



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



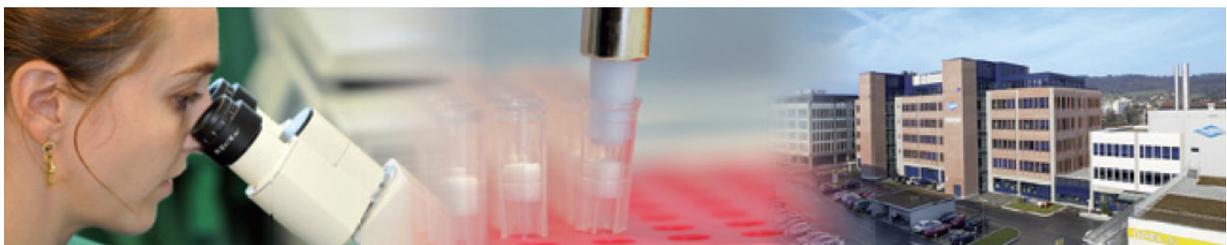
Jahresbericht 2018

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2018

SR-Präsident: Dr. Joachim Henggeler

SR-Vizepräsidentin: Prof. Dr. Franziska Sprecher

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





1 Vorwort	2
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2018	3
2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung	3
2.1.1 Genetische Beratungen	4
2.1.2 Gendiagnostik	6
2.1.3 Forschung	7
2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen	9
2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	10
2.2 Information und Aufklärung	13
2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien	13
2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen	14
3 Finanzen 2018	15
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
4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten	19
5 Kontakt und weitere Informationen	20



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Nach einem Jahr reich an Arbeit und Erfolg freuen wir uns, Ihnen den siebten Jahresbericht unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* präsentieren und Ihnen Einblicke in unsere Tätigkeit geben zu können.

Dank der grosszügigen Unterstützung von unseren Spenderinnen und Spendern konnte unsere Stiftung auch 2018 ihren Stiftungszweck ausüben – nämlich das Betreiben eines schweizweit einzigartigen Genetikzentrums, welches auf die Gendiagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener (Aorten-)Krankheiten spezialisiert ist.

Diese Arbeit ist unverzichtbar, da in der Schweiz über 500'000 Menschen an seltenen Krankheiten leiden. 75 % davon sind Kinder und Jugendliche. Das schweizerische Gesundheitswesen deckt vieles vorbildlich ab und dennoch ist es mit seltenen Krankheiten überfordert. Denn über 80 % der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt und benötigen für die richtige Diagnose eine genetische Abklärung. Da aber in der Schweiz Krankenkassen mit kurzfristigen (Eigen-)Interessen über den Zugang zu genetischen Abklärungen oft ablehnend entscheiden, sind die Diagnosefindung bei seltenen Krankheiten und dementsprechend auch der Zugang zu möglichen Therapien erheblich erschwert. Nur wenn jedoch die richtige Diagnose vorliegt, d.h. die Krankheit den richtigen Namen hat, sind Aussagen über Therapie, Prognose und Prävention möglich, was langfristig auch unserem Gesundheitssystem zugute käme.

Unsere gemeinnützige, operativ tätige und auf Spenden angewiesene Stiftung setzt sich deshalb auf dem Gebiet der medizinischen Genetik dort ein, wo im Schweizerischen Gesundheitssystem eine Lücke und folglich Handlungsbedarf besteht. Dank grosszügiger Unterstützung war unsere Stiftung 2018 in der Lage, am stiftungseigenen Genetikzentrum in Schlieren bei über 150 Patienten eine hoch spezialisierte genetische Untersuchung durchzuführen. Den Patienten wurde damit die korrekte Diagnose ermöglicht. So war es auch bei der heute 14-jährigen Iolani: Sie leidet am seltenen Myhre-Syndrom, von dem weltweit weniger als 100 Fälle bekannt sind (die ganze Geschichte ist einsehbar unter aargauerzeitung.ch). Auch im Falle von Iolani hat unsere Stiftung – dank Spenden – die Kosten für die erfolgreiche genetische Abklärung getragen, welche die Krankenkasse trotz entsprechender Position in der eidgenössischen Analysenliste (Pflichtleistung) nicht übernommen hat.

Obwohl die am Genetikzentrum unserer Stiftung durchgeführten, hoch spezialisierten Tätigkeiten eine Lücke im Gesundheitswesen schliessen, sind sie nicht kostendeckend. Daher ist die wertvolle und geschätzte Unterstützung, die unsere Stiftung 2018 erfahren durfte und hoffentlich auch langfristig erfahren darf, ein zentraler Grundstein, damit unsere Stiftung ihre Tätigkeiten auf dem Gebiet der medizinischen Genetik zugunsten unserer Mitmenschen mit seltenen Krankheiten weiterhin durchführen kann.

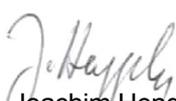
Wir alle werden uns auch zukünftig dafür einsetzen, dass Menschen mit seltenen Krankheiten mit Fachwissen geholfen wird und hoffen, dass auch Sie uns dabei unterstützen. Herzlichen Dank!



Dr. Joachim Henggeler



Prof. Dr. Franziska Sprecher


Dr. med. Joachim Henggeler
SR-Präsident


Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
SR-Vizepräsidentin



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2018

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. Abbildungen 1 und 2). 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 bzw. privaten Einrichtungen. Vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland.



Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten
www.stiftung-seltene-krankheiten.ch

Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

Leiter: PD Dr. Gabor Matyas, FAMH Medizinische Genetik
Stellvertreterin: Caroline Henggeler, FAMH Medizinische Genetik
www.genetikzentrum.ch

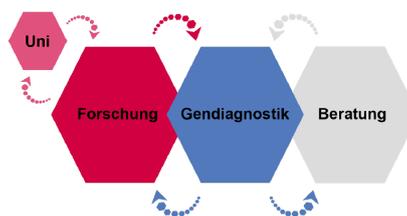


Abbildung 1. Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (kurz Genetikzentrum).



Abbildung 2. Das Genetikzentrum unserer Stiftung ist auf Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Krankheiten der Hauptschlagader (Aorta), spezialisiert. Als schweizweit einziges Zentrum dieser Art ist es Ansprechpartner sowohl für Haus- und Fachärzte als auch für Patienten und Ratsuchende.

Als Vorreiterin ermöglicht unsere Stiftung aufwendige genetische Abklärungen (nicht zu verwechseln mit Internet- oder Apothekengentests). 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).

