



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



Jahresbericht 2019

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2019

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 2019	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
2.1.6 Zivi-Einsätze	12
2.2 Information und Aufklärung	13
2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien	13
2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen	15
3 Finanzen 2019	16
3.1 Spenderinnen und Spender	16
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	17
3.2.1 Bilanz	17
3.2.2 Erfolgsrechnung	18
3.2.3 Revisionsbericht	19
4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten	20
5 Kontakt und weitere Informationen	21



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Nach einem Jahr reich an Arbeit freuen wir uns, Ihnen den 8. Jahresbericht unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* präsentieren und Einblicke in unsere Tätigkeiten geben zu können.

Dank der Unterstützung unserer Spenderinnen und Spender konnte unsere Stiftung auch 2019 durch das Betreiben eines schweizweit einzigartigen Genetikzentrums, welches auf die Gendiagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener (Aorten-)Krankheiten spezialisiert ist, nicht nur Menschen mit seltenen Krankheiten und deren Familien helfen, sondern auch die Aus- und Weiterbildung junger Fachleute unterstützen sowie das bessere Verständnis für seltene Krankheiten fördern.

Auch im 2019 waren viele Hindernisse zu überwinden – von der fehlenden Kostenübernahme bzw. Kostendeckung durch die Krankenkassen und daher von der steten Spendenaquirierung bis zum fehlenden Verständnis für seltene Krankheiten sowohl bei unserem Gesundheitssystem als auch bei einem Teil unserer Behörden und Amtsstellen. Und dies, obwohl das *Nationale Konzept Seltene Krankheiten* vom Bundesrat bereits 2014 verabschiedet wurde und die Umsetzung des Konzeptes vom BAG begleitet wird. Umso mehr freut es uns, dass wir seit März 2019 auf den Einsatz von Zivildienstleistenden zählen dürfen.

Ein ganz grosses und herzliches Dankeschön möchten wir an dieser Stelle all unseren Gönnern und Spendern ausdrücken, ohne deren grosszügige finanzielle Unterstützung wir nicht helfen könnten und nicht da wären, wo wir heute sind. Gerne hoffen wir, dass wir gerade in der aktuellen Coronavirus-Krise, die eindeutig gezeigt hat, dass nichts so wichtig ist wie unsere Gesundheit, weiterhin mit Ihrer Unterstützung und Sympathie rechnen dürfen. **Herzlichen Dank** für das Vertrauen in uns und unsere Tätigkeiten zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten!



Dr. Joachim Henggeler



Prof. Dr. Franziska Sprecher

Dr. med. Joachim Henggeler
SR-Präsident

Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
SR-Vizepräsidentin



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2019

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.



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

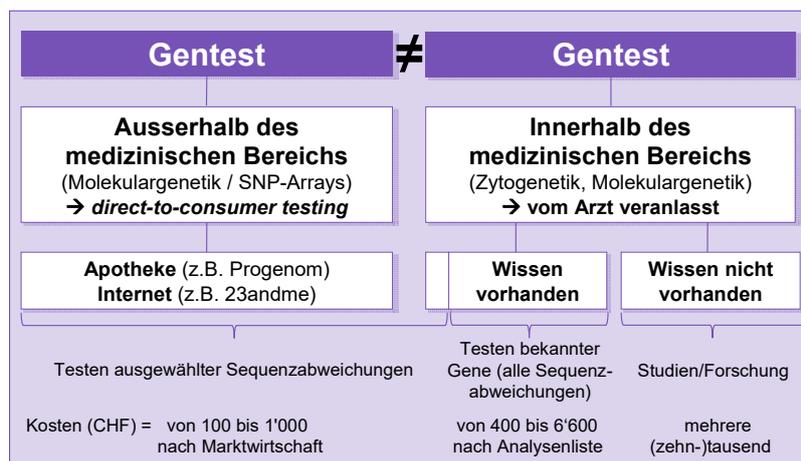


Abbildung 2. Genetische Untersuchungen (Gentests) am Genetikzentrum unserer Stiftung unterscheiden sich von Gentests ausserhalb des medizinischen Bereichs (Lifestyle-Gentests, sog. «*direct-to-consumer genetic testing*») nicht nur anhand der verwendeten Technologien und des Untersuchungsspektrums, sondern vor allem in der Aussagekraft der Resultate für die untersuchte Person.

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

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



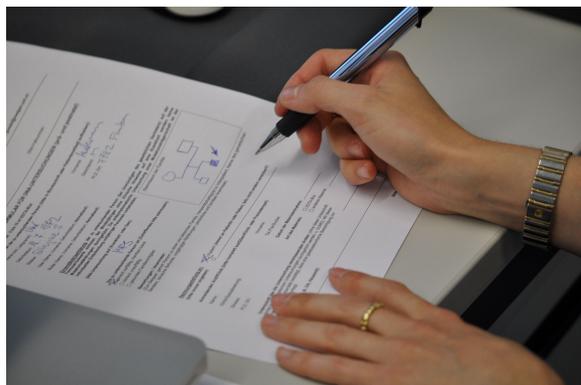
2.1.1 Genetische Beratungen

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 (mehrere 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 und notwendig ist.



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

«Meine Frau und ich würden uns nochmals gerne herzlichst bei Ihnen, Herrn PD Dr. Matyas und der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten bedanken. Wir haben uns sehr wohl und gut aufgehoben bei Ihnen gefühlt und sind natürlich sehr, sehr glücklich mit den Resultaten.»

D. B., Patient

*«Liebe Frau Henggeler, lieber Herr PD Dr. Matyas
Für das tolle Beratungsgespräch danke ich Ihnen nochmals ganz, ganz herzlich. Ich bin so dankbar, wie ganzheitlich sie das Ganze betrachten und soviel Wissen zum Thema Bindegewebskrankheiten mitbringen. Das habe ich nirgends vorher so erlebt, aber immer danach gesucht...
Auch meine Eltern und mein Mann sehen das so :-))»*

B. I., Patientin

*«Liebe Frau Henggeler, lieber Herr PD Dr. Matyas
Ganz herzlichen Dank für Ihre Nachricht. Ich schätze Ihren Einsatz sehr. Es ist bewundernswert was Sie alles leisten auch für die Forschung. Ich möchte Ihnen ganz herzlich danken. Ich habe grosse Hoffnungen, dass der Gentest viele meiner Symptome beantworten kann. Vielen Dank, dass Sie meinen Fall angenommen haben. Soviel Kompetenz und Menschlichkeit habe ich noch nirgends erlebt.»*

A. P., Patientin



«Liebe Frau Henggeler

Ganz herzlichen Dank für Ihre lieben Zeilen und die Zusendung des Bildes für die Karte welches ich sehr gerne verwenden werde!

