



**Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten**  
Foundation for people with rare diseases



## **Jahresbericht 2017**

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2017

SR-Präsident: Dr. Roman Baumann Lorant (bis Mai 2017)  
Dr. Joachim Henggeler (seit Mai 2017)

SR-Vizepräsident: Prof. Dr. Thierry Carrel (bis Juli 2017)  
Prof. Dr. Franziska Sprecher (seit September 2017)

Geschäftsleitung: PD Dr. Gabor Matyas  
Caroline Henggeler (Stv.)





<b>1 Vorwort</b>	<b>3</b>
<b>2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2017</b>	<b>4</b>
2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung	4
2.1.1 Genetische Beratungen	5
2.1.2 Gendiagnostik	6
2.1.3 Forschung	8
2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen	10
2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	11
2.2 Information und Aufklärung	13
2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien	13
2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen	14
<b>3 Finanzen 2017</b>	<b>15</b>
3.1 Spenderinnen und Spender	15
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	16
3.2.1 Bilanz	16
3.2.2 Erfolgsrechnung	17
3.2.3 Revisionsbericht	18
<b>4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten</b>	<b>19</b>
<b>5 Kontakt und weitere Informationen</b>	<b>20</b>



## 1 Vorwort

Liebe Leserinnen, liebe Leser

Wieder ein Jahr reich an Arbeit und Erfahrungen liegt hinter uns und wir freuen uns, dass wir Ihnen hiermit den Jahresbericht 2017 unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* präsentieren dürfen. Dies ist das sechste Jahr seit der Gründung der Stiftung in 2011.

Im Frühjahr 2017 haben Dr. Roman Baumann Lorant sowie Prof. Dr. Thierry Carrel ihre Ämter als Stiftungsratspräsident bzw. Stiftungsratsvizepräsident aus persönlichen und zeitlichen Gründen niedergelegt. Herzlichen Dank an dieser Stelle für den Einsatz in den letzten Jahren. Wir freuen uns, dass beide im Stiftungsbeirat verbleiben und unsere Stiftung nach ihren Möglichkeiten auch weiterhin unterstützen.



Dr. Joachim Henggeler

Prof. Dr. Franziska Sprecher

Das Stiftungsratspräsidium bzw. das Stiftungsratsvizepräsidium übernommen haben Dr. med. Joachim Henggeler, leidenschaftlicher Allgemeinmediziner mit 40 Jahren Berufserfahrung und Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher, Professorin für Staats- und Verwaltungsrecht mit besonderer Berücksichtigung des Gesundheitsrechts an der Universität Bern. Gleichzeitig wurde auch der Stiftungsbeirat mit Ständerat Joachim Eder und Alt-Kantonsrätin Barbara Angelsberger gestärkt.

Wir sehen tagtäglich, dass gerade die seltenen Krankheiten immer noch sehr stiefmütterlich behandelt werden, auch in der Politik. Wir merken zwar, dass sich einiges tut, beispielsweise durch das nationale Konzept seltene Krankheiten. Aber leider – aus unserer Sicht – kommt dieses eher träge und langsam vorwärts und an vorderster Front, wo wir unsere Arbeit durchführen, spüren wir (noch) nichts von diesen Bemühungen.

Da die am Genetikzentrum unserer Stiftung durchgeführten, hochspezialisierten Tätigkeiten im heutigen Gesundheitssystem nicht kostendeckend sind (obwohl damit eine Lücke im Gesundheitssystem geschlossen wird), ist und bleibt das Thema Fundraising auch im Stiftungsrat allgegenwärtig. Die sehr geschätzte Unterstützung, die unsere Stiftung 2017 erfahren durfte und hoffentlich auch langfristig erfahren darf, ist ein wichtiger Grundstein, damit unsere Stiftung ihre Tätigkeiten auf dem Gebiet der medizinischen Genetik zugunsten unserer Mitmenschen mit seltenen Krankheiten unabhängig durchführen kann.

Wir alle werden auch künftig diesbezüglich am Ball bleiben und hoffen, dass auch Sie uns dabei helfen.

Für Ihre geschätzte Unterstützung und Ihr Vertrauen bedanken wir uns herzlich.

  
Dr. med. Joachim Henggeler  
SR-Präsident

  
Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher  
SR-Vizepräsident



## 2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2017

### 2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung

Unsere gemeinnützige *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* betreibt Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Genetik und schafft durch genetische Abklärungen die Grundlage für die Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten (<5:10'000) sowie für die Beratung von Ratsuchenden. Da etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose der genetischen Untersuchung eine besondere Bedeutung zu.

Die Stiftung ist operativ tätig im eigenen Genetikzentrum, welches auf die Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere

Aortenkrankheiten, spezialisiert ist (s. Abbildung 1). Die Stiftung setzt sich mit ihrem Engagement dort ein, wofür in der Schweiz noch keine Lösung existiert. Dadurch schliesst die Stiftung eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen und unterscheidet sich von staatlichen resp. privaten Einrichtungen. Vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland.

Als Vorreiter ermöglicht die Stiftung aufwendige genetische Abklärungen (nicht zu verwechseln mit



**Abbildung 1.** Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (kurz Genetikzentrum).

Gentest		≠	Gentest	
<b>Ausserhalb des medizinischen Bereichs</b> (Molekulargenetik / SNP-Arrays) → <i>direct-to-consumer testing</i>			<b>Innerhalb des medizinischen Bereichs</b> (Zytogenetik, Molekulargenetik) → vom Arzt veranlasst	
Apotheke (z.B. Progenom) Internet (z.B. 23andme)			Wissen vorhanden	Wissen nicht vorhanden
Testen ausgewählter Sequenzabweichungen			Testen bekannter Gene (alle Sequenzabweichungen)	Studien/Forschung
Kosten (CHF) = von 100 bis 1'000 nach Marktwirtschaft			von 400 bis 6'600 nach Analysenliste	mehrere (zehn-)tausend

**Abbildung 2.** Gentests im medizinischen Bereich (vom Arzt veranlasste Gendiagnostik) unterscheiden sich von Gentests ausserhalb des medizinischen Bereichs (Lifestyle-Gentests, sog. «*direct-to-consumer genetic testing*») nicht nur anhand der verwendeten Technologien und des Untersuchungsspektrums, sondern vor allem in der Aussagekraft der Resultate für die untersuchte Person.

Internet- oder Apothekengentests, s. Abbildung 2). Diese können Monate bis Jahre dauern und werden von den Krankenkassen leider nicht oder nur teilweise vergütet. Die Stiftung ist daher stets auf Spenden angewiesen. Jede Unterstützung der Stiftung hat mehrfache Wirkung: Es werden nicht nur Betroffenen und deren Familien genetische Abklärungen ermöglicht und Forschungsprojekte langfristig erfolgreich weitergeführt, sondern jede Unterstützung kommt auch

der Aus- und Weiterbildung junger Fachleute auf dem Gebiet der Genetik zugute. Das Leitbild des Genetikzentrums ist online abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft).



## 2.1.1 Genetische Beratungen

Vor und nach jeder genetischen Untersuchung bieten wir Patienten und Ratsuchenden eine angemessene und gesetzlich vorgeschriebene genetische Beratung an. Dabei erläutern wir die zu erwartenden bzw. vorliegenden Ergebnisse der Gendiagnostik und vermitteln aktuellste Informationen bezüglich

- Art und Ursache der Krankheit,
- Therapiemöglichkeiten,
- Gefahren, welche die Krankheit mit sich bringt sowie Verhaltensregeln zu deren Minimierung,
- Vererbbarkeit der Krankheit sowie möglichen Abklärungen bei Familienplanung (prä- und postnatal),
- zusätzlichen klinischen Abklärungen,
- Selbsthilfegruppen (falls vorhanden).

Die Beratung darf nur der individuellen und familiären Situation der betroffenen Person und nicht allgemeinen gesellschaftlichen Interessen Rechnung tragen. Sie muss die möglichen psychischen und sozialen Auswirkungen des Untersuchungsergebnisses auf die betroffene Person und ihre Familie berücksichtigen.