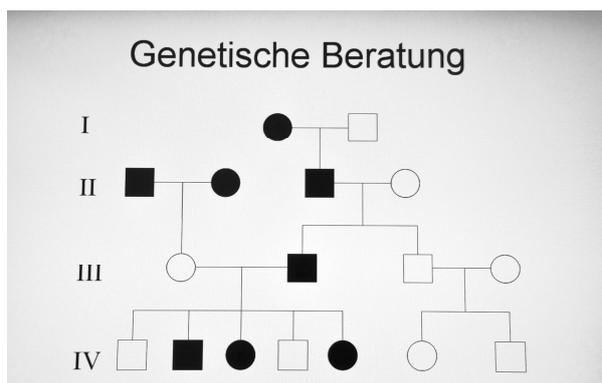


2.1.1 Genetische Beratungen

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 Spenden die nötige Zeit nehmen, die Betroffenen und Ratsuchenden in persönlichen Gesprächen eingehend, geduldig und zufriedenstellend zu beraten (ca. 2 Stunden pro Beratung). 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:

«Das Schwierige an seltenen oder noch ungenügend erforschten Geschehnissen ist immer das Stigma und das Unverständnis, das Durchfallen durch die Netze des Üblichen. Somit ist jeder Kontakt, der einen anhört und einen ernst nimmt, wohlthuend. Danke.»

A. H., Ratsuchende

«Ihr macht einfach eine tolle Arbeit und ich finde es nach wie vor einen Skandal, dass Ihr nicht ordentlich finanziert werdet.»

K. L.

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

S. R., Patientin



«Vielen lieben Dank nochmals für das nette Gespräch gestern. Irgendwie schaffen Sie es mit Ihrer Art, mich immer wieder aufzumuntern, nicht aufzugeben und den Fokus auf das Ziel zu richten.»

D. B., Patientin

«Ich bin gespannt und freue mich darauf, den Weg zur Diagnosefindung mit Ihnen bestreiten zu dürfen. Ich kann Ihnen nicht genug danken. Bin einfach froh endlich Unterstützung zu haben. Besten Dank!»

C. B., Patientin

«Ich kann es immer noch nicht glauben, dass Sie herausfanden, was ich habe. Meine Dankbarkeit ist nicht in Worte zu fassen. Auch für die weiterführende Begleitung bin ich sooo dankbar. Das ist heutzutage überhaupt nicht selbstverständlich.

DANKE an Sie, Herrn PD Dr. Matyas und alle, die mitwirken.»

B. Z., Patient

«Sehr geehrter Herr PD Dr. Matyas, liebe Frau Henggeler

Ich wollte mich nur rasch für unser gestriges Gespräch bedanken! Auch dafür, dass Sie sich so lange Zeit für mich genommen haben. Nun sehe ich meine Situation, und auch die mögliche Situation meines Sohnes, doch in einem neuen Licht. Und bin zudem sehr dankbar, Sie auch zukünftig bzw. für die weiteren Schritte als Ansprechpartner zu wissen. Vielen herzlichen Dank.»

Y S., Patientin

«Sehr geehrte Frau Henggeler und sehr geehrter Herr PD Dr. Matyas

Herzlichen Dank für Ihre wunderbare Nachricht. Wir sind Ihnen unendlich dankbar, dass Sie den Fall von unserer Tochter annehmen, da wir schon lange diese wahrscheinlich letzte Hoffnung hatten.»

R. B., Vater einer Patientin

«Liebe Frau Henggeler

Vielen dank für Ihre Mail. Ich kann es gar nicht fassen, dass bereits nach so kurzer Zeit eine Diagnose vorliegt. Wir werden den Weg finden, damit umgehen zu können und werden dann wohl auch wissen, auf welchen Ebenen ein Kampf und Einsatz sich lohnt und auf welchen Ebenen wir Akzeptanz walten lassen sollen.

Danke für all Ihre (und natürlich des Teams) Hilfe und Ihren Einsatz.»

M. B., Mutter einer Patientin

«Sehr geehrte Frau Henggeler

Vielen, vielen Dank für Ihre positive Antwort. Wir sind uns ebenso im Klaren, dass ein genetischer Untersuch bzw. dessen Analyse schwierig ist und uns eventuell nicht weiterbringt. Angesichts der schlimmen Beschwerden und unserer bis jetzt nicht erfolgreichen Odyssee dürfen wir hingegen nichts unversucht lassen... Nochmals vielen Dank an Sie und Herrn PD Dr. Matyas für Ihr Engagement.»

H. F., Vater einer Patientin

So war es uns 2018 dank grosszügigen Spenderinnen und Spendern möglich, rund 50 fachkundige Beratungen in persönlichen Gesprächen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen sowie unzählige Anfragen per Email und Telefon zu beantworten. **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[#], 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 (s. Abbildung 3, 1. Teil – Pflichtleistung). 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 werden schwierige medizinische Fälle bis zur erfolgreichen Diagnosestellung abgeklärt. Die Patienten und Ratsuchenden erhalten dadurch den Grund und den Namen ihrer Krankheit. Nun kann der Weg zum richtigen Krankheitsmanagement sowie zur Abklärung und Beratung in der Familie eingeschlagen werden.

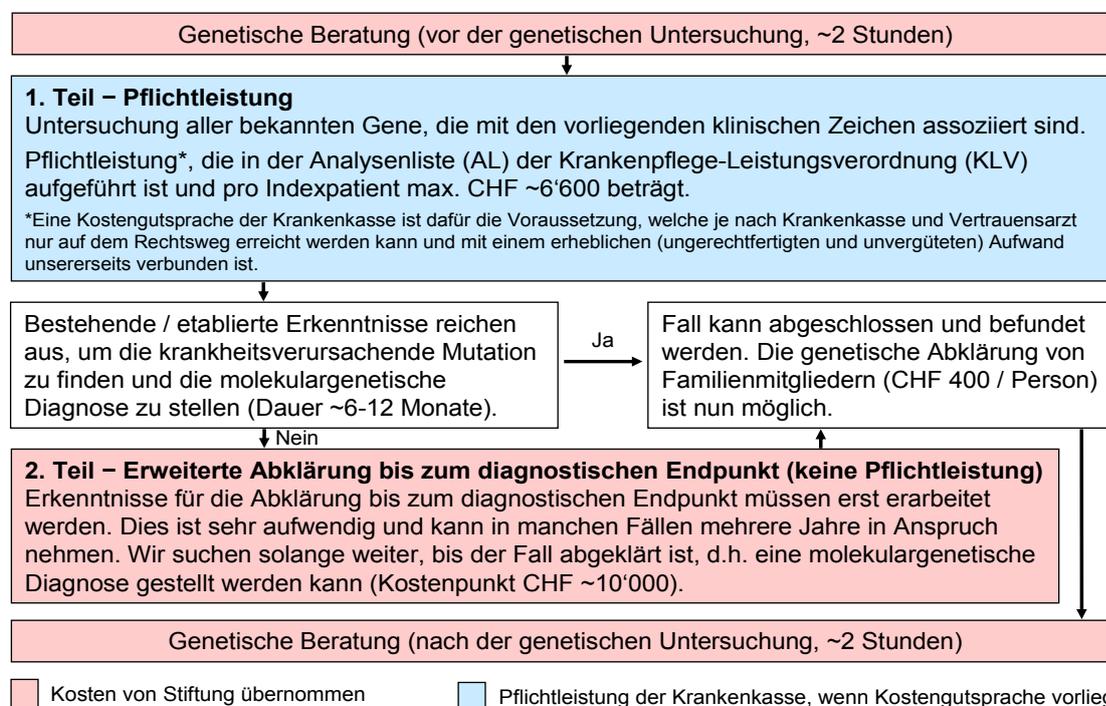


Abbildung 3. Zweiteiliger/-stufiger Ablauf einer genetischen Untersuchung am Genetikzentrum unserer Stiftung.

