

Fragiele X Vereniging Nederland

# Beleidsplan 2023-2028

Bestuur Fragiele X vereniging Nederland

Oktober..... 2023

# Inhoudsopgave

Inhoudsopgave .....	2
1. <b>Introductie</b> .....	3
2. <b>Wie zijn we?</b> .....	3
3. <b>De stip op de horizon</b> .....	4
4. <b>Uitvoering en middelen</b> .....	5
5. <b>De omgeving</b> .....	6
6. <b>Wat hebben we afgelopen jaren bereikt?</b> .....	8
7. <b>Ons plan van aanpak</b> .....	9
<b>Tot slot</b> .....	13

# 1. Introductie

## *Wat staat er in dit plan?*

In dit beleidsplan worden de beleidsdoelstellingen van de Fragiele X Vereniging Nederland beschreven voor de komende vijf jaren. Wat willen we in die periode bereiken en op welke manier? Het plan bestaat uit 5 delen:

- Wie zijn we: over het ontstaan van de vereniging
- Missie en beleid: de s tip op de horizon en hoe vertaalt die zich in wat we willen?
- Uitvoering en middelen: Hoe gaan we aan de slag en met welke middelen?
- De omgeving: hoe verhoudt de vereniging zich tot de wereld rondom?
- Wat hebben we de afgelopen jaren bereikt? Een terugblik op een paar hoogtepunten
- Wat gaan we de komende jaren doen?

Dit meerjarenplan zal elk jaar door het bestuur worden bijgesteld aan de hand van de inzichten en mogelijkheden van dat moment. Het meerjarenplan wordt voorgelegd aan de verenigingsleden en dient als basis voor de jaarbegroting. In de algemene ledenvergadering krijgen de leden de gelegenheid vragen te stellen en opmerkingen te maken over de plannen.

Voor alle activiteiten geldt nadrukkelijk dat de realisatie afhangt van de inzet van de leden van de vereniging. Het bestuur kan niet garanderen - binnen het vrijwilligersmodel van de vereniging - dat alle activiteiten altijd zullen worden uitgevoerd. Ieder jaar wordt in de algemene ledenvergadering door het bestuur verantwoording afgelegd over de realisatie van de activiteiten.

# 2. Wie zijn we?

## *Over het ontstaan van de vereniging*

De Fragiele X Vereniging Nederland is in 2008 van start gegaan ter ondersteuning van mensen met het fragiele X syndroom en met verwante aandoeningen (FXTAS en FXPOI en overige premutatie-gerelateerde klachten FXPAC). Een beschrijving van de genoemde aandoeningen vindt u op onze website [www.fragielex.nl](http://www.fragielex.nl).

De Fragiele X Vereniging Nederland is voortgekomen uit het Netwerk Fragiele X, een informeel netwerk van ouders van kinderen met het fragiele X syndroom. Dit netwerk ontstond onder de hoede van de Federatie van Ouderverenigingen (voor ouders met kinderen met een verstandelijke beperking). Toen deze Federatie in 2007 faillissement moest aanvragen, dreigde de ondersteuning die het netwerk Fragiele X ontving te vervallen. Dit was reden voor de 'kerngroep' van het netwerk om een vereniging op te richten. Belangrijke argumenten hierbij waren dat een verenigingsvorm een betere waarborg voor de continuïteit biedt, maar vooral ook dat een vereniging een goede basis vormt om meer te kunnen doen voor iedereen die met het fragiele X syndroom te maken heeft.

Na de eerste startup jaren, heeft de vereniging in haar nu 15-jarige bestaan een flinke groei doorgemaakt, is een solide basis van activiteiten neergezet, is een professionaliseringslag ingezet en wordt voor de komende jaren verdere consolidatie en uitbouw van activiteiten voorzien, niet alleen voor fragiele X maar ook voor verwante aandoeningen FXTAS, FXPOI en andere premutatie-gerelateerde klachten, die we PXPAC noemen.

