabuki met de traditionele make-up van het Japanse Kabuki-theater.

De individuele kanji betekenen:

zing: 歌 dans: 舞 vaardigheid: 伎

Kabuki wordt daarom ook wel ´de kunst van zingen en dansen´ genoemd.





Inhoud

1. Kabuki Syndroom

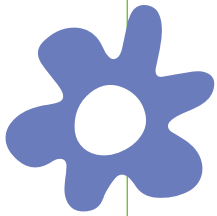
a. Introductie	4
b. Ontwikkeling in Nederland	4

2. De Stichting

a. Een zeldzame aandoening	6
b. Missie	6
c. Visie	7
d. Doelstellingen	7

3. Organisatie

a. Bestuur	10
b. Wetenschappelijke Adviesraad	10
c. Werkgroepen	10



1 | Kabuki Syndroom

a. Introductie

Het Kabuki Syndroom werd voor het eerst beschreven door dr. Norio Niikawa en onafhankelijk ook door dr. Yoshikazu Kuroki in 1981 in Japan. Het Kabuki syndroom is een aangeboren aandoening. De oorzaak is een verandering in het erfelijk materiaal (mutatie). In 2010 werd ontdekt dat mutaties in het zogenaamde KMT2D-gen (voorheen ook wel het MLL2-gen genoemd) de belangrijkste oorzaak zijn voor het ontstaan van Kabuki syndroom. Het KMT2D-gen ligt op chromosoom nummer 12. Ongeveer 75% van de mensen met Kabuki syndroom heeft een mutatie in het KMT2D-gen.

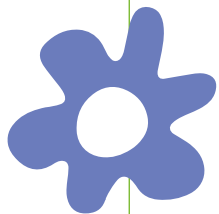
In 2012 werd ontdekt dat ook een mutatie in het KDM6A-gen Kabuki syndroom kan veroorzaken. Het KDM6A-gen ligt op het X-chromosoom. Niet alle personen met Kabuki syndroom hebben een mutatie in één van de twee genen die tot nu toe bekend zijn. Er zijn waarschijnlijk nog meer genen die een rol spelen.

De geschatte incidentie is 1 op 32.000 maar dit wordt nader onderzocht. In Nederland kennen we circa 150 personen waarbij de aandoening is vastgesteld. Bijna alle personen hebben een lage spierspanning (hypotonie) en overbeweeglijkheid van de gewrichten (hyperlaxiteit). Verder is er een veelheid aan andere gezondheids- en gedragsproblemen (symptomen) mogelijk, maar die hoeven niet altijd allemaal tegelijkertijd op te treden. Voor een verdere achtergrond over het Kabuki Syndroom zie de website Syndromen.net

b. Ontwikkeling in Nederland

De afgelopen decennia is er veel veranderd. In Nederland is voor het eerst gepubliceerd over het Kabuki Syndroom door het Maastricht Universitair Medisch Centrum ('MUMC+') in 1994 ('Schranders-Stumpel, Schranders, Hamer en Frijns; Schranders-Stumpel et al'). Op het moment van publicatie waren er nog maar een paar kinderen gediagnosticeerd met het Kabuki Syndroom. De ouders van deze kinderen verenigden zich in het Netwerk Kabuki Syndroom en hebben zich toegelegd op het organiseren van tweejaarlijkse bijeenkomsten voor ouders en betrokkenen.