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 Kostengutsprachege such 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, welche wir für die Patienten einholen, um ihnen die genetische Untersuchung zu ermöglichen. Nur dank der Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Ebnet-Stiftung, MBF Foundation, Gemeinde Küsnacht, Blumenau-Leonie Hartmann-Stiftung, Gebauer Stiftung, Benecare Foundation, Padella Stiftung, Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung, Stiftung Zürcher Brockenhaus und weiteren SpenderInnen konnten wir 2018 die nicht vergüteten genetischen Abklärungen vornehmen. **Herzlichen Dank!**

[#] 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.

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).

Projekt – Therapieansatz

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, für das vaskuläre Ehlers-Danlos Syndrom (vEDS) eine medikamentöse Therapie zu finden, die die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) erhöht und somit das Risiko für Risse senkt (s. Abbildung 4). Unsere Ergebnisse, die 2019 in der renommierten Fachzeitschrift *Cardiovascular Research* publiziert werden (<https://doi.org/10.1093/cvr/cvz095>), zeigen einen klaren positiven therapeutischen Effekt des Beta-Blockers Celiprolol (Selectol) auf die mechanische Stabilität der Aorta in unserem experimentellen Maus-vEDS-Modell und weisen somit darauf hin, dass bei vEDS Celiprolol die medikamentöse Therapie der Wahl ist.

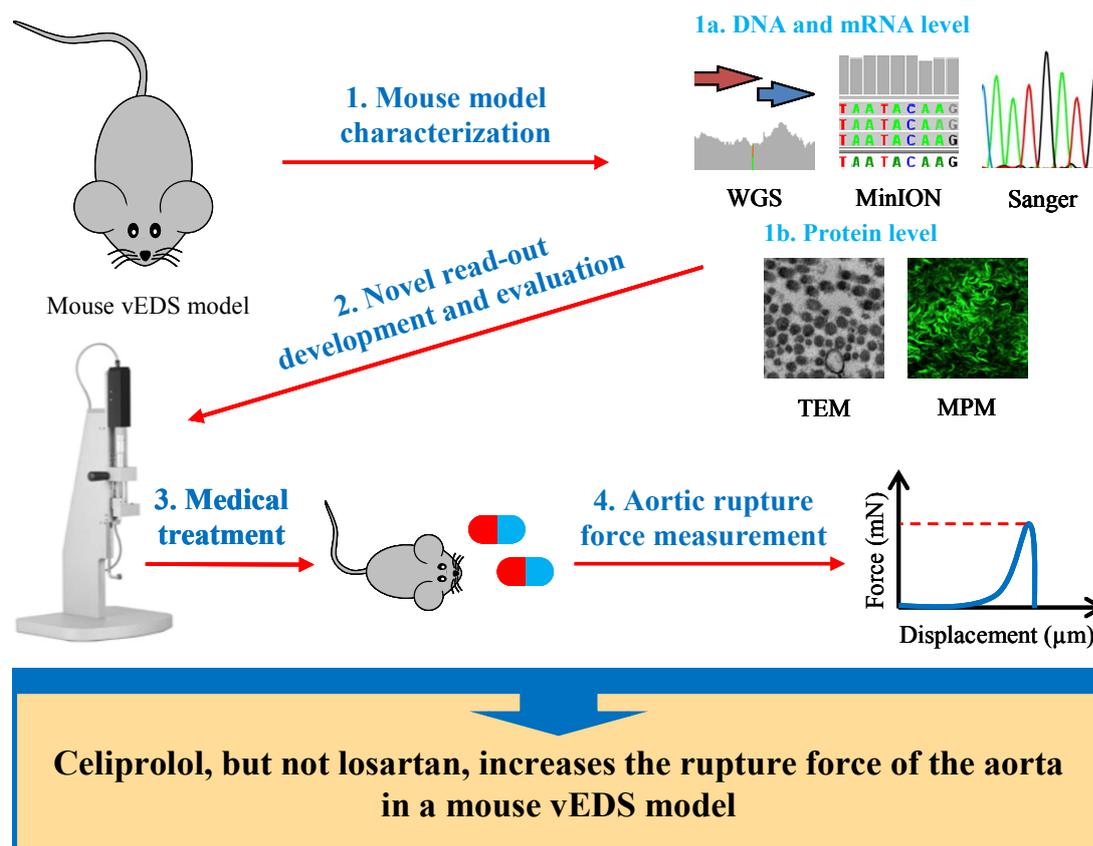


Abbildung 4. Schematische Darstellung des Arbeitsablaufs unseres Therapieansatzprojekts. 1. Das Maus-vEDS-Modell wurde auf DNA-, mRNA- und Proteinebene charakterisiert. 2. Eine neuartige Methode mit dem Tissue Puller 560TP (DMT) zur Messung der Stabilität der Aorta wurde entwickelt und anschliessend mit Doxycyclin als Proof-of-Concept-Medikament geprüft. 3. Behandlung der Mäuse des vEDS-Modells mit Celiprolol oder Losartan. 4. Messung der mechanischen Stabilität der Aorta, um die Wirksamkeit der Behandlung zu vergleichen, wobei gezeigt wurde, dass Celiprolol, nicht aber Losartan, die Stabilität der Aorta in unserem vEDS-Modell erhöht. WGS, Ganzgenomsequenzierung; TEM, Transmissionselektronenmikroskopie; MPM, Multiphotonenmikroskopie.

2018 wurde unser innovatives und klinisch wichtiges Therapieansatzprojekt von der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung sowie weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**



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 Genodiagnostik. 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 (s. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28916731 sowie Abbildungen 5 und 6).