Gerade Menschen mit seltenen Krankheiten erleben häufig, dass den Spezialisten bei Konsultationen im üblichen medizinischen Betrieb die Zeit fehlt, um alle offenen Fragen und Aspekte zu besprechen. Die Spezialisten unserer Stiftung können sich dank der Finanzierung durch Spendengelder ausreichend Zeit nehmen, die Betroffenen/Ratsuchenden in persönlichen Beratungen und Besprechungen eingehend, geduldig und zufriedenstellend zu beraten (ca. 2 Stunden pro Gespräch). Dank Spenden ist es uns zudem möglich, uns schon zuvor in diese meist sehr komplexen Fälle umfassend einzuarbeiten, wie es für eine angemessene Beurteilung und Abklärung nötig ist.

An dieser Stelle möchten wir eine kleine Auswahl an Rückmeldungen von Patienten und Ratsuchenden wiedergeben:

*«So ganz anders ist es,  
selbst betroffen zu sein»*

Else Pannek

*«Aber für was ich dankbar bin - dass es Sie und PD Dr. Matyas gibt. Für Ihren Einsatz für Menschen, die sich nicht selber erwehren können, nur weil sie keine üblich bekannte Krankheit haben. Ehemals weckte das Exotische - das Unbekannte unser Interesse, war ein Abenteuer und ein Entdecken-wollen und hatte Wertschätzung. Unbekannte, seltene Krankheiten wird es immer geben, wenn alles in Bewegung ist - wie wir damit umgehen zeigt, wo wir mit unserem Bewusstsein stehen.*

*Danke, dass ich mich an Sie wenden kann, falls ich Hilfe brauche und danke für Ihr echtes Interesse - wie es mir geht :)*

*Ich wünsche Ihnen und PD Dr. Matyas alles Gute ..... :)*»

G. S., Patientin

*«Vielen Dank Herr Dr. Matyas für die umfassende Recherche. Es ist wirklich beeindruckend, was Sie und Ihre Kollegen leisten.*

*Ich wünsche Ihnen ein guten Start in die neue Woche.»*

MfG, M. H., Ratsuchender



«Liebe Frau Henggeler  
Herzlichen Dank für Ihre prompte und ausführliche Rückmeldung!  
Mittlerweile habe ich ein paar der empfohlenen Adressen und Stellen kontaktieren können und hoffe auf eine positive Entwicklung.  
Ich bedanke mich herzlich für Ihr Engagement und für die wichtige Vermittlungsarbeit, die Ihre Stiftung leistet, und wünsche Ihnen weiterhin viel Erfolg.  
Mit freundlichen Grüßen»  
I. G., Ratsuchende

«Liebe Frau Henggeler,  
ich danke Ihnen vielmals für Ihre ausführliche und immer so schnelle Antwort. Wir schätzen dies sehr und sind uns voll bewusst, dass wir mit Ihnen "einen Glücksfall" haben!  
Nun wünschen wir Ihnen alles Gute und danken Ihnen ganz herzlich für Ihre Arbeit.»  
B. B., Mutter eines Patienten

«Ich finde auf jeden Fall, dass diesen Menschen geholfen werden muss. Doch die reiche Schweiz, resp. die Politik wäre im Stande, hier die Weichen richtig zu stellen.»  
M. H., Ratsuchende

«Liebe Frau Henggeler  
danke für Ihre Mail. Ich werde mich sicher durchlesen und habe auch einige Fragen an meine Ärzte. Ebenso überlege ich es mir betreffend die Untersuchung, die Sie vorschlagen. Soviel Mitgefühl und Verständnis begegnet mir sehr selten. Ich danke Ihnen von ganzem Herzen.  
Freundliche Grüsse»  
S.R., Patientin

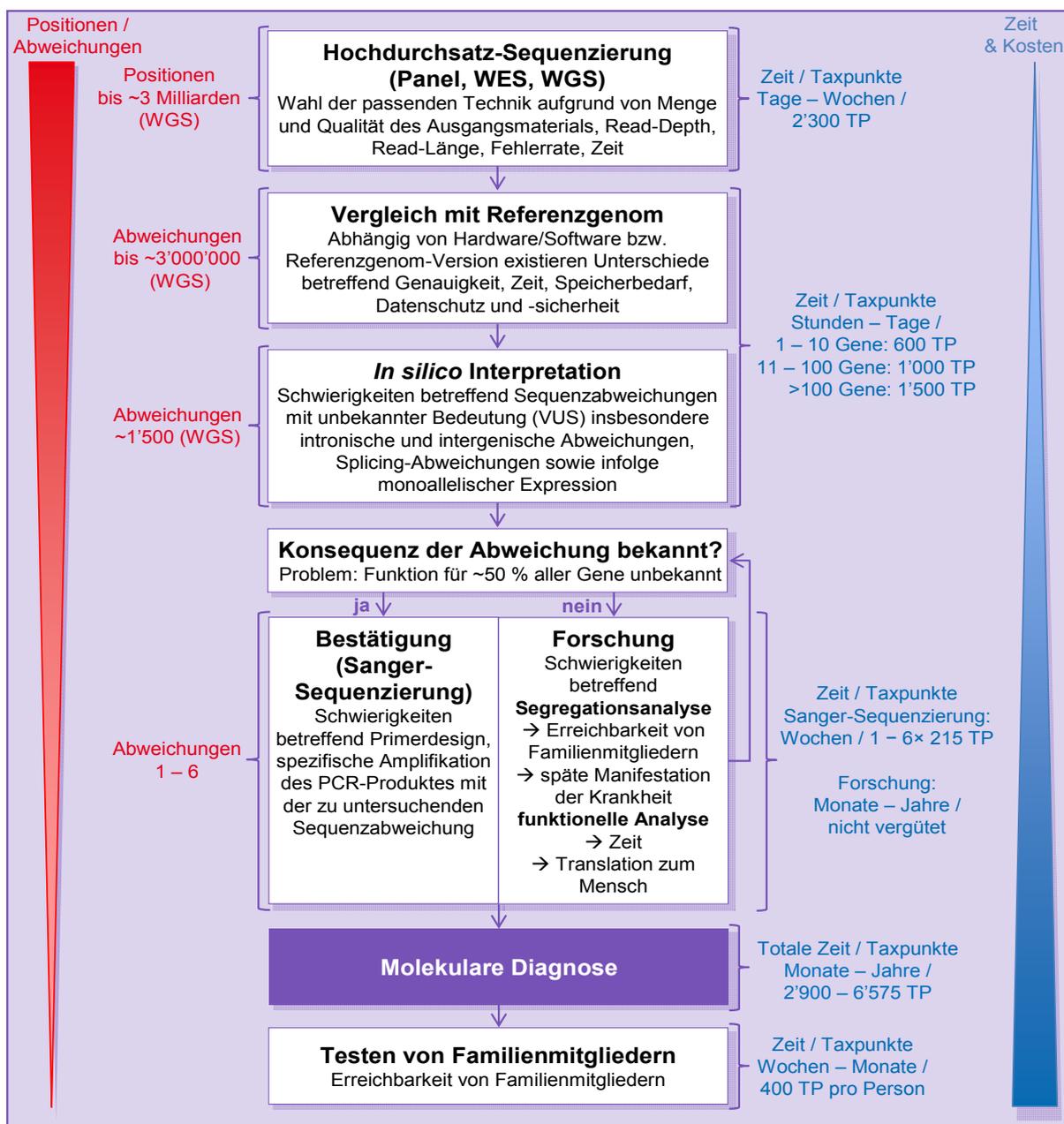
So war es uns 2017 dank grosszügigen Spenderinnen und Spendern möglich, rund 60 fachkundige Beratungen und Besprechungen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen. **Herzlichen Dank, dass Sie uns helfen, unsere Beratungstätigkeiten auch in diesem Jahr erbringen zu können.**

## 2.1.2 Gendiagnostik

Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten den krankheitsverursachenden Gendefekt (sog. Mutation) zu finden, sofern ein solcher vorliegt (d.h. Abklärung bis zum diagnostischen Endpunkt<sup>#</sup>, s. Abbildung 3).

Seltene Krankheiten erfordern oft eine aufwendige diagnostische Abklärung. Denn aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie oft klinisch verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger, bis sie diagnostiziert werden. Zudem reicht das bestehende Wissen oftmals nicht aus, um die richtige Diagnose zu stellen. Sie ist aber die Grundlage für Therapie, Prognose und Prävention. Hier setzt unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* an, die die benötigte aufwendige genetische Abklärung im eigenen Genetikzentrum ermöglicht. Mittels modernster Methoden der Humangenetik (s. Abbildung 3) werden schwierige medizinische Fälle bis zur erfolgreichen Diagnosestellung abgeklärt. Die Patienten und Ratsuchenden erhalten dadurch den Grund und einen Namen für ihre Krankheit. Nun kann der Weg zum richtigen Krankheitsmanagement sowie zur Abklärung und Beratung in der Familie eingeschlagen werden.