In het MUMC ontstond er in dezelfde periode samenwerking op wetenschappelijk terrein. Ook werd de second opinion poli geopend. De bekendheid bij professionals groeide gestaag. In de jaren die volgden, werd de organisatie binnen het MUMC professioneler en het syndroom alsmaar bekender. In 2015 werd het MUMC formeel erkend als ziekenhuis voor zeldzame genetische syndromen. Binnen deze erkenning werd apart ingezoomd op het Kabuki Syndroom. Vervolgens volgde in 2016 de erkenning binnen het European Reference Network (ERN) voor zeldzame genetisch aandoeningen ITHACA. Deze erkenningen leiden tot een toename aan kennis en ervaring. In 2019 kwam de eerste grote doorbraak. In dat jaar werd de groeihormoonbehandeling voor kinderen met het Kabuki Syndroom goedgekeurd. Dit werd mogelijk na het promotieonderzoek van kinderarts-endocrinoloog dr. Nina Schott (zie Schott, Gerver and Stumpel, 2017). De (voorlopige) resultaten (op het gebied van groei, metabolisme en het welbevinden van patiënten) zijn zeer positief.



Tijdslijn: het Kabuki Syndroom in Nederland

1981 Eerste beschrijving, (onafhankelijk van elkaar), door dr. Niikawa en dr. Kuroki van het Kabuki Make-up Syndroom



1994

Eerste diagnose in Nederland door dr. Schrandt-Stumpel

1998 Eerste nieuwsbrief en landelijke bijeenkomst met Kabuki-kinderen en familieleden

2010 Ontdekking dat mutaties in het KMT2D-gen, (voorh. MLL2-gen), de belangrijkste oorzaak zijn (75%), voor het Kabuki syndroom



2012



Ontdekking dat ook een mutatie in het KDM6A-gen het Kabuki syndroom kan veroorzaken.

2015 Het MUMC+ is in juni door de minister van VWS erkend als expertisecentrum voor het Kabuki syndroom



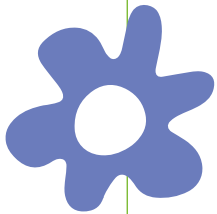
2019

Grote doorbraak door dr. Schott in de Nederlandse indicatie voor groeihormonen-behandeling

2021

Oprichting Stichting Kabuki Syndroom en verdere professionalisatie van het netwerk

In Nederland kennen we nu ± 150 personen waarbij het Kabuki Syndroom is vastgesteld



2 | De Stichting

a. Een zeldzame aandoening

Een ziekte wordt binnen Nederland als zeldzame ziekte aangemerkt als de conditie bij minder dan 1 op de 2.000 mensen voorkomt. Het gaat naar schatting om 5.000 tot 8.000 aandoeningen, die in z'n totaliteit 6 tot 8 procent van de bevolking treffen (NPZZ, 2013). Voor Nederland komt dit neer op ongeveer één miljoen mensen. De verschillende partijen (onder wie patiënten, behandelaars, onderzoekers, verzekeraars en overheid) weten nog weinig over de zeldzame aandoeningen. De oorzaak hiervan is gelegen in de zeldzaamheid.

Het Kabuki Syndroom is met circa 150 gediagnosticeerde personen (voornamelijk kinderen) anno 2021 met recht zeldzaam te noemen. Er wordt jaarlijks bij 4 tot 5 kinderen de diagnose Kabuki Syndroom vastgesteld. Maar zoals bij veel zeldzame syndromen is er ook bij dit syndroom mogelijk sprake van onder-diagnose. Vandaar dat het de hoogste tijd is om een volgende stap te zetten in het vergroten van de bekendheid van en het verbeteren van de informatievoorziening over het Kabuki Syndroom. Daarnaast is het noodzakelijk om de goede recente ontwikkelingen op het gebied van wetenschappelijk onderzoek naar (de behandeling) van het Kabuki Syndroom te continueren.

Om de belangen van kinderen en (jong)volwassenen te behartigen richten ouders in 2021 de Stichting Kabuki Syndroom (hierna de 'Stichting') op.

