



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



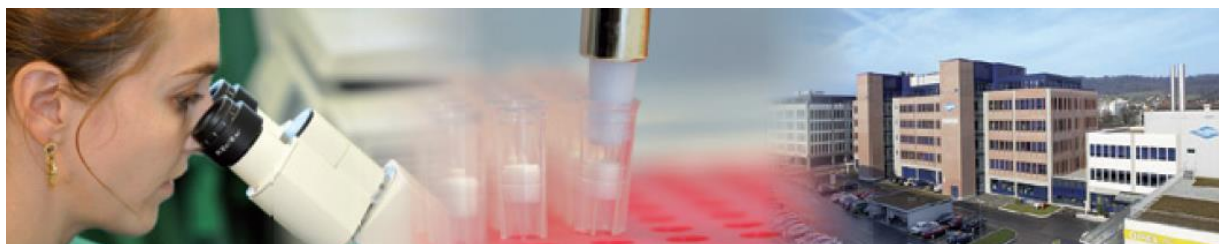
Jahresbericht 2014

Geschäftsjahr Januar . Dezember 2014

SR-Präsident: Dr. Roman Baumann Lorant

SR-Vizepräsident: Prof. Dr. Thierry Carrel

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



1 Vorwort	2
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2014	3
2.1 Öffentlichkeitsarbeit	3
2.1.1 Unser Schreiben an Privatpersonen	4
2.1.2 Spendenaktionen zugunsten unserer Stiftung (Auswahl)	5
2.2 Das Genetikzentrum unserer Stiftung	6
2.2.1 Genetische Beratungen	7
2.2.2 Gendiagnostik	7
2.2.3 Forschung	9
2.2.4 Publikationen	10
2.2.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	12
3 Finanzen 2014	13
3.1 Gönner und Spender	13
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	14
3.2.1 Bilanz	14
3.2.2 Erfolgsrechnung	15
3.2.3 Revisionsbericht	16
4 Seltene Krankheiten . Eine Herausforderung für die Schweiz	17
5 Kontakt und weitere Informationen	18



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Ein Jahr reich an Arbeit und Erfolg liegt hinter uns und wir freuen uns sehr darüber, dass wir Ihnen hiermit bereits den dritten Jahresbericht unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* präsentieren dürfen.

Dass dies möglich ist, haben wir zu einem sehr grossen Teil unseren zahlreichen Gönnern und Spendern zu verdanken. Diese haben uns auch im Jahre 2014 ihr Vertrauen geschenkt und dank ihrer grosszügigen (finanziellen) Unterstützung massgebend dazu beigetragen, dass unsere Stiftung ihren Stiftungszweck ausüben kann . nämlich das Betreiben eines schweizweit einzigartigen Genetikzentrums, welches auf die Gendiagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener (Aorten-)Krankheiten spezialisiert ist. Auch an dieser Stelle ein **grosses und herzliches Dankeschön** an all unsere Gönnern und Spender!



Dr. Roman Baumann Lorant



Prof. Dr. Thierry Carrel

Dank dieser grosszügigen Unterstützung war unsere Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2014 in der Lage, am stiftungseigenen Genetikzentrum in Schlieren bei über 150 Patienten eine hochspezialisierte genetische Untersuchung durchzuführen. Den Patienten wurde damit eine korrekte Diagnose ermöglicht. Eine solche Zahl an genetischen Abklärungen ist nicht selbstverständlich, vor allem wenn man bedenkt, dass viele Krankenkassen, welche ja zumindest einen Teil der Untersuchungskosten als Pflichtleistung übernehmen sollten, zunehmend Schwierigkeiten bei der Vergütung von genetischen Untersuchungen machen . auf dem Rücken der Schwächsten! Unsere Stiftung setzt sich dafür ein, dass jeder Patient, der eine genetische Untersuchung zur Diagnosestellung benötigt, diese auch erhält und somit zu seinem Recht kommt. Denn nur anhand der korrekten Diagnose ist anschliessend auch eine gezielte Behandlung, Familienplanung und Prävention möglich.

Im Berichtsjahr 2014 hat sich nicht nur innerhalb unserer Stiftung und des stiftungseigenen Genetikzentrums wieder Vieles getan, worüber wir Ihnen mit diesem Jahresbericht gerne etwas mehr Einsicht gewähren möchten. Auch auf politischer Ebene wurde endlich das lang erwartete *Nationale Konzept seltene Krankheiten* am 15. Oktober verabschiedet. Vom nationalen Konzept erhoffen sich sowohl die Betroffenen als auch die Akteure im Gesundheitswesen nicht nur eine bessere Vergütung der Diagnosestellung, Behandlungs- und Hilfsmittelkosten, sondern auch ein gut funktionierendes und strukturiertes Netz von Kompetenzzentren. Obwohl kürzlich erste Ansätze bekannt gegeben wurden, ist die Umsetzung der im Konzept vorgesehenen Massnahmen aber doch schwierig und noch nicht realisiert, sodass die bisherigen Probleme nach wie vor bestehen.

Deshalb setzt sich unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* weiterhin täglich tatkräftig dafür ein, dass betroffenen Menschen heute und in Zukunft mit Fachwissen geholfen wird. Ihre wertvolle Unterstützung trägt dazu massgeblich bei. Merci!

Dr. iur. Roman Baumann Lorant
SR-Präsident

Prof. Dr. med. Thierry Carrel
SR-Vizepräsident



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2014

2.1 Öffentlichkeitsarbeit

Seit der Gründung unserer Stiftung im 2011 versuchen wir unserem Stiftungszweck entsprechend die Öffentlichkeit für die Thematik, aber auch die Problematik seltener Krankheiten zu sensibilisieren. 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 1).

-
- Odd Fellows Langenthal (18.11.2014)  [Öffentlicher Vortrag und Spendenaktion \(pdf\)](#)
 - Die Stiftung (November 2014)  [Ansprüche an die Rechnungslegung steigen...](#)
 - Tages-Anzeiger (Oktober 2014)  [Gesundheitsversorgung - Seltene Krankheiten » mehr](#)
 - Medienmitteilung von GENALICE and Knome (01.10.2014) » [Press](#) » [GENALICE](#) » [Knome](#)
 - Tages-Anzeiger (25.7.2014) [Vor der Operation zum Gentest](#)
 - Die Stiftung (Juni 2014)  [Mehr Aufwand bei der Rechnungslegung... \(pdf\)](#)
 - Reflexe (Juni 2014)  [Humangenetik - Gentests zu medizinischen Zwecken \(pdf\) » Verlag](#)
 - Beobachter (30.5.2014)  [Krankenkassen - Das ist ein "Chlapf" ins Gesicht \(pdf\) » mehr](#)
 - Blog Taro Feld (15.3.2014) [Das Gesundheitssystem ist oft überfordert...](#)
 - Saldo (5.3.2014)  [Seltene Krankheiten: Patienten der Willkür der Kassen ausgesetzt \(pdf\)](#)
 - Zentralschweiz am Sonntag LU (2.3.2014)  [Wenn man ein Einzelfall ist \(pdf\)](#)
 - Mediaplanet (28.2.2014)  [Handlungsbedarf für seltene Krankheiten \(pdf\) » mehr](#)
 - Saldo (02/2014, 5.2.2014)  [Hohe Profite mit Spezialmedikamenten \(pdf\)](#)
-