Received: 6 October 2017 | Revised: 28 November 2017 | Accepted: 30 November 2017
DOI: 10.1111/cge.13190

WILEY **CLINICAL GENETICS**

INVITED REVIEW

Clinical sequencing: From raw data to diagnosis with lifetime value

S.M. Caspar¹ | N. Dubacher¹ | A.M. Kopps¹ | J. Meienberg¹ | C. Henggeler¹ | G. Matyas^{1,2}

¹Center for Cardiovascular Genetics and Gene Diagnostics, Foundation for People with Rare Diseases, Schlieren-Zürich, Switzerland
²Zürich Center for Integrative Human Physiology, University of Zurich, Switzerland

Correspondence
Dr Gabor Matyas, Center for Cardiovascular Genetics and Gene Diagnostics, Foundation for People with Rare Diseases, 25, CH-8952 Schlieren-Zürich, Switzerland.
Email: matyas@genetikzentrum.ch

Funding information
COFRA Foundation; Ernst Götsch Foundation; Suyana; Gebauer Stiftung; Gottfried & Julia Bangerter-Rhymer-Stiftung; NOMIS Stiftung; Palatin-Stiftung; Schäppi-Jecklin Stiftung

Your article published in Clinical Genetics has to be the best description of the current state of clinical testing I've ever seen!

Brian Woodhouse, BioDiscovery

High-throughput sequencing (HTS) has revolutionized genetics by enabling the detection of these advances, however, it is easy to get overwhelmed by the step-by-step review of Mendelian diseases. This article reviews the current state of genome sequencing on clinical testing, as well as the challenges of interpretation, as well as the challenges of data storage.

genetic counseling, genetic testing, long-read sequencing, next-generation sequencing, pharmacogenetics, short-read sequencing, targeted gene panels, WES, WGS

Abbildung 5: Unsere Übersichtsarbeit in der Fachzeitschrift *Clinical Genetics* über Hochdurchsatzsequenzierung, bioinformatische Auswertung und die rechtlichen Aspekte dieser sensiblen genetischen Daten fand in der Fachwelt einen entsprechenden Anklang (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29206278).

Abbildung 6: Einen in der renommierten Fachzeitschrift JACC erschienen Artikel über Gene, die bei Aortenkrankheiten eine klinisch wichtige Rolle spielen, haben wir anhand von einem sog. «*Letter to the Editor*» mit weiteren Genen ergänzt und die molekulare Grundlagen von Aortenkrankheiten erweitert.

JACC

JOURNAL OF THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY

Letters

More Genes for Thoracic Aortic Aneurysms and Dissections

Sylvan M. Caspar MSc, Nicolo Dubacher MSc, Gabor Matyas PhD

[Show more](#)

<https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.09.094> [Get rights and content](#)

Dieses für die Zukunft besonders wichtige Projekt konnte 2018 dank der grosszügigen Unterstützung der Beisheim Stiftung, der Gebauer Stiftung, der Jimmy Wirth-Stiftung und weiterer Spender erfolgreich weitergeführt werden. **Herzlichen Dank!**



2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

- Caspar SM, Dubacher N, Matyas G (2019) More genes for thoracic aortic aneurysms and dissections. *J Am Coll Cardiol* 73:528-529; www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30704586 [submitted and accepted in 2018].
- Benke K, Ágg B, Meienberg J, Kopps AM, Fattorini N, Stengl R, Daradics N, Pólos M, Bors A, Radovits T, Béla Merkely; De Backer J, Szabolcs Z, Matyas G (2018) Hungarian Marfan family with large *FBN1* deletion calls attention to copy number variation detection in the current NGS era. *J Thorac Dis* 10:2456–2460; www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29850152.
- Caspar SM, Dubacher N, Kopps AM, Meienberg J, Henggeler C, Matyas G (2018) Clinical sequencing: from raw data to diagnosis with lifetime value. *Clin Genet* 93:508-519; www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29206278 [Invited Review].

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

- Caspar SM, Najafi A, Dubacher N, Meienberg J, Matyas G (2018) ExAC/gnomAD and the largest Swiss database of Marfan genomes reveal challenges in the diagnosis of fibrillinopathies. Central-Eastern European Marfan Symposium, Budapest, Hungary, October 26, 2018.
- Meienberg J, Najafi A, Caspar SM, Rohrbach M, Steinmann B, Matyas G (2018) New Insights into Fibrillinopathies and Pitfalls of Variant Filtering in the Current Genomics Era. 6th International Meeting on Aortic Diseases, Liège, Belgium, September 12-14, 2018.
- Dubacher N, Meienberg J, Münger J, Gorosabel MC, Crabb J, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Zeisberger S, Matyas G (2018) Candidate drug testing in murine models of aortic diseases using biomechanical integrity as novel read-out. 6th International Meeting on Aortic Diseases, Liège, Belgium, September 12-14, 2018.
- Dubacher N, Münger J, Meienberg J, Crabb J, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Zeisberger S, Matyas G (2018). Paving the way for assessing the effect of candidate drugs on the mechanical integrity of the murine aorta: A hitherto unprecedented read-out system. 14th Symposium of the ZIHP, Zurich, August 31, 2018.
- Dubacher N, Münger J, Meienberg J, Crabb J, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Zeisberger S, Matyas G (2018). Novel read-out system paves the way for assessing the effect of candidate drugs on the mechanical integrity of the aorta in murine models. 6th Rare Diseases Summer School, Kartause Ittingen, Warth TG, July 11-13, 2018.
- Najafi A, Caspar SM, Meienberg J, Rohrbach M, Steinmann B, Matyas G (2018) Pitfalls of variant filtering in the current genomics era. Personalized Health Technologies and Translational Research Conference, Zurich, June 18-21, 2018.
- Bors A, Kövy P, Stengl R, Benke K, Ágg B, Daradics N, Matyas G, Szabolcs Z, Andrikovics H (2018) Genotype-phenotype correlations in Marfan syndrome for the prediction of severe cardiovascular manifestations. ESHG 2018, Milan, June 16-19, 2018.
- Meienberg J, Kopps AM, Plüss M, Caspar SM, Dubacher N, Matyas G (2018) High-throughput sequencing of Mendelian disorders: From raw data to diagnosis with lifetime value. ESHG 2018, Milan, June 16-19, 2018.
- Bonassin Tempesta F, Attenhofer Jost C, Possner M, Meier L, Gruner C, Oxenius A, Seeliger T, Matyas G, Rohrbach M, Pavicevic J, Greutmann M (2018) Mitral valve involvement in genetically confirmed connective tissue disease: data from a large Swiss cohort. Jahrestagung der Schweizerischen Gesellschaft für Kardiologie, Basel, June 6-8, 2018.
- Caspar SM, Najafi A, Meienberg J, Matyas G (2018) Pitfalls of gnomAD-frequency-based variant filtering in the current NGS era. Keystone Symposia on Molecular and Cellular Biology – One Million Genomes: From Discovery to Health, Hannover, June 4-8, 2018.
- Dubacher N, Plüss M, Kopps AM, Keller I, Meienberg J, Caspar SM, Bruggmann R, Vogel M, Matyas G (2018) High-throughput sequencing data analysis: full throttle! Keystone Symposia on Molecular and Cellular Biology – One Million Genomes: From Discovery to Health, Hannover, June 4-8, 2018.