<sup>#</sup> Diagnostischer Endpunkt: Wenn keine krankheitsverursachende Mutation in jenen Genen, die bisher als diagnostisch relevant bekannt sind, gefunden wird, suchen wir solange weiter, bis der Fall abgeklärt ist, d.h. eine Diagnose gestellt werden kann. Dies ist sehr aufwendig und kann in manchen Fällen mehrere Jahre in Anspruch nehmen.



**Abbildung 3.** Übersicht der einzelnen Schritte der Hochdurchsatz-Sequenzierung, wobei bei jedem Schritt die technischen und fachlichen Herausforderungen, die ungefähre Anzahl der dabei vorliegenden Sequenzabweichungen sowie Zeit- und Kostangaben ersichtlich sind (vgl. [genetikzentrum.ch/view/data/1051/HausarztPraxis\\_09\\_2017.pdf](http://genetikzentrum.ch/view/data/1051/HausarztPraxis_09_2017.pdf)).

Ein Problem in der Gendiagnostik von seltenen Krankheiten ist, dass die nötigen und aufwendigen Untersuchungen je nach Krankenkasse und Vertrauensarzt leider nicht oder nur teilweise vergütet werden, obwohl es sich um Pflichtleistungen handelt, die in der Analysenliste der Krankenpflege-Leistungsverordnung aufgeführt sind. Zudem muss für jede genetische Untersuchung im Voraus ein Kostengutsprache-gesuch gestellt werden, was mit einem erheblichen (unvergüteten) administrativen Aufwand unsererseits verbunden ist und bei einigen Krankenkassen sogar der Beschreitung des Rechtsweges bedarf.

Unsere Stiftung ist daher für die gendiagnostischen Tätigkeiten stets auf Spenden angewiesen. Nur dank der Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Ebnet-Stiftung, MBF Foundation, Gemeinde Küsnacht, Spendenstiftung Bank Vontobel und weiteren SpenderInnen konnten wir 2017 die nicht vergüteten genetischen Abklärungen vornehmen. **Herzlichen Dank!**

## 2.1.3 Forschung

Unsere Forschung fokussiert auf das Verständnis der molekularen Grundlage und Pathogenese von Aortenaneurysmen und verwandten Krankheiten. Unser Ziel ist es, nicht nur die genetischen Ursachen zu finden, sondern nach dem Motto «*from knowledge will come a cure*» auch neue Therapieansätze zu erforschen. Zudem entwickeln und etablieren wir neue molekulargenetische Methoden und sind stets auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. Die Erkenntnisse unserer Forschung werden in internationalen Fachzeitschriften publiziert, in Fachvorträgen und in der Lehre vermittelt sowie in der Gendiagnostik angewendet (s. 2.1.4, 2.1.5 und [www.genetikzentrum.ch/Forschung-Research.htm](http://www.genetikzentrum.ch/Forschung-Research.htm)).

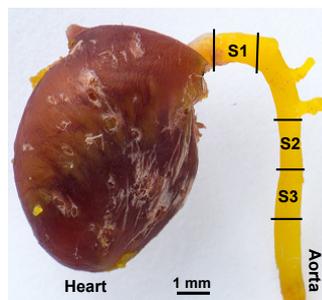
### Projekt – Therapieansatz

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, anhand von Mausmodellen für Haploinsuffizienz beim Ehlers-Danlos Syndrom vaskulärer Typ (vEDS) eine Therapie mit pharmakologischen Substanzen zu finden, die die Gesamtmenge an Kollagen Typ III und somit die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) und weiterer Arterien erhöht bzw. das Risiko für Risse senkt. Die dabei gewonnenen Erkenntnisse sollen vom Mausmodell auf den Menschen, d.h. auf Patienten mit vEDS und hoffentlich auch auf Patienten mit anderen Aortenkrankheiten übertragbar sein. Wir hoffen somit, einen Wirkstoff zu identifizieren, der zur wirksamen Therapie bei möglichst vielen Betroffenen eingesetzt werden kann.

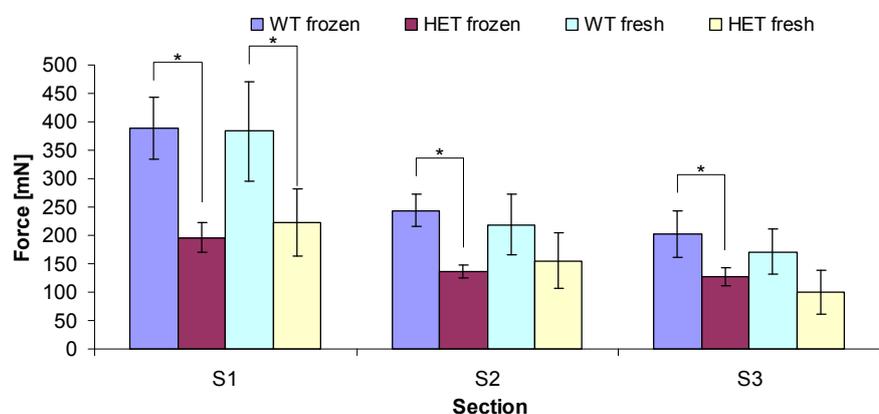
### Unsere Meilensteine im 2017 für das Therapieansatz-Projekt:

- Zusätzlich zu den bereits getesteten Kandidatensubstanzen (*Drugs 0-4*), für welche wir bereits 2015 und 2016 bei drei Substanzen einen positiven Effekt auf die Stabilität der Aorta zeigen konnten, untersuchten wir 2017 noch zwei weitere Substanzen (*Drugs 5-6*), welche allerdings keine Wirkung auf die Stabilität der Aorta zeigten.
- Die von uns etablierte Methode zur Messung der mechanischen Stabilität der Mauseorta wurde weiter optimiert, um eine bestmögliche Reproduzierbarkeit der verwendeten und gemessenen Zugkräfte, welche Aortenrupturen verursachen, zu gewährleisten.
- Wir konnten zeigen, dass eine Langzeitlagerung der Aorta durch Einfrieren keinen Einfluss auf die mechanische Stabilität der Aorta hat (s. Abbildungen 4 und 5). Diese wichtige Erkenntnis erlaubt es uns nun, die Aortenringe nach der Präparation zu lagern/transportieren und die Messung zu einem späteren Zeitpunkt vorzunehmen. Weiterhin eröffnet das Einfrieren der Aortenringe auch die Möglichkeit der Messung von vielen anderen Mausmodellen mit einem Aortenphänotyp, sodass dieses Projekt nun auch in (inter-)nationaler Zusammenarbeit weiterverfolgt werden kann.

2017 wurde das Projekt von der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung sowie weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**



**Abbildung 4.** Position der drei gemessenen Aortenringe (S1-S3) und ihr Abstand zum Mausherz.

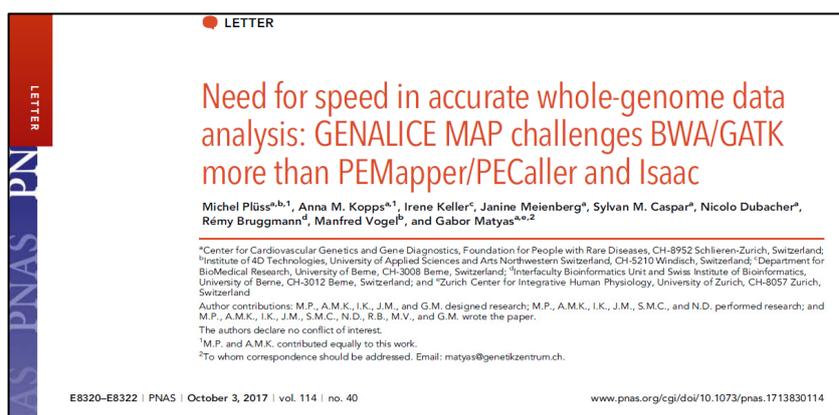


**Abbildung 5.** Messung der mechanischen Stabilität von frisch präparierten (fresh) sowie gefrorenen (frozen) Aortenringen (S1-S3, vgl. Abbildung 4) von gesunden (WT) bzw. betroffenen (HET) Mäusen (Fehlerbalken zeigen Konfidenzintervalle und Sternchen (\*) markieren signifikante Unterschiede;  $P = 0,05$ ).