### **3. De stip op de horizon**

#### ***Onze missie en hoe vertaalt die zich in wat we willen?***

Om dit te bereiken richten wij ons beleid op drie kerntaken:

#### **Ondersteunen van individuele leden bij vragen en problemen op het gebied van FX**

Wanneer een gezin geconfronteerd wordt met een kind met FX ofwel met het dragerschap dan kunnen ze terecht voor uitgebreide informatie bij de vereniging. Daarbij is het mogelijk om contact te hebben met een van de bestuursleden voor een persoonlijk gesprek. Regelmatig wordt het secretariaat gebeld door ouders of verwanten met specifieke vragen; onze secretaris bekijkt dan wie van de bestuursleden het best contact op kan nemen met de vragensteller.

#### **Het bevorderen van onderlinge contacten tussen onze leden.**

Dit vanuit de gedachte dat door onderlinge contacten de leden elkaar kunnen steunen, erkenning en herkenning bij elkaar kunnen vinden. Onze leden zijn de echte experts op het gebied van het fragiele X syndroom, dat een relatief zeldzame aandoening is. Daardoor draagt uitwisseling tussen de leden sterk bij aan de informatievoorziening van deze aandoening

#### **Meer en betere informatie over het fragiele X syndroom en verwante aandoeningen**

Over fragiele X en verwante aandoeningen is momenteel te weinig bekend zowel in de Nederlandse samenleving in het algemeen als onder medici, paramedici en overige zorgverleners. Het fragiele X syndroom is weliswaar een zeldzame aandoening, maar de meest voorkomende oorzaak van ontwikkelingsachterstand bij mannen. Voor iedereen die met fragiele X te maken heeft is dat frustrerend. Bekendheid is goed voor herkenning en erkenning. Maar voor fragiele X speelt er nog iets wat veel belangrijker is. Door het erfelijke karakter van de aandoening is het tijdig en nauwkeurig diagnosticeren van groot belang. Door een tijdige diagnose kan bij kinderwens bewust gekozen worden voor prenatale diagnostiek.

#### **Bevorderen van kennisdeling en wetenschappelijk onderzoek**

Als vereniging willen we bijdragen aan een betere kennis en expertise met betrekking tot fragiele X en verwante aandoeningen in Nederland. Dit doen we door samen te werken met het Expertise Centrum Encore en door het bevorderen van (wetenschappelijk) onderzoek naar deze aandoeningen. We stellen onze leden in de gelegenheid om aan expertise bevordering en wetenschappelijk onderzoek deel te nemen. We 'vertalen' onderzoeksresultaten van wetenschappelijk onderzoek in begrijpelijke taal en delen deze met onze leden en waar mogelijk beïnvloeden we de aandachtsgebieden en onderzoek agenda van wetenschap en (klinische) zorgverlening.

## 4. Uitvoering en middelen

### *Hoe gaan we aan de slag?*

#### **Uitvoering**

Het ledenaantal van onze vereniging is ongeveer 340 families. De laatste jaren zien we een lichte groei in leden. Geschat wordt dat in Nederland 1 op de 5.500 jongens en 1 op de 9.500 meisjes een verstandelijke beperking als gevolg van het fragiele X syndroom heeft. (\*1). Veel meer mensen hebben te maken met de premutatie. We verwachten dat het aantal leden nog wel wat kan groeien, naar 350 leden in 2028. Naast de leden hebben we ook een ruim bestand van belangstellenden voor het syndroom, waaronder een bestand van medici en zorgverleners (expertisenetwerk in opbouw).

De vereniging kiest uit haar leden een bestuur dat de beleidslijnen uitzet en de uitvoering regelt. Zoals in veel patiëntenverenigingen is het een uitvoerend bestuur. Bestuursleden nemen zelf ook taken ter hand en werken samen met een kring vrijwilligers om alle activiteiten uit te voeren. Het bestuur heeft ondervonden dat een dergelijk model niet eenvoudig is omdat bestuursleden zowel richting moeten geven (besturen), van alles moeten regelen (opdrachten geven en bewaken) als zelf taken op zich nemen (uitvoeren). Het bestuur heeft ervoor gekozen om in de afgelopen jaren een aantal taken rondom het beheer van de vereniging (ledenadministratie, financiën, nieuwsbrief) meer professioneel te beleggen. Voorwaarde voor professionalisering is natuurlijk wel dat de kosten daarvoor redelijk blijven. Verder heeft het bestuur nadrukkelijk gekozen voor een actieve ledenparticipatie onder het motto dat vele handen het werk lichter en leuker maken.

