



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



Jahresbericht 2016

Geschäftsjahr Januar – Dezember 2016

SR-Präsident: Dr. Roman Baumann Lorant

SR-Vizepräsident: Prof. Dr. Thierry Carrel

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



1 Vorwort	3
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2016	4
2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung	4
2.1.1 Genetische Beratungen	5
2.1.2 Gendiagnostik	7
2.1.3 Forschung	8
2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen	10
2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	10
2.2 Information und Aufklärung	13
2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien	13
2.2.2 Fünfjähriges Jubiläum unserer Stiftung	13
2.2.3 Unser Schreiben an Privatpersonen	14
3 Finanzen 2016	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: Hoffnung durch Forschung	19
5 Kontakt und weitere Informationen	20

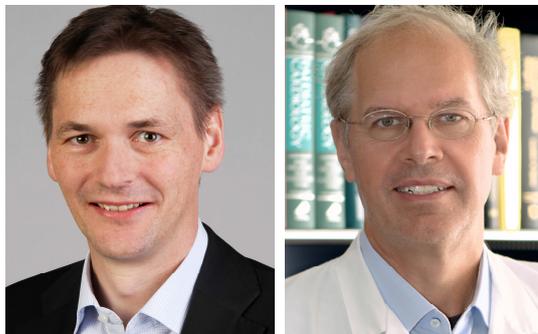


1 Vorwort

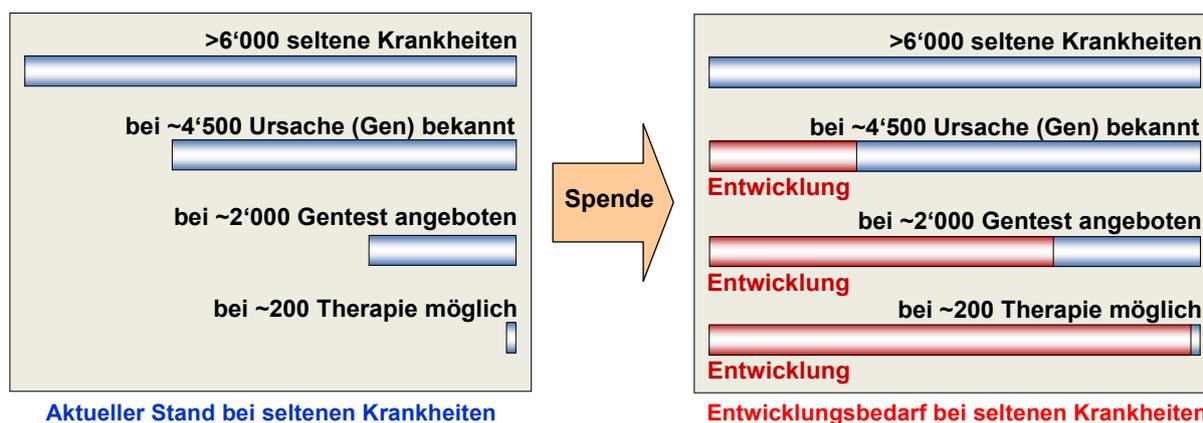
Liebe Leserin, lieber Leser

Bereits ist wieder ein Jahr vergangen und es freut uns sehr, dass wir Ihnen den Jahresbericht 2016 der *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* präsentieren und einige Einblicke über das letzte Jahr und die Tätigkeiten unserer Stiftung geben dürfen.

Dank der Unterstützung von unseren Spenderinnen und Spendern haben wir auch 2016 unsere Tätigkeiten wirkungsvoll weiterführen können. Trotzdem gibt es auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten aber noch viel zu tun. Warum das so ist, möchten wir Ihnen hier kurz aufzeigen und erklären, wo und warum immer noch so viel Entwicklungs- und Handlungsbedarf besteht:



Dr. Roman Baumann Lorant Prof. Dr. Thierry Carrel



Von den weltweit mehr als 6'000 verschiedenen seltenen Krankheiten kennt man bei etwa 4'500 die genetische Ursache. Bis vor kurzem konnte aber nur für etwa 2'000 dieser genetisch bedingten seltenen Krankheiten eine genetische Abklärung (Gentest) angeboten werden und nur gerade bei etwa 200 dieser seltenen Krankheiten ist überhaupt eine Therapie möglich.

Sowohl für die Diagnosestellung als auch für Behandlung und Prävention braucht es entsprechende Erkenntnisse, die bei seltenen Krankheiten heute oft noch fehlen und deshalb erforscht werden müssen. Solange keine staatlichen Mittel für kaum erforschte seltene Krankheiten bereitgestellt werden, sind spezialisierte Institutionen wie unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf privates Engagement angewiesen. Ohne Spenden kann unsere Stiftung ihre Mission nicht erfüllen.

Unsere Stiftung setzt sich bei seltenen Krankheiten ein, bei denen ein Handlungsbedarf besteht bzw. in der Schweiz noch keine genetische Abklärung existiert. Dadurch schliesst unsere Stiftung eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen und unterscheidet sich von staatlichen respektive privaten Einrichtungen. Vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland.

Für Ihre geschätzte Unterstützung und Ihr Vertrauen auch in diesem Jahr bedanken wir uns herzlich.

Dr. iur. Roman Baumann Lorant
SR-Präsident

Prof. Dr. med. Thierry Carrel
SR-Vizepräsident



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2016

2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung

Unsere Stiftung ist die Trägerin des schweizweit einzigen *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (Abbildung 1). Das Genetikzentrum ist auf molekulare Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Aortenkrankheiten, spezialisiert (Abbildung 2). 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 Präzisionsmedizin.



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

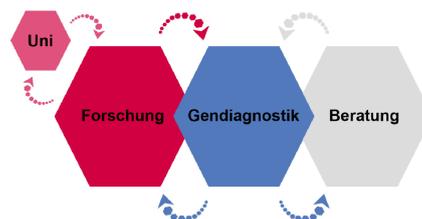


Abbildung 1. Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik*.