## Projekt – Molekulare Grundlagen von seltenen (Aorten-)Krankheiten

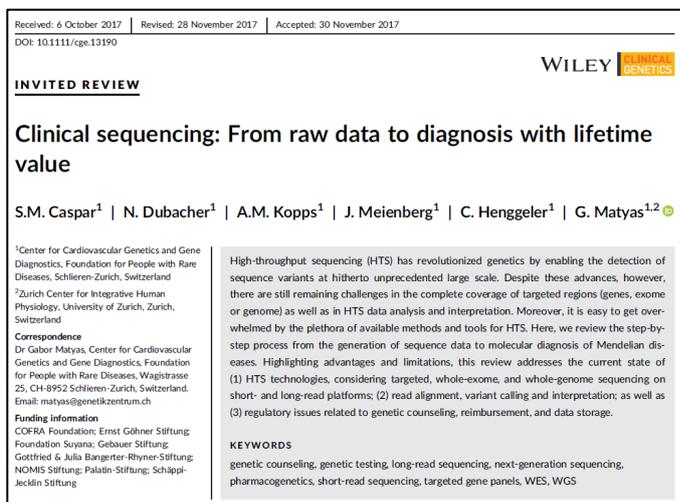
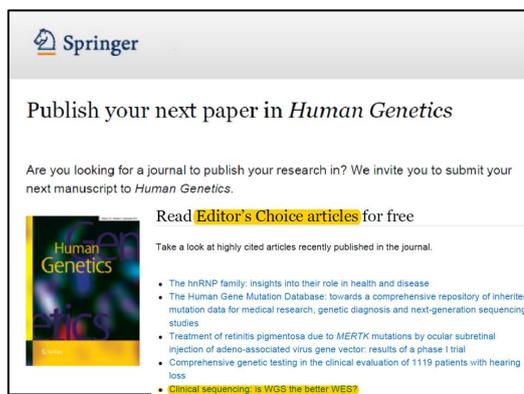
Stets entwickeln und etablieren wir neue molekulargenetische Methoden und sind auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. So verwenden wir in einem unserer laufenden Forschungsprojekte die modernsten Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien (*Next Generation Sequencing, NGS*). Diese innovativen Technologien, die eine viel schnellere und umfassendere genetische Abklärung ermöglichen, evaluieren und etablieren wir für die Qualitätsanforderungen der Gendiagnostik. Da hierzu auch weltweit noch keine abschliessende Lösung existiert, übernahm und übernimmt das Genetikzentrum unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* weiterhin auch in diesem wichtigen Projekt nicht nur schweizweit sondern auch international eine Pionierrolle.



Eine der Herausforderungen dieses Projektes war und ist es weiterhin, geeignete Lösungen für die anspruchsvolle qualitative und quantitative Auswertung der riesigen Datenmengen der Ganzgenomsequenzierung zu erarbeiten. Dazu evaluierten wir die weltweit besten Datenauswertungssysteme für Ganzgenomdaten, welche in der Lage

sind, diese riesigen Datenmengen innerhalb kürzester Zeit mit bester Qualität zu verarbeiten (Plüss & Kopp *et al.*, *PNAS* 2017, 114:E8320-E8322; vgl. 2.1.4).

Unsere Publikation *Clinical Sequencing: Is WGS the better WES?* (Meienberg *et al.*, *Hum Genet* 2016, 135:359-362; www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26742503), in welcher wir 2016 zeigen konnten, dass unsere Lösung der Ganzgenomsequenzierung die bestmögliche Abdeckung des proteinkodierenden Bereichs des Genoms erreicht, wurde kürzlich als «*Editor's Choice article*» gewürdigt.



Ein Highlight im 2017 war ebenfalls die Einladung des renommierten Journals *Clinical Genetics*, einen Review über die Hochdurchsatztechnologie, die anschliessende bioinformatische Auswertung sowie rechtliche Aspekte und genetische Beratung dieser sensiblen Daten zu schreiben (Caspar & Dubacher *et al.*, *Clin Genet* 2018, 93:508-519, online seit 12/2017; vgl. 2.1.4).

Das Projekt konnte 2017 dank der grosszügigen Unterstützung der Gebauer Stiftung,

der Palatin-Stiftung und der Gemeinnützigen Stiftung der ehemaligen Sparkasse Limmattal weitergeführt werden. **Herzlichen Dank!**



## 2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

### ARTICLES WITH PEER REVIEW

- Caspar SM, Dubacher N, Koppes AM, Meienberg J, Henggeler C, Matyas G (2017/2018) Clinical sequencing: from raw data to diagnosis with lifetime value. *Clin Genet* 93:508-519; [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29206278](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29206278) [Invited Review, first published 2017].
- Plüss M, Koppes AM, Keller I, Meienberg J, Caspar SM, Dubacher N, Bruggmann R, Vogel M, Matyas G (2017) Need for speed in accurate whole-genome data analysis: GENALICE MAP challenges BWA/GATK more than PEMapper/PECaller and Isaac. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 114:E8320-E8322; [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28916731](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28916731).
- Caspar S, Meienberg J, Matyas G (2017) RE: The genetics and pathogenesis of thoracic aortic aneurysm disorder and dissections. *Clin Genet* 91:501; [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28139002](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28139002).

### EDITED ARTICLES WITHOUT PEER REVIEW

- Henggeler C, Matyas G (2017) Gentests in der Medizin – Ein Update. *Hausarzt Praxis* 12(9):14-18.
- Henggeler C (2017) Junges Fachgebiet mit grosser Relevanz. *Hausarzt Praxis* 12(9):13.

### MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

- Caspar SM, Plüss M, Koppes AM, Dubacher N, Keller I, Meienberg J, Bruggmann R, Vogel M, Matyas G (2017) Benchmarking of new ultra-fast genome-scale short-read alignment and variant calling pipelines. Target Validation using Genomics and Informatics Conference, Wellcome Genome Campus, Cambridge UK, December 6-8, 2017.
- Caspar SM, Plüss M, Koppes AM, Keller I, Meienberg J, Bruggmann R, Vogel M, Matyas G (2017) Whole-genome sequencing (WGS): Fast and reliable data analysis. 13th Symposium of the ZIHP, Zurich, September 1, 2017.
- Dubacher N, Mürger J, Meienberg J, Crabb J, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Zeisberger S, Matyas G (2017) Read-out system to assess drug effects on the mechanical integrity of the thoracic aorta in a murine model of Ehlers Danlos syndrome vascular type. 13th Symposium of the ZIHP, Zurich, September 1, 2017.
- Koppes AM, Fattorini N, Meienberg J, Matyas G (2017) Characterising large deletions using MinION nanopore sequencing. 13th Symposium of the ZIHP, Zurich, September 1, 2017.
- Odavic D, Matyas G, Henggeler C, Ntinopoulos V, Dzembali O, Genoni M (2017) The importance of genetic testing after replacement surgery of the ascending aorta. Annual Meeting of the Swiss Society of Cardiology and the Swiss Society of Cardiac Surgery, Baden, June 7-9, 2017.
- Plüss M, Caspar SM, Meienberg J, Koppes AM, Keller I, Bruggmann R, Vogel M, Matyas G (2017) Need for speed in high-throughput sequencing data analysis. ESHG 2017, Copenhagen, May 27-30, 2017.
- Koppes AM, Meienberg J, Bruggmann R, Matyas G (2017) Whole does not equal whole in WES and WGS. Genomics of Rare Disease, Cambridge UK, April 5-7, 2017.

### INVITED ORAL PRESENTATIONS

- Caspar SM (2017) Pharmacogenetics and Marfan syndrome. Universitätsspital, Zurich, November 13, 2017.
- Koppes AM (2017) Characterising large deletions using MinION nanopore sequencing. Nanopore Day, Bern, October 5, 2017.
- Matyas G (2017) Cardiac Genomics. Live-Symposium «Moderne Herzmedizin» des Herzzentrums Hirslanden, Zurich, September 21, 2017.
- Henggeler C (2017) Vergütung von genetischen Untersuchungen. Marfan Tag, Aarau, Sept. 16, 2017.
- Meienberg J (2017) Neuerungen in der Genetik. Marfan Tag, Aarau, September 16, 2017.
- Matyas G (2017) Genetic Evaluation of Aortopathies. 15. Zürcher Review Kurs in Klinischer Kardiologie, Zurich, April 8, 2017.
- Matyas G (2017) Rare Genomics am Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik. Genomics Board Hirslanden, Zurich, March 6, 2017.
- Meienberg J (2017) Whole-genome sequencing for clinical applications. International Conference on Genomic Medicine, Baltimore USA, February 22-24, 2017.



