

BELEIDSPLAN

Stichting PTLN Nederland

2020-2022 | v.27-10-2020

GEGEVENS

Stichting PTLN Nederland.

Edelsteen 198
3991 SV Houten
info@ptls.nl
www.ptls.nl

KvK 80316476

RSIN 8616.28.433

Oprichtingsdatum: 15 september 2020

BESTUUR

Het bestuur bestaat uit de volgende drie personen:

N. Foppen - voorzitter
M.W. Alberts - penningmeester
D. Zegel - secretaris

Wij komen minimaal 3 keer per jaar bij elkaar. Notulen publiceren we op de website.

DOELEN

1. De stichting heeft ten doel:

- a. het vergroten van de bekendheid van het Potocki-Lupski Syndroom (PTLS) in de Nederlandse samenleving in algemene zin, en onder medici, paramedici en zorgverleners met het oogmerk tijdig(er) te diagnosticeren;
- b. Nederlandstalige informatie te verstrekken over PTLS;
- b. Nederlandstalige ouders met elkaar in verbinding te brengen, en elkaar te ondersteunen door ervaringen uit te wisselen;
- c. informatie te verstrekken over ervaringen van ouders met onder meer (speciaal) onderwijs, therapieën & regelingen in Nederland.

2. De stichting tracht haar doel onder meer te bereiken door:

- a. het bevorderen en in stand houden van contacten met en tussen Nederlandstalige PTLS-families;
- b. het verspreiden van informatie en inzichten over PTLS via de website, social media en e-mail;
- c. het organiseren van familie meetings, en het eerste PTLS-congres in Nederland;

- d. regelmatig contact en afstemming met de internationale partner PTLIS Outreach Foundation;
- e. het beheer en actualisatie van de Nederlandstalige informatie op de website PTLIS.nl;
- f. het beheer van Nederlandstalige besloten Facebook-groep voor PTLIS-families.

VISIE, MISSIE EN KERNWAARDEN

De stichting wil in Nederland meer bekendheid creëren van het Potocki-Lupski Syndroom (PTLS). Meer publiek bewustzijn vergroot ook begrip en acceptatie van dit zeldzame syndroom. Dit doen we door op te treden als centraal contactpunt voor een ieder die vragen heeft over PTLIS. We verstrekken informatie aan PTLIS-families en aanverwanten, artsen/ behandelaars/ docenten/ begeleiders van personen met PTLIS, en we delen onze eigen ervaringen.

We zijn **Behulpzaam** en **Verbindend**, en bieden **Informatie** en **Steun** aan PTLIS-families.

AMBITIES

Naast het onderhouden en doorlopend aanvullen van de website www.ptls.nl met berichten, portretten en informatie willen we de komende jaren:

1. Informatie verstrekken aan ouders en hun families over PTLIS, en ervaringen uitwisselen. Dit doen we onder meer in de vorm van een congres op 10 april 2021. Hiertoe is een succesvolle fondsenwerving georganiseerd. Wellicht is met nieuwe donaties/subsidie een jaarlijkse of tweejaarlijkse meeting mogelijk.
2. Daarnaast hebben we in september 2020 reeds een 2-uur durende webinar verzorgd. We zijn van plan om op basis van behoefte dit vaker te doen, over specifieke onderwerpen, zoals over voeding/eetproblemen, leren spreken/lezen/schrijven, toekomst/woonvormen.
3. Kinderartsen en klinisch genetici informeren over PTLIS, zodat zij het eerder herkennen en/of eerder adviseren om genetisch onderzoek te laten doen. Families zijn veelal jaren aan het zoeken naar de oorzaak van bijvoorbeeld ontwikkelingsachterstanden bij hun kind. Dit doen we o.a. door het versturen van een factsheet. We doen dit via verenigingen of waar mogelijk direct.
4. Naast onze internationale partner PTLIS Outreach Foundation zoeken we meer partners met gelijksoortige doelen/behoefte.
5. Graag willen we een ambassadeur werven en tevens enkele sponsors.
6. Momenteel is er in Nederland geen enkele arts/behandelaar gespecialiseerd in PTLIS: niemand ziet alle met PTLIS bekende personen. Mocht iemand zich hierin wel willen specialiseren, dan ondersteunt de stichting dit.

UITDAGING

De stichting is uniek in Nederland, vanwege het zeldzame karakter van het syndroom. Tevens bestaat de website www.ptls.nl al bijna 10 jaar. Onze voorzitter en enkele ouders in onze achterban zijn al 10 jaar bekend met het syndroom. En gedurende die tijd is er intensief contact met de [PTLIS Outreach Foundation](http://www.ptls.nl). Deze internationale stichting zet zich al 20 jaar in voor het wereldwijd vergroten van de kennis over PTLIS, verstrekt het laatste nieuws rondom het syndroom, voorziet families en behandelaars van informatie en advies, en

onderhoudt contact met de ontdekkers, de artsen Potocki en Lupski. Ze beheren tevens een database met duizenden PTLs personen. Voorzitter Julie Smith-Centeno is dé PTLs-expert wereldwijd.

Onze eigen Nederlandstalige achterban is klein. We kennen 40 gezinnen met 1 of meerdere personen met PTLs, en met 35 gezinnen is een rechtstreeks contact mogelijk. We zijn bereikbaar voor hen die contact willen. Het is niet ons doel om zoveel mogelijk PTLs-families te vinden en te benaderen. Het is aan hen of zij van/via ons meer ondersteuning en informatie vragen dan voorheen.