Als vereniging willen we dat leden een belangrijke rol spelen in het bepalen van koers en activiteiten. Voor de leden wordt er minimaal 1x per jaar een algemene ledenvergadering gehouden. In deze vergadering wordt het financiële jaarverslag voorgelegd aan de leden en worden de richting en de plannen van het bestuur met de leden besproken. Deze ledenvergadering wordt meestal goed bezocht.

De vereniging is erop gericht zo veel mogelijk leden actief deel te laten nemen aan het verenigingswerk. De afgelopen jaren hebben we een projectcoördinator gehad, die een voortrekkersrol had tav het vrijwilligersbeleid. Het is een algemeen gegeven in de samenleving dat inzet van vrijwilligers voor verenigingswerk geen vanzelfsprekendheid is. Onze leden zijn door de familieomstandigheden ten gevolge van de aandoening vaak ook al zwaar belast in hun persoonlijk leven en hebben niet altijd ruimte en energie om taken op zich te nemen.. Als vereniging prijzen we ons daarom gelukkig met alle vrijwillige inzet en complimenteren we in elk jaarverslag alle vrijwilligers die hebben meegewerkt.

#### **Middelen**

Onze gelden worden voornamelijk geworven via een subsidie van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). Daarnaast dragen onze leden via een jaarlijkse contributie bij aan de bekostiging van de verenigingsactiviteiten en ontvangt de vereniging in beperkte mate sponsor en liefdadigheidsgelden. De vereniging is een als ANBI geregistreerde instelling.

Het streven is om financieel een buffer aan te leggen die in elk geval de mogelijkheid schept om eventuele schokken ten gevolge van gewijzigd overheidsbeleid enige tijd op te kunnen vangen. Het streven is deze buffer niet groter te laten zijn dan nodig is voor de continuïteit van de voorziene werkzaamheden voor enkele jaren. Jaarlijks wordt hierover in het jaarverslag aan de leden gerapporteerd..

Als vereniging hebben we geen winstoogmerk. Al onze middelen worden gebruikt ten bate van de verenigingsdoelen. Besluiten over besteding van middelen worden door het bestuur van de vereniging

---

<sup>1</sup> Getallen zijn een gemiddelde uit diverse wetenschappelijke onderzoeken

genomen. Lopende uitgaven die passen binnen de door het bestuur gestelde kaders worden afgehandeld door het secretariaat maar worden altijd gezien door de penningmeester of – bij diens afwezigheid, een van de andere bestuurders van de vereniging. Het vermogen van de vereniging is opgenomen op een spaarrekening en daarnaast beschikt de vereniging over een rekening-courant ten behoeve van het lopende betalingsverkeer.

Bestuurders ontvangen geen vergoeding voor hun werkzaamheden. Wel kunnen zij aanspraak maken op een vergoeding van gemaakte kosten (bijvoorbeeld reiskosten). Aan leden van de vereniging kan voor werkzaamheden door het bestuur een vrijwilligersvergoeding worden verstrekt, waarvan in de afgelopen jaren op beperkte schaal gebruik is gemaakt, met name voor administratieve werkzaamheden. De vereniging maakt inmiddels gebruik van professionele ondersteuning voor deze administratieve werkzaamheden zoals het beheer van de ledenadministratie. Hiervoor wordt een specifieke - op beheeractiviteiten van kleinere verenigingen gerichte - subsidie gebruikt.

Over alle uitgaven van de vereniging wordt verantwoording afgelegd aan de leden in het jaarverslag. De jaarrekening wordt elk jaar – met een advies van een kascommissie die is benoemd door de leden – besproken en ter goedkeuring voorgelegd in de algemene ledenvergadering van de vereniging.