Abbildung 1. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2014 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (28. Februar 2014) in der Themenzeitung von Mediaplanet (Sonderbeilage im Tagesanzeiger) das Editorial «Dringender Handlungsbedarf für seltene Krankheiten» und nahm zudem an folgenden Veranstaltungen mit Informationsstand, -materialien und/oder Vorträgen aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung:

- Rotary Club Zugerland (5. Januar 2014, Hünenberg ZG),
- RE(ACT) International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases (5.-8. März 2014, Basel),
- Inner Wheel Club Zürich Oberland (2. April 2014, Wetzikon ZH),
- Stiftungsplenum (7.-8. Mai 2014, Kongresshaus Zürich),
- Charity Golfturnier Kiwanis Club Limmattal und Weinigen (9. Mai 2014, Unterengstringen ZH),
- Kiwanis Club Luzern Rigi (6. August 2014, Luzern),
- Samariterverband Zürcher Unterland (3. September 2014, Bülach ZH),
- Junge Wirtschaftskammer Rapperswil-Jona (22. September 2014, Rapperswil SG),
- Schweizer Stiftungstag 2014 / ProFonds Tagung (13. November 2014, Bern),
- Benefizanlass der Odd Fellows Langenthal (18. November 2014, Langenthal BE).


Unsere wissenschaftlichen Veröffentlichungen und Vorträge sind unter Punkt 2.2.4 (Publikationen) aufgeführt.



2.1.1 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 dazu entschlossen, Schweizer Haushalte anzuschreiben. Natürlich erhoffen wir uns von diesen Informationsbriefen die eine oder andere Spende. Für uns ist es aber vor allem wichtig, dass unser soziales Engagement noch bekannter wird. auch wenn uns nicht jeder unterstützen kann. Wenn allerdings alle Personen, die wir anschreiben, CHF 33 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen. Es ist uns dabei bewusst und wir bedauern es auch, dass die angeschriebenen Personen möglicherweise sehr oft Spendenanfragen wie die unsrige erhalten und dass dies daher nicht von allen geschätzt wird. Doch hoffen wir, dass unser Schreiben an Privatpersonen mehrheitlich gut ankommt und seinen Zweck erfüllt.



 Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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

P.P. MSK 8952 Schlieren
Herr
Max Muster
Musterstrasse 1
1000 Musterort

Schlieren, 13. Juni 2014

Stellen Sie sich vor, mit Ihrem Kind stimmt etwas nicht und niemand weiss warum

Sehr geehrter Herr Muster

Oder stellen Sie sich vor, Sie haben eine genetisch bedingte Krankheit und fragen sich, was Sie genau haben und ob Ihr werdendes Kind auch betroffen sein wird.

Die Eltern von Felix, 8 Jahre alt, waren verzweifelt. Seit drei Jahren hatte Felix sehr starke Gelenkschmerzen, dazu kam eine ständige Müdigkeit. Er konnte sich kaum konzentrieren im Kindergarten und in der Schule. Die Familie wurde von Spital zu Spital verwiesen. Die ärztlichen Abklärungen führten zu keiner Diagnose, niemand konnte dem kleinen Felix helfen.

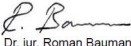
Auf einem Forum wurde den Eltern empfohlen, Felix genetisch abklären zu lassen (nicht zu verwechseln mit Internet-Genetests). Kurz darauf hatten die Eltern das erste Gespräch mit PD Dr. Gabor Matyas, Spezialist für medizinische Genetik. Er leitete das schweizweit einzige Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in Schlieren.

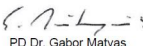
Endlich konnte Felix geholfen werden! Innerhalb von 2 Monaten lag die molekulargenetische Diagnose vor: Felix leidet an einer seltenen Krankheit der Hauptschlagader (Aorta), genannt Aneurysma Osteoarthrose Syndrom (AOS). Diese Krankheit kann bereits im Kindesalter tödlich enden. Nach 3 1/2 Jahren hat die Familie nun endlich Gewissheit. Felix' Krankheit hat einen Namen und kann richtig behandelt werden.


In der Schweiz leiden etwa eine halbe Million Menschen an einer von mehr als 5'000 seltenen Krankheiten. Bitte unterstützen Sie uns, damit wir möglichst vielen Menschen helfen können.

Herzlichen Dank und freundliche Grüsse

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten


Dr. iur. Roman Baumann Lorant
Stiftungsratspräsident


PD Dr. Gabor Matyas
Geschäftsleiter und Stiftungsrat


Caroline Henggeler
Stv. Geschäftsleiterin und Stiftungsrätin

« Unterstützen Sie mit Ihrer Spende Kinder, Jugendliche, Frauen und Männer, damit sie die richtige Diagnose erhalten! »

Unter dem Patronat von Professor Dr. Thierry Carrel
Stiftungsratsvizepräsident

Hinweis: Es ist uns bewusst, dass Sie möglicherweise oft Spendenanfragen wie diese erhalten. Dies ist unser erstes Schreiben an Sie. Wir erlauben uns, Sie und weitere Schweizer Haushalte über unseren gemeinnützigen Einsatz zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten zu informieren. Natürlich erhoffen wir uns dabei die eine oder andere Spende. Für uns ist es aber auch sehr wichtig, dass unser soziales Engagement an Bekanntheit zulegt – auch wenn uns nicht jeder dabei unterstützen kann. Wenn jedoch alle Personen, die wir anschreiben, CHF 33 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen.





2.1.2 Spendenaktionen zugunsten unserer Stiftung (Auswahl)

Charity Golfturnier Kiwanis Club Limmattal und Weinigen in Unterengstringen



Die beiden Kiwanis Clubs Limmattal und Weinigen haben am 9. Mai 2014 zusammen ein Charity Golfturnier organisiert, bei dem (unter teilweise widrigen wetterlichen Bedingungen) nicht nur Golf gespielt, sondern auch Geld gesammelt wurde. Der gesamte Erlös kam unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* zugute. Ein Volltreffer mit einem (Golf-)Schlag!

MERCI È HERZLICHEN DANK!

Benefizianlass Odd Fellows Langenthal

Die Odd Fellows Langenthal haben zugunsten unserer Stiftung einen Benefizianlass durchgeführt. Unsere Stiftung durfte sich mit einem Vortrag vorstellen und die Fragen der zahlreichen Zuhörer beantworten. Ein beispielhafter Anlass, der nicht nur informierte, sondern auch half!



Öffentlicher Vortrag mit Spendenaktion

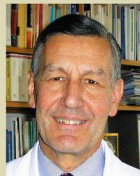
Dienstag, 18. November 2014
19.45 Uhr im «Forum Geissberg»
in Langenthal
mit anschliessendem Apéro

«Hilfe – helfen!»



Prof. Dr. Thierry Carrel Vicepräsident der «Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten»

● Das Unbekannte
«Menschen mit seltenen Krankheiten»



Prof. Dr. Rolf Streuli Koordinator des «Schweizerische Katastrophenhilfskorps»

● Das «Schweizerische Katastrophenhilfskorps»
im Einsatz auf der ganzen Welt.



2015
Kunstkalender/Calendrier d'art/Calendario artistico

Kalenderverkauf der IBK-Jona

Die Interessengemeinschaft Behinderter Künstler Jona (IBK-Jona) hat unserer Stiftung im Dezember 2014 den Erlös von 10'000 angeschriebenen Adressen ihres alljährlichen Kalenderverkaufs gespendet. Ein mehr als künstlerischer Akt!