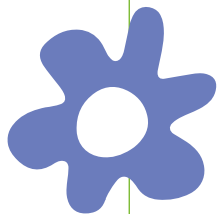
b. Missie

De Stichting Kabuki Syndroom wil de volgende zaken bewerkstelligen:

Het Kabuki Syndroom is breed bekend bij (zorg)professionals in Nederland om de kans op vroege en snelle herkenning en diagnostiek van het Kabuki syndroom te vergroten. De informatievoorziening voor ouders, verzorgers, hulpverleners en betrokken instanties is toegankelijk en bruikbaar zodat reeds beschikbare middelen zoals therapie en medicatie ingezet kunnen worden en kinderen met het Kabuki Syndroom zich optimaal kunnen ontwikkelen. De Stichting zet zich in voor het financieren van (aanvullend) wetenschappelijk onderzoek met als doel het vergroten van de kennis over het Kabuki syndroom en het ontwikkelen van verbeterde diagnostiek en behandeling. Tenslotte wil de Stichting het lotgenotencontact optimaal organiseren met als doel kinderen en volwassenen met het Kabuki Syndroom en hun gezinsleden te verbinden in een steunend sociaal netwerk.

Bovenstaande ambitie is omvat in de missie van onze stichting:

“maximaliseren van de kwaliteit van leven voor kinderen en (jong) volwassenen met het Kabuki Syndroom”



c. Visie

De visie van de Stichting is dat alle kinderen & (jong) volwassenen met Kabuki Syndroom 'gewoon mee moeten kunnen doen'. Niks bijzonders eigenlijk, maar voor kinderen met het Kabuki Syndroom maakt dat nou juist het verschil. Als een school ervoor zorgt dat een kind met het Kabuki Syndroom met een paar aanpassingen mee kan komen. Of kan sporten met andere kinderen. Of als zij later een zinvolle tijdsbesteding in een activiteitscentrum of wellicht in een werksituatie kan vinden, dan maakt dat enorme impact op het leven van mensen met het Kabuki Syndroom.

d. Doelstellingen

Om deze missie en visie te realiseren hebben we voor de periode –2021-2025 de volgende doelstellingen geformuleerd:

1. het vergroten van de naamsbekendheid onder (zorg)professionals in Nederland;
2. het verbeteren van de informatievoorziening aan alle betrokkenen;
3. het bevorderen van contact tussen kinderen met het Kabuki Syndroom, (jong) volwassenen en direct betrokkenen;
4. het verbreden en verdiepen van ons fondsenwervingsportfolio zodat we niet zo afhankelijk worden van één actie of van één donateur;
5. invulling geven aan onze [onderzoeksagenda](#);
6. banden aanhalen met patiëntenverenigingen in omliggende landen in het kader van kennisdeling en het bundelen van middelen voor aanvullend wetenschappelijk onderzoek.

Hieronder volgt een korte toelichting op bovenstaande doelstellingen:

Ad 1

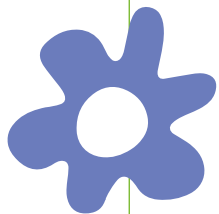
Het Kabuki Syndroom is een zeldzame genetische aandoening. De doelgroep is klein en dan gaat de bekendheid niet vanzelf. Het Expertise Centrum voor het Kabuki Syndroom is sinds 2015 gevestigd in Maastricht. Als gevolg daarvan is de bekendheid omtrent het Kabuki Syndroom in Limburg, maar ook in dichtbevolkte gebieden, aanzienlijk verbeterd. Maar er zijn ook 'witte vlekken' in Nederland. Dat heeft tot gevolg dat medische en sociaal-emotionele hulp niet of te laat wordt ingeroepen. Het vergroten van de naamsbekendheid onder (zorg)professionals zorgt voor een eerdere diagnose en een duidelijker behandelprotocol, waardoor de visie om 'gewoon mee te kunnen doen' een stap dichterbij komt.

Concrete acties waar we in dit kader mee aan de slag gaan, zijn:

1. Het ontwikkelen en lanceren van een campagne over waar onze stichting voor staat. In 2025 lanceren we in dat kader een zogenaamde brandmovie.
2. We kijken naar het vergroten van het engagement door middel van een podcast.