## 5. De omgeving

### *Hoe verhoudt de vereniging zich tot de wereld rondom?*

De vereniging hecht grote waarde aan samenwerking met andere partijen. Samen sta je sterker en dit geldt te meer omdat de Fragiele X Vereniging Nederland een relatief kleine vereniging is. De samenwerkingsverbanden die we als vereniging aangaan zijn met de volgende organisaties:

#### **VSOP**

De VSOP is een samenwerkingsverband van patiëntenorganisaties, voor aandoeningen met een zeldzaam, genetisch en/of aangeboren karakter. De VSOP behartigt hun gezamenlijke belangen op het terrein van zeldzaamheid-gerelateerde problematiek, erfelijkheidsvraagstukken, ethiek, zwangerschap en biomedisch onderzoek. De samenwerking met de VSOP is gericht op het gebied van algemene thema's rondom erfelijke aandoeningen (ethiek, medicatie, kennisverspreiding etc.). We vinden het belangrijk om als relatief kleine vereniging aangesloten te zijn bij een groter netwerk; VSOP heeft een grotere invloed als gesprekspartner bij bijvoorbeeld VWS en zorgkantoren.

#### **Ieder(in)**

Ieder(in) is een koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke handicap, verstandelijke beperking of chronische ziekte. Tweehonderddertig organisaties zijn aangesloten. Ieder(in) is het grootste netwerk in Nederland van mensen met een beperking. Samenwerking met het Ieder(in) is gericht op algemene belangenbehartiging binnen de VG-sector.

#### **Fragiele X Expertisecentrum ENCORE van het Erasmus MC Rotterdam**

ENCORE (Erfelijk Neuro-cognitieve Ontwikkelingsstoornissen Rotterdam Erasmus MC) wil de kwaliteit van leven verbeteren van jonge patiënten met het fragiele X syndroom en heeft voor dat doel binnen ENCORE in nauwe samenwerking met de Fragiele X Vereniging Nederland in de afgelopen jaren een erkend expertisecentrum opgezet voor kinderen met het fragiele X syndroom. De samenwerking is gericht op het vergroten van kennis over fragiele X enerzijds en betere begeleiding van kinderen met het fragiele X syndroom anderzijds. Hiervoor voert het expertisecentrum tests uit, adviseert over bijvoorbeeld medicatie en gedrag en vormt zij een verbindende factor met diverse onderzoeksgroepen. Onze vereniging wordt ondersteund door een aantal adviseurs vanuit het Erasmus MC Rotterdam.

Inmiddels zijn er ook twee 'fragiele X poli's' voor volwassenen opgericht oa in Noordwijk.

## **FRAXI**

Fragile X International is een netwerk bestaande uit fragiele X verenigingen uit allerlei landen binnen en buiten Europa. In het netwerk werken zij samen om duidelijk te maken dat de bijzondere eigenschappen van mensen met het fragiele X syndroom waarde toevoegen aan de samenleving.

Fraxi doelstellingen zijn: de kennis vergroten over de sterke kanten van mensen met het fragiele X syndroom; naar voren brengen welke ondersteuning zij kunnen gebruiken; bekendheid vergroten van en onderzoek aanmoedigen naar FXPAC; en kennis delen, zodat op een dag fragiele X zal worden gezien als iets belangrijks in de samenleving.

Fraxi is officieel opgericht in 2022 en het bureau is in Brussel gevestigd; jaarlijks is er een conferentie, waarbij alle deelnemende landen zijn vertegenwoordigd. In 2022 waren er 17 Europese landen aangesloten bij Fraxi en het aantal leden breidt zich verder uit naar India, Australië en Nieuw-Zeeland. Nederland is vertegenwoordigd in het bestuur van Fraxi.

Fraxi is enorm actief op allerlei gebied en we willen als Nederland daar graag ons steentje aan bijdragen.

## 6. Wat hebben we afgelopen jaren bereikt?

We mogen als vereniging best trots zijn op wat we hebben bereikt in de afgelopen jaren. We hebben een solide vereniging basis en een breed netwerk van contacten opgebouwd en met de inzet van veel leden en betrokkenen hebben we in de afgelopen jaren heel veel gedaan voor mensen met het fragiele X syndroom en verwante aandoeningen in Nederland. In onze jaarverslagen beschrijven we elk jaar de activiteiten van dat jaar. Ook publiceren we onze Nieuwsbrief periodiek een overzicht van wat we hebben gedaan en wat de verdere plannen zijn.

