



Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten
Foundation for People with Rare Diseases



Jahresbericht 2022

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2022

SR-Präsidentin: Prof. Dr. Franziska Sprecher

SR-Vizepräsident: Peter Allemann

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





1 Vorwort	2
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2022	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	14
3 Finanzen 2022	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

Wir freuen uns, Ihnen hiermit unseren Jahresbericht 2022 präsentieren und Einblicke in die Tätigkeiten unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* geben zu dürfen, welche sich auf dem Gebiet der medizinischen Genetik dort einsetzt, wo im Schweizerischen Gesundheitssystem eine Lücke und daher Handlungsbedarf besteht.

Die Rahmenbedingungen, um diese Lücken schliessen zu können, stellen eine grosse Herausforderung dar. So wird beispielsweise unsere mit dem Tierwohl vereinbare Forschung, die bei seltenen Aortenkrankheiten unerlässlich ist, von den zuständigen Behörden tabuisiert bzw. ohne Rücksicht auf das Wohl von Betroffenen und deren Familien erschwert (unsere Medienmitteilung vom 28.2.2022, presseportal.ch/de/pm/100057544/100885670).

Der Entschluss vom BAG, ab dem 1.8.2022 ausnahmslos alle Labortarife um 10 % zu kürzen, vergrössert die Lücke bei hoch spezialisierten genetischen Untersuchungen von seltenen Krankheiten, die im Gesundheitssystem nicht (mehr) rentabel sind und somit nur dank des Engagements von Dritten durchgeführt werden können.

Patienten mit seltenen Krankheiten gehören zu einer vulnerablen Minderheit unserer Gesellschaft und aktuelle Ereignisse wie die Pandemie, Engpässe bei der Medikamentenversorgung, Ärzte- und Pflegemangel betreffen diese Menschen besonders, da deren Anliegen noch mehr unterzugehen drohen, als zu normalen Zeiten. Dazu kommt, dass das Thema "seltene Krankheiten" immer mehr zu einem Politikum geworden ist, wobei leider nicht (mehr) die Bedürfnisse der Betroffenen im Mittelpunkt stehen. Die grosse Diskrepanz bei seltenen Krankheiten von "keiner Diagnose" bis zum "teuersten Medikament der Welt" (3,5 Millionen Dollar pro Spritze bei der seltenen Erbkrankheit Hämophilie) widerspiegelt den Alltag der Betroffenen.

Herausforderungen und Handlungsbedarf gibt es also an diversen „Fronten“ bei seltenen Krankheiten und wir sind dankbar für jede Spende und Unterstützung, die es uns ermöglichen, unsere Tätigkeiten zugunsten unserer Mitmenschen mit seltenen Krankheiten weiterhin durchführen zu können mit der gebotenen Sorgfalt, Zeit und Unabhängigkeit.

Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung und Ihr langfristiges Vertrauen in uns!



Prof. Dr. Franziska Sprecher

Peter Allemann

Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
SR-Präsidentin

Peter Allemann
SR-Vizepräsident



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2022

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

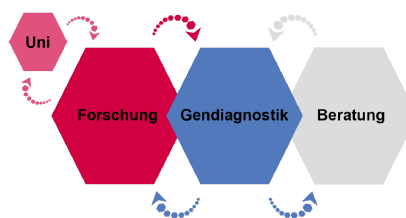


Abbildung 1. Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (kurz Genetikzentrum).

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

Abbildung 2. 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.

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



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 und
- 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 bzw. notwendig ist.



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

«Es ist so wertvoll, eine Anlaufstelle wie Sie zu haben, die den Patienten im Mittelpunkt sieht und eine offene wissenschaftliche Haltung hat.

Tausend Dank für Ihre Unterstützung! »

L. P., Ratsuchende

«Ich danke Ihnen und dem ganzen Team, dass Sie diese wichtige Arbeit machen und sich dafür einsetzen.»

M. J., Angehöriger

«Ich möchte mich bei Ihnen ganz herzlich für Ihre Zeit und die sehr wichtigen und interessanten Informationen und das Aufklärungsgespräch bedanken. Es beschäftigt mich (im positiven Sinne) und ich werde die Worte und „Botschaften“ mir sehr zu Herzen nehmen.»

E. W., Patient





«Ich wollte mich nochmals von ganzem Herzen bedanken für das sehr informative und aufschlussreiche Gespräch gestern!

Ich war nach dem Gespräch überwältigt und habe realisiert, dass dies das erste Mal war, dass mir jemand konkret Auskunft, Prognosen und Tipps geben konnte. Sie haben sich sehr viel Zeit genommen und mir viel [...] zum Nachlesen bereitgestellt. Dadurch haben sich in mir enorm viel Druck und Sorgen gelöst und ich weiss nun, wie ich gut auf der Autobahn [des Lebens] fahren kann.»

S. P., Patientin

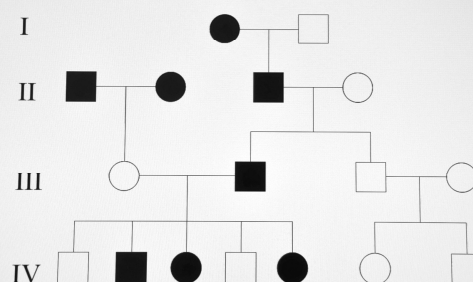
«Vielen Dank für Ihren Bescheid und danke, dass Ihre Stiftung die Kosten übernimmt, da fällt uns ein Stein vom Herzen.»

B. J., Angehörige

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

Else Pannek

Genetische Beratung



«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!»