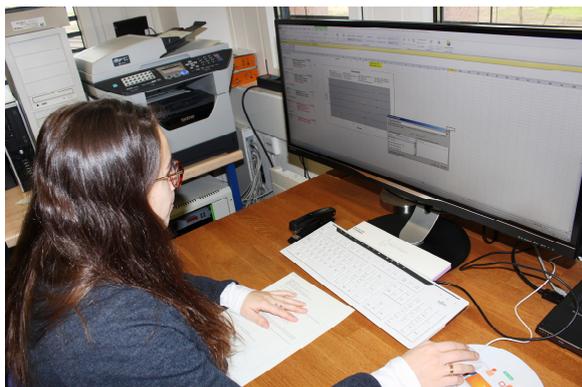
- Meienberg J, Kopps AM, Plüss M, Caspar SM, Dubacher N, Matyas G (2018) Chances and challenges of high-throughput sequencing of Mendelian disorders. 3rd Curating the Clinical Genome, Wellcome Genome Campus, Cambridge, May 23-25, 2018.
- Caspar SM, Najafi A, Meienberg J, Matyas G (2018) New insights into fibrillinopathies in the current genomics era. 10th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders, Amsterdam, May 3-5, 2018.
- Dubacher N, Mürger J, Meienberg J, Crabb J, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Zeisberger S, Matyas G (2018) Novel read-out system to assess the mechanical integrity of the thoracic aorta in murine models. 10th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders, Amsterdam, May 3-5, 2018.
- Meienberg J, Kopps AM, Caspar SM, Plüss M, Dubacher N, Matyas G (2018) Chances and challenges of high-throughput sequencing in genetic testing of Marfan syndrome and related disorders. 10th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders, Amsterdam, May 3-5, 2018.
- Matyas G, Odavic D, Henggeler C, Ntinopoulos V, Dzemali O, Löblein H, Häussler A, Gruszczynski M, Zientara A, Genoni M (2018) Older patient age at replacement surgery of the ascending aorta does not exclude a hereditary aortopathy. 47. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Thorax-, Herz- und Gefässchirurgie (DGTHG), Leipzig, Februar 17-20, 2018.

ORAL PRESENTATIONS

- Matyas G (2018) Differential Diagnostics of Marfan Syndrome and other Aortopathies with Genetic Background. Central-Eastern European Marfan Symposium, Budapest, Hungary, October 26, 2018.
- Meienberg J*, Dubacher N, Mürger J, Gorosabel MC, Crabb J, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Zeisberger S, Matyas G (2018) Candidate drug testing in a murine model of vascular Ehlers-Danlos syndrome using biomechanical integrity as novel read-out. International Symposium of the Ehlers-Danlos Syndromes, Ghent, Belgium, September 26-29, 2018. *oral presentation.
- Caspar SM*, Meienberg J, Kopps AM, Plüss M, Dubacher N, Matyas G (2018) Chances and challenges of high-throughput sequencing. Personalized Health Technologies and Translational Research Conference, Zurich, June 18-21, 2018. *oral presentation.

2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

Wir sind auf dem Gebiet der medizinischen Molekulargenetik in der universitären Lehre und in der labormedizinischen Aus- und Weiterbildung tätig, wobei wir Fach- und Methodenwissen sowohl theoretisch als auch praktisch vermitteln. Darüber hinaus vergeben und betreuen wir attraktive Master- und Doktorarbeiten, die in unsere Forschung integriert sind.



2018 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der Stiftung Suyana, der IMGS, der Ernst Göhner Stiftung und der Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life unterstützt. **Herzlichen Dank!**



Laufende und abgeschlossene Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2018 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

- Najafi Arash (ongoing) Characterization of two fibrillinopathies (MD thesis, MedF 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).
- Carlota Gorosabel (2018) Effect of substances on the rupture force of the thoracic aorta in a murine model of vascular Ehlers-Danlos syndrome (Master thesis, ETHZ; best grade).

Aus- und Weiterbildung

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

- Drei Praktikanten haben im März bzw. August 2018 ihr mehrmonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Studium an der ZHAW Wädenswil (Biotechnologie) bzw. ETH Zürich (Pharmazeutische Wissenschaften) erfolgreich abgeschlossen.
- Drei weitere Praktikanten haben im August bzw. November 2018 ihr mehrmonatiges (6 bis 12 Monate) Praktikum als Vorbereitung für ihr Fachhochschulstudium (ZHAW Wädenswil bzw. Winterthur) begonnen.
- Zwei Maturanden haben im 2018 bei uns ihre Maturaarbeiten begonnen: «*Journey from a clinically suspected syndrome to a genetically confirmed hereditary disease*» von Rebecca Geilenkirchen (Gymnasium MNG Rämibühl ZH) und «*Scalp-Ear-Nipple-Syndrom - Ausprägung und Entstehung*» von Max Merker (Gymnasium Neue Schule Zürich).
- Zwei weitere Schüler haben sich bei uns mit einem Wochenpraktikum weitergebildet.
- Studenten der UZH haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 (Mitdozierender PD Dr. Gabor Matyas) ein Tagesprogramm (Blockkurs) bei uns absolviert (16. November 2018).

Projekte und Zusammenarbeiten mit der Fachhochschule Nordwestschweiz (FHNW)

Das Genetikzentrum unserer Stiftung bietet auch fachübergreifende Semesterprojekte und Praxisarbeiten in Zusammenarbeit mit der Fachhochschule Nordwestschweiz (FHNW Brugg) an:

- Sascha Tribelhorn, Joel Fischer (2018) DeepVariant: Variant Calling with Deep Learning. Projektarbeit (Fachdozent FHNW: Prof. Dr. Manfred Vogel).
- Kristjana Dodaj, Jelena Maric, Ema Khokhar (2018/2019) Erstellung einer Strategie und eines Kommunikationskonzeptes für die Akquisition von Unterstützungsgeldern für eine gemeinnützige Stiftung. Praxisarbeit (Fachdozent FHNW: Prof. Dr. Rolf Schaeren).

Am Projektforum, welches am 12.11.2018 stattfand, erhielten die Studenten Dodaj, Maric und Khokhar die Möglichkeit, ihr Projekt einem breiteren Publikum zu präsentieren. Die drei besten Projekte wurden mit dem «*Praxisforum Award*» prämiert, wobei "unser Projekt" eines der prämierten Projekte war.

**Herzlichen
Glückwunsch!**





Eindrücke unserer 2018 in Ausbildung befindenden Personen

Wie jedes Jahr möchten wir an dieser Stelle unserer «Next Generation» das Wort geben, welche sich im Rahmen einer Masterarbeit bzw. eines mehrmonatigen Praktikums bei uns auf ihr Studium und die berufliche Zukunft vorbereiten:



«Als Studentin der Biologie an der ETHZ habe ich von Februar bis November 2018 im Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten zunächst ein Praktikum absolviert und dann meine Masterarbeit geschrieben. Meine Masterarbeit mit dem Titel „Effect of Substances on the Rupture Force of the Thoracic Aorta in a Murine Model of Vascular Ehlers-Danlos Syndrome“ war Teil eines grösseren Forschungsprojektes, welches unter anderem Behandlungsmöglichkeiten für diese seltene Krankheit untersucht. Ich habe im Genetikzentrum sehr viel gelernt – für meine Masterarbeit aber auch für meinen weiteren beruflichen Lebensweg. Es war eine Ehre, an so einem relevanten und spannenden Projekt mitzuarbeiten, und eine Freude, in so einem tollen Team zu arbeiten.»