2.2 Das Genetikzentrum unserer Stiftung

Unsere Stiftung ist die Trägerin des schweizweit einzigen *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (Abbildung 2). Das Genetikzentrum ist auf molekulare Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Aortenkrankheiten, spezialisiert (Abbildung 3). Diese Leistungen werden von den Krankenkassen nicht oder nur teilweise vergütet. Die Stiftung ermöglicht daher Menschen mit seltenen Krankheiten eine individuelle Diagnose und Therapie und eröffnet den Weg zur personalisierten Medizin.

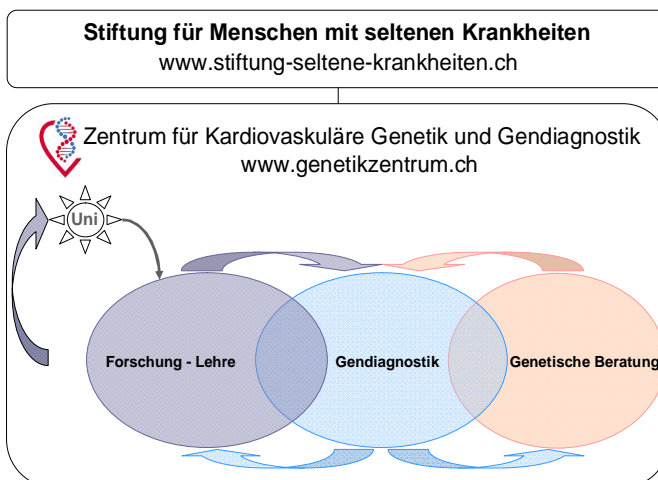


Abbildung 2. Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik.

Das Zentrum ist berechtigt und befähigt, bei allen genetisch bedingten (seltenen) Krankheiten eine genetische Untersuchung (Gentest) und Beratung durchzuführen. Das Team des Zentrums setzt sich tagtäglich aktiv und mit grösstem Engagement für Menschen mit seltenen Krankheiten ein. Die Stärke des Zentrums liegt darin, dass die Haupttätigkeitsbereiche . Gendiagnostik, Forschung, Lehre und interdisziplinäre Beratung . sich gegenseitig unterstützen und vorwärtsbringen.



Abbildung 3. Das Genetikzentrum unserer Stiftung ist auf Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten . insbesondere Krankheiten der Hauptschlagader (Aorta) . spezialisiert. Als schweizweit einziges Zentrum dieser Art ist es sowohl Ansprechpartner für Haus- und Fachärzte als auch für Patienten und Ratsuchende.

Durch diese Trägerschaft fördert die Stiftung auch exzellente, national und international anerkannte Forschung, universitäre Lehre und labormedizinische Weiterbildung und hilft somit nicht nur Menschen mit seltenen Krankheiten, sondern unterstützt auch die Aus- und Weiterbildung junger Fachleute. Das Leitbild des Genetikzentrums ist online abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch Unsere Aktivitäten Trägerschaft).



2.2.1 Genetische Beratungen

Vor und nach einer genetischen Abklärung bieten wir Patienten und Ratsuchenden eine angemessene und gesetzlich vorgeschriebene genetische Beratung an. Dabei erläutern wir die zu erwartenden oder vorliegenden Ergebnisse der Gendiagnostik und vermitteln die aktuellsten Informationen über die untersuchte Krankheit.

In der Berichtsperiode wurden insgesamt 64 für die Patienten/Ratsuchenden kostenlose genetische Beratungen durchgeführt (Konsiliarius Dr. med. R. Spiegel, FMH und FAMH Medizinische Genetik). Obwohl es sich bei den von uns durchgeführten genetischen Untersuchungen um Pflichtleistungen handelt, welche auf der Analysenliste des BAG schwarz auf weiss aufgeführt sind und somit eigentlich vergütet werden sollten, ist es leider eine Tatsache, die den Patienten und der Öffentlichkeit weitgehend unbekannt ist, dass bestimmte Krankenkassen auch bei solchen Pflichtleistungen erhebliche Umstände machen. Folglich wird ein unglaublicher zeitlicher und administrativer Aufwand nötig, um die Patienten vor der Willkür der Kassen zu schützen und für sie die ihnen zustehende Vergütung zu erkämpfen (s. Abbildung 4).

Damit alle Patienten zu den nötigen genetischen Untersuchungen kommen, hilft unsere Stiftung somit nicht nur durch das Bereitstellen und Ermöglichen von genetischen Abklärungen bis zum diagnostischen Endpunkt (s. 2.2.2), sondern auch dadurch, dass wir Patienten beim Umgang mit den Krankenkassen unterstützen. Dies bedeutet in einigen wenigen Fällen sogar, dass wir gerichtliche Schritte einleiten müssen. In der Berichtsperiode war dies bei zwei Fällen unumgänglich. So bestätigte das Versicherungsgericht des Kantons St. Gallen vom 23.10.2014, dass die Genanalyse des Marfan-Syndroms (eine seltene Bindegewebskrankheit) eine Pflichtleistung darstellt (Entscheid KV 2013/12).

2.2.2 Gendiagnostik

Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten die krankheitsverursachende Mutation zu finden, sofern eine solche vorliegt (d.h. Abklärung bis zum diagnostischen Endpunkt). Dazu verwenden wir modernste Technologien mit höchster Erfolgsrate im Nachweis ursächlicher Mutationen. Anhand der krankheitsverursachenden Mutation können wir eine gesetzlich zugelassene Präimplantations- oder Pränataldiagnostik anbieten sowie abklären, ob Familienmitglieder betroffen sind. Durch genetische Abklärung schaffen wir zudem die Grundlage für eine entsprechende genetische Beratung und eine gezielte Therapie. Gendiagnostik führen wir gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) mit Bewilligung des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) durch. Dabei nutzen wir die uns zur Verfügung stehenden Ressourcen gezielt und wirtschaftlich.

Gen-Analysen

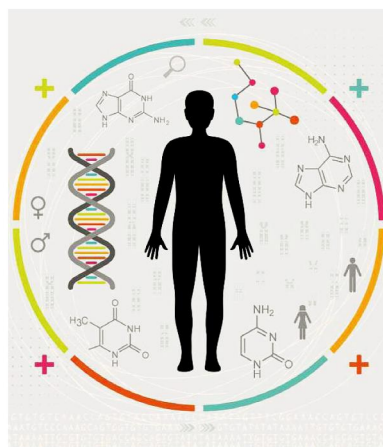
Seltene Krankheiten: Patienten der Willkür der Kassen ausgesetzt

Bei seltenen Herzkrankheiten können oft nur teure Gen-Analysen die Ursachen klären. Doch viele Kassen übernehmen die Kosten nicht, obwohl es ihre Pflicht wäre.

Am 1. Oktober 2012 hatte der Ostschweizer Stefan S. Glück. Die Ärzte am Zürcher Triemlihospital operierten ihn geradenoch, bevor seine erweiterte Hauptschlagader riss und er in akute Lebensgefahr geraten wäre. Duffin hatte der 49-jährige später Pech: Seine Krankenkasse Easy Sana, eine Tochter der Groupe Mutuel, weigert sich bis heute, für die rund 13000 Franken teure Laboruntersuchung seiner Erbanlagen zu bezahlen. Die Kasse behauptet, die Gen-Analyse bringe nichts. Für den Gendiagnostikspe-

zialisten Gabor Matyas von der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in Zürich ist jedoch klar, dass «die Gen-Analyse das Leben von S. retten kann». Sie zeigt, ob seiner erweiterten Hauptschlagader das Marfan-Syndrom oder eine andere seltene Krankheit zugrunde liegt – was zuseherlich kaum voneinander zu unterscheiden ist. Nur auf der Basis einer eindeutigen Diagnose kann ein Facharzt die richtigen Medikamente verschreiben.