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 grosstem 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.



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).

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



2.1.1 Genetische Beratungen

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

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

Gerade Menschen mit seltenen Krankheiten erleben häufig, dass den Spezialisten bei Konsultationen im üblichen medizinischen Betrieb die Zeit fehlt, um alle offenen Fragen und Aspekte zu besprechen. Die Spezialisten unserer Stiftung können sich dank der Finanzierung durch Spendengelder ausreichend Zeit nehmen, die Betroffenen/Ratsuchenden in persönlichen Beratungen und Besprechungen eingehend, geduldig und zufriedenstellend zu beraten (ca. 2 Stunden pro Gespräch). Dank Spenden ist



es uns zudem möglich, uns schon zuvor in diese meist sehr komplexen Fälle umfassend einzuarbeiten, wie es für eine angemessene Beurteilung und Abklärung nötig ist.

So war es uns 2016 dank grosszügigen Spenderinnen und Spendern möglich, rund 60 fachkundige Beratungen und Besprechungen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen. **Herzlichen Dank, dass Sie uns helfen, unsere Beratungstätigkeiten auch in diesem Jahr erbringen zu können.**

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

«Ich möchte Ihnen [Frau Henggeler] und Herrn Dr. Matyas ganz herzlich danken für das Gespräch am letzten Freitag. Ich habe grosse Hoffnungen, dass der Gentest mir endlich beantworten kann, weshalb ich mich so häufig wie eine 90 jährige Frau fühle und nicht wie 33.»

S. F., Patientin

«Ich möchte mich bei Ihnen [Frau Henggeler] und Herr PD Dr. Matyas für die kompetente Beratung, ihren Einsatz und die super Betreuung herzlich bedanken. Ich fühle mich sehr gut aufgehoben.»

K. U., Patient

«Im Nachhinein dachte ich mir, ich hätte das Gespräch mit meinem iPhone aufnehmen sollen, es waren so viele wertvolle Informationen.»

E. A., Schwester einer Patientin

«Meine Eltern und ich möchten uns an dieser Stelle nochmals für den herzlichen Empfang, die vielen wertvollen Informationen und die Zeit, die sie sich für uns genommen haben, bedanken!»

W. M., Patientin



«Guten Tag Herr Dr Matyas und Frau Henggeler

Für unser heutiges gutes Gespräch möchte ich mich nochmals ganz herzlich bedanken. Die Unterhaltung war für mich sehr wichtig und aufschlussreich. Sie haben mir alle Informationen auf bestens verständliche Weise zukommen lassen; nicht nur Ihre fachliche Kompetenz, sondern auch die menschlich so achtsame und verbindliche Haltung sind in einem solchen Moment äusserst hilfreich. Ich habe diese angenehme Kommunikation auch jeweils im Mail- oder telefonischen Kontakt mit Ihnen erfahren. Ich schätze Ihr Engagement für die Wissenschaft ebenso wie für meine persönlichen Anliegen als Patientin sehr (Mails werden sogar abends oder wenn nötig an einem Sonntag beantwortet!). Mit einem nochmaligen Dank und sehr herzlichen Grüssen»

O. E., Patientin

«Sehr geehrte Frau Henggeler

Ich danke Ihnen von Herzen für Ihre grossartige Unterstützung und freue mich sehr über Ihre Nachricht und Hilfestellung!

Ich wünsche Ihnen, der Stiftung und Herrn Dr. Matyas alles Gute für die Zukunft und verbleibe,

Mit Freundlichen Grüssen»

S. A., Ratsuchende

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

B. J., Mutter eines Patienten

«Ich möchte mich bei Ihnen und Herrn Dr. Matyas nochmals 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!»

W. E., Bruder einer Patientin

«Vielen, vielen Dank Dr. Matyas für Ihre geschätzte Antwort. Noch mehr, weil Sie sich an einem Sonntag Zeit zum Antworten genommen haben. Ich hoffe, ich werde mich irgendwann/irgendwie bei Ihnen persönlich bedanken können. Liebe Grüsse»

P. G., Ratsuchender

«Liebe Frau Henggeler, Lieber Herr Matyas Das ist ja fantastisch! Einfach genial, was ihr da leistet! Nun bin ich gespannt, was beim Gespräch herauskommt. Ich werde mich etwas später sicher nochmals bei Ihnen melden.

Ich wünsche Ihnen eine erfolgreiche Woche.»

G. S., Mutter eines betroffenen Kindes

«Was die Spende betrifft, so hätte ich gerne einen grösseren Betrag überwiesen, da ich Ihre Arbeit sehr schätze und als äusserst wertvoll empfinde. Leider aber muss ich angesichts meiner unsicheren beruflichen Zukunft etwas bescheidener sein.»

H. P., Ratsuchender



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[#], Abbildung 3).

Seltene Krankheiten erfordern oft eine aufwendige diagnostische Abklärung. Denn aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie oft klinisch verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger, bis sie diagnostiziert werden. Zudem reicht das bestehende Wissen oftmals nicht aus, um die richtige Diagnose zu stellen (s. Abbildung 3, 1. Teil – Pflichtleistung). Sie ist aber die Grundlage für Therapie, Prognose und Prävention. Hier setzt unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* an, die die benötigte aufwendige genetische Abklärung im eigenen Genetikzentrum ermöglicht (s. Abbildung 3, 2. Teil – Erweiterte Abklärung). Die Patienten und Ratsuchenden erhalten dadurch den Grund und einen Namen für ihre Krankheit. Nun kann der Weg zum richtigen Krankheitsmanagement sowie zur Abklärung und Beratung von Familienmitgliedern eingeschlagen werden.