H. F., Vater einer Patientin

«Für das tolle Beratungsgespräch danke ich Ihnen nochmals 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...»

B.I., Patientin



«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

So war es uns 2022 dank – und nur 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 weiterhin 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 (Abbildung 3).

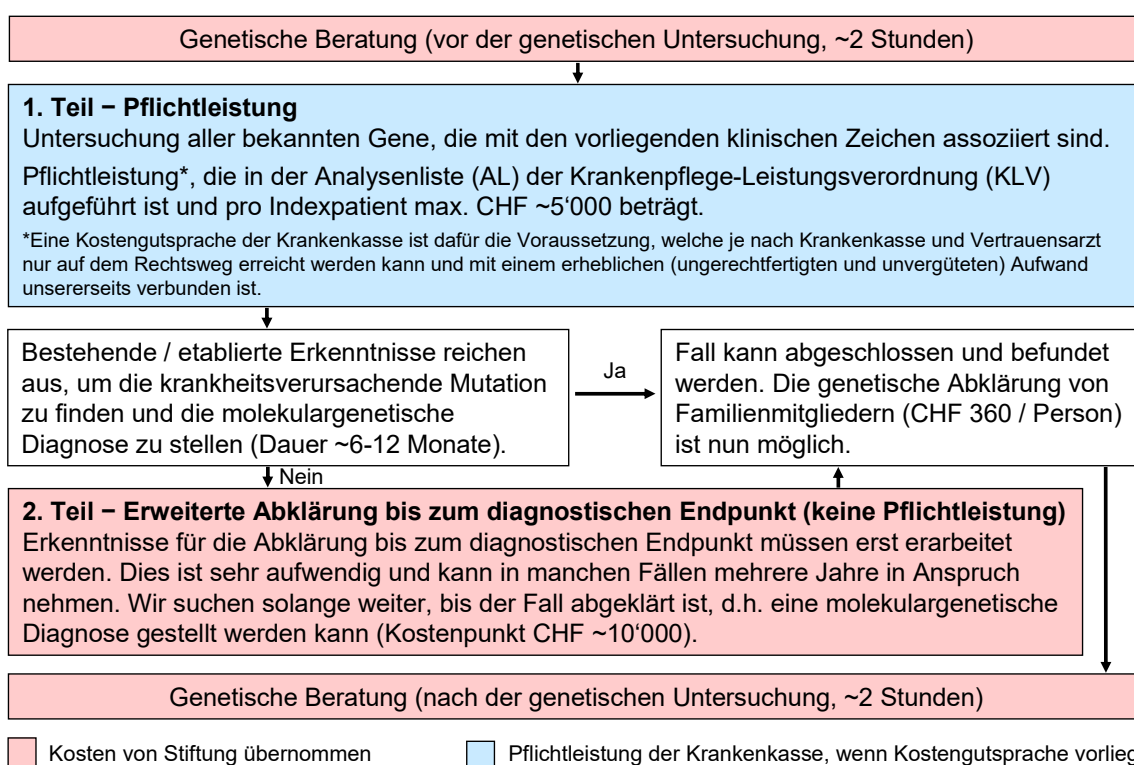


Abbildung 3. Zweiteiliger/-stufiger Ablauf einer genetischen Untersuchung am Genetikzentrum unserer Stiftung.

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. 2022 konnten wir die nicht vergüteten genetischen Abklärungen nur dank der *Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung*, der *MBF Foundation* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern vornehmen. **Herzlichen Dank!**

^{*} Die Grundversicherung/IV übernimmt nur einen Teil unserer anfallenden Kosten der genetischen Untersuchung, falls überhaupt (s. hierzu auch die Sendung im SRF-Konsumentenmagazin *Kassensturz* vom 23.11.2021, bei welchem auch wir von unserer Stiftung zum Thema «Leistungsunterschiede in der Grundversicherung» beigetragen haben: www.srf.ch/play/tv/redirect/detail/c7071ca8-dc3f-496a-8b20-15eab4b072c5).

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 genetisch bedingte seltene vaskuläre Ehlers-Danlos Syndrom (vEDS) eine medikamentöse Therapie zu finden, die die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) erhöht und somit das Risiko für Risse/Rupturen senkt. Hierzu haben wir in den letzten Jahren eine neuartige, objektive Methode zur Messung der Stabilität der Aorta etabliert, wobei wir zeigen konnten, dass der Beta-Blocker Celiprolol (Selectol) die mechanische Stabilität der Aortenwand in unserem experimentellen Maus-vEDS-Modell stärkt, der Beta-Blocker Bisoprolol (Bilol) aber nicht (s. unsere Publikationen (PubMed: 31056650, doi.org/10.1093/cvr/cvz095 und PubMed: 31693161, doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067). Um einen tieferen Einblick in die biomechanische Integrität der Aorta zu gewinnen, haben wir eine zusätzliche, physiologischere Methode für die Messung des Berstdrucks der Aorta entwickelt (Abbildung 4).