## 2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

Wir sind auf dem Gebiet der medizinischen Molekulargenetik in der universitären Lehre und in der labormedizinischen FAMH-Weiterbildung tätig, wobei wir Fach- und Methoden-



wissen sowohl theoretisch als auch praktisch vermitteln. Darüber hinaus vergeben und betreuen wir attraktive Master- und Doktorarbeiten, die in unsere Forschung integriert sind.

2017 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der Stiftung Suyana, der Schüller-Stiftung, der Palatin-Stiftung, der IMGS sowie der Gottfried und Ursula Schäppi-Jecklin unterstützt. **Herzlichen Dank!**

### Laufende und abgeschlossene Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2017 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

Najafi Arash (ongoing) Characterization of two fibrillinopathies (MD thesis, UZH).

Caspar Sylvan (ongoing) New insights into the molecular basis of aortic diseases (PhD thesis).

Dubacher Nicolo (ongoing) Molecular aetiology and therapeutic approaches of rare aortic diseases in mouse models (PhD thesis).

Manuel Rytz (ongoing) Auswirkungen einer Hyperhomocysteinämie auf die mechanische Belastbarkeit der Aorta in einem Mausmodell (Masterarbeit MedF, UZH)

Jakob Ruder (2017) Optimierung und Vergleich verschiedener Tools zur Identifizierung von Copy Number Variation mittels Ganzgenom-Sequenzierung (BSc thesis, Referent: Prof. Dr. Manfred Vogel, FHNW).

### Aus- und Weiterbildung

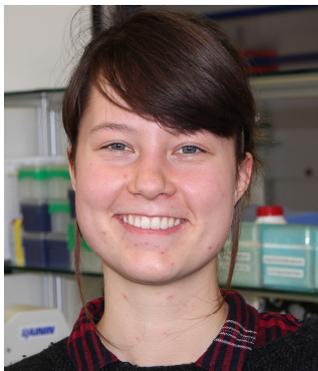
Neben den Masterstudenten und Doktoranden bietet das Genetikzentrum unserer Stiftung Aus- und Weiterbildungsplätze auch für Praktikanten und in wenigen begründeten Fällen auch für Maturanden an:

- Vier Praktikanten haben im Juli bzw. August 2017 ihr mehrmonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Studium an der ZHAW Wädenswil (Biotechnologie), FHNW MuttENZ (Biomedizinische Informatik) bzw. Universität Zürich (Politwissenschaften) erfolgreich abgeschlossen.
- Drei weitere Praktikanten haben im September 2017 ihr mehrmonatiges (6 bis 12 Monate) Praktikum als Vorbereitung für ihr Fachhochschulstudium bzw. als praktische Ergänzung zum Biologiestudium an der ETH begonnen.
- Eine Biologin (MSc, UZH) hat ein mehrmonatiges (~6) Praktikum im Bereich Forschung bzw. Gendiagnostik begonnen mit der Option auf eine anschliessende Anstellung als wissenschaftliche Mitarbeiterin.
- Zum erfolgreichen Verfassen und Abschluss haben wir sowohl der Maturaarbeit mit dem Titel «*Leben mit einer seltenen Krankheit*» von Céline Jermann (Gymnasium Laufental-Thierstein) als auch der individuellen praktischen Arbeit (IPA) über das «*Marfan Syndrom*» von Damian Fisch (Ettenhausen) verholfen.



## Eindrücke unserer Praktikanten

Wie jedes Jahr möchten wir an dieser Stelle unseren Praktikanten das Wort geben, welche sich im Rahmen eines mehrmonatigen Praktikums bei uns auf ihr Studium und die berufliche Zukunft vorbereiten:



*«Nachdem ich die Maturitätsprüfungen im Sommer 2017 abgelegt hatte, war es mein Wunsch, Arbeitserfahrung in einem naturwissenschaftlichen Labor zu sammeln, um eine möglichst gut fundierte Studienwahl treffen zu können. Im Genetikzentrum der Stiftung wurde ich in diesem Vorhaben hervorragend unterstützt und mein Interesse an Genetik, Biologie und Pharmazie optimal gefördert. Viel praktisches wie auch theoretisches Wissen wurde mir geduldig und detailliert vermittelt. Ich durfte nach einer gründlichen Einführungsphase selbstständig im Labor arbeiten und immer mehr an Sicherheit und Selbstvertrauen gewinnen. Tätigkeiten zu hinterfragen, um sie genau zu verstehen, wird nicht nur begrüsst, sondern ist sogar erwünscht, eine perfekte Lernumgebung für Wissbegierige.»*

Naomi Herbst, angehende Studentin der Pharmazeutischen Wissenschaften, ETH



*«Im Genetikzentrum der Stiftung wird gefordert und gefördert. Bei diversen Tätigkeiten in und ausserhalb des Labors wird präzises und selbstständiges Arbeiten verlangt. Die Förderung erhält man durch zahlreiche Weiterbildungen und Symposien in- und ausserhalb des Zentrums, rund um das Thema Genetik, welches ein riesiges und sich rasant weiterentwickelndes Gebiet der Biologie ist. Deshalb ist es Herrn PD Dr. Matyas ein grosses Anliegen, die Bildung aller Mitarbeitenden zu fördern. Das Team unterstützt mich während meiner Praktikumszeit bei meinen Fragen und Anliegen stets geduldig und hilfsbereit. Meine bisherige Zeit im Genetikzentrum möchte ich daher nicht missen und blicke gerne zurück, was ich in dieser kurzen Zeit bisher profitieren und mitnehmen konnte.»*

Jan Grigioni, angehender Student der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



*«Nach Abschluss meiner Ausbildung zur Gymnasiallehrerin konnte ich aus familiären Gründen nicht sofort ins Berufsleben einsteigen. Später war ich aufgrund der prekären Situation auf dem Stellenmarkt lange Zeit vergeblich auf der Suche nach einer Anstellung. Als ich mich gerade damit auseinandersetze, mich beruflich umorientieren zu müssen, kam die Gelegenheit zu einem Praktikum am Genetikzentrum mit der Möglichkeit, einer anschliessenden Festanstellung wie gerufen. Die einzelnen Arbeitsschritte sind vielseitig, erfordern aber jeweils sorgfältiges und exaktes Vorgehen. Jeder Fall ist etwas anders und dahinter steht immer ein Mensch – und genau darum geht es den Verantwortlichen hier am Genetikzentrum: Den Menschen zu helfen, die diese Hilfe brauchen.»*

Corinne Wimmer, MSc, Biologin UZH



*«Ich bin eine Biologiestudentin der ETH Zürich. Während sechs Monaten hatte ich die einzigartige Möglichkeit, ein Praktikum im Genetikzentrum der Stiftung zu absolvieren. Ich hatte versucht, eine berufliche Erfahrung neben meinem Studium zu bekommen. In dieser Zeit habe ich verschiedene Labortechniken kennengelernt. Ich finde diese Erfahrung für meine persönliche Ausbildung besonders wichtig, da ich wahrscheinlich während meinem Studium und danach diese Fähigkeiten oft gebrauchen und benutzen werde. Auch die Präzision, mit der im Labor gearbeitet wird, ist eine wertvolle Lebenskompetenz.»*

Nadezhda Rotankova, Biologiestudentin der ETH Zürich

Eine Übersicht unserer Lehrveranstaltungen befindet sich unter [genetikzentrum.ch/Lehrveranstaltungen.htm](http://genetikzentrum.ch/Lehrveranstaltungen.htm).



## 2.2 Information und Aufklärung

### 2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien

Unserem Stiftungszweck entsprechend sensibilisieren wir die Öffentlichkeit für die Thematik und Problematik seltener Krankheiten (s. 2.2.2). Dazu verfassen wir verschiedene Artikel, erteilen zahlreiche telefonische Auskünfte über seltene Krankheiten, beantworten schriftliche Anfragen und nehmen Einladungen zu Interviews und Vorträgen an. Alle Artikel sind im Pressespiegel der Stiftungswebseite abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel; vgl. Abbildung 6).