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 (AL) der Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV) aufgeführt sind. Zudem muss für jede genetische Untersuchung im Voraus ein Kostengutsprache gesuch gestellt werden, was mit einem erheblichen (unvergüteten) administrativen Aufwand unsererseits verbunden ist und bei einigen Krankenkassen sogar des Einschlagens des Rechtsweges bedarf. Unsere Stiftung ist daher für die gendiagnostischen Tätigkeiten stets auf Spenden angewiesen. Nur dank der Blumenau-Léonie Hartmann-, der Ebnet-, der Gebauer Stiftung und weiteren SpenderInnen konnten wir 2016 die nicht vergüteten genetischen Abklärungen vornehmen. **Herzlichen Dank!**

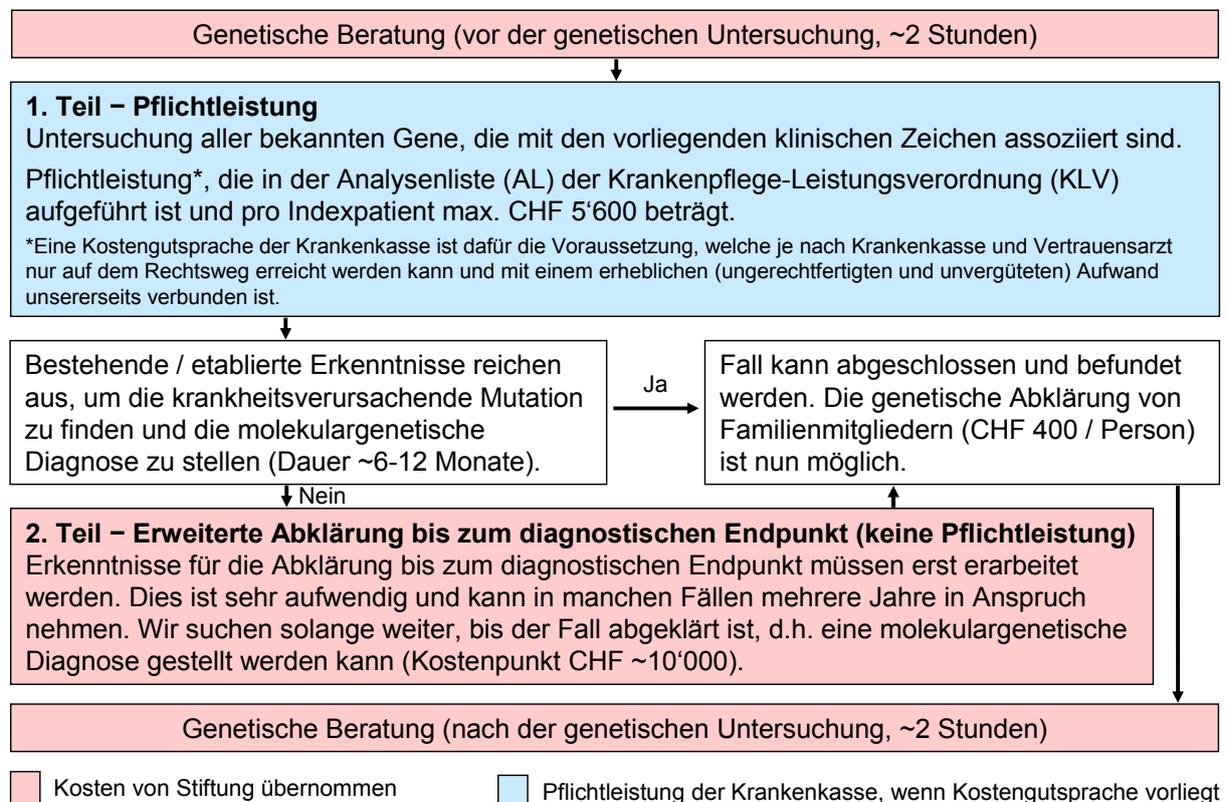


Abbildung 3. Zweiteiliger/-stufiger Ablauf einer genetischen Untersuchung am Genetikzentrum unserer Stiftung.

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

2.1.3 Forschung

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

Projekt – Therapieansatz

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, anhand von Mausmodellen für echte Haploinsuffizienz beim Ehlers-Danlos Syndrom vaskulärer Typ (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 Mausmodell auf den Menschen, d.h. auf Patienten mit EDS IV und hoffentlich auch auf Patienten mit anderen Aortenkrankheiten übertragbar sein. Wir hoffen somit, einen Wirkstoff zu identifizieren, der zur wirksamen Therapie bei möglichst vielen Betroffenen eingesetzt werden kann.

Unsere Meilensteine im 2016 für das Therapieansatz-Projekt:

- Zusätzlich zur ersten Kandidatensubstanz Doxyzyklin (*Drug 0*), für welche wir bereits 2015 einen positiven Effekt auf die Stabilität der Aorta zeigen konnten, untersuchten wir 2016 drei weitere Substanzen (*Drugs 1-3*), von denen zwei eine vielversprechende Wirkung auf die Stabilität der Aorta zeigen (Abbildungen 4 und 5).
- Die von uns etablierte Methode zur Messung der mechanischen Stabilität der Mauseaorta wurde weiter optimiert, um eine bestmögliche Reproduzierbarkeit der gemessenen Kräfte, welche Aortenrupturen verursachen, zu gewährleisten.
- Weiterhin etablierten wir eine neuartige Methode, um die Reissfestigkeit der Haut, ein Organ, welches bei EDS IV ebenfalls betroffen ist, zu messen.
- Den positiven Effekt von Doxyzyklin (*Drug 0*) auf die Reissfestigkeit der Aorta konnten wir in der Haut nicht nachweisen, was darauf hindeutet, dass die positive Wirkung dieser Substanz gewebe-spezifisch sein könnte bzw. zeitlich eines anderen Behandlungsablaufs bedarf.