Seltene Krankheiten haben häufig eine genetische Ursache Laut Gabor Matyas wissen in der Schweiz viele Menschen mit seltenen Krankheiten nicht genau, woran sie leiden. Gen-Analysen könnten vielen von ihnen eindeutige Diagnosen liefern. Denn etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt (siehe 2.14). Doch Kassen zahlen oft keine genetische Untersuchung. Das von der Stiftung für Menschen mit seltenen



Kostenübernahme bei Gen-Analysen: Krankenkassen verweigern Zahlungen

VERSICHERUNGSLEISTUNGEN

Krankenkassen haben nicht das letzte Wort

Nicht die Krankenkassen entscheiden, welche Ansprüche die Versicherten haben, sondern das Gesetz. Wenn sich eine Krankenkasse weigert, für die Kosten einer Behandlung aufzukommen, müssen Versicherte dies deshalb nicht wider-

spruchslos akzeptieren. Sie können von der Kasse eine Verfügung mit Rechtsmittelbelehrung verlangen. Darin steht, ob die Kasse an der Ablehnung der Leistungen festhält – und innerhalb von welcher Frist man dagegen Beschwerde erheben kann. Zuständig ist das

kantonale Versicherungsgericht. Das Verfahren ist in der Regel kostenlos. Weitere Informationen zum Instanzenweg bei den Sozialversicherungen finden Sie im saldo-Ratgeber «So kommen Sie zu Ihrem Recht» (Bestellkarte auf Seite 34).

Krankheiten betriebene Labor für Gendiagnostik führte letztes Jahr rund 150 Gen-Analysen bei Patienten durch, die vermutlich an seltenen Herzkrankheiten leiden. Die Kassen bezahlten nach Angaben der Stiftung jedoch nur einen Drittel der in Rechnung gestellten Leistungen, obwohl diese auf der Analysenliste des Bundesamtes für Gesundheit stehen. Die Liste

saldo Nr. 4 | 5. März 2014

Abbildung 4. Unsere Stiftung weist in der Öffentlichkeit auf die Problematik hin, dass sich die Kassen bei der Übernahme von genetischen Untersuchungen (Pflichtleistungen) oft sehr schwer tun.



Das Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik bietet molekulargenetische DNA-Untersuchungen bei zahlreichen Krankheiten und für eine Vielzahl von Genen an (Abbildung 5). In der Berichtsperiode wurde am Genetikzentrum der Stiftung die genetische Untersuchung von insgesamt rund 150 Patienten bzw. Ratsuchenden durchgeführt. Die Krankenkassen vergüteten dabei insgesamt nur etwa 60 % der von der Stiftung erbrachten Laborleistungen. Dieses Defizit belastete die Stiftung im 2014 mit etwa CHF 290'000 (vgl. 3.2.2 Erfolgsrechnung). Nur dank unserer Gönner & Spender konnten wir diese von den Krankenkassen nicht vergüteten Gendiagnostikleistungen erbringen. Obwohl unsere Stiftung stets, auch in den Medien und bei Gesprächen mit den Krankenkassen und dem Bundesamt für Gesundheit, auf die Problematik der Nicht-Vergütung von Pflichtleistungen hinweist, ist keine Lösung in Sicht. Unsere Stiftung muss daher weiterhin die Lücke im Gesundheitssystem schliessen und deshalb dauernd nach Spenden für dieses Engagement suchen.



• Abdominales Aortenaneurysma (familiäre Form) » mehr	COL3A1
• Acromicric & Geleophysic Dysplasias (» AD & GD)	FBN1
• Aneurysma Osteoarthrose Syndrom (» AOS)	SMAD3
• Arterientortuositätssyndrom (» ATS)	SLC2A10
• Barth Syndrom (» BTHS)	TAZ
• Birt-Hogg-Dubé Syndrom (» BHD) / Pneumothorax	FLCN
• Cutis laxa (autosomal-rezessive, ARCL1A) » mehr	EFEMP2
• Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV (» EDS IV) » mehr	COL3A1
• GEMSS Syndrom (Glaukom, Ektopie, Mikrosphärenphakie, steife Gelenke, Kleinwuchs) » mehr	FBN1
• Gottron Syndrom (Akrogerie) » mehr	COL3A1
• Hirn-Aneurysmata (» IA)	COL3A1, TGFBR3
• Kongenitale kontrakturale Arachnodaktylie (» CCA)	FBN2
• Linsenektopie (» EL)	FBN1
• LEOPARD Syndrom (» LS) » mehr	PTPN11
• Loeyes-Dietz-Aortenaneurysma Syndrom (» LDS)	TGFBR1/2, TGFB2, SMAD3, TGFB3
• Marfan Syndrom (» MFS) » mehr » weiter – s. auch LDS für DD	FBN1
• Mitralklappenprolaps (» MVP)	FBN1
• Moyamoya-Krankheit » mehr	ACTA2
• Morbus Fabry (in Zusammenarbeit mit IMD, Genetica und KISPI) » mehr	GLA
• Noonan Syndrom (» NS1)	PTPN11
• Progeroid Syndrom ähnliche Lipodystrophie » mehr	FBN1
• Shprintzen-Goldberg Syndrom (» SGS)	FBN1, TGFBR1/2, SKI
• Stiff-Skin Syndrom (» SSS)	FBN1
• Thorakale Aneurysmen und Dissektionen der Aorta (» TAAD)	FBN1, TGFBR1/2, TGFB2, ACTA2, MYH11, MYLK, EFEMP2
• Thorakales Aortenaneurysma mit Ductus arteriosus persistens (» PDA)	MYH11
• Triple-X Syndrom (» 47,XXX)	47,XXX
• Turner Syndrom (» TS)	45,X
• XXY Syndrom (» Klinefelter Syndrom) / XYY Syndrom (» 47,XYY)	47,XXY / 47,XYY
• Weill-Marchesani Syndrom, autosomal-dominant (» WMS)	FBN1

Abbildung 5. Krankheiten und Gene, die am Genetikzentrum der Stiftung molekulargenetisch untersucht werden (www.genetikzentrum.ch/Gendiagnostik.htm). Die genetische Abklärung von weiteren seltenen Krankheiten ist möglich.

2.2.3 Forschung

Dank der grosszügigen Unterstützung der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Ebnet-Stiftung, Dr. med. Arthur und Estella Hirzel-Callegari Stiftung, Fondation Henri, Louise et Simone Bruchez, Spendenstiftung Bank Vontobel und weiterer Organisationen konnten 2014 die Forschungsaktivitäten des Genetikzentrums, welche ungeklärte und besondere Fälle der Gendiagnostik bearbeiten, erfolgreich weitergeführt werden. Das Ziel unserer Forschung ist es, nicht nur die genetischen Ursachen zu finden, sondern nach dem Motto «*from knowledge will come a cure*» auch neue Therapieansätze zu erforschen.