Ich wünsche Ihnen bei Ihrer wichtigen Aufgabe beim sich Einsetzen für andere Menschen, und das ist in der heutigen Zeit leider nicht selbstverständlich, wäre aber dringend, von Herzen viel Kraft, gute Erlebnisse und Ihnen und Ihrem Team von Herzen ein reich gesegnetes neues Jahr!»

K. K.

«Liebe Frau Henggeler

Geschätzter Herr PD Dr. Matyas

Ein grosses Dankeslob für diesen neuen Hoffnungsschimmer den ich mit Eurem Mail erhalten habe. Das nicht Aufgeben und Forschen ist ein unschätzbare Dienst an die Menschen. Ich habe den Bericht an meinen Hausarzt geschickt und erwarte nun seine Stellungnahme.»

B. Z., Patient

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

Herzlichen Dank für Ihre top Beratung und die Zeit, die Sie sich für mich genommen haben. Ich rechne das Ihnen und Ihrer Organisation sehr hoch an! In Bezug auf die bei mir vorliegende Problematik habe ich bei Ihnen das erste Mal den Eindruck, mit Personen zu sprechen, die wirklich verstehen, worum es geht und die auf dem aktuellsten Wissensstand sind.»

Ch. B., Ratsuchender

«An dieser Stelle möchte ich mich, und auch im Namen unserer Familie, ganz herzlich bei Ihnen für Ihre unermüdliche Unterstützung bedanken. Es ist grossartig, was Sie bis anhin alles für uns geleistet und getan haben. Vielen, vielen Dank!»

S. A., Patient

«Liebe Frau Henggeler

Lieber Herr PD Dr. Matyas

Ich möchte Ihnen nochmals danke sagen für Ihr enormes Engagement, Ihre Geduld, Zeit und Energie, welche Sie in meine genetische Untersuchung investiert haben. Ich schätze es sehr, dass Sie solange die Nadel im Heuhaufen gesucht und gefunden haben.»

D. V., Patientin

«Liebe Frau Henggeler, lieber Herr PD Dr. Matyas

Nochmals vielen Dank für all Ihre Arbeit und Hilfe, um mich zum Experte meines Körpers zu machen. Schon die Beratung mit Ihnen gab mir die Zügel über meinen Körper wieder ein bisschen zurück in die Hand, was unglaublich gut tut.

Sehr gerne möchte ich die genetische Untersuchung durchführen lassen. Einerseits um rauszufinden wie ich meinen Körper unterstützen kann und andererseits (das Wichtigste überhaupt), um meine Tochter (wie auch evtl. meine Verwandten) zu schützen.»

C. B.-S., Patientin

«Liebe Frau Henggeler

Lieber Herr PD Dr. Matyas

Vielen herzlichen Dank für Ihr grosses Engagement für mich und meine ganze Familie und die ganze Verwandtschaft. Es ist nicht selbstverständlich, jemanden wie Sie an der Seite zu haben. Ich schätze das sehr.»

J. S., Patientin

So war es uns 2019 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[#]).

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 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.

	Patient (betroffen)	Ratsuchende (nicht betroffen) ^{***}
Genetische Beratung (vor und nach der genetischen Untersuchung)	Stiftung	Stiftung
Pflichtleistung* (bestehende/etablierte Erkenntnisse für die Abklärung)	Krankenkasse** (nach Analysenliste, ausser Selbstbehalt) CHF~400 (familiäre Mutation bekannt) bis CHF ~5'500 (Mutation noch nicht bekannt)	Stiftung (familiäre Mutation bekannt) oder Ratsuchende (keine Mutation bekannt)
Keine Pflichtleistung (Erkenntnisse für die Abklärung müssen erforscht werden)	Stiftung	Nicht zutreffend (wird nicht angeboten)

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 (s. Abbildung 3), 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.

Abbildung 3. Übersicht der Kostenträger von genetischen Untersuchungen und Abklärungen am Genetikzentrum unserer Stiftung.

- * Leistungen, die in der Analysenliste (AL) der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) aufgeführt sind.
- ** Je nach Krankenkasse bzw. Vertrauensarzt werden die Pflichtleistungen übernommen oder aber leider abgelehnt.
- *** Bei nicht betroffenen Ratsuchenden werden keine Pflichtleistungen vergütet, da die ratsuchende Person (noch) nicht krank 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 grosszügigen Unterstützung der *Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Ebnet-Stiftung, MBF Foundation, Hand in Hand Anstalt, Gebauer Stiftung, Benecare Foundation, Miores Stiftung, Stadt Illnau-Effretikon, Padella Stiftung, Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung, Lindenhofstiftung* und weiteren Spenderinnen und Spendern konnten wir 2019 die nicht vergüteten genetischen Untersuchungen und 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 wurden (<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.

Celiprolol but not losartan improves the biomechanical integrity of the aorta in a mouse model of vascular Ehlers–Danlos syndrome

Nicola Dubacher^{1†}, Justyna Münger^{1†}, Maria C. Gorosabel¹, Jessica Crabb², Agnieszka A. Ksiazek^{3,4}, Sylvan M. Caspar¹, Erik N.T.P. Bakker⁵, Ed van Bavel⁵, Urs Ziegler⁶, Thierry Carrel¹, Beat Steinmann⁶, Steffen Zeisberger^{3,9}, Janine Meienberg¹, and Gabor Matyas^{1,7,10*}

Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother. 2020 Jul; 6(3): 199–200. PMID: 31693161
Published online 2019 Nov 6. doi: [10.1093/ehjcvp/pvz067](https://doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067)

Vascular Ehlers–Danlos syndrome: can the beneficial effect of celiprolol be extrapolated to bisoprolol?