2016 wurde das Projekt von der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, der Alfred und Anneliese Sutter-Stöttner Stiftung sowie weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**

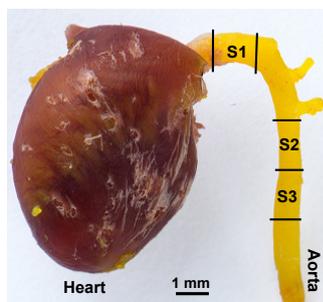


Abbildung 4. Position der drei gemessenen Aortenringe (S1-S3) und ihr Abstand zum Maus-herz.

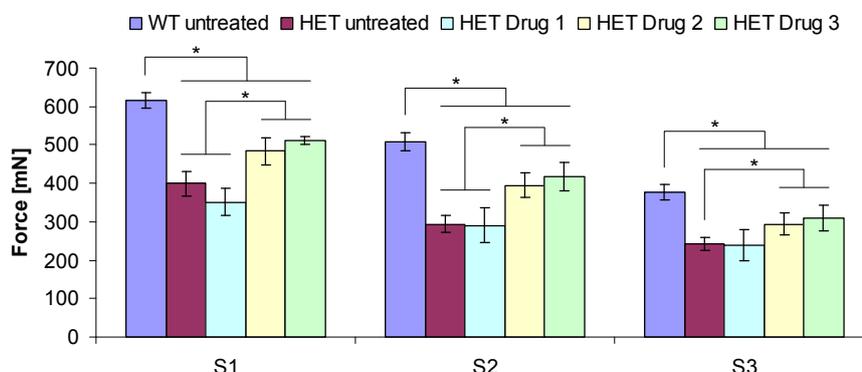


Abbildung 5. Messung der Reissfestigkeit in drei verschiedenen Mauseaortenringen (S1-S3, s. Abb. 4) in unbehandelten gesunden Mäusen (*WT untreated*), in unbehandelten betroffenen Mäusen (*HET untreated*) sowie in betroffenen Mäusen, die jeweils mit unterschiedlichen Kandidatensubstanzen (*HET Drug 1-3*) während vier Wochen behandelt wurden. Fehlerbalken geben 95 % Konfidenzintervalle an und signifikante Unterschiede ($P = 0,05$) sind mit Sternchen (*) markiert.



Projekt – Molekulare Grundlagen von seltenen (Aorten-)Krankheiten

Stets entwickeln und etablieren wir neue molekulargenetische Methoden und sind auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. So verwenden wir in einem unserer laufenden Forschungsprojekte die modernsten Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien (*Next Generation Sequencing, NGS*). Diese innovativen Technologien, die eine viel schnellere und umfassendere genetische Abklärung ermöglichen, evaluieren und etablieren wir für die Qualitätsanforderungen der Gendiagnostik.

Bei genetisch bedingten sog. monogenen (Aorten-)Krankheiten, deren Ursache auf den Defekt (Mutation) je eines einzigen Gens zurückgeführt werden kann, besteht eine der diagnostischen Herausforderungen darin, dass Mutationen in unterschiedlichen Genen zu einem ähnlichen klinischen Krankheitsbild führen und sehr grosse Gene betroffen sein können. Diese Herausforderung kann dank der Ganzgenomsequenzierung (*Whole Genome Sequencing, WGS*) besser denn je gemeistert werden. Mit der Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologie, die bei WGS zum Einsatz kommt, ist man nämlich in der Lage, alle ~25'000 bekannten menschlichen Gene bzw. das ganze Genom (~3 Milliarden Basen) auf einmal zu erfassen, anstatt wie bisher ein Gen nach dem anderen aufwendig, mühsam und kostenintensiv zu analysieren.

Die Ganzgenomsequenzierung stellt die weltweit beste, derzeit zur Verfügung stehende Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologie für genetische Untersuchungen dar. Unsere Stiftung hat die Machbarkeit bzw. Realisierbarkeit der Ganzgenomsequenzierung im Rahmen eines aufwendigen Projektes erfolgreich geprüft (Nucl Acids Res 2015 43:e76, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25820422 und Hum Genet 2016 135:359-62, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26742503, s. Abbildung 6) und seit 2015 sind wir (soweit uns bekannt, schweizweit exklusiv) in der Lage, die Ganzgenomsequenzierung für die hochspezialisierte genetische Untersuchung/Abklärung von Menschen mit seltenen Krankheiten anzuwenden.