- Zürcher Ärztezeitung (September 2017) [Benefizball zugunsten unserer Stiftung \(pdf\)](#)
- Hausarzt Praxis (09/2017) [Junges Fachgebiet mit grosser Relevanz \(pdf\)](#)
- Hausarzt Praxis (09/2017) [Gentests in der Medizin - ein Update \(pdf\) » weiter](#)
- Medienmitteilung vom 27. Februar 2017 [de \(pdf\) » Presseportal](#)
- Rotary Club Zürich-Limmattal (22. Februar 2017) [Bulletin 34 \(pdf\)](#)

Abbildung 6. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2017 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2017) wie jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 4), nahm zudem an folgenden Veranstaltungen mit Informationsstand, Informationsmaterialien und/oder Vorträgen aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung:

- Vortrag (C. Henggeler) ZHAW-Anlass bei uns im Genetikzentrum unserer Stiftung, 14.01.2017
- Vortrag (C. Henggeler) Rotary Club Zürich-Limmattal, 22.02.2017
- Vortrag (C. Henggeler) Samariterverein Wassen, 27.03.2017
- Vortrag (C. Henggeler) Weihnachtsanlass der Stiftung Suyana bei uns im Genetikzentrum unserer Stiftung, 06.11.2017

Im Gegensatz zu raschen Routinetests stellen genetische Untersuchungen einen besonderen Bereich der Labormedizin dar. Sie können nur bedingt automatisiert und in einem Praxislabor durchgeführt werden. Resultate genetischer Untersuchungen sind zudem keine Momentaufnahme des Gesundheitszustands, sondern gelten lebenslang.

Die stetig zunehmende Bedeutung, aber auch Komplexität der genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken haben wir in der Fachzeitschrift HAUSARZT PRAXIS publiziert und somit auch medizinischen Fachleuten praxisorientiert vermittelt.

Unsere wissenschaftlichen Veröffentlichungen und Vorträge sind unter Punkt 2.1.4 (Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen) aufgeführt.

CME-FORTBILDUNG EPM MEDIC

Humangenetik  
Génétique humaine

### Gentests in der Medizin – ein Update

#### Tests génétiques en médecine – L'actualité

Caroline Henggeler, Gabor Matyas, Schlieren-Zürich

– **Gentest ist nicht gleich Gentest: Die verwendeten Methoden bestimmen massgeblich die jeweilige Aussagekraft.**  
– **Mit entsprechenden modernsten Gentests können heute Diagnosen gestellt werden, die sonst nicht möglich wären.**  
– **In der Familie genäuftes und/oder frühes bzw. syndromales Auftreten einer Krankheit kann auf eine genetische Ursache hinweisen.**  
– **Die genetische Abklärung hat Bedeutung nicht nur für Diagnose, Prognose, Prävention und Familienberatung, sondern auch für die ursächliche bzw. pharmakologische Behandlung.**

– **Il y a test génétique et test génétique: les méthodes utilisées déterminent fortement la valeur informative correspondante.**  
– **Avec les tests génétiques appropriés les plus modernes, il est actuellement possible de poser des diagnostics qui seraient autrement impossibles.**  
– **L'apparition fréquente et/ou précoce, voire syndromique d'une maladie au sein d'une famille peut indiquer une cause génétique.**  
– **L'évaluation génétique est importante non seulement pour le diagnostic, le pronostic, la prévention et le conseil familial, mais également pour le traitement étiologique ou pharmacologique.**

■ Die stetigen Fortschritte in der Humangenetik, die mit der exponentiellen Entwicklung der Computertechnik vergleichbar sind, führen zur Identifizierung der Ursache von immer mehr genetisch bedingten Krankheiten. So kann heute zunehmend eine Diagnose mittels genetischer Untersuchung (Gentest) des Erbguts (DNA) gestellt, bestätigt oder ausgeschlossen werden. Solche Gentests zu medizinischen Zwecken (Gendiagnostik), auf die der vorliegende Artikel fokussiert, sind nicht zu verwechseln mit (Lifestyle-) Gentests zu nicht-medizinischen Zwecken aus dem Internet oder der Apotheke (Abb. 1).

**Zunehmende Bedeutung der Gendiagnostik**  
Monogene Krankheiten werden durch die Mutation eines einzelnen Gens verursacht, während bei häufigen multifaktoriellen Krankheiten die (genetischen) Einflüsse meist vielfältig und erst in der Summe stark sind. Gendiagnostik kann prä- oder postnatal durch Untersuchung der Chromosomen (Zytogenetik) und/oder der Gene (Molekulargenetik) erfolgen und wird hauptsächlich in Situationen eingesetzt, in denen klinische Untersuchungen keine abschliessende Diagnose erlauben. Dies ist besonders wichtig in der Frühphase einer Krankheit sowie bei Kindern und Jugendlichen. Wenn die krankheitsverursachende Mutation bekannt ist, kann bei Blutsverwandten auch präsymptomatisch abgeklärt werden, ob eine genetische Veranlagung für die familiäre Krankheit vorliegt oder nicht. Dabei ist zu beachten, dass die genetische Abklärung einer spätmanifestierenden Krankheit und des Trägerstatus einer rezessiven Krankheit Volljährigen vorbehalten ist.

Die Diagnose des zugrunde liegenden Gendefekts ermöglicht ein gezieltes Krankheitsmanagement und in einigen Fällen können therapeutische Strategien auf die individuell ursächliche Mutation angepasst werden. Die Forschung sucht stets nach neuen massgeschneiderten Medikamenten, welche die individuellen genetischen Eigenschaften der Patienten miteinbeziehen («personalized/precision medicine»). Auch die Bedeutung der Pharmakogenetik, welche die Wahl und Dosierung eines geeigneten Medikaments ermöglicht, nimmt stetig zu, da damit Nebenwirkungen, unnötige Zeitverluste bei der Medikamenteneinstellung sowie diesbezüglich entstehende Kosten vermieden werden können.

Credits auf **medizinonline.ch**  
FACEBOOK | 100 Ärzte

Einloggen, Fragen beantworten und direkt zum Zertifikat gelangen

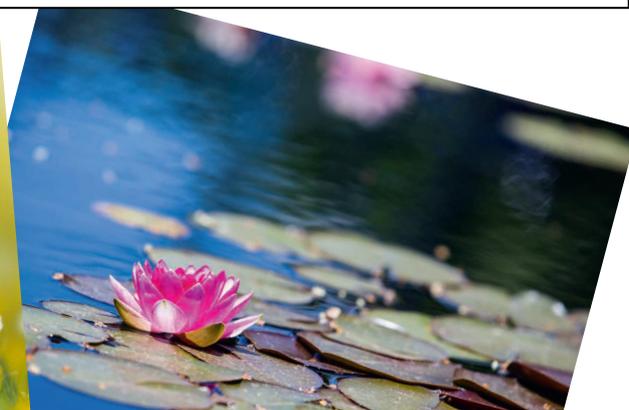
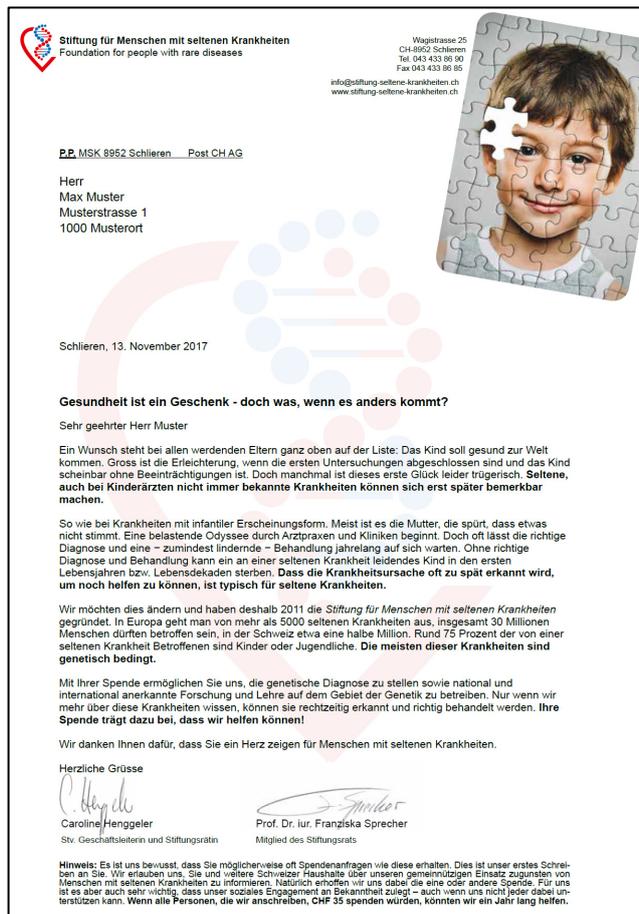


## 2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen

Um die Öffentlichkeit über unsere Stiftung und deren gemeinnützigen Einsatz zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten zu informieren, haben wir uns bereits 2014 dazu entschlossen, Schweizer Haushalte anzuschreiben. Natürlich erhoffen wir uns von diesen Informationsbriefen die eine oder andere Spende. Für uns ist es aber vor allem wichtig, dass unser soziales Engagement noch bekannter wird – auch wenn uns nicht jeder unterstützen kann. Wenn allerdings alle Personen, die wir anschreiben, CHF 33 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen.