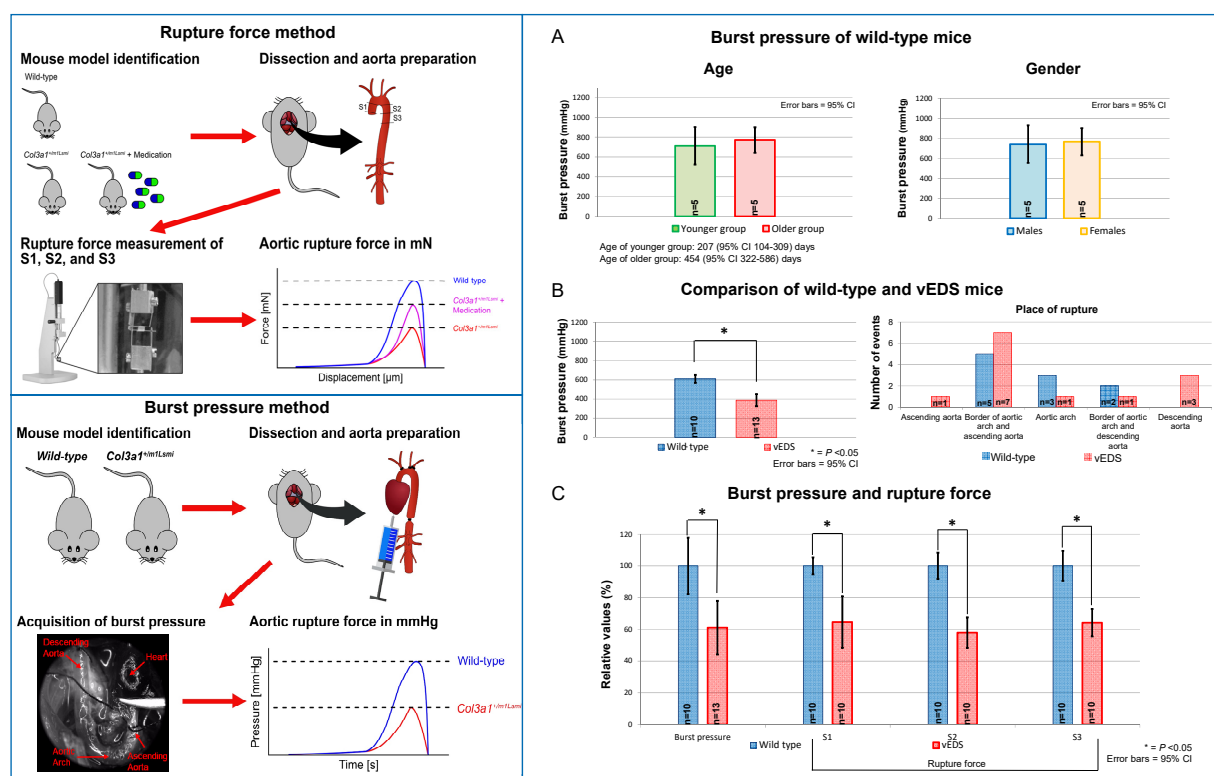


Abbildung 4. Unsere neuartige Methode (*Burst pressure method*, Bild links unten) misst den Berstdruck der Aorta von Mäusen, indem eine flüssigkeitsinduzierte Belastung/Stress auf die Aortenwand ausgeübt wird und so die schwächste (rupturierende) Stelle in der Aortenwand durch Untersuchung der gesamten thorakalen Aorta identifiziert werden kann. Diese neue Berstdruckmessung haben wir mit gesunden/unbetroffenen (WT) und betroffenen (vEDS) Mäusen etabliert und mit unserer bereits bestehenden Methode (*Rupture force method*, Bild links oben) verglichen, wobei wir zeigen konnten, dass beide Methoden eine ähnliche Verringerung der Aortenwandstärke bei vEDS-Mäusen zeigen.

2022 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 (*Whole-Genome Sequencing, WGS*) 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).