Carlota Gorosabel, Master-Studentin, ETHZ



«Als Vorbereitung des Studiengangs Biotechnologie an der Zürcher Fachhochschule für Angewandte Wissenschaften (ZHAW) wird Praxiserfahrung im biotechnologischen Bereich vorausgesetzt. Dazu bewarb ich mich Mitte März 2018 im Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik, geleitet von Herrn PD Dr. Gabor Matyas, in Zürich-Schlieren. Ich erhielt die einzigartige Möglichkeit, ein 5-monatiges Praktikum zu absolvieren. Insbesondere wird viel Wert auf die Betreuung und Unterstützung der Praktikanten gelegt und individuell auf sie eingegangen. Besonders geschätzt habe ich das grosse Vertrauen gegenüber den Praktikanten. Zusätzlich bekam ich die Möglichkeit, Seminare und Symposien zu besuchen. Diese lieferten mir neue Erkenntnisse und bekräftigten meinen Entschluss, das richtige Studium ausgesucht zu haben.»

Daniela Brkan, angehende Studentin der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«Im stiftungseigenen Genetikzentrum erhielt ich die Möglichkeit für ein einjähriges Laborpraktikum. Noch in der ersten Praktikumswoche wurde ich ins Labor eingeführt und durfte bereits die ersten Laborarbeiten, natürlich unter Betreuung, bewältigen. Nach der Einführungszeit erhielt ich die Erlaubnis, selbständig im Labor zu arbeiten. Das fundierte Fachwissen, welches in diesem Praktikum vermittelt wird, ist immens. Dank des Teams, welches mir stets hilfsbereit und geduldig alle Fragen beantwortet, wird mir ermöglicht, meinen Wissensstand ständig zu erweitern und zu festigen. Es bereitet mir Freude, dass mein Verständnis für die Prozesse im Labor stetig wächst und ich bin dankbar für mein Laborpraktikum bei der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten.»

Linda Bärtschiger, angehende Studentin der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«Während ich die naturwissenschaftliche Berufsmaturität absolvierte, entdeckte ich mein Interesse für Molekularbiologie und wollte deshalb erste Erfahrungen im Labor sammeln. Bei der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten erhielt ich die Möglichkeit, ein Praktikum zu absolvieren, obwohl ich ursprünglich aus einem ganz anderen Berufsfeld komme und keine praktischen Erfahrungen in diesem Bereich mitbrachte. Das Verständnis der verschiedenen Prozesse und der biologischen Grundsätze ist ein zentraler Teil des Praktikums und wurde deshalb auch immer sehr gut gefördert. Das Team war sehr unterstützend und half bei Fragen und Problemen gerne aus, auch hatte ich die Möglichkeit, regelmässig Veranstaltungen, Symposien und Messen zu besuchen und konnte so meinen Wissensstand erweitern.»

Sabrina Schwendimann, angehende Studentin der Fachhochschule Wädenswil, Umwelttechnologie

Eine Übersicht unserer Lehrveranstaltungen befindet sich unter 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 7).

- Blick (15. Dezember 2018) [2 Mio Fr könnten Baby Valeria retten » weiter](#)
- Moon Broschüre (Oktober 2018) [Diagnose Rare Diseases in Minutes \(Seite 9\)](#)
- Clinical OMICs (July/August 2018) [Innovative Technologies - Moon, Rare Disease Diagnosis](#)
- punkt4.info vom 20. Juni 2018 [Schlieremer Stiftung bei Fachkonferenz \(pdf\) » weiter](#)
- Limmattaler Zeitung (03.05.2018) [Von Spenden statt Krankenkassen leben \(pdf\) » weiter](#)
- Neue Zürcher Zeitung (12/13.04.2018) [Frau Jenzer schwinden die Kräfte » weiter » mehr](#)
- 5. Zürcher Ärzteball (24.03.2018) [Benefiz \(pdf\) » weiter » mehr](#)
- Tages-Anzeiger (Sonderdruck, 02.03.2018) [Ein Leben in ständiger Ungewissheit \(pdf\)](#)
- punkt4.info vom 2. März 2018 [Schlieremer Stiftung \(pdf\) » weiter](#)
- Medienmitteilung vom 28. Februar 2018 [de \(pdf\) » Presseportal](#)

Abbildung 7. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2018 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2018) wie jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 4), nahm zudem an diversen Veranstaltungen mit Informationsstand, Informationsmaterialien und/oder Vorträgen aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung.

Am 24. März 2018 fand der 5. Zürcher Ärzteball statt und unsere Stiftung durfte eine Spende von CHF 30'000 entgegennehmen.



Carnet de Bal

5. Zürcher Ärzteball
The Dolder Grand
24. März 2018

Ein Benefizball zugunsten
Stiftung für Menschen
mit seltenen Krankheiten

AGZ ÄRZTEGESELLSCHAFT
DES KANTONS ZÜRICH



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



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 35 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**, das unserem Schreiben jeweils beilag.

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

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

P.P. MSK 8952 Schlieren Post CH AG

Herr
Max Muster
Musterstrasse 1
1000 Musterort

Schlieren, 11. Mai 2018

Es könnte jeden treffen...

Sehr geehrter Herr Muster

Bei Claudio (8) hat man schon im Kindergarten festgestellt, dass etwas mit ihm nicht stimmt. Immer beklagte er sich über Gelenkschmerzen beim Spielen, dazu kam noch die ständige Müdigkeit. **Die Eltern und Ärzte waren ratlos.** Was könnte dem fröhlichen Jungen nur fehlen? Durch einen Tipp aus der Verwandtschaft kamen sie zur Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten. Ein komplexer Gentest brachte nach 2-jähriger Suche endlich Klarheit: **Claudio leidet an einer von über 5'000 seltenen Krankheiten.**

Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie höchstens fünf von 10'000 Personen betrifft. **An ihnen leiden insgesamt etwa eine halbe Million Schweizer, so viele wie an Diabetes.**

Seltene Krankheiten können lebensbedrohlich sein und erfordern oft eine aufwendige diagnostische Abklärung. Etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt.

Claudio's Eltern sind froh, dass ihr Sohn dank der richtigen Diagnose nun rechtzeitig behandelt werden kann. Er hat doch sein ganzes Leben noch vor sich!