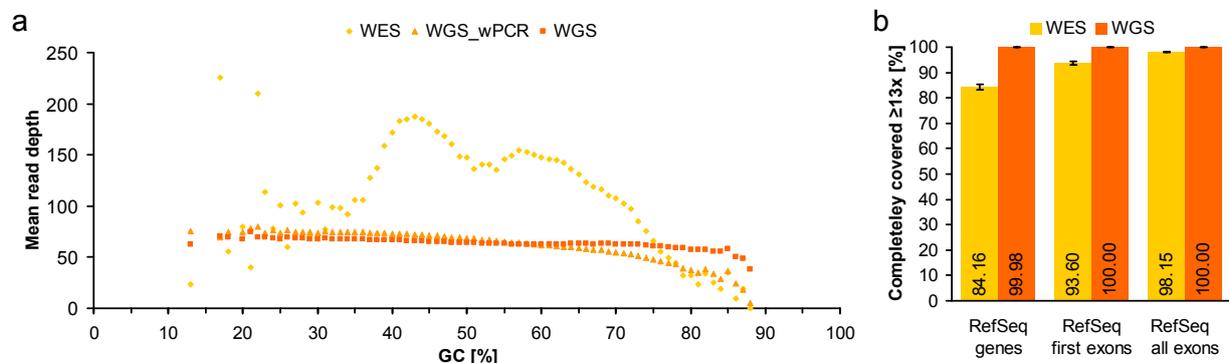


Abbildung 6. Vergleich von Ganzexom- und Ganzgenomsequenzierung (Meienberg *et al.*, Hum Genet 2016 135: 359-62, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26742503). a.) Durchschnittliche Lesetiefe (*mean read depth*) in Abhängigkeit der Sequenzzusammensetzung (Anteil G- und C-Basen, GC [%]) der proteinkodierenden Exons, welche mit Ganzexomsequenzierung (*WES*) bzw. Ganzgenomsequenzierung mit (*WGS_wPCR*) und ohne (*WGS*) Vervielfältigung der DNA erreicht wird. b.) Anteil von komplett abgedeckten (jede Position mindestens 13-mal gelesen) proteinkodierenden Genen (*RefSeq genes*), Exons (*RefSeq all exons*) und Exons 1, welche einen höheren Anteil an G- und C-Basen haben (*RefSeq first exons*). Nur die Ganzgenomsequenzierung ohne vorhergehende Vervielfältigung der DNA (*WGS*) kann eine bisher noch nie erreichte Abdeckung des proteinkodierenden Bereichs des Humangenoms gewährleisten, da mit Ganzexomsequenzierung (*WES*) einige Exons ungenügend oder gar nicht abgedeckt werden. Fehlerbalken geben jeweils 95 % Konfidenzintervalle an.

Das Projekt konnte 2016 dank der grosszügigen Unterstützung der Gebauer Stiftung, der Palatin-Stiftung und weiterer Stiftungen realisiert werden. **Herzlichen Dank!**



2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

Meienberg J, Bruggmann R, Oexle K, Matyas G (2016) Clinical Sequencing: Is WGS the better WES? *Hum Genet* 135:359-362.

Näf E, Laubscher D, Hopfer H, Streit M, Matyas G (2016) Birt-Hogg-Dubé syndrome: Novel FLCN frameshift deletion in daughter and father with renal cell carcinomas. *Fam Cancer* 15:127-132.

EDITED ARTICLES WITHOUT PEER REVIEW

Attenhofer Jost CH, Rohrbach M, Matyas G, Schoenhoff F, Huebler M, Oxenius A, Greutmann M (2016) Seltene Aortenkrankheiten – Übersicht über die häufigsten Ursachen. *info@herz+gefäss* 2/2016:12-17.

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

Kopps A, Meienberg J, Bruggmann R, Oexle K, Matyas G (2016) The most comprehensive genomic testing of Mendelian disorders. Swiss MedLab, Berne, June 14-16, 2016.

Meienberg J, Bruggmann R, Oexle K, Matyas G (2016) Clinical sequencing: WGS is the better WES. ESHG 2016, Barcelona, May 21-24, 2016.

Meienberg J, Mürger J, Crabb J, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Carrel T, Zeisberger S, Matyas G (2016) Ehlers-Danlos syndrome vascular type: Read-out system to assess drug effects on the mechanical property of the thoracic aorta of a Col3a1 mouse model. EDS International Symposium, New York, May 3-6, 2016.

Meienberg J, Bruggmann R, Oexle K, Matyas G (2016) WGS is the better WES for clinical sequencing. Genomics of Rare Disease: Beyond the Exome, Cambridge UK, April 13-15, 2016.

INVITED ORAL PRESENTATIONS

Matyas G (2016) Personalisierte Medizin und Gendiagnostik. Health Business School 2016, Schaffhausen, 9. November 2016.

Matyas G (2016) Loeys-Dietz Syndrom Typ 5 (TGFB3-Mutation): Eine Differenzialdiagnose des Marfan Syndroms. Universitätsspital, Zürich, 31. Oktober 2016.

Matyas G (2016) Genetik beim Marfan-Syndrom: Hilfe für Diagnose und Differentialdiagnose. Echoforum Hirslanden, Zürich, 2. Februar 2016.

2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

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

2016 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der Stiftung Suyana und weiteren Stiftungen unterstützt. **Herzlichen Dank!**



Laufende und abgeschlossene Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2016 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

Caspar S. (2016) New insights into the molecular basis of aortic diseases (Master thesis, ETHZ; best grade).

Mürger J. (2016) Pharmacological therapy for Ehlers-Danlos syndrome type IV (VetMD thesis, UZH).

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



Aus- und Weiterbildung

Neben den Masterstudenten und Doktoranden (s. Seite 10) bietet das Genetikzentrum unserer Stiftung Aus- und Weiterbildungsplätze auch für Praktikanten an:

- Fünf Praktikanten haben im Juli bzw. August 2016 ihr mehrmonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Biotechnologie-Studium an der ZHAW Wädenswil bzw. FHNW Muttenz erfolgreich abgeschlossen.
- Fünf weitere Praktikanten haben im August, Oktober bzw. Dezember 2016 ihr mehrmonatiges (6 bis 12 Monate) Praktikum als Vorbereitung für ihr Fachhochschulstudium bzw. die Dissertation begonnen.
- Ein Maturand hat sich mit einem 5-Tagespraktikum weitergebildet.

Eindrücke unserer Praktikanten

An dieser Stelle möchten wir unseren Praktikanten das Wort geben, welche sich im Rahmen eines mehrmonatigen Praktikums bei uns auf ihr Studium vorbereiten:



«Vom ersten Tag an war mir klar, dass dies ein anspruchsvolles, aber durchaus spannendes Jahr werden wird. Das ganze Team legt grossen Wert auf die Betreuung und die Unterstützung der Praktikanten. Das Vertrauen gegenüber den Praktikanten ist bemerkenswert, wenn man in Betracht zieht, dass solche Praktikumsplätze an anderen Orten nur mit Abschluss eines Studiums vergeben werden.»