Maria C Gorosabel¹, Nicola Dubacher¹, Janine Meienberg¹, and Gabor Matyas^{1,2}

Betablocker stärkt Aorta

28.05.2019 – 11:50
Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Wenn die Hauptschlagader plötzlich reissst: Ein kostengünstiges Medikament stärkt die Aorta

vEDS

Aortic rupture force (mN)

Celiprolol (Selectol)

Losartan (Losartan axapharm)

Displacement (µm)

Schlieren, Zürich (06)

Abbildung 4. In unserem aktuellen Therapieansatz-Projekt konnten wir zeigen, dass der Beta-Blocker Celiprolol nicht nur den Blutdruck senkt, sondern bei vEDS auch das Aortengewebe stärkt. Allerdings kann der positive Effekt von Celiprolol nicht einfach auf andere Beta-Blocker übertragen werden. Die von uns erarbeiteten neuen Erkenntnisse, wonach Celiprolol aber nicht Losartan für die medikamentöse Behandlung von vEDS-Patienten empfohlen werden kann, sollte so viele vEDS-Patienten und behandelnde Ärzte wie möglich erreichen. Dazu wurde am 26. Mai 2019 ein entsprechender Artikel in der "SonntagsZeitung" veröffentlicht. Darüber hinaus sind entsprechende Pressemitteilungen erschienen. Das lebensrettende Medikament Celiprolol kostet weder Millionen noch Hunderttausende von Franken, sondern weniger als 100 Franken pro Monat. Trotz der grossen und klaren klinischen Relevanz unseres vEDS-Therapie-Projektes und obwohl noch viele für die Betroffenen hoch relevante klinische Fragestellungen offen sind, wurden wir in der Berichtsperiode vom Veterinäramt des Kantons Zürich in eine schwierige Lage gebracht (vgl. Punkt 4 auf Seite 20).

2019 wurde unser innovatives und klinisch besonders 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 evaluieren wir die weltweit besten Auswertungs- und Interpretationssysteme für Ganzgenomdaten, welche in der Lage sind, diese riesigen Datenmengen innerhalb kürzester Zeit mit bester Qualität zu verarbeiten (s. Abbildung 5).

The image is a composite of three parts. On the left is the cover of the journal *Clinical Genetics*, February 2020, Volume 97, Number 2. The cover features the title in large orange and white letters and lists several highlights from the issue, including variant filtering, digenic variants, and challenges in clinical sequencing. In the center is a diagram illustrating the process of variant filtering. It shows a large blue triangle labeled 'Filtering' pointing downwards from 'Whole-genome sequencing ~3 mio variants' to 'Candidate variants Prioritized according to phenotype'. To the right of the triangle, under the heading 'Challenges:', are listed: 'Variant filtering and interpretation', 'Digenic variants/inheritance', 'Genetic modifiers', and 'ACMG classification'. A magnifying glass is shown over a pile of yellow straw, symbolizing the search for specific variants. On the right is a screenshot of a congratulatory letter from *Clinical Genetics*. The letter congratulates the recipient for their work being one of the top downloaded papers in recent publication history. It mentions that the recipient's research, published in *Clinical Genetics*, is among the top 10% most downloaded papers. The letter also lists the recipient's name, Gabor, and provides a link to their article: 'Variant filtering, digenic variants, and other challenges in clinical sequencing: a lesson from fibrillinopathies'. The letter also mentions that the recipient's work received some of the most downloads in the 12 months following online publication and that the research generated immediate impact and helped to raise the visibility of *Clinical Genetics*.

Abbildung 5. Sowohl unser Invited-Review-Artikel «*Clinical sequencing: From raw data to diagnosis with lifetime value*» (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29206278) als auch unsere Publikation «*Variant filtering, digenic variants, and other challenges in clinical sequencing: A lesson from fibrillinopathies*» (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31506931) gehören zu den meist zitierten bzw. gelesenen Artikeln der renommierten Fachzeitschrift *Clinical Genetics*. Letzterer schaffte es sogar als *Editor's Choice Article* auf die Titelseite.

Dieses für die Zukunft besonders wichtige Projekt konnte 2019 dank der grosszügigen Unterstützung der *Gebauer Stiftung* und weiterer Spender erfolgreich weitergeführt werden. **Herzlichen Dank!**



2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

- Gorosabel MC, Dubacher N, Meienberg J, Matyas G (2020) Vascular Ehlers-Danlos syndrome: Can the beneficial effect of celiprolol be extrapolated to bisoprolol? *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother* (Epub November 6, 2019); <https://doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067>.
- Najafi A, Caspar SM, Meienberg J, Rohrbach M, Steinmann B, Matyas G (2020) Variant filtering, digenic variants, and other challenges in clinical sequencing: A lesson from fibrillinopathies. *Clin Genet* 97:235-245 (Epub 2019) [Front Cover and Editor's Choice article]; www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31506931.
- Dubacher N, Münger J, Gorosabel MC, Crabb J, Ksiazek AA, Caspar SM, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Carrel T, Steinmann B, Zeisberger S, Meienberg J, Matyas G (2020) Celiprolol but not losartan improves the biomechanical integrity of the aorta in a mouse model of vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Cardiovasc Res* 116:457-465 (Epub 2019); <https://doi.org/10.1093/cvr/cvz095>.
- 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.

EDITED ARTICLES WITHOUT PEER REVIEW

- Henggeler C, Matyas G (2019) Genetik - Medizin für Generationen. *VSAO/ASMAC Journal* 6:31-33.
- Dubacher N, Caspar SM, Henggeler C, Matyas G (2019) Update Kardiogenetik – Aktuelle Fortschritte und Grenzen der kardiovaskulären Genetik. *CARDIOVASC* 18(3):12-16.
- Henggeler C, Matyas G (2019) Aktuelle Möglichkeiten und Grenzen von genetischen Untersuchungen. *Thema im Fokus* 139:4-7.

BOOK CHAPTERS

- Steinmann B, Rohrbach M, Matyas G (2019) Hereditäre Bindegewebskrankheiten bei Kindern und Jugendlichen. In: Hoffmann G, Lentze M, Spranger J, Zepp F, Berner R (Hrsg.): *Pädiatrie*. Springer, Berlin, Heidelberg; https://doi.org/10.1007/978-3-642-54671-6_296-2.

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

- Dubacher N, Münger J, Gorosabel MC, Crabb J, Ksiazek AA, Caspar SM, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Carrel T, Steinmann B, Zeisberger S, Meienberg J, Matyas G (2019) Novel approach reveals celiprolol but not losartan as medical therapy for vascular Ehlers-Danlos syndrome – Lessons from a mouse model. *ISACB + ISVTE 2019, Zurich, June 19-21, 2019*.
- Dubacher N, Münger J, Gorosabel MC, Crabb J, Ksiazek AA, Caspar SM, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Carrel T, Steinmann B, Zeisberger S, Meienberg J, Matyas G (2019) Novel approach reveals celiprolol but not losartan as medical therapy for vascular Ehlers-Danlos syndrome. *ESHG 2019, Gothenburg, June 15-18, 2019*.