Mit Ihrer Spende ermöglichen Sie uns, die genetische Diagnose bei Betroffenen, wie Claudio, zu stellen. Nur wenn mehr über diese Krankheiten bekannt ist, können sie rechtzeitig erkannt und richtig behandelt werden. **Ihre Spende trägt dazu bei, dass wir helfen können!**

Für Ihre Unterstützung und Ihr Vertrauen in uns bedanken wir uns schon jetzt herzlich.

Ihre Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Carolin Henggeler
Carolin Henggeler
Stv. Geschäftsleiterin und Stiftungsrätin

Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
Mitglied des Stiftungsrats

Hinweis: Es ist uns bewusst, dass Sie möglicherweise oft Spendenanfragen wie diese erhalten. Bereits die Tatsache, dass wir Sie anschreiben, zeigt, wie akut die Lage ist. Dies ist unser erstes Schreiben an Sie. Wir erlauben uns, Sie und weitere Schweizer Haushalte über unseren gemeinnützigen Einsatz zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten zu informieren. Natürlich erhoffen wir uns dabei die eine oder andere Spende. Für uns ist es aber auch sehr wichtig, dass unser soziales Engagement an Bekanntheit zulegt – auch wenn uns nicht jeder dabei unterstützen kann. Wenn alle Personen, die wir pro Jahr anschreiben, CHF 35 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen.





3 Finanzen 2018

3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2018 die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Ärztesgesellschaft des Kantons Zürich
- Ärztekasse Genossenschaft
- Balz, Deborah
- Basler Leben AG
- Beisheim Stiftung
- BENE CARE Foundation Vaduz
- Blumenau-Léonie Hartmann-Stiftung
- Cavegn, Jacqueline
- Chemie Brunschwig AG
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- Dr. med. Arthur und Estella Hirzel-Callegari Stiftung
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- Ebnet-Stiftung
- Ernst Göhner Stiftung
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Dättlikon
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Familie Achermann
- Familie Biljaka
- FHNW Hochschule für Wirtschaft, Brugg
- Fondation Claude et Giuliana
- Frauenverein Wiesendangen
- Gebauer Stiftung
- Gemeinde Küsnacht ZH
- Gervasoni, Nina
- Gewerbeverein Trogen
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- HerzGefässStiftung
- IMGS
- InSphero AG
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Jimmy Wirth-Stiftung
- Jordi, Mirko
- Katholische Kirche Willisau
- Katholisches Pfarramt St. Paul, Rothrist
- Marinitri AG
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Padella Stiftung
- Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung
- Rimensberger, Silvia
- Rittmeyer, Daniel
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Rotary-Stiftung Dübendorf
- Samariterverein Zollikon
- Söffken-Stiftung
- Spar Urdorf
- Stadt Schlieren
- Stiftung Drei Könige des Rotary Club Zürcher Unterland
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life
- Stiftung Suyana
- Stiftung Zürcher Brockenhaus
- Stricktreff in Winkel
- Styner-Stiftung
- SVK
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- UNISCIENTIA Stiftung
- 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

	2018	2017
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	336'469.66	319'918.19
Forderungen aus Leistungen	27'559.50	87'674.50
Delkredere	-18'000.00	-21'000.00
Andere Forderungen	24.50	73.50
Vorräte Labormaterial	36'530.00	40'500.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	77'369.00	60'512.00
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>459'952.66</i>	<i>487'678.19</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'835.50	17'831.05
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	9'000.00	12'000.00
Informatik	22'500.00	28'000.00
Laborgeräte	57'850.00	158'375.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>108'185.50</i>	<i>217'206.05</i>
Total Aktiven	568'138.16	704'884.24

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	43'830.01	11'527.13
Andere ausstehende Zahlungen	457.60	-4'051.50
Passive Rechnungsabgrenzungen	18'898.00	22'823.15
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>63'185.61</i>	<i>30'298.78</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	106'155.80	118'124.10
Darlehen (davon CHF 150'000.00 mit Rangrücktritt)	194'795.00	393'875.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>300'950.80</i>	<i>511'999.10</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>364'136.41</i>	<i>542'297.88</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	46'300.00	133'600.00
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>46'300.00</i>	<i>133'600.00</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn-/verlust	107'701.75	-21'013.64
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>157'701.75</i>	<i>28'986.36</i>
Total Passiven	568'138.16	704'884.24

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2018 – 31.12.2018	2018	2017
	in CHF	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	234'500.00	308'933.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-36'487.00	-36'187.45
Inkassokosten und Debitorenverluste	-7.95	-25'601.30
Bildung/Veränderung Delkredere	3'000.00	63'000.00
<i>Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen</i>	<i>201'005.05</i>	<i>310'144.25</i>
Hilfs- und Betriebsmaterial	-2'299.00	-1'921.15
Laboraufwand	-46'979.92	-42'969.51
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-304'790.03	-244'440.81
<i>Bruttoergebnis</i>	<i>-153'063.90</i>	<i>20'812.78</i>
Referentenhonorare	150.00	1900.00
<i>Total übriger Betriebsertrag</i>	<i>150.00</i>	<i>1900.00</i>
Personalaufwand	-704'497.65	-638'806.73
Raumaufwand	-94'816.85	-94'207.20
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-16'610.22	-14'408.55
Versicherungsprämien und Abgaben	-14'467.15	-8'408.00
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-21'427.45	-27'456.10
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-78'652.96	-77'531.38
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-13'108.58	-15'228.33
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-154'234.09	-131'595.23
Abschreibungen	-112'892.20	-99'435.45
<i>Total Betriebsaufwand</i>	<i>-1'210'707.15</i>	<i>-1'107'076.97</i>
Finanzertrag	74.45	74.45
Finanzaufwand	-3'607.86	-3'381.29
<i>Finanzerfolg</i>	<i>-3'533.41</i>	<i>-3'306.84</i>
<i>Ergebnis aus Betriebstätigkeit</i>	<i>-1'367'154.46</i>	<i>-1'087'671.03</i>
Freie, allgemeine Spenden	550'034.80	476'446.28
Zweckgebundene Spenden	892'629.05	415'538.87
Fundraisingaufwand	- 33'995.00	-12'000.00
<i>Nettoertrag aus Mittelbeschaffung</i>	<i>1'408'668.85</i>	<i>879'985.15</i>
Ausserordentlicher Ertrag	—	241'725.18
Ausserordentlicher Aufwand	- 99.00	-177'625.00
<i>Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen</i>	<i>41'415.39</i>	<i>-143'585.70</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software ¹	- 290'000.00	-135'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ²	- 85'000.00	-96'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen ³	- 517'629.05	-184'538.87
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen ⁴	87'300.00	73'000.00
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	290'000.00	135'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	85'000.00	96'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nichtgedeckte Patientenleistungen	517'629.05	184'538.87
<i>Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen</i>	<i>128'715.39</i>	<i>-70'585.70</i>