Hoogtepunten in het werk van de vereniging in de afgelopen jaren waren:

- De familie- en contactdagen die we jaarlijks organiseren om leden met elkaar in contact te brengen. Die dagen zijn druk bezocht en altijd bijzonder levendig. De vrolijke gezichten van de kinderen tijdens de activiteiten op de familiedagen spreken boekdelen!
- De jaarlijkse lezingen die we organiseren waarbij we een breed scala aan onderzoekers, wetenschappers en deskundigen vragen om hun kennis en ervaring aan de leden over te brengen. Na de lezingen wordt er in workshops ervaring uitgewisseld en is er mogelijkheid tot discussie met de deskundigen
- Nieuw gediagnosticeerden ontvangen een uitgebreid informatiepakket en worden hiermee gesteund en op weg geholpen in vaak een moeilijke tijd.
- We hebben verschillende publicaties uitgebracht of gefaciliteerd, zoals huisartsen brochure, een leidraad voor hulpverleners, brochures en flyers voor iedereen die met het fragiele X syndroom of verwante aandoeningen te maken krijgt en ook enkele boeken over ervaringen met fragiele X.
- We zijn actief op social media bijv Facebook en LinkedIn.
- Samenwerking met het Expertise Centrum Encore van de Erasmus Universiteit Rotterdam is intensief. In dat centrum worden kinderen met het fragiele X syndroom onderzocht en kan hulpverlening op maat vanuit een multidisciplinair team worden geboden. Inmiddels is er ook een expertisecentrum voor volwassenen van start gegaan.
- Met Encore organiseren we (online) bijeenkomsten (eens in de twee jaar) voor hulpverleners, die in hun dagelijks werk te maken hebben met mensen met het fragiele X syndroom. Hieraan namen zo'n 50 personen deel, veelal AVG- artsen, genetici en gedragsdeskundigen.
- We publiceren jaarlijks ongeveer drie glossy nieuwsbrieven waarin we onze leden breed informeren over ontwikkelingen rondom fragiele X en verwante aandoeningen en waarin we ervaringen met elkaar delen. Online hebben we een actieve facebookgroep die we faciliteren en natuurlijk onze website; ook zijn er verschillende Whatsapp groepen actief en delen we onze informatie via LinkedIn
- Als vereniging hebben we een belangrijke rol gespeeld in de oprichting van Fraxi (Fragiele X international) en zijn we lid van de Board. We leveren een bijdrage aan de nieuwsbrieven, die Fraxi meerdere malen per jaar uitgeeft.

We hebben kortom veel bereikt en veel gedaan. Veel van deze activiteiten willen we de komende jaren voortzetten en uitbreiden. In de volgende paragraaf leest u over onze plannen.



## 7. Ons plan van aanpak

### *Wat gaan we concreet doen in de komende jaren?*

Om de kerntaken van de vereniging te realiseren, ontplooit de vereniging tal van activiteiten. In de komende jaren willen we deze continueren en uitbouwen. Daarbij kijken we vooruit naar 2028 (middellange termijn). Het gaat dus om een meerjarenplan. Welke activiteiten willen we in 2028 gerealiseerd hebben om zo onze vereniging doelstellingen dichterbij te brengen?

Hieronder beschrijven we de belangrijkste activiteiten waarmee we in de komende jaren onze kerntaken willen invullen. Per kerntaak beschrijven we kort welke activiteiten we willen ontplooiën.

In paragraaf 3 beschreven we onze drie kerntaken:

- Het bevorderen van onderlinge contacten tussen onze leden.
- Meer en betere informatie over het fragiele X syndroom en verwante aandoeningen
- Bevorderen van verder wetenschappelijk onderzoek
  
- Ondersteunen van individuele families wanneer zij gerichte vragen hebben

In de deze paragraaf beschrijven we voor elke kerntaak:

- De te volgen strategie
- De vaste activiteiten die we voortzetten in de planperiode
- De (mogelijke) nieuwe activiteiten in de planperiode.

Bij zoveel plannen hoort wel een disclaimer. Als vereniging zijn we voor het realiseren van de plannen voor een belangrijk deel afhankelijk van de inzet van onze leden. Alleen met elkaars hulp en inzet kunnen we onze plannen voor de komende jaren realiseren.