ORAL PRESENTATIONS

- Meienberg J*, Caspar SM, Matyas G (2019) Chances and challenges of clinical high-throughput sequencing. *International Conference on Biotechnology and Genetic Engineering, Paris, October 28-30, 2019*. *oral presentation.
- Caspar SM*, Niederberger D, Matyas G (2019) Pharmacogenetics from Whole Genomes: At the Leading Edge of Precision Medicine Using the Medication Safety Card. *Swiss Genomics Forum Geneva, September 27, 2019*. *oral presentation.
- Caspar SM*, Niederberger D, Matyas G (2019) Whole-Genome-Sequencing-Based Pharmacogenetic Profiling – Leading Edge of Precision Medicine. *15th Symposium of the ZIHP, Zurich, August 23, 2019*. *oral presentation.
- Caspar SM*, Meienberg J, Plüss M, Dubacher N, Matyas G (2019) New Insights into the molecular diagnostics of rare (aortic) disorders in the current genomics era. *SGMG General Assembly, Lausanne, April 4-5, 2019*. *oral presentation.
- Dubacher N*, Münger J, Gorosabel MC, Crabb J, Ksiazek AA, Caspar SM, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Carrel T, Steinmann B, Zeisberger S, Meienberg J, Matyas G (2019) From diagnosis to therapy: novel approach reveals celiprolol but not losartan as medical therapy for vascular Ehlers-Danlos syndrome. *SGMG General Assembly, Lausanne, April 4-5, 2019*. *oral presentation.
- Matyas G (2019) Personalisierte Medizin und Gendiagnostik. *Health Business School 2019, St. Gallen, März 6, 2019*.



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.



2019 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze vom *Lotteriefonds ZH*, der *Stiftung Suyana*, der *IMGS* und der *Stiftung "Perspektiven"* von *Swiss Life* unterstützt. **Herzlichen Dank!**

Laufende und abgeschlossene Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2019 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

- Caspar Sylvan (ongoing) Molecular basis of hereditary thoracic aortic diseases (PhD thesis, ETHZ).
- Dubacher Nicolo (ongoing) Molecular aetiology and medical therapeutic approaches of rare aortic diseases in mouse models (PhD thesis, ETHZ).
- Najafi Arash (2019) Characterization of two fibrillinopathies (MD thesis, MedF UZH).
- Manuel Rytz (2019) Auswirkungen einer Hyperhomocysteinämie auf die mechanische Belastbarkeit der Aorta in einem Mausmodell (Masterarbeit, MedF UZH).

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:

- Zwei Praktikanten haben im August 2019 ihr einjähriges bzw. mehrmonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Studium an der ZHAW Wädenswil (Biotechnologie) bzw. FHNW Winterthur (Informatik) erfolgreich abgeschlossen.
- Zwei Praktikanten haben im August 2019 ihr einjähriges Praktikum als Vorbereitung für ihr Fachhochschulstudium (ZHAW Wädenswil) begonnen. Zwei weitere Praktikantinnen haben sich im Rahmen eines je zweimonatigen Praktikums auf ihre Masterarbeit bzw. ihr Studium vorbereitet.
- Zwei Maturanden haben im 2019 bei uns ihre Maturaarbeiten jeweils mit Bestnote (6) abgeschlossen: «*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).
- Studenten der UZH haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 am 15. November 2019 ein Tagesprogramm und zwei der Studenten einen mehrwöchigen Blockkurs (05.11.-20.12.2019) bei uns absolviert.

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 (2018-2019) *DeepVariant: Variant Calling with Deep Learning*. Projektarbeit (Fachdozent FHNW: Prof. Dr. Manfred Vogel).



Eindrücke unserer 2019 in Ausbildung befindenden Personen

Wie jedes Jahr möchten wir an dieser Stelle unserer „Next Generation“ das Wort geben, welche sich bei uns auf ihr Studium und ihre berufliche Zukunft vorbereitet haben:



«Für mein Informatikstudium an der ZHAW muss ich ein Praktikum absolvieren. Am Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten habe ich diese grosse Chance bekommen. In der Genetik nehmen die Ansprüche an die (bio-)informatischen Analysen stetig zu. Für mich war es eine grosse Herausforderung, da ich viel neues Wissen erarbeiten musste. Einer der wichtigsten Punkte für mich war es, meine Arbeit verantwortungsvoll anzugehen, was mir später im Studium und im Leben viel helfen wird. Während meines Praktikums habe ich nicht nur neue Sachen gelernt, sondern auch die Chance gehabt, meine Kenntnisse anzuwenden und Lösungen für Probleme zu finden. Dabei konnte ich mich entfalten und sogar eigene Programme schreiben, welche vom Genetikzentrum täglich benutzt werden, um Menschen zu helfen.»

Erman Zankov, angehender Informatikstudent an der ZHAW Winterthur



«Ich durfte während zwei Monaten im Genetikzentrum Schlieren mithelfen. Es war sehr spannend, die Berichte zu lesen und immer die Möglichkeit zu haben, bei Spezialisten Antworten auf meine Fragen zu bekommen. Jedes Mitglied des ZKG-Teams war jederzeit offen, meine Fragen zu beantworten und zu diskutieren. So hatten wir oft während den gemeinsamen Mittagessen lange Gespräche über die ethischen Dilemmas und die verschiedenen Sichtweisen. Das Genetikzentrum hat es mir ermöglicht, einen Einblick in eine sehr interessante und komplexe Krankheit zu bekommen sowie mich mit einigen hochaktuellen ethischen Themen auseinanderzusetzen. Ich wurde mit offenen Armen empfangen und ermutigt, so viele Fragen wie möglich zu stellen.»

Sophie Bollag, Praktikantin zum Thema Ethik in der humangenetischen Forschung



«Dank der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, wo ich ein einjähriges Laborpraktikum im Genetikzentrum absolvieren durfte, kam ich meinem Traum, Biotechnologie zu studieren, einen entscheidenden Schritt näher. Nicht nur von der internen Expertise des gesamten Teams, welches seine wertvolle Zeit für die Betreuung aufbrachte, sondern auch von den Möglichkeiten externe Weiterbildungen zu besuchen, konnte ich immens profitieren. Ich erhielt sogar die Möglichkeit, bei einer wissenschaftlichen Publikation in einer internationalen Fachzeitschrift als Co-Autor mitzuwirken, wo ich sowohl bei der Erarbeitung der Daten wie auch bei dem Verfassen der Publikation beteiligt war. Ich fühle mich dank meines Laborpraktikums für das Biotechnologiestudium bestens vorbereitet und bin der Stiftung für diese Möglichkeit zutiefst dankbar.»