Ad 2

De zoektocht naar informatie over het Kabuki Syndroom is voor veel ouders en verzorgers een uitdaging. De Stichting heeft als doel om dit te vereenvoudigen, zodat zo snel mogelijk gestart kan worden met de juiste behandeling. De informatievoorziening voor ouders, verzorgers, scholen, sportverenigingen en andere instanties die betrokken zijn moet compleet en up-to-date zijn. Onder andere met behulp van een professionele website met toegankelijke en bruikbare informatie voor alle betrokken partijen.



Een concrete acties hierbij is:

Het beschikbaar maken van de (vaak) gefragmenteerde informatie via onze website. Zo hebben we in 2025 een pagina op onze website gelanceerd met de titel: [Kabuki A-Z](#). De content op die pagina is bedoeld voor iedereen die nauw betrokken is bij iemand met het Kabuki syndroom. Door te filteren op leeftijdscategorie krijg je de elementen te zien die voor die leeftijdsgroep belangrijk zijn. Het is de bedoeling dat wij deze pagina met de Kabuki community verrijken.

Ad 3

Om als Stichting effectief te zijn is het belangrijk dat er veelvuldig contact is met en tussen (ouders van) de lotgenoten. Het doel is om minimaal 1 keer per jaar (fysiek) lotgenotencontact te faciliteren en te communiceren via alle digitale kanalen zoals via de website, facebook, instagram en nieuwsbrieven. De Kabuki Familiedag is een plek om ervaringen uit te wisselen, experts aan het woord te laten en nieuwe impulsen aan de ontwikkeling van fondsenwervende acties te geven. Daarnaast wil de Stichting de dag toegankelijk maken voor alle betrokkenen (eventueel door middel van sponsoring van de (reis)kosten voor mensen die er anders niet bij kunnen zijn of door vertaalmogelijkheden te bieden voor mensen die uit Duitsland komen en onze familiedag willen bezoeken).

Ad 4

Het belang van fondsenwerving voor een zeldzame aandoening is groot. De middelen die door middel van fondsenwerving worden gegenereerd, kunnen (en zullen) gebruikt worden voor relevant aanvullend wetenschappelijk onderzoek. Fondsenwerving is ook een manier om het syndroom bekendheid te geven en om het lotgenotencontact te versterken. De Stichting is voornemens om een actieve fondsenwerving op te starten en te faciliteren.

Concrete acties hierbij zijn:

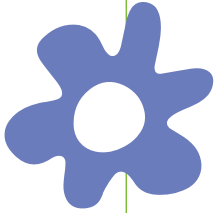
1. Het bewerkstelligen van een graduele groei van ons donateursbestand, zodat de stichting een stabiele basis krijgt van waaruit ze kan groeien. Dit is ook belangrijk met het oog op continuïteit (wat er nu is, willen we vasthouden & wat kan zijn daar werken we aan).
2. Het aanschrijven van vermogensfondsen en stichtingen om uitvoering te kunnen geven aan onze [onderzoeksagenda](#).
3. Het maken van een nalatenschapbrochure die men via de website kan downloaden.

Ad 5

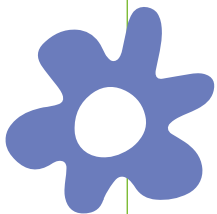
Stichting Kabuki Syndroom nodigt alle onderzoekers uit om onderzoek te doen naar het zeldzame Kabuki syndroom. Wij zullen alles wat er binnen onze mogelijkheden ligt doen om mee te werken en te denken aan het onderzoek dat jullie willen uitvoeren. Daarbij hanteren wij de Kabuki onderzoeksagenda als richtlijn en leidraad. Tegelijkertijd staan wij open voor andere plannen/initiatieven.