## 7.1 Bevorderen onderlinge contacten

### Strategie

Om de onderlinge contacten te bevorderen en te versterken hanteren we een aanpak die bestaat uit 3 elementen:

- Het faciliteren van persoonlijk contact via jaarlijkse bijeenkomsten en dagen waarbij de sociale component een nadrukkelijke plaats heeft.
- Het aanbieden van contactmogelijkheden via conventionele media (ervaringsverhalen in de Nieuwsbrief)
- Het faciliteren van nieuwe virtuele contactmogelijkheden en via sociale media (facebook, maar sinds enige tijd ook LinkedIn en (toekomstig) andere platformen waarop onze doelgroepen te bereiken zijn) en nieuwe technische mogelijkheden.

### Vaste activiteiten

Fragiele X contactdag	De jaarlijkse contactdag is bedoeld voor het uitwisselen van informatie en ervaringen tussen onze leden onderling en met professionals uit de medische en de sociaal medische wereld. De dag bestaat uit lezingen en gespreksgroepen en biedt daarnaast ook de gelegenheid in informele sfeer kennis en ervaringen uit te wisselen.
Familiedag	De familiedag is een jaarlijkse ontmoetingsdag van gezinnen die direct met het fragiele X syndroom te maken hebben. Op deze dag kunnen families (ouders, kinderen en ook broertjes en zusjes) met andere families kennismaken en ervaringen uitwisselen.
Contact Netwerk	De vereniging heeft een netwerk van contactpersonen, die door leden en niet-leden telefonisch benaderd kunnen worden voor vragen, advies of gewoon voor een luisterend oor. Dit laatste is erg belangrijk gezien de vaak ingrijpende - sociale - gevolgen van fragiele X en verwante aandoeningen. Het secretariaat is hiervoor het eerste aanspreekpunt.
Facebook	De facebookgroep van de Fragiele X Vereniging Nederland biedt leden een platform voor informatie-uitwisseling tussen leden onderling. Het bereik is echter aanmerkelijk groter dan alleen de leden en biedt ook betrokkenen en geïnteresseerden toegang.
LinkedIn	Om de exposure ook zakelijk te kunnen bieden online, wordt gebruikgemaakt van een eigen LinkedIn pagina. Doel is hiermee een online (zakelijk) netwerk te ontwikkelen, wat voornamelijk zakelijk van aard is om zowel de medische connecties te borgen, maar ook voor te sorteren op een toekomstig in mindere mate subsidie gerichte afhankelijkheid van de vereniging.
Regionale bijeenkomsten	Als aanvulling op de landelijke dagen heeft de vereniging in het verleden enkele regionale contactmiddagen gefaciliteerd. We zijn de behoefte aan regionale middagbijeenkomsten op bredere schaal aan het onderzoeken.

Mogelijke nieuwe ontwikkelingen

<p>Virtuele bijeenkomsten</p>	<p>Tijdens de Covid epidemie hebben we gemerkt, dat online bijeenkomsten heel goed mogelijk zijn. Onze bestuursvergaderingen zijn nu veelal online, dit bespaart heel veel reistijd! Ook voor leden denken we na over het online elkaar ontmoeten. Dit gaat zeker niet in de plaats komen van onze familie of contactdag</p>
<p>Picknick</p>	<p>Organiseren van regionale picknick op verschillende plekken in Nederland op eenzelfde tijdstip. Dit naar het voorbeeld van Frankrijk; waar deze picknicks zeer goed bezocht worden,</p>
<p>Overige online sociale platforms</p>	<p>Om in communicatie en bereik mee te gaan met de ontwikkelingen, is uitbreiding van de bestaande platforms nodig. Om ook de jongere doelgroep (lees: 20-30) te kunnen bereiken en kennis te laten maken met de vereniging is een platform als Instagram benodigd. Daarbij beschikt ieder platform over zijn 'eigen soort content', waardoor ook contentontwikkeling (denk aan videografie, stories en/of reels) ingezet moeten worden om dié personen/leden te bereiken die niet op Facebook actief zijn.</p>

## 7.2 Voorlichting en communicatie

### Strategie

De communicatiestrategie van de vereniging richt zich op:

- Vergroten van algemene bekendheid met het fragiele X syndroom in de samenleving.
- Vergroten van specifieke bekendheid en kennis bij medici en andere hulpverleners met name gericht op vroege diagnose.
- Voorlichting aan mensen die direct te maken hebben met het fragiele X syndroom of verwante aandoeningen en hun ouders, familie en verzorgers.