Fabian Kunz, angehender Student der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«Die verschiedenen Interessen der Praktikanten werden stets gefördert. So durfte ich mich mit einem Linux-Betriebssystem vertraut machen, welches bei mir Interesse für einen anderen Studiengang als zu Beginn des Praktikums geweckt hat. Während dem Praktikum habe ich meine Fachmaturitätsarbeit schreiben dürfen und ich hätte mir für die Betreuung kein besseres Team vorstellen können.»

Nathalie Fattorini, angehende Studentin der Fachhochschule Muttenz, Biomedizinische Informatik



«Ich habe meine Zeit am Genetikzentrum als sehr lehrreich und fördernd erlebt. Ich konnte an verschiedenen Anlässen zur Weiterbildungen teilnehmen und so immer auf dem neusten Stand sein. Dabei kamen meine persönlichen Interessen nicht zu kurz, da mir die Möglichkeit gegeben wurde, an eigenen Projekten zu arbeiten und an Veranstaltungen zu gehen, die mich besonders interessierten.»

Thimeo Jutzi, angehender Student der Universität Zürich, Politwissenschaften



«Die vergangenen Monate waren sehr lehrreich und ich habe einen guten Einblick in die Tätigkeiten in einem Labor erhalten. Mit den erlernten Methoden durfte ich nun ein Projekt in Angriff nehmen und das Erlernte umsetzen. Ich erhielt stets viel Unterstützung und bin zuversichtlich, dass ich die gesammelte Erfahrung im Studium anwenden kann.»

Theres Paramby, angehende Studentin der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



Eindrücke unserer Mitarbeiter, welche sich in der FAMH-Weiterbildung befinden bzw. sich für die Dissertation vorbereiten



«Das Genetikzentrum der Stiftung ermöglicht mir die Weiterbildung zur Spezialistin für medizin-genetische Analytik FAMH. Meine Tätigkeiten beinhalten alles von Gerätewartung, Betreuung von Labormitarbeitern über das Optimieren von Labor- und Auswertungsprotokollen bis hin zur Präsentation unserer Arbeit an Konferenzen und Workshops. Jedes Teammitglied am Genetikzentrum wird gefördert und gefordert! Die Projekte werden den Stärken und Interessen der Mitarbeiter angepasst und sind dementsprechend vielseitig. Jeder Tag ist anders und beinhaltet neue Herausforderungen, so dass die Arbeit immer spannend ist!»

Dr. Anna Kopps, cand. FAMH Medizinische Genetik



«Während meines sechsmonatigen Praktikums im Genetikzentrum habe ich einen ausführlichen und lehrreichen Einblick in die humangenetischen Labortätigkeiten erhalten und gelernt, was es braucht für genaue, evidenzbasierte Forschung. Meine Kenntnisse auf dem Gebiet der Genetik wurden dank anregender Diskussionen stetig erweitert. Somit wurde ich optimal auf mein Doktorat, welches ich hier durchführen werde, vorbereitet. Ich freue mich sehr auf eine spannende, abwechslungsreiche und weiterhin lehrreiche Zeit in diesem dynamischen, jungen und aufgeweckten Team.»

Nicolo Dubacher, MSc, Doktorand



«Die Arbeit besteht aus vielen Schritten, die alle mit grösster Sorgfalt von unserem hochspezialisierten Team durchgeführt werden. Dabei gibt es unzählige Kompetenzen die erlernt werden müssen, sowohl Theorie am Computer, als auch Praxis im Labor. Das Wissen wird geduldig und detailliert vermittelt und für Fragen oder Diskussionen findet man jederzeit ein offenes Ohr im kleinen, jedoch äusserst kompetenten Team. Kurzum, im Genetikzentrum wird man sowohl gefördert, aber im Gegenzug werden auch gute Leistungen gefordert.»

Sylvan Caspar, MSc, angehender Doktorand



Einige Teammitglieder (hintere Reihe, von l. nach r.): Theres Paramby (Praktikantin), Dr. Anna Kopps (cand. FAMH), Caroline Henggeler (MSc., stv. Geschäftsleiterin), Eliane Arnold (MSc., wiss. Mitarbeiterin), Thiemo Jutzi (Praktikant), Fabian Kunz (Praktikant) PD Dr. Gabor Matyas (Geschäftsleiter), Nathalie Fattorini (Praktikantin), vordere Reihe: Dr. Janine Meienberg (wiss. Mitarbeiterin), Nicolo Dubacher (MSc, Doktorand).



2.2 Information und Aufklärung

2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien

Unserem Stiftungszweck entsprechend sensibilisieren wir die Öffentlichkeit für die Thematik und Problematik seltener Krankheiten (s. 2.2.3). Dazu verfassen wir verschiedene Artikel, erteilen zahlreiche telefonische Auskünfte über seltene Krankheiten, beantworten schriftliche Anfragen und nehmen Einladungen zu Interviews und Vorträgen an. Alle Artikel sind im Pressespiegel der Stiftungswebseite abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel; vgl. Abbildung 7).

- [Saldo / Gesundheitstipp \(Oktober 2016\) Teures Abnehmen nach den Genen » weiter](#)
- [Die Stiftung \(Juni 2016\) !\[\]\(296dad4fc7bb3d1cbaba0520a22dc01b_img.jpg\) Drum prüfe, wer sich ewig bindet \(pdf\)](#)
- [Die Stiftung \(Juni 2016\) !\[\]\(b4a4c6531380c27afc9f52af150df015_img.jpg\) Viel Bewegung im Sektor \(pdf\)](#)
- [Medienmitteilung vom 26. Februar 2016 !\[\]\(4a3222fedd39ee487acf6b4c4e1044d3_img.jpg\) de \(pdf\) » Presseportal](#)

Abbildung 7. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2016 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2016) wie jedes Jahr eine Medienmitteilung, 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:

- Vortrag (C. Henggeler) FDP Schlieren, 21.01.2016
- Vortrag (C. Henggeler) Stiftung Wunderlampe, 05.09.2016
- Vortrag (C. Henggeler) Hauseigentümerverband Weiningen-Geroldswil-Oetwil, 28.10.2016

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

2.2.2 Fünfjähriges Jubiläum unserer Stiftung

Unsere Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten feierte am 19. September 2016 ihr 5-jähriges Bestehen!