Concrete acties hierbij zijn:

1. Stichting Kabuki Syndroom ontwikkelt procedures voor mogelijke onderzoekers zodat zij een aanvraag kunnen indienen bij de stichting. Dat kan een aanvraag zijn voor een subsidie of voor het doen van een inspanningsverplichting. In dat laatste geval helpt Stichting Kabuki Syndroom de onderzoeker bij het benaderen van een vermogensfonds of stichting.
2. De stichting zet zelf ook onderzoekscalls uit aan studenten die een afstudeerstage willen volgen. Dat zijn bijvoorbeeld calls die gaan over het in kaart brengen van de levensloop van mensen met het Kabuki syndroom (zie pagina 20 en 21 van onze [onderzoeksagenda](#)).

**Ad 6**

Voor kinderen in Nederland is er een Kabuki Expertise Centrum. In onze buurlanden Duitsland, België bestaat zo'n centrum niet (het dichtstbijzijnde expertisecentrum ligt in Toulouse). Maar omdat de doelgroep zo klein is, is het waardevol om als Stichting de banden aan te halen met de eventueel aanwezige patiëntenverenigingen uit deze landen. Dit dient een tweeledig doel. Enerzijds is het belangrijk voor kinderen uit EU-lidstaten om toegang te krijgen tot gevalideerde therapieën in hun land. Hiertoe willen we kennisuitwisseling-sessies tussen experts ondersteunen en in samenwerking met Nationaal Patiënten koepelorganisaties, zoals de VSOP, het beleid beïnvloeden. Anderzijds is het van belang dat de patiëntenpopulatie zo groot mogelijk in beeld is. Met een grotere groep wordt het doen van onderzoek aantrekkelijker voor de onderzoeker (want meer deelnemers en meer impact) en voor de leverancier van een behandeling (want een beter verdienmodel).



3 | Organisatie

a. Bestuur

De stichting heeft een onbezoldigd Bestuur die voornamelijk bestaat uit ouders van een kind met het Kabuki syndroom. Dat betekent dat het Bestuur intrinsiek gemotiveerd is om uitvoering te geven aan de realisatie van het meerjarenbeleidsplan. Het Bestuur beslist.

b. Wetenschappelijke Adviesraad

Het Bestuur heeft een Wetenschappelijke Adviesraad aangesteld die het Bestuur adviseert. Daarbij ligt er een hele duidelijke adviesrol op het gebied van het goedkeuren van wetenschappelijk onderzoek, maar ook op tal van andere zaken adviseert de Wetenschappelijke Adviesraad het Bestuur.

De Wetenschappelijke Adviesraad bestaat uit zorgprofessionals met elk een bepaalde expertise die van belang is voor mensen met het Kabuki syndroom. Daarbij streven we naar een zo groot mogelijke landelijke vertegenwoordiging van de leden zodat ook op die manier de 'witte vlekken' die er in Nederland zijn op het gebied van het Kabuki syndroom worden ingekleurd. Immers: een betere landelijke representatie van professionals zorgt voor meer landelijke bekendheid.

c. Werkgroepen

Om handen en voeten te geven aan bepaalde deelgebieden die in dit plan staan, heeft het Bestuur Werkgroepen geformeerd met vrijwilligers. De Werkgroepen worden voorgezeten door een Bestuurslid en houden zich bezig met een deelaspect uit dit meerjarenbeleidsplan. Zo is er een Werkgroep Onderzoek die zich bezighoudt met het aanjagen en begeleiden van wetenschappelijk onderzoek. De Werkgroep Kabuki Mijl organiseert de jaarlijkse Kabuki Mijl en de Werkgroep Communicatie is actief met de externe communicatie van de stichting.

Alle vrijwilligers die zich inzetten voor Stichting Kabuki Syndroom kunnen indien gewenst aanspraak maken op een bescheiden vacatie- of vrijwilligersvergoeding.



Postadres Verdunplein 17, unit A3329
5627 SZ Eindhoven

IBAN NL64 INGB 0007 4226 66

KvK 83113622

E-mail info@stichtingkabukisyndroom.nl

Website www.stichtingkabukisyndroom.nl