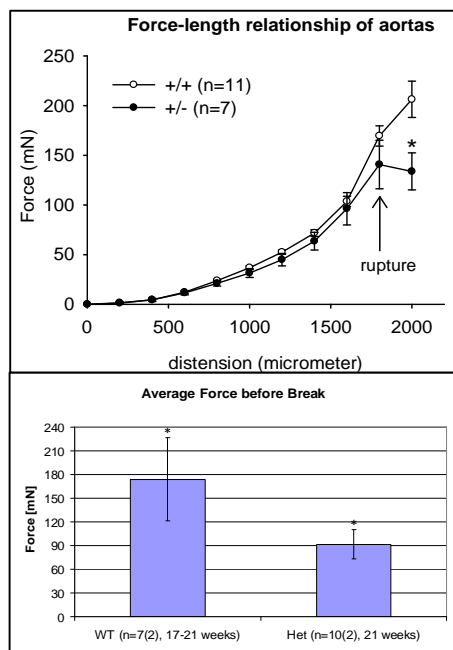


Abbildung 6. Aorten von betroffenen Mäusen (Het, +/-) reissen bei grosser Zugkraft (mN, entspricht Blutdruck), wobei Aorten von gesunden Mäusen (WT, +/+) dieser Zugkraft länger standhalten.



Abbildung 7. Teammitglieder mit dem weltweit einmaligen Datenauswertungs- und Interpretationssystem für Ganzgenomsequenzen (schwarzes Rack, rechts).

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

In der Berichtsperiode konnte eine geeignete Methode zur Messung der mechanischen Stabilität der Aorta etabliert werden (vgl. Abbildung 6), sodass nun mit dem eigentlichen Projekt . mit der Verabreichung/Testung der pharmakologischen Substanzen . begonnen werden kann. Das Projekt wurde von der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung und weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt.

Zudem entwickeln und etablieren wir neue molekulargenetische Methoden und sind dabei stets auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. So verwenden wir in einem unserer laufenden Forschungsprojekte die modernsten Ultra-Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien (*Next Generation Sequencing, NGS*). Diese innovativen Technologien, die eine viel schnellere und umfassendere genetische Abklärung ermöglichen, evaluieren wir für die Qualitätsanforderungen der Gendiagnostik. Die Auswertung und Interpretation der durch NGS entstandenen Datenmengen stellt dabei eine der Herausforderungen dar. In der Berichtsperiode etablierten wir ein weltweit einzigartiges Datenauswertungs- und Interpretationssystem für Ganzgenomdaten (Abbildung 7), welches in der Lage ist, diese riesigen Datenmengen innerhalb kürzester Zeit zu verarbeiten. Dieses Projekt konnte dank der grosszügigen Unterstützung der Gemeinnützigen Stiftung der ehemaligen Sparkasse Limmattal und der Wohlfahrtsstiftung des Vereins Zürcher Brockenhaus realisiert werden.



Unsere Forschungsschwerpunkte (Kandidatengensuche, Evaluierung und Etablierung von NGS für Gendiagnostik, Therapieansatz bei *COL3A1*-Haploinsuffizienz anhand von Mausmodellen) sowie unsere Forschungsprojekte sind online einsehbar (www.genetikzentrum.ch/Forschung+++Research.htm).

Die Erkenntnisse unserer Forschung wurden in der Lehre und in Vorträgen vermittelt sowie in der Gendiagnostik angewendet und in Fachzeitschriften publiziert (s. 2.2.4 Publikationen).

2.2.4 Publikationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

Von Hundelshausen Ph, Oexle K, Strom TM, Kaemmerer H, Matyas G, Meitinger Th, Weber Ch (2015) Recurrent spontaneous coronary dissections in a patient with a de novo fibrillin-1 mutation without Marfan syndrome. *Thromb Haemost* 113:668-670 [Epub 2014 Dec 18].

Matyas G, Naef P, Tollens M, Oexle K (2014) De novo mutation of the latency-associated peptide domain of TGFB3 in a patient with overgrowth and Loey's Dietz syndrome features. *Am J Med Genet A* 164A:2141-2143.

Schoenhoff FS, Mueller C, Czerny M, Matyas G, Kadner A, Schmidli J, Carrel T (2014) Outcome of aortic surgery in patients with Loey's-Dietz syndrome primarily treated as having Marfan syndrome. *Eur J Cardiothorac Surg* 46:444-449.

REVIEWS

Attenhofer Jost CH, Greutmann M, Connolly HM, Weber R, Rohrbach M, Oxenius A, Kretschmar O, Lüscher TF, Matyas G (2014) Medical treatment of aortic aneurysms in Marfan syndrome and other heritable conditions. *Curr Cardiol Rev* 10:161-171.

EDITED ARTICLES WITHOUT PEER REVIEW

Henggeler C, Matyas G (2014) Seltene Krankheiten . Eine Herausforderung fürs Gesundheitswesen. Sonderveröffentlichung der Xmedia Solutions AG «Gesundheitsversorgung in der Schweiz», Oktober 2014, Seite 6.

Matyas G (2014) Humangenetik - Gentests zu medizinischen Zwecken. *Reflexe* 35(157): 8-11.

Matyas G (2014) Dringender Handlungsbedarf für seltene Krankheiten. Themenzeitung von Mediaplanet, Februar 2014.

BOOK CHAPTERS

Steinmann B, Rohrbach M, Matyas G (2014) Hereditäre Bindegewebskrankheiten. In: Hoffman GF, Lentze MJ, Spranger J, Zepp F (Hrsg.): Pädiatrie . Grundlagen und Praxis. Springer, 4. Auflage, pp. 1912-1925.

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

Matyas G*, Naef P, Tollens Martin, Oexle K (2014) De novo *TGFB3* mutation in a patient with overgrowth and Loey's-Dietz syndrome features. 9th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders, Paris, France, September 25-27, 2014; *oral presentation.

Meienberg J, Zerjavic K, Okoniewski M, Patrignani A, Ludin K, Bruggmann R, Xu Z, Steinmann B, Carrel T, Röthlisberger B, Schlapbach R, Matyas G (2014) Evaluation of whole exome enrichment platforms for genetic testing of aortic diseases. 9th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders, Paris, France, September 25-27, 2014.



- Bombardieri E, Rohrbach M, Greutmann M, Weber R, Matyas G, Fasnacht Boillat M, Linka A, De Pasquale G, Seifert B, Attenhofer Jost CH (2014) Marfan syndrome and related connective tissue disorders in the current era in Switzerland: A retrospective analysis of 117 patients. Gemeinsame Jahrestagung der Schweizerischen Gesellschaft für Kardiologie (SGK) und der Schweizerischen Gesellschaft für Herz- und thorakale Gefässchirurgie (SGHC), Interlaken, June 11-13, 2014.
- Matyas G, Naef P, Oexle K (2014) De Novo Mutation of the Latency-Associated Peptide Domain of TGFB3 in a Patient with Clinical Features of Loeys-Dietz Syndrome. ESHG 2014, *Eur J Hum Genet* 22, Suppl. 1:110.
- Zerjavic K, Meienberg J, Okoniewski M, Patrignani A, Ludin K, Gysi S, Steinmann B, Carrel T, Röthlisberger B, Schlapbach R, Matyas G (2014) Evaluation of three sequence capture platforms for whole exome sequencing. ESHG 2014, *Eur J Hum Genet* 22, Suppl. 1:282.
- Meienberg J, Zerjavic K, Okoniewski M, Patrignani A, Ludin K, Bruggmann R, Xu Z, Röthlisberger B, Schlapbach R, Matyas G (2014) Comparison of three recent sequence capture platforms for whole exome sequencing. Human Genome Meeting 2014, Geneva, April 27-30, 2014.
- Meienberg J, Okoniewski M, Patrignani A, Szabelska A, Tsai Y-C, Carrel T, Steinmann B, Turner SW, Korlach J, Röthlisberger B, Schlapbach R, Matyas G (2014) True Haploinsufficiency in Rare Aortic Diseases: Identification and Characterization of large Deletions using Next Generation Sequencing. RE(ACT) 2nd International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases, Basel, March 5-8, 2014.
- Zerjavic K, Meienberg J, Matyas G (2014) Comparison of SureSelect, NimbleGen and Nextera Capture Platforms for Whole Exome Sequencing. RE(ACT) 2nd International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases, Basel, March 5-8, 2014.