Es ist unglaublich, wie schnell die Zeit vergeht und so durften wir am 19.09.2016 das fünfjährige Jubiläum unserer Stiftung feiern!

Wir sind sehr stolz, was wir in dieser Zeit alles erreicht haben und welche Hürden wir überwinden konnten. So möchten wir uns an dieser Stelle von Herzen bei allen Personen und Organisationen bedanken, welche uns auf unserem bisherigen, nicht immer einfachen Weg, tatkräftig und finanziell begleitet und unterstützt haben. Ohne diese Unterstützung hätten wir unsere Mission nicht erfüllen können. Wir hoffen, dass wir auch weiterhin mit dieser grossen Sympathie und Unterstützung rechnen dürfen.

Mögen die kommenden Jahre genau so erfolgreich werden!





2.2.3 Unser Schreiben an Privatpersonen

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

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



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

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

PP, MSK 8952 Schlieren Post CH AG

Herr
Max Muster
Musterstrasse 1
1000 Musterort

Schlieren, 14. November 2016

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-Genests). Kurz darauf hatten die Eltern das erste Gespräch mit PD Dr. Gabor Matyas, Spezialist für medizinische Genetik. Er leitet das schweizweit einzige Genetizentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in Schlieren.

Endlich konnte Felix geholfen werden! Innerhalb von zwei 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.



« 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

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

R. Baumann Dr. Roman Baumann Lorant
Stiftungsratspräsident

G. Matyas PD Dr. Gabor Matyas
Geschäftsführer und Stiftungsrat

C. Henggeler Carolline Henggeler
Stv. Geschäftsführerin und Stiftungsrätin

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 alle Personen, die wir anschreiben, CHF 33 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen.





3 Finanzen 2016

3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2016 die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Alfred und Annelise Sutter Stöttner Stiftung
- Antalis AG
- Basler Leben AG
- Binder-Peier, Colette und Markus
- Blaser, Stefan
- Blumenau-Léonie Hartmann-Stiftung
- Buser, Nathalie
- Clariant Foundation
- Damen, Quirine
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- Ebnet Stiftung
- Ernst Göhner Stiftung
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Dättlikon
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Solothurn
- Familie Achermann
- Fondation Claude et Giuliana
- Frauenturngruppe Ramsen
- Froehlich, Dieter
- Gamweger, Madeleine & Ruedi
- Gebauer Stiftung
- Gemeinde Erlenbach ZH
- Gemeinde Küsnacht ZH
- Georges und Jenny Bloch-Stiftung
- Gutknecht Paul
- Hand in Hand Anstalt
- Hauseigentümerverband Weiningen-Geroldswil-Oetwil
- HerzGefässStiftung
- InSphero AG
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Nolax AG
- Palatin-Stiftung
- Prof. Otto Beisheim-Stiftung
- Reformierte Kirchgemeinde Rein
- Reformierte Kirchgemeinde Wangen a.A.
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Sarah Dürmüller - Hans Neufeld Stiftung
- Schaeppi Grundstücke
- Schmid Unternehmerstiftung
- Spendenstiftung Bank Vontobel
- Stiftung Kastanienhof
- Stiftung Quartetto
- Stiftung Suyana
- Stucky, Peter und Christiane
- Styner-Stiftung
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- VWR International GmbH
- Wäscherei Mariano AG
- Weber, Eduard jun.
- Wietlisbach Foundation
- Zehnder Group International 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

	2016	2015
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	463'924.59	412'289.47
Forderungen aus Leistungen	89'686.35	110'181.25
Delkrederere	-84'000.00	-93'000.00
Andere Forderungen	49.00	24.50
Vorräte Labormaterial	46'000.00	32'500.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	42'276.20	13'865.10
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>557'936.14</i>	<i>475'860.32</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionkonto	17'826.60	17'818.05
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	13'000.00	8'000.00
Informatik	34'500.00	30'000.00
Laborgeräte	420'000.00	515'000.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>486'326.60</i>	<i>571'818.05</i>
Total Aktiven	1'044'262.74	1'047'678.37

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	19'797.85	25'691.70
Andere ausstehende Zahlungen	-141.40	-6'961.65
Passive Rechnungsabgrenzungen	12'968.35	9'130.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>32'624.80</i>	<i>27'860.05</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	70'640.70	90'939.90
Darlehen (davon CHF 350'000.00 mit Rangrücktritt)	393'100.00	387'347.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>463'740.70</i>	<i>478'286.90</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>496'365.50</i>	<i>506'146.95</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	448'325.18	489'012.95
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>448'325.18</i>	<i>489'012.95</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn	49'572.06	2'518.47
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>99'572.06</i>	<i>52'518.47</i>
Total Passiven	1'044'262.74	1'047'678.37