Timo Schneider, angehender Student der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«Für meine Fachmaturität mit der Fachrichtung Gesundheit und Naturwissenschaften erhielt ich die Gelegenheit, mein Praktikum im Genetikzentrum zu absolvieren. Nach intensiven wie auch sehr gut betreuten ersten Einführungswochen, konnte ich selbständig im Labor arbeiten. Ich durfte nicht nur bei vielen spannenden Aufgaben im Genetikzentrum mitwirken, sondern auch externe Seminare und Symposien besuchen. Das ganze Team des Genetikzentrums hat mich immer bei Problemen oder Fragen unterstützt. Ich bin sehr dankbar, dass ich diese Opportunität bekommen habe, mein Praktikum in einem solch spannenden und wichtigen Gebiet der Humangenetik absolvieren zu können. Ich wurde stets gefordert und konnte mir so einen Wissensstand aneignen, welcher für ein Biotechnologie-Studium sehr hilfreich ist.»

Chiara Morabito, Praktikantin und Fachmaturandin

Eine Übersicht unserer Lehrveranstaltungen befindet sich unter genetikzentrum.ch/Lehrveranstaltungen.htm.



2.1.6 Zivi-Einsätze

Im Herbst 2018 haben wir beim Zivildienst Regionalzentrum Rüti unser Gesuch um Anerkennung als Einsatzbetrieb eingereicht und seit Januar 2019 sind wir nun offiziell anerkannter Einsatzbetrieb! Die Nachfrage nach einem Zivi-Einsatz im Genetikzentrum unserer Stiftung ist so gross, dass wir bereits bis Herbst 2021 ausgebucht sind!

ZIVILDIENTST
SERVICE CIVIL
SERVIZIO CIVILE
SERVETSCH CIVIL

Anerkannter
Einsatzbetrieb

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (40053)

Die gemeinnützige und auf Spenden angewiesene 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 oder Behandlung seltener Krankheiten sowie für die Beratung von Patienten und Ratsuchenden. Die Stiftung fördert die Erweiterung und Vertiefung des Wissensstandes bei seltenen Krankheiten und strebt medizinisch-genetische Spitzenleistungen an.

Informatiker / Bioinformatiker (82085)

Arbeitsort: Zürich Schlieren

Aufgabenbeschreibung

- **15% Projektentwicklung**
Vorstudien und Konzeptarbeit (beispielsweise Literaturrecherche, Vergleich von Softwarelösungen).
- **15% Unterhalt und Pflege IT-Infrastruktur**
Mithilfe bei IT-Aufgaben wie beispielsweise der Installation neuer Soft- und Hardware, Servers, NAS sowie biotechnologischen Geräten.
- **70% Projektrealisierung**
(Bio-)Informatische Auswertung von menschlichen Ganzgenom-Daten der Hochdurchsatz-Sequenzierung. Unterstützung bei laufenden Forschungsprojekten im Rahmen der Installation, Implementierung und des Benchmarkings von (beispielsweise LINUX, Java oder Python basierten) Informatiktools für die Detektion und Interpretation von Sequenzabweichungen (Mutationen).

Eindrücke unserer drei Informatik-Zivis im 2019:



«Während meines halben Jahres als Zivi haben mich eine Vielzahl von unterschiedlichen Aufgaben erwartet, wie etwa ein Update des Systems oder die Erstellung einer Pipeline zur automatischen Erkennung und Filterung von genetischen Mutationen. Dabei konnte ich nicht nur erste Berufserfahrung als Informatiker sammeln, sondern auch viel über Genetik lernen und meine Biologiekenntnisse aus der Schule wieder auffrischen. Die Zeit beim Genetikzentrum war eine äusserst interessante und lehrreiche Erfahrung, welche abgerundet wurde durch ein vielfältiges Team aus aufgestellten Leuten, mit denen ich immer wieder schöne und lustige Momente erleben durfte.»

David Niederberger, BSc ETH Informatik, Zivi-Einsatz von 04.03.2019 bis 23.08.2019



«Als Zivildienstleistender kam ich direkt nach meinem ETH Informatik Masterabschluss zum Genetikzentrum. Während zweieinhalb Monaten konnte ich beim Genetikzentrum mein informatisches Wissen einbringen. So habe ich z.B. verschiedene Routineprozesse automatisiert oder eine neue Server Architektur vorgeschlagen, welche optimal auf die Bedürfnisse des Genetikzentrums zugeschnitten ist. Für mich war es ein äusserst interessanter Zivildiensteinsatz, welcher mir auch tiefe Einblicke in die Gendiagnostik gewährte. Ich habe das Team als sehr eingespielt und stets hilfsbereit erlebt und es hat mich besonders erfreut, dass ich aktiv miteinbezogen wurde in die täglichen Mittagsbesprechungen. Ich möchte Herrn PD Dr. Gabor Matyas und dem ganzen Team herzlich danken für diesen äusserst angenehmen und lehrreichen Zivildiensteinsatz.»

Johannes Gallmann, MSc ETH Informatik, Zivi-Einsatz von 09.09.2019 bis 22.11.2019



«Mein Zivildiensteinsatz beim Genetikzentrum war für mich eine lehrreiche und interessante Erfahrung. Das kollegiale und informelle Umfeld in Kombination mit der produktiven und sehr kommunikativen wissenschaftlichen Arbeitsweise haben mir als Aussenstehenden einen sehr guten und positiven Einblick gegeben in die biologisch-medizinische Forschungspraxis.»

Philipp Hardegger, BSc ETH Informatik, Zivi-Einsatz von 25.11.2019 bis 20.12.2019



2.2 Information und Aufklärung

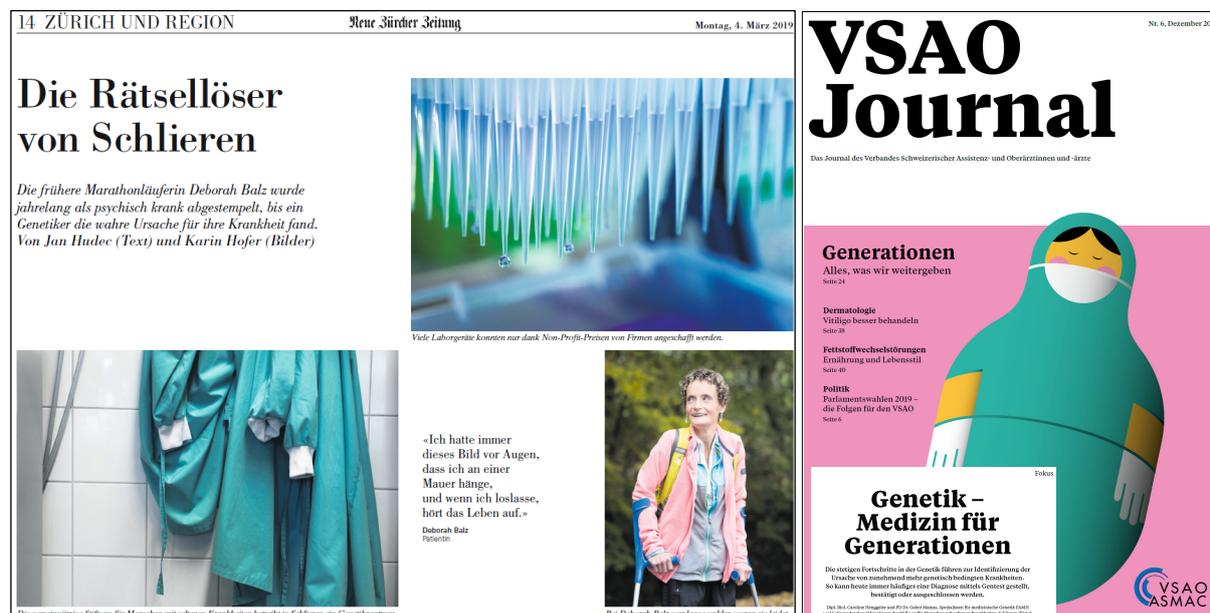
2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien

Unserem Stiftungszweck entsprechend sensibilisieren wir die Öffentlichkeit für die Thematik und Problematik seltener Krankheiten (s. Punkt 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).

- VSAO Journal (Dezember 2019) **Genetik – Medizin für Generationen (pdf)**
- LIEWO Sonntagszeitung (08. September 2019) **Selten, aber doch zu häufig (pdf)**
- Apotheke Adhoc (08. Juni 2019) » **Betablocker stärkt Aorta**
- Medienmitteilung vom 28. Mai 2019 **Celiprolol stärkt die Aorta (pdf)** » **Presseportal**
- Sonntagszeitung (26. Mai 2019) **Auf der Suche nach dem einzigen Tippfehler (pdf)** » **weiter**
- Schlieremer (05/2019) » **Wo sich Wissenschaft, Forschung und Menschlichkeit die Hand geben**
- Medienmitteilung des Regierungsrats des Kantons Zürich (26.04.2019) **Mitteilung (pdf)** » **weiter**
- Beobachter (29. März 2019) **Saras Chance (pdf)**
- Thema im Fokus (März 2019) **Möglichkeiten und Grenzen von genetischen Untersuchungen**
- Tages-Anzeiger (13.3.2019) » **Max Merker und das Syndrom, das sonst keiner hat**
- SRF Virus (12.03.2019) » **Myhre Syndrom: Ratlos und verzweifelt**
- Neue Zürcher Zeitung, NZZ (04.03.2019) » **online** » **mehr**
- Medienmitteilung vom 27. Februar 2019 **de (pdf)** » **Presseportal** » **mehr**
- AZ Medien (09.01.2019) **Iolanis Odyssee - Myhre Syndrom** » **az** » **bz**

Abbildung 6. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2019 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2019) wie jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 4), nahm zudem an diversen Veranstaltungen mit Informationsmaterialien und/oder Vorträgen aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung.





MYHRE-SYNDROM

Iolanis Odyssee: 14 Jahre bis zur Diagnose der seltenen Erbkrankheit

von Markus Kocher - az Aargauer Zeitung • Zuletzt aktualisiert am 91.2019 um 11:16 Uhr

PRESSEPORTAL

28.05.2019 - 11:50

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Wenn die Hauptschlagader plötzlich reisst: Ein kostengünstiges Medikament stärkt die Aorta

f t w s x in

vEDS

Aortic rupture force (mN)

Celiprolol

Selectol

Losartan

Losartan axapharm

Displacement (µm)

CME-FORTBILDUNG

Update Kardiogenetik

Aktuelle Fortschritte und Grenzen der kardiovaskulären Genetik

Nicolo Dubacher*, Sylvan M. Caspar*, Caroline Henggeler, Gabor Matyas, Schlieren-Zürich

Marfan Syndrom | hereditäre Krankheit | Gendiagnostik

4 Schwerpunkt

Aktuelle Möglichkeiten und Grenzen von genetischen Untersuchungen

VON DIPL. BIOL. CAROLINE HENGGELER UND PRIV.-DOZ. DR. SC. NAT. GABOR MATYAS
SPEZIALISTEN FÜR MEDIZINISCHE GENETIK FACH UND LEITUNG DES GENETIKZENTRUMS DER STIFTUNG FÜR MENSCHEN MIT SELTENEN KRANKHEITEN, SCHLIEREN-ZÜRICH

Die stetigen Fortschritte in der Genetik führen zur Identifizierung der Ursache von immer mehr

Fortsetzung | 26. Mai 2019

Auf der Suche nach dem einzigen Tippfehler in 25 000 Büchern

Wissen Ärzte nicht mehr weiter, übernimmt das Genetikzentrum in Schlieren die scheinbar unlösbaren Fälle. Dank den Forschern können Menschen, die an der seltenen Erbkrankheit vEDS leiden, von einer billigen Therapie profitieren

11 probes for COL3A1 (fragments 4, 1, 5, 6, 7, 9, 11, 13, 17, 18, and 22 (fragments 1, 2, 3, 8, 10, 12, 14, 15, 16, 19, 20, 21, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 31, 33, 35, 37, 39))

1.5ml Schraubbröschchen

Mehr als Geld bewegen

GlobalanceBank

Persönliche Einladung

DR. HOUSE DER SCHWEIZ

DEM FEHLENDEN GENETISCHEN PUZZLETEIL AUF DER SPUR

Gastreferentin: Caroline Henggeler
Donnerstag, 23.5.2019

Max Merker und das Syndrom, das sonst keiner hat

Der Zürcher Max Merker ist der einzige Mensch der Schweiz mit dem Scalp-Ear-Nipple-Syndrom. Seine Leidensgeschichte im Video.