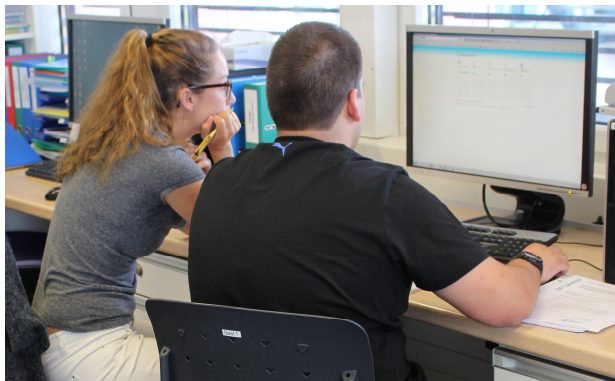
INVITED ORAL PRESENTATIONS

- Matyas G (2014) Genetische Untersuchungen und Risikoprüfung anhand von Fallbeispielen. ASA/SVV Fortbildungsreihe «Genetik 2014», Modul 3: Umsetzung für Versicherungsmediziner, Underwriter und Versicherungsfachleute aus der Risiko- und Leistungsprüfung. Olten, 20. November, 2014.
- Matyas G (2014) Rare Genomics at the Genetic Center of the Foundation for People with Rare Diseases. Interdisziplinäres Kolloquium Regenerative Medizin I, Universitätsspital, Zürich, October 28, 2014.
- Matyas G (2014) Aortenkrankheiten und Orphan Diseases. ASA/SVV Fortbildungsreihe «Genetik 2014», Modul 2: Lesen und Interpretation von genetischen Informationen. Olten, 28. August, 2014.
- Matyas G (2014) Erfassung, Beschreibung und Bedeutung von Sequenzvarianten sowie Umgang mit Datenbanken. ASA/SVV Fortbildungsreihe «Genetik 2014», Modul 2: Lesen und Interpretation von genetischen Informationen. Olten, 28. August, 2014.
- Matyas G (2014) Life Science Zurich Young Scientist Network (LSZYSN). Company Visit: Bio-Technopark. Schlieren, August 21, 2014.
- Matyas G (2014) Grundlagen und Terminologie von genetischen Untersuchungen. ASA/SVV Fortbildungsreihe «Genetik 2014», Modul 1: Basiswissen zur Genetik. Olten, 22. Mai, 2014.
- Matyas G (2014) Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS IV). Fortbildung Gefässmedizin, Universitätsspital, Zürich, 13. Mai, 2014.
- Matyas G (2014) Genetische Aortenkrankheiten. Angiologische Kolloquien, Universitätsspital, Basel, 29. April, 2014.
- Matyas G (2014) Genetische Abklärung zu medizinischen Zwecken. SIM Jahrestagung 2014. Olten, 13. März, 2014.
- Meienberg J (2014) Personalized Medicine and Orphan Diseases. Winter School on Personalized Medicine. Zurich, Januar 22, 2014.



2.2.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

Wir sind auf dem Gebiet der medizinischen Molekulargenetik in der universitären Lehre und in der labormedizinischen FAMH-Weiterbildung tätig, wobei wir Fach- und Methodenwissen sowohl theoretisch als auch praktisch vermitteln. Darüber hinaus vergeben und betreuen wir attraktive Master- und Doktorarbeiten, die in unsere Forschung integriert sind. In der Berichtsperiode wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der Stiftung Suyana, Schüller-Stiftung, Gottfried & Ursula Schäppi-Jecklin Stiftung und der Spendenstiftung Bank Vontobel unterstützt.



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

Meienberg J. (ongoing) Molecular basis of aortic diseases (PhD thesis, UZH).

Münger J. (ongoing) Pharmacological therapy for Ehlers-Danlos syndrome type IV (VetMD thesis, UZH)

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

Nguyen T. (finished 2015) Assessment of the role of novel candidate genes in patients with aortic dilatation/dissection (Master thesis in human medicine, UZH).

Fischler M. (finished 2014) Assessment of the role of the *DCN* gene in patients with suspected Marfan syndrome and related aortic disorders (Master thesis in human medicine, UZH).

Aus- und Weiterbildung

Neben den Masterstudenten und Doktoranden (s. oben) bietet das Genetikzentrum der Stiftung Aus- und Weiterbildungsplätze auch für Praktikanten an:

- Eine Praktikantin hat im Juli 2014 ihr einjähriges Praktikum als Vorbereitung für ihr Biotechnologie-Studium an der ZHAW Wädenswil erfolgreich abgeschlossen.
- Zwei weitere Praktikanten haben im Oktober bzw. November 2014 ihr mehrmonatiges (~6) Praktikum als Vorbereitung bzw. Ergänzung für ihr Biotechnologie-Studium begonnen.
- Ein weiterer Praktikant (MSc) hat ein mehrmonatiges (~6) Praktikum im Bereich Forschung bzw. Gendiagnostik absolviert.
- Eine FAMH-Kandidatin hat einen Teil Ihrer Weiterbildung bei uns absolviert.
- Zwei Postdocs (PhD) haben ein ein- bzw. zweijähriges Praktikum/Internship abgeschlossen.
- Eine Maturandin hat ihre Maturaarbeit bei uns durchgeführt und erfolgreich (Note 5,5) abgeschlossen.
- Drei weitere Studenten/Schüler haben sich mit einem Wochen-/Tagespraktikum weitergebildet.

Studenten der UZH haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 (Mitdozierender PD Dr. Gabor Matyas) ein Tagesprogramm (Blockkurs) bei uns absolviert (14. November 2014). Zudem war eine unserer Doktorandinnen (Janine Meienberg) an der Organisation einer sechstägigen interdisziplinären Winter School (*Graduate Campus* der UZH) für Doktorierende zum Thema «*Personalized Medicine*» beteiligt (20.-22. und 27.-29. Januar 2014). Darüber hinaus wurde das Genetikzentrum unserer Stiftung von folgenden Personen bzw. Institutionen besucht bzw. eingeladen, um sich über unsere Tätigkeiten bei genetischen Abklärungen zu informieren:

- Leitung Vertrauensärztlicher Dienst der KPT (26. August 2014),
- Vertrauensärzte der Helsana (26. März 2014).

Im Rahmen der ASA/SVV Fortbildungsreihe «Genetik 2014» hatte PD Dr. Matyas zudem die Möglichkeit, die Grundlagen von genetischen Untersuchungen für medizinische Zwecke den Vertrauensärzten von diversen Krankenkassen zu vermitteln (siehe «Invited Oral Presentations» auf Seite 11).