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2016 – 31.12.2016	2016	2015
	in CHF	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	186'668.00	228'619.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-21'329.00	-93'245.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-2'368.15	-7'412.45
Bildung/Veränderung Delkredere	9'000.00	-9'000.00
Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen	171'970.85	118'961.55
Hilfs- und Betriebsmaterial	-1'479.45	-2'623.15
Laboraufwand	-43'981.92	-84'892.11
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-391'549.55	-458'595.57
Bruttoergebnis	-265'040.07	-427'149.28
Referentenhonorare	500.00	1'518.75
Total übriger Betriebsertrag	500.00	1'518.75
Personalaufwand	-671'612.50	-758'235.63
Raumaufwand	-94'666.50	-87'525.10
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-18'937.15	-13'249.71
Versicherungsprämien und Abgaben	-8'431.60	-9'734.20
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-35'613.95	-34'876.80
Informatikaufwand	-26'164.67	-34'961.66
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-15'676.04	-31'511.21
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-123'112.95	-149'216.10
Abschreibungen	-123'190.07	-142'670.05
Total Betriebsaufwand	-1'117'405.43	-1'261'980.46
Finanzertrag	78.55	83.21
Finanzaufwand	-3'387.33	-3'344.32
Finanzerfolg	-3'308.78	-3'261.11
Ergebnis aus Betriebstätigkeit	-1'385'254.28	-1'690'872.10
Freie, allgemeine Spenden	591'925.50	612'740.45
Zweckgebundene Spenden	828'088.60	1'199'445.00
Fundraisingaufwand	-31'394.00	-91'116.35
Nettoertrag aus Mittelbeschaffung	1'388'620.10	1'721'069.10
Periodenfremder Erfolg	3'000.00	—
Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen	6'365.82	30'197.00
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Rückstellung für Fondsabschreibungen (Fonds für Laborgeräte) ¹	-50'000.00	-131'500.00
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte ²	-290'000.00	-423'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ³	-30'000.00	-30'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht-gedeckte Patientenleistungen ⁴	-458'088.60	-614'945.00
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen ⁵	90'687.77	110'915.25
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte	290'000.00	423'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	30'000.00	30'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nicht-gedeckte Patientenleistungen	458'088.60	614'945.00

¹ Donationen für hochspezialisierte Laborgeräten (Clariant Foundation)

² Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Gebauer Stiftung, Alfred und Annelise Sutter Stöttner Stiftung, Palatin-Stiftung und der Ernst Göhner Stiftung

³ Donationen für Lehr- und Ausbildungstätigkeit (Stiftung Suyana)

⁴ Donationen der Ebnet-Stiftung, Prof. Otto Beisheim-Stiftung, MBF Foundation, Blumenau-Leonie Hartmann-Stiftung, Palatin-Stiftung, Fondation Claude et Giuliana, Spendenstiftung Bank Vontobel, Georges und Jenny Bloch-Stiftung, Gebauer Stiftung und weiterer Organisationen

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

Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen **47'053.59** **9'612.25**

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.3 Revisionsbericht



WPnet Wirtschaftsprüfung AG

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

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten** für das am **31. Dezember 2016** abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

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

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

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

Interlaken/Gümligen, 24. März 2017/hef

WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Heinz Fuchs
Leitender Revisor
Dipl. Wirtschaftsprüfer

Beilagen:
- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)

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

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

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

Mitglieder:



TAX PLANET
www.taxplanet.com



4 Unsere Medienmitteilung zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten: Hoffnung durch Forschung

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

Lucy ist bereits krank zur Welt gekommen, aber kein Arzt weiss, woran sie leidet. Bei Thomas konnte man zwar seine Krankheit diagnostizieren, aber es gibt keine Therapie und schon gar keine Heilung für seine Beschwerden. Für die Behandlung von Rahels seltener Krankheit gibt es immerhin ein Medikament, allerdings ist dessen Wirkung weder spezifisch noch ausreichend, um ihre Krankheits-symptome zu lindern. Für viele Menschen, die an einer seltenen Krankheit leiden, sind genau solche Situationen die Realität. Es wird deshalb grosse Hoffnung auf die Forschung gesetzt.

Forschung kann neue Möglichkeiten bieten und die heutige Situation verbessern. Daher lautete das diesjährige Motto des internationalen Tages der seltenen Krankheiten *«dank Forschung sind die Möglichkeiten grenzenlos»*. Denn sowohl für die Diagnosestellung als auch für Therapie und Prävention braucht es entsprechende Erkenntnisse, die bei seltenen Krankheiten heute oft noch fehlen und deshalb erforscht werden müssen.

Seltene Krankheiten sind in ihrer Gesamtheit häufig, in der Schweiz leiden ebenso viele Menschen an seltenen Krankheiten wie an Diabetes. Zwar ist jede für sich genommen selten (unter 0,05%), aber es gibt insgesamt viele davon (über 6'000) und so sind 6-8 % der Bevölkerung von einer seltenen Krankheit betroffen.

Da nur wenige Personen an derselben seltenen Krankheit leiden, ist es für die Pharmaindustrie wenig lukrativ, für eine kleine Gruppe von Betroffenen Medikamente zu entwickeln. Solange das vom Bundesrat verabschiedete nationale Konzept zu seltenen Krankheiten nicht umgesetzt und staatliche Mittel für kaum erforschte seltene Krankheiten bereitgestellt werden, sind spezialisierte Institutionen auf das Engagement der Bevölkerung und privater Organisationen angewiesen. Menschen mit seltenen Krankheiten brauchen die Unterstützung unserer Gesellschaft auf allen Ebenen. Und dies nicht nur am internationalen Tag der seltenen Krankheiten.





5 Kontakt und weitere Informationen

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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



Caroline Henggeler



PD Dr. Gabor Matyas

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

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

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

Ehrenamtliche Stiftungsräte	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 2016: 4. April, 13. Juni und 26. September
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte	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 www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Publications
SpenderInnen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Gönner & Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Awards – Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Collaborators
Steuerbefreiung	Die Stiftung wurde mit Verfügung des Steueramts des Kantons Zürich vom 28.11.2011 wegen Gemeinnützigkeit von den kantonalen Steuern und der direkten Bundessteuer befreit. Zuwendungen / Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.
Bankverbindung	Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten Zürcher Kantonalbank, Hauptsitz, CH-8010 Zürich, Swift-Code: ZKBKCHZZ80A Konto: 1100-3577.750 (BC 700), IBAN: CH50 0070 0110 0035 7775 0