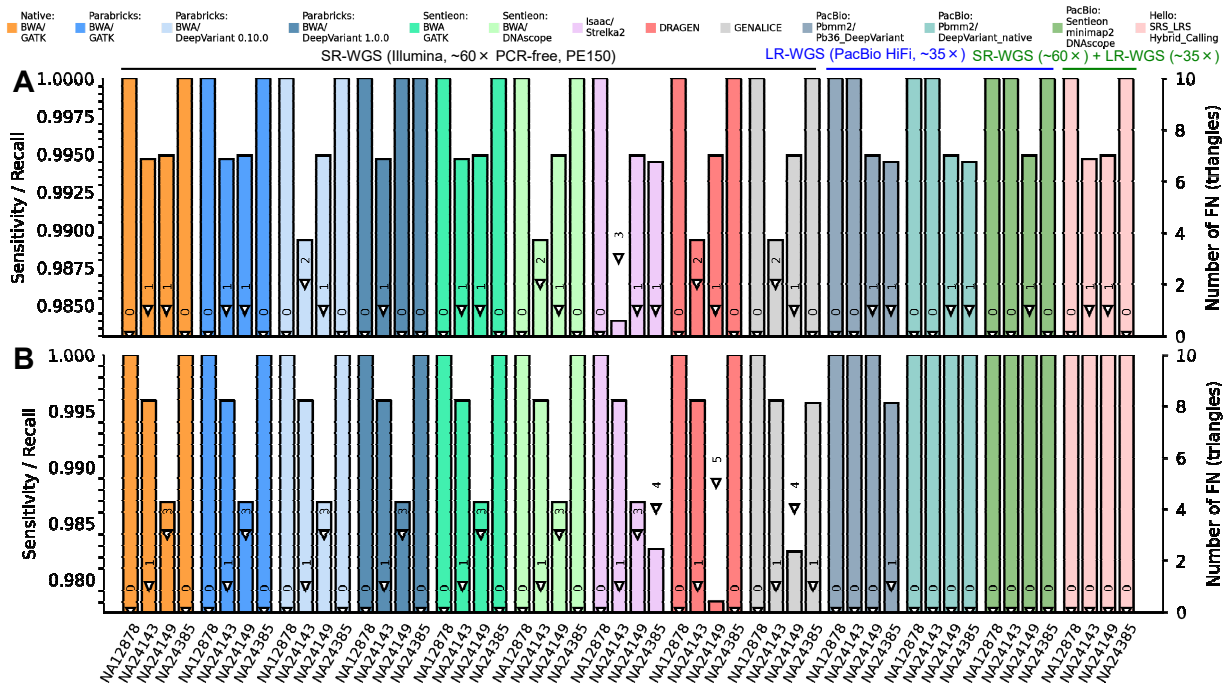


Abbildung 5. Vergleich der Sensitivität und Präzision von 13 bioinformatischen Analyse-Pipelines in vier öffentlich zugänglichen Ganzgenomsequenzierungsdatensätzen (NA12878, NA24143, NA24149, NA24385) mit bekannten Sequenzvarianten unter Verwendung des Referenzgenoms GRCh37. Diese Analyse wurde auf sog. (*likely pathogenic*) Sequenzvarianten in der ClinVar- und HGMD-Datenbank (A) sowie auf die kodierende Region ± 50 -bp-flankierende Sequenzen von 54 Genen (B), die mit einer Aortenkrankheit assoziiert sind, beschränkt.

Das Ziel bzw. die Herausforderung dieses Projektes ist es, möglichst alle vorliegenden Gendefekte (Mutationen) zu detektieren (d.h. keine falsch negativen Resultate), ohne dabei viele störende/unnötige falsch positive Resultate zu erhalten.

Dieses für die Zukunft besonders wichtige Projekt konnte 2022 dank der grosszügigen Unterstützung der *Gebauer Stiftung* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern erfolgreich weitergeführt werden.

Herzlichen Dank!



2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

Dubacher N, Münger J, Ferenczi S, Kovács KJ, Meienberg J, Matyas G (manuscript in preparation) Drug repurposing: Evidence for added value of pravastatin in vascular Ehlers-Danlos syndrome.

Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Caspar SM, Ferenczi S, Lamberti L, Meienberg J, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (manuscript in preparation) Novel Insights into the aortic mechanical properties of mice modeling hereditary aortic diseases.

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

Mroczek M, Meienberg J, Rejmer P, Henggeler C, Baumgartner MR, Matyas G (2022) A case of atypical inheritance in late-onset Pompe disease. ASHG 2022, Los Angeles, October 25-29, 2022.

Stengl R, Dubacher N, Schönholzer MT, Ferenczi S, Meienberg J, Benke K, Szabolcs Z, Matyas G (2022) Novel burst pressure read-out system to assess the biomechanical integrity of the murine aorta. International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders, Rome, September 14-17, 2022.

Meienberg J, Caspar SM, Stoll P, Fritzmann S, Gut G, Salerno D, Matyas G (2022) ClinVar and HGMD variants in TAAD genes: You cannot interpret what you do not detect. Science in Paris featuring the VEDS Scientific Meeting, the International Symposium on Marfan Syndrome, LDS, and Related Conditions, and the GenTAC Aortic Summit, Paris, August 29 – September 1, 2022.

Brühwiler B, Koller S, Baehr L, Rohrbach M, Steiner B, Baumer A, Matyas G, Kivrak Pfiffner F, Berger W, Gerth-Kahlert C (2022) Genotype-phenotype spectrum in patients with novel variants in the ADAMTSL4 gene. SOG Jahreskongress 2022, Basel, August 24-26, 2022.

Caspar SM, Stoll P, Fritzmann S, Gut G, Salerno D, Meienberg J, Matyas G (2022) Whole-genome sequencing: The long and the short of it. ESHG Hybrid Conference, Vienna, June 11-14, 2022.

Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Caspar SM, Schönholzer MT, Meienberg J, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (2022) Aortic rupture force in mice modelling hereditary aortic diseases. ESHG Hybrid Conference, Vienna, June 11-14, 2022.

Caspar SM, Stoll P, Fritzmann S, Gut G, Meienberg J, Matyas G (2022) You cannot interpret what you do not detect: How not to miss clinically-relevant ClinVar and HGMD variants. SGMG Annual Meeting 2022 and Young Investigator Day, Online Venue, April 7-8, 2022.

ORAL PRESENTATIONS

Dubacher N, Münger J, Ferenczi S, Kovács KJ, Schönholzer MT*, Meienberg J, Matyas G (2022) Added value of statins in the treatment of vascular Ehlers-Danlos syndrome. International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders, Rome, September 14-17, 2022. *oral presentation

Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Caspar SM, Schönholzer MT, Meienberg J*, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (2022) Mechanical integrity of the thoracic aorta in mice modelling vEDS and related aortic diseases. International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders, Rome, September 14-17, 2022. *oral presentation

Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Caspar SM, Schönholzer MT, Meienberg J*, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (2022) Insights into the biomechanical integrity of the aorta in mice modeling hereditary aortic diseases. Science in Paris featuring the VEDS Scientific Meeting, the International Symposium on Marfan Syndrome, LDS, and Related Conditions, and the GenTAC Aortic Summit, Paris, August 29 – September 1, 2022. *oral presentation

Schönholzer MT*, Dubacher N, Münger J, Ferenczi S, Kovács KJ, Meienberg J, Matyas G (2022) Added value of statins in vascular Ehlers-Danlos syndrome. Science in Paris featuring the VEDS Scientific Meeting, the International Symposium on Marfan Syndrome, LDS, and Related Conditions, and the GenTAC Aortic Summit, Paris, August 29 – September 1, 2022. *oral presentation

Stengl R*, Dubacher N, Schönholzer MT, Ferenczi S, Meienberg J, Benke K, Szabolcs Z, Matyas G (2022) Novel assay to assess the aortic rupture of mice modeling aortic diseases. Science in Paris featuring the VEDS Scientific Meeting, the International Symposium on Marfan Syndrome, LDS, and Related Conditions, and the GenTAC Aortic Summit, Paris, August 29 – September 1, 2022. *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.