3 Finanzen 2014

3.1 Gönner und Spender



Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen haben 2014 die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten auf grosszügige Weise unterstützt:

- Ammann Schweiz AG
- Armin & Jeannine Kurz Stiftung
- Ärztekasse Genossenschaft
- Basler Leben AG
- Biedermann, Verena
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- Dr. med. Arthur und Estella Hirzel-Callegari Stiftung
- Ebnet Stiftung
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Elsau
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Thierstein
- Familie Achermann
- Familie Mundwiler
- Flückiger, Herr und Frau
- Fondation Alfred et Eugénie Baur
- Fondation Andréa Ferrari
- Fondation Gaydoul
- Fondation Henri, Louise et Simone Bruchez
- Frauenverein Zumikon
- Gamweger, Madeleine & Ruedi
- Gemeinde Erlenbach ZH
- Gemeinde Küsnacht ZH
- Gemeinnützige Stiftung der ehemaligen Sparkasse Limmattal
- Gemeinnütziger Frauenverein Rapperswil-Jona
- Gottfried und Ursula Schächli-Jecklin Stiftung
- HACO AG
- Hand in Hand Anstalt
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- Hermann Maeder Stiftung in Liquidation
- HOYER-re GmbH
- IMGS
- Inner Wheel Club Zürcher Oberland
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Jetty, Aron und Simon Blum-Stiftung
- Katholische Kirche Willisau
- Katholisches Pfarramt Schwyz
- Kirchgemeinde Bleienbach
- Kiwanis Club Limmattal-Zürich
- Kiwanis Club Luzern-Rigi
- Kiwanis Club Weiningen
- Löwenspur Stiftung
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Medica MEDIZINISCHE LABORATORIEN Dr. F. KAEPELI AG
- Migrosbank AG
- nolax AG
- Palatin-Stiftung
- Ruch, Christian
- Rüegg-Bollinger Stiftung
- Samariterverein Niederhasli
- Sarah Dürmüller - Hans Neufeld Stiftung
- Schaeppi Grundstücke
- Schmid Unternehmerstiftung
- Schüller-Stiftung
- Spendenstiftung Bank Vontobel
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung FERNE HORIZONTE
- Stiftung NAK-Humanitas
- Stiftung Quartetto
- Stiftung Suyana
- Stucky, Peter und Christiane
- Sturm Science Systems
- Styner-Stiftung
- Swisscanto Asset Management AG
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- UNISCIENTIA STIFTUNG
- Wietlisbach Foundation
- Wohlfahrtsstiftung des Vereins Zürcher Brockenhaus
- Zehnder Group International AG

Weitere Personen und Organisationen haben unsere Stiftung mit einer anonymen Spende bzw. mit ihrem Engagement unterstützt.

Unsere Stiftung möchte auch auf diesem Weg allen Gönnern und Spendern ganz herzlich danken!



3.2 Jahresrechnung der Stiftung

3.2.1 Bilanz

Aktiven

	2014	2013
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	411'504.22	117'017.78
Forderungen aus Leistungen	217'809.95	268'853.75
Delkredere	-84'000.00	-41'000.00
Andere Forderungen	59.00	34.50
Vorräte Labormaterial	67'000.00	68'000.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	13'395.30	43'258.40
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>625'768.47</i>	<i>456'164.43</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'808.00	17'790.20
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	6'500.00	8'000.00
Informatik	17'500.00	17'500.00
Laborgeräte	373'500.00	244'000.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>416'308.00</i>	<i>288'290.20</i>
Total Aktiven	1'042'076.47	744'454.63

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	67'612.10	30'460.90
Andere ausstehende Zahlungen	9'710.15	10'157.80
Passive Rechnungsabgrenzungen	5'780.00	3'535.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>83'102.25</i>	<i>44'153.70</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	60'937.80	114'151.50
Darlehen (davon CHF 350'000.00 mit Rangrücktritt)	386'702.00	386'160.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>447'639.80</i>	<i>500'311.50</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>530'742.05</i>	<i>544'465.20</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	468'428.20	271'600.00
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>468'428.20</i>	<i>271'600.00</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn	-7'093.78	-121'610.57
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>42'906.22</i>	<i>-71'610.57</i>
Total Passiven	1'042'076.47	744'454.63

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, in Schlieren

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2014 – 31.12.2014

	2014 in CHF	2013 in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	771'425.75	1'008'972.85
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-293'531.05	-403'802.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-4'599.35	-2'782.90
Bildung/Veränderung Delkredere	-43'000.00	-22'000.00
<i>Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen</i>	<i>430'295.35</i>	<i>580'387.95</i>
Hilfs- und Betriebsmaterial	-1'372.10	-2'787.09
Laboraufwand	-76'341.29	-145'999.04
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-241'280.66	-183'706.30
<i>Bruttoergebnis</i>	<i>111'301.30</i>	<i>247'895.52</i>
Referentenhonorare	7'600.00	1'000.00
Übrige Erlöse	800.00
<i>Total übriger Betriebsertrag</i>	<i>7'600.00</i>	<i>1'800.00</i>
Personalaufwand	-763'201.65	-718'812.75
Raumaufwand	-86'765.75	-87'081.50
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-24'222.51	-4'162.81
Versicherungsprämien und Abgaben	-7'871.00	-8'094.70
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-57'429.45	-41'524.35
Informatikaufwand	-19'585.30	-19'725.75
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-14'957.85	-19'902.40
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-58'430.39	-1'275.20
Abschreibungen	-102'123.40	-61'736.75
<i>Total Betriebsaufwand</i>	<i>-1'134'587.30</i>	<i>-962'316.21</i>
Finanzertrag	91.00	64.40
Finanzaufwand	-2'824.57	-2'341.85
<i>Finanzerfolg</i>	<i>-2'733.57</i>	<i>-2'277.45</i>
<i>Ergebnis aus Betriebstätigkeit</i>	<i>-1'018'419.57</i>	<i>-714'898.14</i>
Freie, allgemeine Spenden	632'758.66	273'679.40
Zweckgebundene Spenden	786'385.60	673'600.80
Fundraisingaufwand	-89'379.70	-98'336.20
<i>Nettoertrag aus Mittelbeschaffung</i>	<i>1'329'764.56</i>	<i>848'944.00</i>
<i>Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen</i>	<i>311'344.99</i>	<i>134'045.86</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Rückstellung für Fondsabschreibungen (Fonds für Laborgeräte) ¹	-230'000.00	-266'100.80
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte ²	-347'725.60	-110'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ³	-55'000.00	-45'000.00
Einlagen in Fonds für nicht-gedeckte Patientenleistungen ⁴	-153'660.00	-252'500.00
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen ⁵	33'171.80	72'800.80
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte	347'725.60	190'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit	55'000.00	45'000.00
Entnahmen aus Fonds für nicht-gedeckte Patientenleistungen	153'660.00	252'500.00

¹ Donationen der Gemeinnützigen Stiftung der ehemaligen Sparkasse Limmattal, Wohlfahrtsstiftung des Vereins Zürcher Brockenhaus, MBF Foundation, Hermann Mäder-Stiftung in Liquid., Stiftung NAK-Humanitas und weiterer Organisationen

² Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Ebnet-Stiftung, Dr. med. Arthur und Estella Hirzel-Callegari Stiftung, Fondation Henri, Louise et Simone Bruchez, Spendenstiftung Bank Vontobel und weiterer Organisationen

³ Donationen der Stiftung Suyana, Schüller-Stiftung, Gottfried und Ursula Schäppi-Jecklin Stiftung, Spendenstiftung Bank Vontobel und weiterer Organisationen

⁴ Donationen der Ebnet Stiftung, Fondation Andréa Ferrari, Fondation Gaydoul und weiterer Organisationen

⁵ Diese Position beinhaltet nur Fondsabschreibungen und nicht die effektive Entnahme aus Fonds für Laborgeräte

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.3 Revisionsbericht



WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Bericht der Revisionsstelle an die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten mit Sitz in Schlieren

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten** für das am **31. Dezember 2014** 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 ist, 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 das interne Kontrollsystem sowie Befragungen und weitere Prüfungshandlungen zur Aufdeckung deliktischer Handlungen oder anderer Gesetzesverstösse nicht Bestandteil der Revision.