TagesAnzeiger

13.03.2019 Erstellt: 13.03.2019, 12:13 Uhr

Veranstaltung

schliere mer
Das Magazin von Schlieren für Schliere mer

Vereine Wirtschaft Standpunkt Politik Schlieren Limmattal Sport Geschichte Kultur Tipps

Wo sich Wissenschaft, Forschung und Menschlichkeit die Hand geben

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

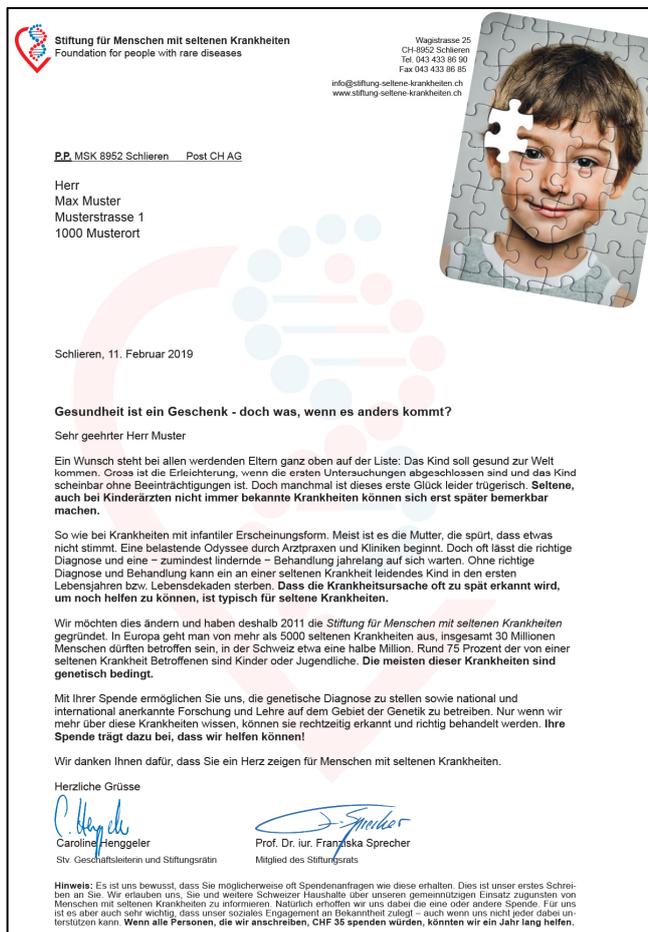


2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen

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 sehr, 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.





3 Finanzen 2019

3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2019 unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- August Weidmann Fürsorge-Stiftung
- BENE CARE Foundation Vaduz
- Christian Bachschuster Stiftung Jona
- Clariant Foundation
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- Ebnet-Stiftung
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Familie Achermann
- Familie Halter
- Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)
- Gebauer Stiftung
- Gemeinde Eglisau
- Gemeinde Urdorf
- Georg und Bertha Schwyzer-Winiker Stiftung
- Georges und Jenny Bloch-Stiftung
- Gervasoni, Nina
- Hand in Hand Anstalt
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- Hans und Marianne Schwyn-Stiftung
- HerzGefässStiftung
- IMGS
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Jordi, Mirko
- Katholische Kirche Willisau
- Katholische Kirchgemeinde Rapperswil-Jona
- Katholisches Pfarramt St. Paul, Rothrist
- Lindenhofstiftung
- Lotteriefonds des Kantons Zürich
- Maiores Stiftung, Vaduz
- Martina-Oesch-Stiftung
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Mutter Bernarda Stiftung
- Otto Gamma-Stiftung
- Padella Stiftung
- Post Tenebras Lux, loge maçonnique francophone à Zurich
- Reformierte Kirche Kanton Zug
- Reformierte Kirchgemeinde Rein
- Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung
- Stefanie und Wolfgang Baumann Stiftung
- Stiftung des Ärztevereins Klinik Stephanshorn
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung für die Wohlfahrtspflege der Freimaurerloge Modestia cum Libertate
- Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life
- Stiftung Suyana
- Styner-Stiftung
- Wietlisbach Foundation
- Basler Leben AG
- InSphero AG
- Jaisli-Xamax AG
- Marinitri AG
- Medica MEDIZINISCHE LABORATORIEN Dr. F. KAEPPELI AG
- PEWU AG Immobilien Treuhand Aarau
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Stadt Illnau-Effretikon
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Wäscherei Mariano AG



-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

	2019	2018
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	1'046'812.68	336'469.66
Forderungen aus Leistungen	52'348.90	27'559.50
Delkrederere	-19'500.00	-18'000.00
Andere Forderungen	49.00	24.50
Vorräte Labormaterial	37'600.00	36'530.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	89'717.25	77'369.00
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>1'207'027.83</i>	<i>459'952.66</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskaufkonto	17'838.85	17'835.50
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	7'000.00	9'000.00
Informatik	52'000.00	22'500.00
Laborgeräte	27'225.00	57'850.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>105'063.85</i>	<i>108'185.50</i>
Total Aktiven	1'312'091.68	568'138.16

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	42'110.25	43'830.01
Andere ausstehende Zahlungen	-11'285.70	457.60
Passive Rechnungsabgrenzungen	6'000.00	18'898.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>36'824.55</i>	<i>63'185.61</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	133'846.25	106'155.80
Darlehen	45'735.00	194'795.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>179'581.25</i>	<i>300'950.80</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>216'405.80</i>	<i>364'136.41</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	10'000.00	46'300.00
Rückstellung Lotteriefonds des Kantons ZH	225'000.00	—
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>235'000.00</i>	<i>46'300.00</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn-/verlust	810'685.88	107'701.75
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>860'685.88</i>	<i>157'701.75</i>
Total Passiven	1'312'091.68	568'138.16

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2019 – 31.12.2019	2019	2018
	in CHF	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	288'682.00	234'500.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-146'885.00	-36'487.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-5.35	-7.95
Bildung/Veränderung Delkredere	-1'500.00	3'000.00
Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen	140'291.65	201'005.05
Hilfs- und Betriebsmaterial	-3'043.70	-2'299.00
Laboraufwand	-24'297.58	-46'979.92
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-255'746.41	-304'790.03
Bruttoergebnis	-142'796.04	-153'063.90
Referentenhonorare	1'000.00	150.00
Total übriger Betriebsertrag	1000.00	150.00
Personalaufwand	-555'392.12	-704'497.65
Raumaufwand	-94'307.55	-94'816.85
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-10'160.20	-16'610.22
Versicherungsprämien und Abgaben	-10'286.45	-14'467.15
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-26'779.70	-21'427.45
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-92'764.80	-78'652.96
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-8'332.35	-13'108.58
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-148'121.63	-154'234.09
Abschreibungen	-86'875.57	-112'892.20
Total Betriebsaufwand	-1'033'020.37	-1'210'707.15
Finanzertrag	73.35	74.45
Finanzaufwand	-3'197.55	-3'607.86
Finanzerfolg	-3'124.20	-3'533.41
Ergebnis aus Betriebstätigkeit	-1'177'940.61	-1'367'154.46
Freie, allgemeine Spenden	759'837.39	550'034.80
Zweckgebundene Spenden	1'156'249.35	892'629.05
Fundraisingaufwand	-71'462.00	-33'995.00
Nettoertrag aus Mittelbeschaffung	1'844'624.74	1'408'668.85
Ausserordentlicher Ertrag	—	—
Ausserordentlicher Aufwand	—	-99.00
Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen	666'684.13	41'415.39
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software ¹	-380'000.00	-290'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ²	-278'000.00	-85'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen ³	-489'249.35	-517'629.05
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen ⁴	36'300.00	87'300.00
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	380'000.00	290'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	278'000.00	85'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nichtgedeckte Patientenleistungen	489'249.35	517'629.05