2022 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der *Imholz Stiftung*, der *IMGS* und weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**



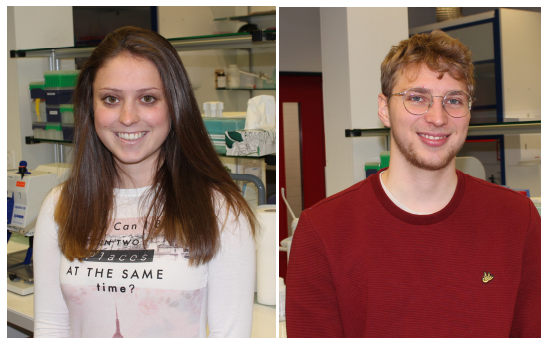
Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2022 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

- Dubacher Nicolo (PhD thesis, ETHZ) Molecular aetiology and therapeutic approaches of rare aortic diseases in mouse models.
- Jusufi Edina (Master thesis, UZH) Assessment of medical treatments for vascular Ehlers-Danlos syndrome.

Weitere Tätigkeiten in Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

Zusätzlich zu Masterstudenten und Doktoranden bietet das Genetikzentrum unserer Stiftung weitere Lehr-, Aus- und Weiterbildungsplätze an:

- Eine Praktikantin hat im August 2022 ihr zweijähriges Praktikum als Vorbereitung für ihr Studium an der ZHAW Wädenswil (neuer Studiengang Biomedizinische Labordiagnostik) erfolgreich abgeschlossen.
- Ein Absolvent der UZH hat mit der Vorbereitung auf eine mögliche Dissertation im Rahmen unseres Therapieansatzprojektes in Mausmodellen begonnen.
- Ein angehender Herzchirurg hat, wie bereits im 2021, einen weiteren sechsmonatigen Aufenthalt als Gastwissenschaftler bei uns verbracht.
- Eine Ärztin hat mit ihrer Dissertation (MD) bei uns begonnen (UZH, MeF).
- Zwei Studenten haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 einen mehrwöchigen Blockkurs (08.11.-23.12.2022) bei uns absolviert.





Eindrücke unserer in Aus- und Weiterbildung befindenden Personen im 2022

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



«Begonnen hat meine Reise zum Dokortitel mit einem 6-monatigen Praktikum am Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten. Dabei habe ich einen ausführlichen und lehrreichen Einblick in die humangenetischen Labortätigkeiten erhalten und gelernt, was es für eine detailorientierte und evidenzbasierte Forschung braucht. Während meines Doktorats durfte ich spannende und aktuelle Forschungsarbeiten von klinischer Relevanz durchführen, die erarbeiteten Daten publizieren und an internationalen Konferenzen präsentieren. Die Wichtigkeit der Arbeit wurde auch über die Schweiz hinaus anerkannt, was durch mehrere internationale Kollaborationen abgebildet wird. Herzlichen Dank an PD Dr. Gabor Matyas für seine grosse und stete Unterstützung auf meinem Weg.»

Nicolò Dubacher, Dr. sc. ETH Zürich



«Nach meinem Aufenthalt im Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2021, konnte ich ein weiteres halbes Jahr im Genetikzentrum als Gastwissenschaftler arbeiten. Wir haben begonnene Projekte weitergeführt und neue, klinisch relevante Projekte realisiert. Es war schön, wieder Teil des Teams zu sein. Mit der Unterstützung der Stiftung hatte ich die Gelegenheit, unsere Forschung auf Konferenzen in Paris und Rom zu präsentieren und an diversen Kursen teilzunehmen. Diese Erfahrungen werden mir bei meiner klinischen Arbeit sowie meiner Forschungsaktivität enorm helfen. In dieser Zeit konnte die Zusammenarbeit zwischen dem Genetikzentrum und der Forschungsgruppe in Ungarn, wo ich meinen PhD mache, vorangetrieben werden. Für die Unterstützung und Möglichkeit bin ich Herrn PD Dr. Gabor Matyas sehr dankbar.»

Roland Stengl, Dr. med., angehender Herzchirurg, Gastwissenschaftler



«Im Genetikzentrum der Stiftung darf ich seit Januar 2022 meine medizinische Doktorarbeit durchführen. Ich bin im Alltag als Assistenzärztin für Neurologie tätig, aber ich habe ein grosses Interesse für seltene und neuromuskuläre Krankheiten entwickelt und suchte nach meinem Wechsel nach Zürich nach Forschungsmöglichkeiten auf diesem Gebiet. Ich befasse mich hauptsächlich mit Genotyp-Phänotyp-Korrelationen, Interpretation von Genvarianten und der funktionellen Validierung genetischer Sequenzvarianten. Das Team des Genetikzentrums ist sehr engagiert und unterstützend und ich schätze besonders die angenehme Arbeitsatmosphäre sowie Entwicklungs- und Fortbildungsmöglichkeiten. Ich möchte mich bei Herrn PD Dr. Gabor Matyas und seinem Team herzlich dafür bedanken.»