### Vaste activiteiten

Voorlichting nieuw gediagnostiseerden	De vereniging ziet het als een belangrijke taak voorlichting te geven over het fragiele X syndroom en verwante aandoeningen. Daarbij gaat het om het wegwijs maken van nieuwe leden (vaak met een nieuwe diagnose) - die een uitgebreid informatiepakket ontvangen - maar ook het beantwoorden van vragen van geïnteresseerden. Voor dit doel is er een centraal mailadres/telefoonnummer beschikbaar
Algemene voorlichting fragiele X en FXTAS	De vereniging biedt voor verschillende doelgroepen informatiematerialen aan. Op dit moment zijn beschikbaar: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Een algemene flyer die kort informatie verschaft over het fragiele X syndroom en over FXTAS.</li> <li>• Een brochure met uitgebreide informatie over het fragiele X syndroom, vooral gericht op nieuw gediagnostiseerden.</li> <li>• Twee boeken met ervaringsverhalen over het leven in een gezin met fragiele X.</li> <li>• Huisartsenbrochure over fragiele X en over fragiele X dragerschap en gerelateerde aandoeningen (FXTAS en FXPOI).</li> <li>• Leidraad voor behandeling van kinderen met het fragiele X syndroom.</li> <li>• Nieuwsbrief-specials bevatten informatie over specifieke onderwerpen.</li> </ul>
Internet/ website	De website <a href="http://www.fragielex.nl">www.fragielex.nl</a> biedt alle geïnteresseerden op een laagdrempelige wijze toegang tot informatie omtrent het fragiele X syndroom en verwante aandoeningen. <a href="http://www.fraxi.org">www.fraxi.org</a> is de website van onze internationale vereniging.
Nieuwsbrief en fraxflitsen	Meerdere keren per jaar verschijnt een nieuwsbrief bedoeld voor alle leden en relaties van de vereniging met informatie over de FX-aandoeningen, persoonlijke verhalen, achtergrondartikelen en met informatie over de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen. De Nieuwsbrief wordt aangevuld met 'Fraxflitsen', een elektronische nieuwsbrief waarmee snel actuele informatie gedeeld kan worden.
Lezingen	Verschillende leden geven op verzoek lezingen over fragiele X. Deze lezingen worden enkele keren per jaar gehouden, met name voor medici en paramedici om het perspectief van patiënten en familie duidelijk te maken. Als vereniging beschouwen we deze persoonlijke aanpak als de meest effectieve als het gaat om artsen in opleiding, kinderartsen, gynaecologen en neurologen en zouden we die waar mogelijk in de komende jaren willen uitbreiden.

Leeromgeving fragiele X	We zouden graag de kennis over het fragiele X syndroom en de verwante aandoeningen willen versterken in de zorgverlening en onder medici met behulp van een online leeromgeving. Binnen Fraxi wordt hierover nagedacht; mogelijk komt er een internationaal product, dat per land aangepast kan worden.
Informatie over school en werk	We zouden iedereen met het fragiele X syndroom graag willen ondersteunen met een 'gebruiksaanwijzing': daarin moeten de dingen staan waar je rekening mee moet houden bij het fragiele X syndroom. Daarin zou ook ruimte moeten worden geboden aan persoonlijke informatie van de betrokkene (algemeen stramien aan te vullen met persoonlijke informatie).
BN'er	Als vereniging zijn we al enige tijd op zoek naar een of meerdere BN'er(s) die als ambassadeur voor het fragiele X syndroom zou willen optreden. Dit is niet zo eenvoudig en daarom hebben we dit idee even geparkeerd
Fragile X Awareness day	Op de Europese fragiele x dag (jaarlijks op 10 oktober) willen we het fragiele x syndroom op een ludieke wijze landelijk onder de aandacht van het publiek brengen. In een aantal Europese landen gebeurt dit al.