Es ist uns dabei bewusst und wir bedauern es auch, dass einige der angeschriebenen Personen möglicherweise mehrere solche Spendenanfragen wie unsere erhalten und sich deshalb vielleicht bedrängt fühlen. Wir können das aber leider nicht voraussehen. So hoffen wir, dass unser Schreiben an Privatpersonen mehrheitlich gut ankommt und seinen Zweck erfüllt.

Folgende Bilder illustrieren das kleine **Dankeschön**, was unserem Schreiben jeweils beilag.



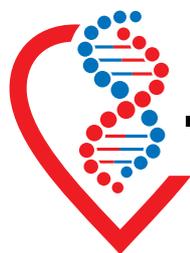


## 3 Finanzen 2017

### 3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2017 die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- ameno Fotos & Feste
- Antalis AG
- Ärztekasse Genossenschaft
- Basler Leben AG
- BENE CARE Foundation Vaduz
- Binder-Peier, Colette & Markus
- Damen, Quirine
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- Dr. med. Peter Holzach
- Drs. med. Peider und Beatrice Belart
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- Ebnet-Stiftung
- Egli, Jürg
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Dättlikon
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Thierstein
- Familie Achermann
- FHNW Hochschule für Wirtschaft, Brugg
- Frauenverein Zumikon
- Gebauer Stiftung
- Gemeinde Küsnacht ZH
- Gemeinnützige Stiftung der ehemaligen Sparkasse Limmattal
- Gottfried und Ursula Schächli-Jecklin Stiftung
- Hand in Hand Anstalt
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- HerzGefässStiftung
- Horisberger, Patrick
- IMGS
- InSphero AG
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Katholische Kirche Willisau
- Lattmann, Antoinette & Massimo
- Marinitri AG
- Martina-Oesch-Stiftung
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Palatin-Stiftung
- PanGas AG
- PerkinElmer chemagen Technologie GmbH
- Reformierte Kirchgemeinde Rein
- Reformierte Kirchgemeinde Wangen a.A.
- Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung
- Roche Diagnostics (Schweiz) AG
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Rüter, Thaleia
- Scheidegger, Rosmarie
- Schüller-Stiftung
- Spendenstiftung Bank Vontobel
- Stefanie und Wolfgang Baumann Stiftung
- Steiger, Monika
- Stiftung Kastanienhof
- Stiftung Suyana
- Stucky, Peter und Christiane
- Styner-Stiftung
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- VWR International GmbH
- Wäscherei Mariano AG
- Wietlisbach Foundation



**-lichen Dank!**



Weitere Personen und Organisationen haben unsere Stiftung mit einer anonymen Spende bzw. mit ihrem Engagement unterstützt. Der Stiftungsrat hat mit seiner Zeitspende die ehrenamtliche Führung der Stiftung (inkl. Geschäftsleitung) ermöglicht.

**Unsere Stiftung möchte auch hiermit allen Spenderinnen und Spendern ganz herzlich danken!**



## 3.2 Jahresrechnung der Stiftung

### 3.2.1 Bilanz

#### Aktiven

	2017	2016
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	319'918.19	463'924.59
Forderungen aus Leistungen	87'674.50	89'686.35
Delkredere	-21'000.00	-84'000.00
Andere Forderungen	73.50	49.00
Vorräte Labormaterial	40'500.00	46'000.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	60'512.00	42'276.20
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>487'678.19</i>	<i>557'936.14</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'831.05	17'826.60
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	12'000.00	13'000.00
Informatik	28'000.00	34'500.00
Laborgeräte	158'375.00	420'000.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>217'206.05</i>	<i>486'326.60</i>
<b>Total Aktiven</b>	<b>704'884.24</b>	<b>1'044'262.74</b>

#### Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	11'527.13	19'797.85
Andere ausstehende Zahlungen	-4'051.50	-141.40
Passive Rechnungsabgrenzungen	22'823.15	12'968.35
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>30'298.78</i>	<i>32'624.80</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	118'124.10	70'640.70
Darlehen (davon CHF 350'000.00 mit Rangrücktritt)	393'875.00	393'100.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>511'999.10</i>	<i>463'740.70</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>542'297.88</i>	<i>496'365.50</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	133'600.00	448'325.18
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>133'600.00</i>	<i>448'325.18</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn	-21'013.64	49'572.06
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>28'986.36</i>	<i>99'572.06</i>
<b>Total Passiven</b>	<b>704'884.24</b>	<b>1'044'262.74</b>

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



## 3.2.2 Erfolgsrechnung

<b>Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2017 – 31.12.2017</b>	<b>2017</b>	<b>2016</b>
	<b>in CHF</b>	<b>in CHF</b>
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	308'933.00	186'668.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-36'187.45	-21'329.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-25'601.30	-2'368.15
Bildung/Veränderung Delkredere	63'000.00	9'000.00
<b>Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen</b>	<b>310'144.25</b>	<b>171'970.85</b>
Hilfs- und Betriebsmaterial	-1'921.15	-1'479.45
Laboraufwand	-42'969.51	-43'981.92
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-244'440.81	-391'549.55
<b>Bruttoergebnis</b>	<b>20'812.78</b>	<b>-265'040.07</b>
Referentenhonorare	1900.00	500.00
<b>Total übriger Betriebsertrag</b>	<b>1900.00</b>	<b>500.00</b>
Personalaufwand	-638'806.73	-671'612.50
Raumaufwand	-94'207.20	-94'666.50
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-14'408.55	-18'937.15
Versicherungsprämien und Abgaben	-8'408.00	-8'431.60
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-27'456.10	-35'613.95
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-77'531.38	-26'164.67
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-15'228.33	-15'676.04
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-131'595.23	-123'112.95
Abschreibungen	-99'435.45	-123'190.07
<b>Total Betriebsaufwand</b>	<b>-1'107'076.97</b>	<b>-1'117'405.43</b>
Finanzertrag	74.45	78.55
Finanzaufwand	-3'381.29	-3'387.33
<b>Finanzerfolg</b>	<b>-3'306.84</b>	<b>-3'308.78</b>
<b>Ergebnis aus Betriebstätigkeit</b>	<b>-1'087'671.03</b>	<b>-1'385'254.28</b>
Freie, allgemeine Spenden	476'446.28	591'925.50
Zweckgebundene Spenden	415'538.87	828'088.60
Fundraisingaufwand	-12'000.00	-31'394.00
<b>Nettoertrag aus Mittelbeschaffung</b>	<b>879'985.15</b>	<b>1'388'620.10</b>
Periodenfremder Erfolg	—	3'000.00
Ausserordentlicher Ertrag	241'725.18	—
Ausserordentlicher Aufwand	-177'625.00	—
<b>Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen</b>	<b>-143'585.70</b>	<b>6'365.82</b>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Rückstellung für Fondsabschreibungen (Fonds für Laborgeräte) <sup>1</sup>	—	-50'000.00
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software <sup>2</sup>	-135'000.00	-290'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit <sup>3</sup>	-96'000.00	-30'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht-gedekte Patientenleistungen <sup>4</sup>	-184'538.87	-458'088.60
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen <sup>5</sup>	73'000.00	90'687.77
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	135'000.00	290'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	96'000.00	30'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nicht-gedekte Patientenleistungen	184'538.87	458'088.60
<b>Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen</b>	<b>-70'585.70</b>	<b>47'053.59</b>