Magdalena Mroczek, medizinische Doktorandin, UZH



«Wir haben am Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten am aktuellen Therapieansatzprojekt mitarbeiten dürfen und dabei vieles gelernt. Zudem konnten wir an mehreren internationalen Meetings teilnehmen, welche sehr spannend und lehrreich waren. Für diese Möglichkeit und Erfahrungen möchten wir uns nochmals ganz herzlich bedanken.»*

Edina Jusufi, BSc UZH und Marc Schönholzer, MSc UZH

**Für das internationale Marfan Symposium 2022 in Paris erhielt Marc Schönholzer ein Stipendium (Symposia Scholarship).*



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



2.1.6 Zivi-Einsätze

Da wir seit Januar 2019 offiziell anerkannter Einsatzbetrieb sind, werden unsere Tätigkeiten auf dem Gebiet (Bio-)Informatik durch Zivildienstleistende unterstützt.

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).

ZIVILDienst
SERVICE CIVIL
SERVIZIO CIVILE
SERVETSCH CIVIL

Anerkannter
Einsatzbetrieb

Unserer Informatik-Zivis im 2022



Kim Thönen
Bsc Computer Science, ZHAW
Zivi-Einsatz von
24.01.2022 bis 31.03.2022



Aleixo Sánchez
MSc Informatik, ETHZ
Zivi-Einsatz von
28.03.2022 bis 17.05.2022



Mario Stöckli
BSc Informatik, ETHZ
Zivi-Einsatz von
30.05.2022 bis 22.07.2022

Caspar Martens
BSc-Student Informatik, FH OST
Zivi-Einsatz von
18.07.2022 bis 16.09.2022



Niels Saurer
BSc Informatik, ETHZ
Zivi-Einsatz von
19.09.2022 bis 23.03.2023



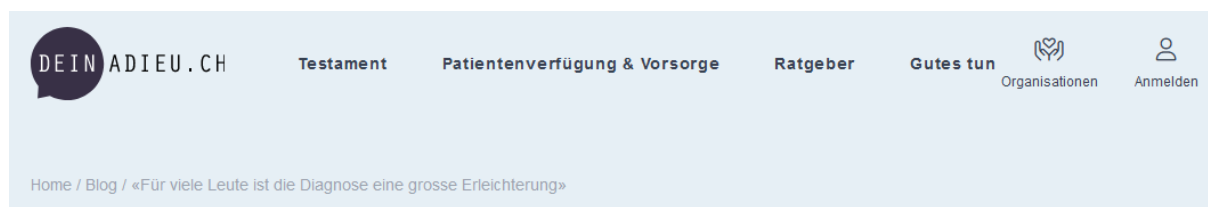


2.2 Information und Aufklärung

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. Unsere Aktivitäten in den Medien sind im Pressespiegel der Stiftungsw Webseite abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2022) wie seit 2013 jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 4), nahm zudem an diversen Veranstaltungen mit Informationsmaterialien und/oder Interviews aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten unserer Stiftung (s. Abbildung 6).



"Das Wissen, Leuten helfen zu können, treibt uns an", sagt Caroline Henggeler, medizinische Genetikerin bei der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten. Bilder: Djamila Grossmann

«Für viele Leute ist die Diagnose eine grosse Erleichterung»

In der Schweiz sind rund 500'000 Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen. Viele von ihnen werden von Arzt zu Arzt gereicht und wissen jahrelang nicht, was ihnen tatsächlich fehlt. Das Genetizentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in Schlieren kann einigen weiterhelfen. Als einziges in der Schweiz untersucht es das komplette menschliche Erbgut nach einem «Tippfehler».

Von Janina Gehrig, MA UZH, Redaktorin am 10. März 2022

Abbildung 6. Unsere Stiftung ist auf "DeinAdieu.ch", einem Schweizer Webportal zum Thema Erbschafts- und Legatemarketing/Fundraising für Stiftungen und Hilfswerke, präsent, in der Hoffnung, auch dadurch entsprechende Aufmerksamkeit für Spenden/Legate erhalten zu dürfen (www.deinadieu.ch/gemeinnuetzige-organisationen/stiftung-fur-menschen-mit-seltenen-krankheiten). Anfangs 2022 ermöglichte uns "DeinAdieu.ch" einen Blogbeitrag in Form einer kurzen Reportage, um unsere Stiftungstätigkeiten detaillierter vorzustellen. Der ganze Eintrag ist zu finden unter: www.deinadieu.ch/fur-viele-ist-die-diagnose-eine-grosse-erleichterung.



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.

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten
Swiss 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. 8952 Schlieren · MSK Post CH AG

Herr
Max Muster
Musterstrasse 1
1000 Musterort

Schlieren, 12. August 2022

Auf der Suche nach dem fehlenden Puzzleteil

Sehr geehrter Herr Muster

Stellen Sie sich vor, Sie sind seit Jahren krank und niemand weiss, woran Sie leiden. Oder mit Ihrem Kind stimmt etwas nicht und niemand kann helfen. Die lange diagnostische Ungewissheit stellt eine **grosse psychische Belastung für die Betroffenen und ihre Familien dar**. In solchen Fällen kann eine hochspezialisierte genetische Untersuchung helfen.

Seltene Krankheiten erfordern eine aufwendige diagnostische Abklärung, ähnlich der Suche nach dem fehlenden Puzzleteil. Denn aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie viel zu häufig klinisch verkannt und so dauert es meistens sehr lange, bis sie diagnostiziert werden. Oftmals reicht das bestehende Wissen 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.**

Die Patienten und Ratsuchenden erhalten dadurch die Ursache bzw. **Diagnose ihrer Krankheit**. Nun kann der Weg zum richtigen Krankheitsmanagement und, falls vorhanden, zur Therapie sowie zur Abklärung und Beratung in der Familie eingeschlagen werden.