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

Gümligen, 13. Mai 2015 hef/haf

WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Heinz Fuchs
Leitender Revisor
Dipl. Wirtschaftsprüfer



4 Seltene Krankheiten – Eine Herausforderung für die Schweiz

Nationales Konzept seltene Krankheiten . Endlich war es am 15.10.2014 so weit und auch die Schweiz konnte eine nationale Strategie für seltene Krankheiten verabschieden. Dadurch schliesst sich die Schweiz den Ländern Europas an, die bereits eine solche Strategie haben. Dies ist ein wichtiger Schritt für alle Betroffenen und ihre Familien, die zusätzlich zur Belastung durch ihre Krankheit auch mit Rechtsunsicherheit, spärlichen Informationen, administrativen Hürden, psychosozialer Isolation und Diskriminierung sowie mit ungenügender Betreuung und fehlendem Kinderhospiz zu kämpfen haben. Vom Nationalen Konzept Seltene Krankheiten erhoffen sich sowohl die Betroffenen als auch die Akteure im Gesundheitswesen nicht nur eine bessere Vergütung der Diagnosestellung und, wo möglich, der Therapie, sondern auch ein gut funktionierendes und strukturiertes Netz von Kompetenzzentren innerhalb der Schweiz, der EU und international. Im heutigen Alltag ist man aber gerade von einer Lösung dieser beiden Probleme (Vergütung und Zusammenarbeit) noch weit entfernt.

Handlungsfeld Vergütung . Seltene Krankheiten erfordern in der Regel eine aufwendige diagnostische Abklärung. Aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie klinisch oft verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger, bis sie, wenn überhaupt, diagnostiziert werden. Die lange diagnostische Ungewissheit stellt eine grosse psychische Belastung für die Betroffenen und ihre Familien dar. Die richtige Diagnose ist die Grundlage einer erfolgreichen Therapie und Prävention. Falsche oder fehlende Diagnosen können zu Fehlbehandlungen mit schwerwiegenden Auswirkungen oder zur Geburt weiterer schwer betroffener Kinder führen. Über die persönliche Betroffenheit hinaus entstehen dadurch auch erhebliche volkswirtschaftliche Kosten. Dagegen macht der Anteil aller labor-diagnostischen Analysen gerade einmal rund 3 Prozent der jährlichen Gesamtkosten des Gesundheitswesens aus. Da etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose dem Gentest (nicht zu verwechseln mit Internet-Gentests) eine besondere Bedeutung zu. Wenn das klinische Bild nicht oder zu wenig ausgeprägt ist, können nur Gentests eine diagnostische Sicherheit bieten. Mit der inakzeptablen Begründung der Unwirtschaftlichkeit und Bedeutungslosigkeit für die Therapie werden jedoch oft, vermutlich sogar systematisch, Gentests von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet, trotz der «Orphan-Disease-Regelung» in der Leistungsverordnung des EDI. Da zwischen den Krankenkassen massive Unterschiede bei der Vergütung existieren (selbst bei Pflichtleistungen), ist der Patient somit der Willkür seiner Krankenkasse ausgesetzt. Patienten mit seltenen Krankheiten haben nicht nur für die richtige Diagnose zu kämpfen, sondern auch für den Zugang zu wirksamen Therapien und Hilfsmitteln sowie deren Kostenübernahme. Die heute geltenden Kriterien des Krankenversicherungsgesetzes (Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit) verhindern jedoch die Kostenübernahme von wirksamen, aber teuren Medikamenten sowie von nicht-medikamentösen Therapieformen. Problematisch ist auch der Wechsel von der Invalidenversicherung zur Krankenkasse nach dem 20. Lebensjahr. So kommen zur Krankheit oft auch noch finanzielle Sorgen dazu.

Handlungsfeld Zusammenarbeit . Gerade auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten existieren bereits heute Labors und Kompetenzzentren in der Schweiz, welche sich auf einige seltene Krankheiten oder Gruppen von Krankheiten fokussiert haben und somit einen wichtigen Beitrag zur raschen Diagnosestellung und richtigen Behandlung der Patienten leisten. Nicht alle dieser Kompetenzzentren sind aber an einer Universität oder einem Spital angeschlossen und werden somit, trotz ihres einmaligen Fachwissens auf ihrem jeweiligen Fachgebiet, nicht entsprechend wahrgenommen. Dies kann dazu führen, dass Patienten mit einer seltenen Krankheit den Weg zu diesen Spezialisten nicht finden und somit länger als nötig auf die richtige Abklärung warten müssen. Dies ist mitunter ein Grund dafür, warum bei seltenen Krankheiten die Dauer der Diagnosestellung durchschnittlich etwa sieben Jahre dauert. Ein Lösungsansatz hierzu, wie auch im Nationalen Konzept Seltene Krankheiten vorgesehen, wäre eine Koordination und Integration der bisher bestehenden Kompetenzen, sodass ein breites Netzwerk entsteht, in welchem die behandelnden Ärzte und Fachleute sich informieren und ihre Patienten optimal an Spezialisten und Kompetenzzentren überweisen können.



5 Kontakt und weitere Informationen

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Wagistrasse 25
 CH-8952 Schlieren-Zürich
 Tel. 043 433 86 90
 Fax 043 433 86 85
 info@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 70

Ehrenamtliche Stiftungsräte	Dr. iur. Roman Baumann (seit 09/2011, Präsident seit 10/2013), Prof. Dr. med. Thierry Carrel (Vize-Präsident, seit 10/2011), Peter Allemann (seit 09/2011), Caroline Henggeler (seit 09/2011), Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013), PD Dr. sc. nat. Gabor Matyas (seit 09/2011) Stiftungsratssitzungen 2014: 21. Januar, 19. Mai und 15. September		
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte	Prof. Dr. med. M. Baumgartner (seit 09/2011), Ch. Bretscher (seit 07/2012), Prof. Dr. phil. nat. S. Gallati (seit 09/2011), Prof. emer. Dr. med. H. Müller (seit 09/2011), Dr. med. R. Spiegel (seit 10/2013) und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann (seit 09/2011)		
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch	Stiftung	Geschäftsstelle und Organisation Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch		
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch	Stiftung	Stiftungszweck Unsere Aktivitäten Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch www.genetikzentrum.ch	Forschung .	Unsere Aktivitäten Pressespiegel Research Publications
Gönner & Spender	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 Kooperation und www.genetikzentrum.ch	Mitgliedschaft & Forschung . Research Collaborators
Steuerbefreit	Ja. 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		