<sup>1</sup> Spenden für hochspezialisierte Laborgeräte

<sup>2</sup> Spenden der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Palatin-Stiftung und der Gemeinnützigen Stiftung der ehemaligen Sparkasse Limmattal

<sup>3</sup> Spenden der Stiftung Suyana, Schüller-Stiftung, Palatin-Stiftung, IMGS und der Gottfried und Ursula Schächli-Jecklin Stiftung

<sup>4</sup> Spenden der Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Ebnet-Stiftung, MBF Foundation, Gemeinde Küsnacht, Spendenstiftung Bank Vontobel und weiterer Organisationen

<sup>5</sup> Diese Position beinhaltet nur Fondsabschreibungen und nicht die effektive Entnahme aus Fonds für Laborgeräte

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



### 3.2.3 Revisionsbericht



WPnet Wirtschaftsprüfung AG

#### **Bericht der Revisionsstelle zur eingeschränkten Revision an den Stiftungsrat der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, Schlieren**

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten** für das am **31. Dezember 2017** abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

Für die Jahresrechnung ist der Stiftungsrat verantwortlich, während unsere Aufgabe darin besteht, die Jahresrechnung zu prüfen. Wir bestätigen, dass wir die gesetzlichen Anforderungen hinsichtlich Zulassung und Unabhängigkeit erfüllen.

Unsere Revision erfolgte nach dem Schweizer Standard zur eingeschränkten Revision der Berufsverbände EXPERTSuisse und TREUHAND | SUISSE. Danach ist diese Revision so zu planen und durchzuführen, dass wesentliche Fehlaussagen in der Jahresrechnung erkannt werden. Eine eingeschränkte Revision umfasst hauptsächlich Befragungen und analytische Prüfungshandlungen sowie den Umständen angemessene Detailprüfungen der beim geprüften Unternehmen vorhandenen Unterlagen. Dagegen sind Prüfungen der betrieblichen Abläufe und des internen Kontrollsystems sowie Befragungen und weitere Prüfungshandlungen zur Aufdeckung deliktischer Handlungen oder anderer Gesetzesverstösse nicht Bestandteil dieser Revision.

Bei unserer Revision sind wir nicht auf Sachverhalte gestossen, aus denen wir schliessen müssten, dass die Jahresrechnung nicht Gesetz und Stiftungsurkunde entspricht.

Interlaken/Gümligen, 5. April 2018/hef

**WPnet Wirtschaftsprüfung AG**

**Heinz Fuchs**  
Leitender Revisor  
Dipl. Wirtschaftsprüfer

Beilagen:  
- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)

Büro: Rosenstrasse 2 • Postfach 241 • CH-3800 Interlaken  
Hauptsitz: Mattenstrasse 9 • CH-3073 Bern-Gümligen  
Filiale: Baarerstrasse 53-55 • Postfach 4559 • 6304 Zug  
IBAN: CH30 8084 2000 0033 4989 3 BIC: RAIFCH22

Tel +41 33 826 60 42  
Fax +41 33 826 60 59  
info@wpnet.ch  
www.wpnet.ch

Revisionsexpertin gemäss RAG, Reg. Nr. 500396  
Partner: Heinz Fuchs, Dipl. Wirtschaftsprüfer  
Martin Ruchti, Dipl. Wirtschaftsprüfer

Mitglieder:  **EXPERT SUISSE**  **TAX PLANET**  
www.taxplanet.com



## 4 Unsere Medienmitteilung zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten: Zeichen setzen für die Seltenen

Jeweils Ende Februar ist der internationale Tag der seltenen Krankheiten. Zu diesem Anlass finden alljährlich landesweit Kampagnen und Veranstaltungen statt, um auf ein akutes aber wenig bekanntes Thema aufmerksam zu machen.

In der Schweiz leiden ebenso viele Menschen an seltenen Krankheiten wie an Diabetes. Zwar ist jede seltene Krankheit für sich genommen selten (unter 0,05 % der Bevölkerung), aber es gibt insgesamt viele davon (über 5'000) und so sind 6-8 % der Bevölkerung von mindestens einer seltenen Krankheit betroffen. Die richtige Diagnose und darauf basierend ein bestmögliches Krankheitsmanagement oder sogar eine wirkungsvolle Therapie dürfte aber nur ein (Bruch-)Teil der Betroffenen haben.

Da nur wenige Personen an derselben seltenen Krankheit leiden, sind sie weder für die Pharmaindustrie noch für das Gesundheitssystem lukrativ. Solange das 2014 vom Bundesrat verabschiedete nationale Konzept zu seltenen Krankheiten nicht umgesetzt ist und keine staatlichen Mittel für kaum erforschte seltene Krankheiten bereitgestellt werden, sind spezialisierte Institutionen auf das Engagement der Bevölkerung und privater Organisationen angewiesen.

Die gemeinnützige und operativ tätige *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* setzt sich auf dem Gebiet der medizinischen Genetik dort ein, wo Handlungsbedarf besteht. Beispielsweise bei seltenen Krankheiten, für die in der Schweiz noch keine genetische Abklärung existiert. Dadurch schliesst die Stiftung mit eigenen Spezialisten eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen. Vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland.

Etwa 80 % der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt. Aus diesem Grund und im Zusammenhang mit den aktuellen politischen Diskussionen über Gentests betont die Stiftung, dass Gentests zu medizinischen Zwecken (vom Arzt veranlasste Gendiagnostik) nicht zu verwechseln sind mit Gentests ausserhalb des medizinischen Bereichs (sog. Lifestyle-Gentests aus dem Internet oder der Apotheke). Die verwendeten Methoden und die medizinische Interpretation bestimmen massgeblich die jeweilige Aussagekraft der Resultate, die in der Regel ein ganzes Leben lang gelten («lifetime value»). Man merke also, dass Gentest nicht gleich Gentest ist. Setze Zeichen – nicht nur am internationalen Tag der seltenen Krankheiten.





## 5 Kontakt und weitere Informationen

### Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Wagistrasse 25  
8952 Schlieren-Zürich  
Tel. 043 433 86 90  
Fax 043 433 86 85  
info@stiftung-seltene-krankheiten.ch  
www.stiftung-seltene-krankheiten.ch



Caroline Henggeler



PD Dr. Gabor Matyas

Für Rückfragen und Auskünfte stehen Frau Henggeler und Herr PD Dr. Matyas gerne zur Verfügung:

Caroline Henggeler  
SR-Mitglied und stv. Geschäftsleiterin  
henggeler@genetikzentrum.ch  
Tel. 043 433 86 86

PD Dr. Gabor Matyas  
SR-Mitglied und Geschäftsleiter  
matyas@stiftung-seltene-krankheiten.ch  
Tel. 043 433 86 90

Ehrenamtliche Stiftungsräte (SR)	Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013, Präsident seit 05/2017), Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher (seit 05/2017, Vizepräsidentin seit 09/2017), Peter Allemann (seit 09/2011), Caroline Henggeler (seit 09/2011), PD Dr. sc. nat. Gabor Matyas (seit 09/2011) und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann (seit 05/2017, BR von 09/2011 bis 05/2017) Stiftungsratssitzungen 2017: 3. April, 26. Juni und 25. September
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte (BR)	Barbara Angelsberger (seit 10/2017), Dr. iur. Roman Baumann (seit 05/2017, SR von 09/2011 bis 05/2017), Christian Bretscher (seit 07/2012), Prof. Dr. med. Thierry Carrel (seit 07/2017, SR von 10/2011 bis 07/2017), Joachim Eder (seit 05/2017), Prof. Dr. phil. nat. Sabina Gallati (von 09/2011 bis 09/2017), Prof. emer. Dr. med. Hansjakob Müller (seit 09/2011), Dr. med. Roland Spiegel (seit 11/2013, SR von 09/2011 bis 11/2013)
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Geschäftsstelle www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Publications
SpenderInnen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Gönner & Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Awards – Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Collaborators
Steuerbefreiung	Die Stiftung wurde mit Verfügung des Steueramts des Kantons Zürich vom 28.11.2011 wegen Gemeinnützigkeit von den kantonalen Steuern und der direkten Bundessteuer befreit. Zuwendungen / Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.
Bankverbindung	Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten Zürcher Kantonalbank, Hauptsitz, CH-8010 Zürich, Swift-Code: ZKBKCHZZ80A Konto: 1100-3577.750 (BC 700), IBAN: CH50 0070 0110 0035 7775 0