Wir erhalten keine staatlichen Gelder, dank – und nur dank – Spendengeldern können wir:

- Notwendige, hochspezialisierte genetische Untersuchungen bis zur Diagnosestellung durchführen, denn diese werden von den Krankenkassen nicht oder nur zum Teil vergütet
- Umfassende interdisziplinäre **genetische Beratungen für Betroffene** anbieten
- Hochspezialisierte **Laborgeräte anschaffen**
- **Exzellente Forschung** für Diagnose, Prävention und Therapie betreiben

In der Schweiz leiden etwa eine halbe Million Menschen an einer von mehr als 5'000 seltenen Krankheiten.

Wir freuen uns über jegliche Zuwendung und bedanken uns herzlich für Ihr Vertrauen in uns!

C. Henggeler
Caroline Henggeler
Stv. Geschäftsleiterin und Stiftungsrätin

F. Sprecher
Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
Präsidentin des Stiftungsrats

Hinweis: Es tut uns leid, falls dieses Schreiben von uns nicht in Ihrem Sinne ist. Wir möchten Sie hiermit über unseren gemeinnützigen Einsatz informieren (siehe auch 2 kurze Videos über unsere Tätigkeiten: www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/view/data/977/Max_Tagi.mp4 und www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/view/data/977/VIDEO.mp4). Vielen Dank für Ihr Verständnis! Die beiliegende Karte ist ein kleines Dankeschön an Sie, welche uns für diesen Zweck gespendet wurde. Sie dürfen diese daher auf jeden Fall gerne behalten.





3 Finanzen 2022

3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2022 unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Baschi Senior Häusler Stiftung
- Basler Leben AG
- Bio-Rad Laboratories AG
- Chemie Brunschwig AG
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- Epstein, Ruth & Jonny
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Familie Achermann
- Fondation Dutmala
- Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)
- Gebauer Stiftung
- Gemeinde Maur
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- HerzGefässStiftung
- IMGS
- Imholz Stiftung
- Interactive Biosoftware
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Jordi, Mirko
- Lern mit Privatschule
- Marinitri AG
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Merck Millipore
- Mettler-Toledo (Schweiz) GmbH
- Reformierte Kirche Kanton Zug
- Reformierte Kirchgemeinde Rein
- Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Stefanie und Wolfgang Baumann Stiftung
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life
- Styner-Stiftung
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Ursimone Wietlisbach Foundation
- VWR International GmbH
- 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

	2022 in CHF	2021 in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	1'127'907.22	1'392'873.23
Forderungen aus Leistungen	59'110.00	40'470.50
Delkreder	-17'000.00	-24'000.00
Andere Forderungen	49.00	24.50
Kontokorrent Ärztekasse	725.80	22'680.00
Vorräte Labormaterial	34'500.00	32'000.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	69'202.10	73'064.80
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>1'274'494.12</i>	<i>1'537'113.03</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionkonto	17'844.25	17'842.45
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	4'500.00	5'500.00
Informatik	44'000.00	53'000.00
Laborgeräte	53'225.00	71'765.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>120'569.25</i>	<i>149'107.45</i>
Total Aktiven	1'395'063.37	1'686'220.48

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	38'330.62	4'468.00
Andere ausstehende Zahlungen	7'834.85	16'393.90
Passive Rechnungsabgrenzungen	8'500.00	11'875.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>54'665.47</i>	<i>32'736.90</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Darlehen	160.00	17'905.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>160.00</i>	<i>17'905.00</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>54'825.47</i>	<i>50'641.90</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn-/verlust	1'290'237.90	1'585'578.58
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>1'340'237.90</i>	<i>1'635'578.58</i>
Total Passiven	1'395'063.37	1'686'220.48

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2022 – 31.12.2022

	2022 in CHF	2021 in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	300'385.00	325'289.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-138'190.00	-163'305.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-14'214.15	-10.45
Bildung/Veränderung Delkredere	7'000.00	-5'500.00
Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen	154'980.85	156'473.55
Hilfs- und Betriebsmaterial	-5'159.74	-3'793.60
Laboraufwand	-22'039.46	-25'072.46
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-124'853.05	-199'345.68
Bruttoergebnis	2'928.60	-71'738.19
Personalaufwand	-815'962.02	-729'420.66
Raumaufwand	-94'173.66	-95'214.75
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-12'491.52	-13'988.50
Versicherungsprämien und Abgaben	-11'013.30	-12'777.30
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-14'952.10	-13'790.15
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-64'208.76	-66'121.84
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-8'919.88	-9'389.04
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-161'063.55	-161'014.70
Abschreibungen	-41'888.23	-45'981.28
Total Betriebsaufwand	-1'224'673.02	-1'147'698.22
Finanzertrag	73.77	70.25
Finanzaufwand	-3'806.79	-3'122.77
Finanzerfolg	-3'733.02	-3'052.52
Ergebnis aus Betriebstätigkeit	-1'225'477.44	-1'222'488.93
Freie, allgemeine Spenden	534'436.76	616'294.35
Zweckgebundene Spenden	396'000.00	819'000.00
Fundraisingaufwand	-300.00	-6'000.00
Nettoertrag aus Mittelbeschaffung	930'136.76	1'429'294.35
Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen	-295'340.68	206'805.42
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software ¹	-195'000.00	-418'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ²	-31'000.00	-50'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen ³	-170'000.00	-351'000.00
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	195'000.00	418'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	31'000.00	50'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nichtgedeckte Patientenleistungen	170'000.00	351'000.00
¹ Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung und weiterer Organisationen		
² Donationen der Imholz Stiftung, IMGs und weiterer Organisationen		
³ Donationen der MBF Foundation, Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung und weiterer Organisationen		
Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen	-295'340.68	206'805.42
Veränderung / Zuweisung des Organisationskapitals	295'340.68	-206'805.42
Jahresergebnis nach Zuweisung des Organisationskapitals	0.00	0.00

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

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten für das am 31. Dezember 2022 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. Danach ist diese Revision so zu planen und durchzuführen, dass wesentliche Fehlausagen 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.