Verder lopen het aantal symptomen en de ernst daarvan enorm uiteen onder de Nederlandstalige doelgroep. Geen enkel PTLs-kind is hetzelfde. Daarmee is elk kind weer uniek en is een advies nooit op iedereen van toepassing. Gelukkig bieden de internationale PTLs Facebook-groepen en PTLs-expert Julie Smith-Centeno meer herkenning en raad voor ouders. Wij vormen het Nederlandse contactpunt voor PTLs.

STAPPENPLAN

1. Informatie verstrekken aan ouders en hun families over PTLs, en ervaringen uitwisselen:
 - a. Het eerste PTLs congres in Nederland vindt plaats op 10 april 2021: het congres zou plaatsvinden op 18 april 2020. Door corona werd dit verplaatst naar 12 september 2020, en toen naar 10 april 2021. De vorm die we voor ogen hebben (met naast informatie voor ouders en familie veel aandacht voor de kinderen) willen we vasthouden. Indien corona dan nog een probleem vormt, verzetten we wederom.
 - b. Om PTLs-ouders toch iets aan te bieden en contact te hebben, organiseerden we op 12 september 2020 een webinar. Julie-Smith-Centeno gaf een introductie over PTLs. Ouders konden vooraf vragen indienen, die ook werden behandeld. Met 19 gezinnen online was het een geweldig evenement. We zijn van plan om dit in de toekomst vaker te organiseren, waarbij we ouders vragen om onderwerpen aan te dragen. Mocht het congres weer verplaatst worden, dan organiseren we op 10 april weer een webinar.
 - c. Is de behoefte aanwezig om elkaar jaarlijks of tweejaarlijks te ontmoeten, dan zullen we een nieuwe fondsenwerving starten.
 - d. Op de Nederlandstalige website en in de PTLs Facebookgroep plaatsen we met enige regelmaat berichten. Bijvoorbeeld over voeding/eetproblemen, leren spreken/lezen/schrijven, toekomst/woonvormen. Hiertoe doen we middels een email oproepen aan families om suggesties en tips aan te leveren.
 - e. Meerder keren per jaar versturen we een mail naar onze achterban, bestaande uit PTLs-families, aanverwanten, geïnteresseerden. Daarin vermelden we nieuwe berichten die op de website zijn geplaatst, oproepen etc. Hetzelfde wordt vermeldt op de PTLs Facebook pagina.
2. Kinderartsen en klinisch genetici informeren over PTLs:
 - a. Families zijn veelal jaren aan het zoeken naar de oorzaak van bijvoorbeeld ontwikkelingsachterstanden bij hun kind. Meer bekendheid bij deze medici kan ertoe leiden dat men er eerder aan denkt, of eerder adviseert genetisch onderzoek te laten doen. We willen hen bereiken met een factsheet, speciaal gemaakt voor deze doelgroep. We bereiken hen via de verenigingen (NVK en

VKGN) en waar mogelijk direct. We vragen de PTLIS Outreach Foundation hierbij om advies voor de inhoud. Hetzelfde willen we overwegen voor docenten van onze kinderen: een factsheet te schrijven met tips waar zij rekening mee houden bij het onderwijzen van PTLIS-kinderen.

3. Naast onze internationale partner PTLIS Outreach Foundation zoeken we meer partners met gelijksoortige doelen/behoefte:

De problemen waar mensen met PTLIS mee kampen zijn niet enkel uniek voor dit syndroom. Er zijn ongetwijfeld andere syndromen of aandoeningen die leiden tot gelijksoortige symptomen en problemen. Kunnen we stichtingen en/of verenigingen vinden waarmee we kunnen sparren en mee op kunnen trekken? Bijvoorbeeld als het gaat om voedings- of groei-problemen, leren praten, lezen en schrijven, autistische kenmerken. We gaan dit nader onderzoeken en waar mogelijk contact leggen.

4. Graag willen we een ambassadeur werven en mogelijk sponsoren:

- a. We zien dat waar stichtingen en verenigingen een bekende Nederlander als ambassadeur heeft, er meer contact in de media mogelijk is. Het bereik van een BN-er is vele malen groter dan die van enkel onze stichting en haar achterban. Kunnen we iemand vinden die PTLIS een warm hart toedraagt en zich bijvoorbeeld een jaar of langer aan ons verbindt? Deze persoon kan waar dat passend en mogelijk is, aandacht vragen voor PTLIS.
- b. Sponsoren benaderen: we bekijken of we sponsoren kunnen koppelen aan onze stichting. Dit hoeven niet per se donerende sponsoren te zijn. Denk aan bekende fondsen en goede doelen organisaties, die ons bijvoorbeeld noemen op hun website.

5. Momenteel is er in Nederland geen enkele arts/behandelaar gespecialiseerd in PTLIS: geen enkele arts of behandelaar ziet alle met PTLIS bekende personen. Mocht iemand zich hierin wel willen specialiseren en bijvoorbeeld meer onderzoek willen doen en/of families beter willen ondersteunen en adviseren, dan ondersteunt de stichting dit van harte. We onderhouden direct contact met 40 Nederlandstalige PTLIS-families in onder meer Nederland, Vlaanderen, Zuid-Afrika, Slowakije en Denemarken, en kunnen hen namens deze behandelaar benaderen. Wellicht leidt dit tot een betere ondersteuning van PTLIS-families.