## 7.3 Bevorderen wetenschappelijk onderzoek en kennisdeling

### Strategie

Als vereniging onderkennen we het grote belang van wetenschappelijk onderzoek en willen we:

- Een bijdrage leveren aan kennisuitbreiding onder de leden door onder meer uitleg te laten geven over wetenschappelijke onderzoeksresultaten.
- Het ondersteunen van wetenschappelijke ontwikkeling door verantwoorde deelname van onze leden aan wetenschappelijk onderzoek

### Vaste activiteiten

Bieden van een platform voor wetenschap	We vinden het belangrijk dat de resultaten van wetenschappelijk onderzoek worden gedeeld met onze leden. Daarom bieden we op onze contactdagen mensen uit de wetenschappelijke wereld een podium om hun resultaten rechtstreeks te presenteren aan onze leden. Daarnaast besteden we in onze Nieuwsbrief ruimschoots aandacht aan ontwikkelingen op wetenschappelijk terrein
Leden attenderen op de mogelijkheid om aan onderzoek deel te nemen	Via Nieuwsbrief en mail (Nieuws flits) attenderen we leden op de mogelijkheden om deel te nemen aan verschillende binnenlandse en buitenlandse onderzoeken. Als vereniging vinden we het van groot belang dat dit op een verantwoorde wijze gebeurt. Daarom vragen we altijd van tevoren informatie van de onderzoekers en schakelen we indien nodig onze adviseurs in.
Fraxi Research Committee	wekelijks bekijken we alle wetenschappelijke artikelen, die gepubliceerd worden in de wereld over het fragiele X syndroom en selecteren daaruit de degenen, die voor ons interessant zijn.

<p>Samenwerken met het Expertise-centrum Fragiele X</p>	<p>Het Erasmus MC heeft binnen ENCORE in nauwe samenwerking met de vereniging het eerste erkende Nederlandse expertisecentrum voor fragiele X opgericht (voornamelijk gericht op kinderen). Bij het expertisecentrum kunnen mensen terecht voor syndroom gebonden klinisch onderzoek en advies (medisch, gedragsmatig en psychologisch). Tevens wordt binnen het expertisecentrum kennis opgebouwd over het fragiele X syndroom en verwante aandoeningen en wetenschappelijk onderzoek geïnitieerd, bijvoorbeeld naar veroudering, seksualiteit en medicatie. De Fragiele X vereniging werkt nauw samen met het expertisecentrum om binnen Nederland de kennis en ervaring over het fragiele X syndroom en verwante aandoeningen verder uit te bouwen. Inmiddels zijn er in samenwerking met het expertisecentrum twee poli's voor volwassenen met het fragiele X syndroom opgericht (Rotterdam en Noordwijk).</p>
---------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

### Mogelijke nieuwe activiteiten

<p>Expertise-netwerk</p>	<p>verder uitbouwen netwerk, zodat we zicht hebben waar in Nederland professionals werkzaam zijn, die extra kennis hebben over het fragiele X syndroom.</p>
<p>wetenschap</p>	<p>goed bijhouden wat er in de wetenschappelijke literatuur verschijnt over het fragiele X syndroom; hierover met elkaar discussiëren in internationaal verband en belangrijke onderzoeksgegevens delen met onze leden. We hebben een vaste rubriek Wetenschap in de Nieuwsbrief</p>
<p>Aging</p>	<p>binnen Fraxi is er een initiatief om middels een internationale vragenlijst zicht te krijgen op de leefomstandigheden van de ouder wordende mens met het fragiele X syndroom, We hebben geconstateerd, dat er veel kennis is over kinderen, maar wanneer deze volwassen worden en zeker wanneer ze bejaard zijn is de kennis over hen ontoereikend.</p>
<p>Richtlijn FXS</p>	<p>Internationaal wordt er gewerkt aan een Richtlijn (Guideline) FXS voor hulpverleners. Als Fraxi nemen we hieraan deel om ervoor te zorgen dat het perspectief van patiënt en familie wordt meegenomen</p>

## Tot slot

Tot slot willen we als bestuur graag alle leden, maar ook wetenschappers, onderzoekers en hulpverleners en alle andere betrokkenen bij Fragiele X bedanken voor hun support, hulp en inzet in de afgelopen jaren. Dank en ga zo door!

Bestuur van de Fragiele X Vereniging Nederland  
Oktober 2023