Bern-Liebefeld, 21. April 2023

WPnet Wirtschaftsprüfung AG



Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Heinz Fuchs

Zugelassener Revisionsexperte
Dipl. Wirtschaftsprüfer
Betriebsökonom FH
Leitender Revisor



Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Manuel Mauerhofer

Zugelassener Revisionsexperte
Dipl. Treuhandexperte
Dipl. Wirtschaftsprüfer

- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)



4 Unsere Medienmitteilung zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten: Von keiner Diagnose bis zum teuersten Medikament der Welt

Anlässlich des internationalen Tages der seltenen Krankheiten am 28. Februar macht die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf die aktuellen Herausforderungen und Bedürfnisse von Betroffenen aufmerksam.

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn sie höchstens 5 von 10'000 Personen betrifft. Zwar ist jede seltene Krankheit für sich genommen selten, aber es gibt insgesamt mehr als 5'000 davon und so sind 6-8 % der Bevölkerung – in der Schweiz also etwa eine halbe Million Menschen, so viele wie mit Diabetes – von mindestens einer seltenen Krankheit betroffen. Rund 75 % der Betroffenen sind Kinder und Jugendliche. Andere seltene Krankheiten manifestieren sich erst allmählich im Erwachsenenalter und könnten jeden von uns treffen.

Das Schweizer Gesundheitssystem deckt vieles vorbildlich ab. Dennoch ist es mit seltenen Krankheiten überfordert, sei es bei der Diagnose, Betreuung, Therapie und Forschung. Die richtige Diagnose und darauf basierend ein optimales Krankheitsmanagement oder sogar eine wirkungsvolle Therapie hat daher nur ein (Bruch-)Teil der Betroffenen. Aktuelle Ereignisse wie die Pandemie, Engpässe bei der Medikamentenversorgung, Ärzte- und Pflegemangel betreffen Menschen mit seltenen Krankheiten besonders, da deren Anliegen noch mehr unterzugehen drohen, als zu normalen Zeiten.

In den letzten Jahren ist das Thema "seltene Krankheiten" immer mehr zu einem Politikum geworden, wobei leider nicht die Bedürfnisse der Betroffenen im Mittelpunkt stehen. Ein Beispiel hierfür sind die Preise der wenigen Medikamente, die es für seltene Krankheiten überhaupt gibt, welche Ende 2022 für die seltene Erbkrankheit Hämophilie einen neuen exorbitanten Höhepunkt als teuerstes Medikament der Welt erreicht haben (3,5 Millionen Dollar pro Spritze).

Diese grosse Diskrepanz bei seltenen Krankheiten von «keiner Diagnose» bis zum «teuersten Medikament der Welt» widerspiegelt den Alltag von Betroffenen und widerspricht dem Interesse der Gesellschaft an einer guten und kosteneffizienten Gesundheitsversorgung. Die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* fordert deshalb die Gleichstellung von allen Krankheiten – seien sie selten oder häufig – in Diagnose, Behandlung, Prävention und Forschung. Niemand sollte in der Schweiz wegen seiner Krankheit benachteiligt oder diskriminiert werden.





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)	Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher (seit 05/2017, Präsidentin seit 04/2021), Peter Allemann (seit 09/2011, Vize-Präsident seit 04/2021), Barbara Angelsberger (seit 11/2021, BR von 10/2017 bis 11/2021), 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) (Online-)Stiftungsratssitzungen 2022: 25. April, 30. Juni und 24. November
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte (BR)	Dr. iur. Roman Baumann (seit 05/2017, SR von 09/2011 bis 05/2017), Christian Bretscher (von 07/2012 bis 06/2022), Prof. Dr. med. Thierry Carrel (von 07/2017 bis 10/2022, SR von 10/2011 bis 07/2017), Joachim Eder (seit 05/2017), Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013, SR von 05/2017 bis 04/2021), 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 → Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Publications
SpenderInnen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Awards – Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → 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 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.

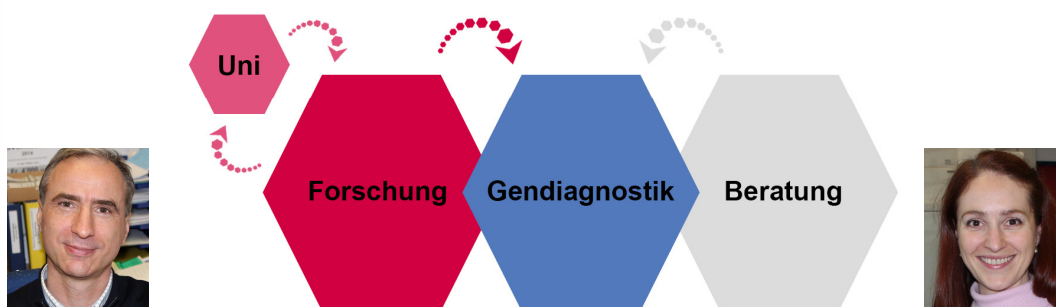


Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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