¹ Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, A. Weidmann Fursorge-Stiftung,

Gebauer Stiftung, Schwyzer-Winiker-Stiftung, Otto Gamma-Stiftung und weiterer Organisationen

² Donationen der Stiftung Suyana, IMGS, Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life und weiterer Organisationen

³ Donationen der Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Ebneth-Stiftung, MBF Foundation, Hand in Hand Anstalt,

Gebauer Stiftung, Benecare Foundation, Maiores Stiftung, Stadt Illnau-Effretikon, Padella Stiftung,

Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung, Lindenhofstiftung 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 2019** 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, 3. April 2020/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: Forschung benötigt auch Nagetierversuche

Der letzte Tag im Februar ist der internationale Tag der seltenen Krankheiten. Hierzu finden weltweit Kampagnen und Veranstaltungen statt. Dadurch wird auf dieses wichtige, aber wenig bekannte Thema aufmerksam gemacht.

In der Schweiz leiden rund 500'000 Menschen an einer seltenen Krankheit, ebenso viele wie an Diabetes. Rund 75 % der Betroffenen sind Kinder und Jugendliche. Betroffene seltener Krankheiten sind häufig damit konfrontiert, dass es keine oder, wenn doch, nur eine sehr teure medikamentöse Therapie gibt.

Das «Nationale Konzept für Seltene Krankheiten» des Bundes hält fest, dass durch die Vielfalt der Krankheiten und deren begrenzten Erkenntnisse die Forschung eine grosse Hoffnung für viele Patienten darstellt und im Vordergrund vieler Betroffenen steht. So sollen dem Zugang zur Diagnose, zu Therapien – aber auch der Förderung der Forschung – Rechnung getragen werden. Aufgrund fehlender Alternativen sind Nagetierversuche bei der Forschung für seltene Krankheiten – auch in naher Zukunft – nicht zu vermeiden. Auch die Konvention des Europarates erlaubt ausdrücklich Tierversuche zur Verhütung von Krankheit und zur Diagnose und Behandlung von Krankheiten – auch von seltenen Krankheiten.

Darauf hoffen Betroffene und deren Familienmitglieder, die beispielsweise an der vaskulären Form des Ehlers-Danlos-Syndroms (kurz vEDS genannt) leiden. Patienten mit dieser seltenen Krankheit müssen mit dem Risiko leben, dass bei ihnen, ihren Kindern oder weiteren Blutsverwandten plötzlich die Aorta (Hauptschlagader) reißen könnte. «Unsere Nagetierversuche erfolgen ausschliesslich im Interesse von vEDS Patienten, wobei wir die Tiere mit höchstem Respekt behandeln und gewährleisten können, dass es den Tieren gut geht», sagen Wissenschaftler der *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten*. Mäuse können Zuhause oder in der Landwirtschaft als Plage bzw. Schädlinge betrachtet werden, jedoch bei der Erforschung von neuen Therapien für Menschen mit seltenen Krankheiten unerlässlich sein. «Gut Regulieren statt Verbieten» sollte daher die Devise für lebensrettende Mausexperimente sein.

Dank einer neuen, eigens entwickelten und innovativen Messmethode, mit welcher die Reissfestigkeit der Aorta erstmals objektiv gemessen werden kann, haben die Wissenschaftler der Stiftung die Zusatznutzen von verschiedenen, bereits zugelassenen und günstigen Medikamenten in einem experimentellen vEDS-Mausmodell geprüft (Cardiovasc Res 2020, 116:457-465). Nach aktuellem Stand der Forschung ist eindeutig der Betablocker Celiprolol die medikamentöse Therapie der Wahl bei vEDS. Optimal regulierte Nagetierversuche können unverzichtbar für eine optimale, schnell zugängliche und bezahlbare medikamentöse Therapie sein und dadurch Kosten im Gesundheitswesen reduzieren.

Die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* setzt sich auf dem Gebiet der medizinischen Genetik dort ein, wo Handlungsbedarf besteht. Menschen mit seltenen Krankheiten brauchen die Unterstützung unserer Gesellschaft auf allen Ebenen. Und dies 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 2019: 29. April, 24. Juni und 21. Oktober
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. Diese zahlreichen Kontrollmechanismen stellen volle Transparenz über die Tätigkeit unserer Stiftung sicher. Aufgrund der hohen Kosten verzichten wir deshalb auf eine ZEWO-Zertifizierung und setzen unsere knappen Ressourcen lieber direkt für Menschen mit seltenen Krankheiten ein.

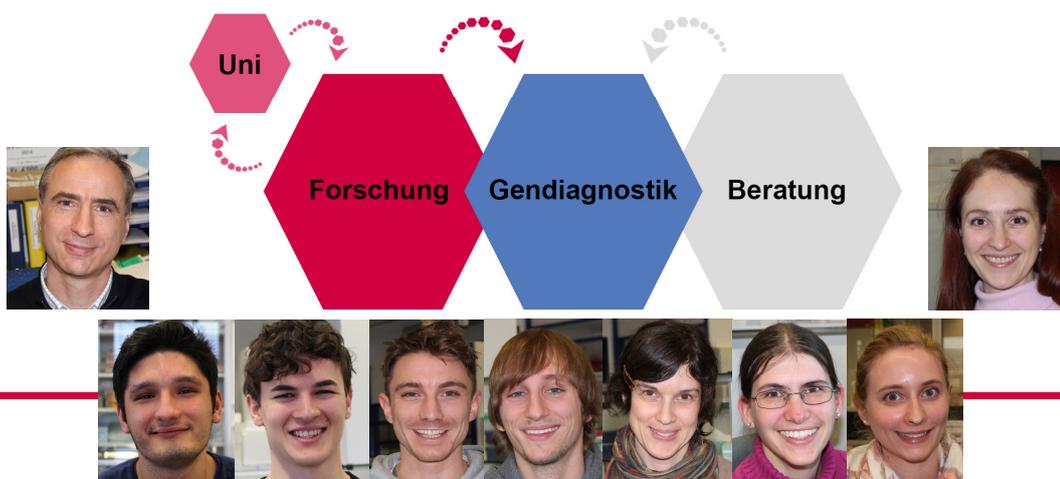


Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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