¹ Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Beisheim Stiftung, Gebauer Stiftung, Jimmy Wirth Stiftung und weiterer Organisationen

² Donationen der Stiftung Suyana, IMGS, Ernst Göhner Stiftung und Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life

³ Donationen der Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Ebnet-Stiftung, MBF Foundation, Gemeinde Küsnacht, Blumenau-Leonie Hartmann-Stiftung, Gebauer Stiftung, Benecare Foundation, Padella Stiftung, Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung, Stiftung Zürcher Brockenhaus und weiterer Organisationen

⁴ 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



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 2018** 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 2019/hef

WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Heinz Fuchs
Zugelassener Revisionsexperte
(Leitender Revisor)

Beilagen:
- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)

WPnet Wirtschaftsprüfung AG, Mattenstrasse 9, 3073 Gümligen
Büro: Bahnhofstrasse 37, 3800 Interlaken



4 Unsere Medienmitteilung zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten: Stiftung muss Lücke im Gesundheitswesen schliessen

Der letzte Tag im Februar gilt als internationaler Tag der seltenen Krankheiten. Zu diesem Anlass finden weltweit Kampagnen und Veranstaltungen statt, um auf dieses wichtige aber wenig bekannte Thema aufmerksam zu machen; dieses Jahr mit dem Themenschwerpunkt «bridging health and social care».

In der Schweiz leiden über 500'000 Menschen an seltenen Krankheiten. Davon sind 75 % Kinder und Jugendliche, wie auch Iolani. Obwohl sie seit Geburt bei unzähligen Ärzten und Kliniken war, dauerte ihre diagnostische Odyssee 14 Jahre lang, bis es klar war, an welcher Krankheit sie leidet. Diese klinische Verknennung zeigt eines der Probleme bei seltenen Krankheiten. Jede ist nämlich für sich genommen selten (unter 0,05 %), aber es gibt insgesamt viele davon (mehr als 5'000 sind bekannt). Die klinische Verknennung von seltenen Krankheiten kann zu teuren (Fehl-)Behandlungen mit gravierenden Auswirkungen oder zur Geburt schwer betroffener Kinder führen.

Das schweizerische Gesundheitswesen deckt vieles vorbildlich ab und dennoch ist es mit seltenen Krankheiten überfordert. Denn über 80 % der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt und benötigen für die richtige Diagnose eine genetische Abklärung. Da aber der Zugang zur genetischen Abklärung durch Krankenkassen mit kurzfristigen (Eigen-)Interessen und nicht durch Fachspezialisten entschieden wird, sind die Diagnosefindung und dementsprechend auch der Zugang zu möglichen Therapien erheblich erschwert. Nur wenn jedoch die richtige Diagnose vorliegt, d.h. die Krankheit den richtigen Namen hat, sind Aussagen über Therapie, Prognose und Prävention möglich, was langfristig auch unserem Gesundheitssystem zugute käme. So ist es auch bei Iolani: Sie leidet an der seltenen Krankheit Myhre-Syndrom, von dem weltweit weniger als 100 Fälle bekannt sind. Dank der Diagnose kann sie nicht nur von einem entsprechendem Krankheitsmanagement profitieren, sondern auch auf eine Therapie hoffen (die ganze Geschichte ist einsehbar unter aargauerzeitung.ch).

Die gemeinnützige und operativ tätige *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* setzt sich deshalb auf dem Gebiet der medizinischen Genetik dort ein, wo Handlungsbedarf besteht, wie dies auch bei Iolani der Fall war. Die Stiftung ermöglichte und führte im eigenen Genetikzentrum die erfolgreiche genetische Abklärung von Iolani durch, deren Kosten die Krankenkasse trotz entsprechender Position in der eidgenössischen Analyenliste (Pflichtleistung) nicht übernommen hat. Die Stiftung ermöglicht im eigenen Genetikzentrum die hoch spezialisierte genetische Abklärung von seltenen Krankheiten über die Pflichtleistung der Krankenkassen hinaus, bis zum diagnostischen Endpunkt. Dadurch schliesst die Stiftung eine wichtige Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen. Die Stiftung fordert mehr Verständnis und Unterstützung für Menschen mit genetisch bedingten seltenen Krankheiten. Wie Gustav Heinemann sagte, «man erkennt den Wert einer Gesellschaft daran, wie sie mit den Schwächsten ihrer Glieder verfährt».





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 2018: 16. April, 25. Juni und 24. 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. 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





Information über Controlling

Das von unserer Stiftung betriebene Genetikzentrum verfügt über die Bewilligung des Bundesamts für Gesundheit (BAG) und untersteht sehr strengen Kontrollen dieses Bundesamtes, ohne welche wir unsere Tätigkeit (genetische Untersuchungen beim Menschen) gar nicht ausführen dürften. Daneben untersteht unser Genetikzentrum weiteren regelmässigen internen und externen Qualitätskontrollen. Unser breit abgestützter und fachkundiger Stiftungsrat und unser Stiftungsbeirat fällen die wichtigen strategischen Entscheide und kontrollieren die Stiftungstätigkeit. Zusätzlich wird unsere Jahresrechnung von einer unabhängigen Revisionsstelle kontrolliert und wir müssen als schweizweit tätige Stiftung der Stiftungsaufsicht der Eidgenössischen Direktion des Innern (EDI) jährlich Rechenschaft ablegen. Wir sind zudem Mitglied von proFonds – dem Dachverband gemeinnütziger Stiftungen der Schweiz – in welchem unser Stiftungsbeirat und ehemaliger Stiftungsratspräsident (Dr. iur. Roman Baumann Lorant) sogar stellvertretender Geschäftsführer war. Wir sind der Meinung, dass diese zahlreichen Kontrollmechanismen für unsere Organisation mehr als ausreichen.

Eine ZEWO-Zertifizierung besitzen wir (noch) nicht, da uns die dazu benötigten finanziellen Mittel fehlen (vgl. die ZEWO-Zertifizierung ist eine sehr teure Angelegenheit, was vielfach nicht bekannt ist). Laut der persönlichen Aussage von Frau Meo, einer Mitarbeiterin bei ZEWO, ist es ausreichend, wenn eine Stiftung auf der Webseite ihren Jahresbericht sowie die Jahresrechnung veröffentlicht, was bei uns der Fall ist (www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung). Eine allfällige ZEWO-Zertifizierung können wir erst realisieren, wenn uns die dafür benötigten Kosten gespendet werden. Solange setzen wir unsere knappen Ressourcen lieber direkt für Menschen mit seltenen Krankheiten ein.



Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

www.stiftung-seltene-krankheiten.ch

Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

Leiter: PD Dr. Gabor Matyas, FAMH Medizinische Genetik
Stellvertreterin: Caroline Henggeler, FAMH Medizinische Genetik
www.genetikzentrum.ch



Hier arbeiten Idealisten!

Eine ganze Gruppe von jungen, motivierten Naturwissenschaftlern