



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



Jahresbericht 2020

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2020

SR-Präsident: Dr. Joachim Henggeler

SR-Vizepräsidentin: Prof. Dr. Franziska Sprecher

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





1 Vorwort	2
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2020	3
2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung	3
2.1.1 Genetische Beratungen	4
2.1.2 Gendiagnostik	6
2.1.3 Forschung	7
2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen	9
2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	10
2.1.6 Zivi-Einsätze	12
2.2 Information und Aufklärung	13
2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien	13
2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen	14
3 Finanzen 2020	15
3.1 Spenderinnen und Spender	15
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	16
3.2.1 Bilanz	16
3.2.2 Erfolgsrechnung	17
3.2.3 Revisionsbericht	18
4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten	19
5 Kontakt und weitere Informationen	20



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Das Jahr 2020 war nicht nur für uns, sondern für die ganze Welt ein in jeder Hinsicht aussergewöhnliches, anspruchvolles, forderndes und unvergessliches Jahr, welches alles Bisherige, alles Konstante in Frage gestellt und jeden einzelnen von uns auf irgendeine Art und Weise geprägt hat. Wir sind dankbar, dass wir trotz der Corona-Krise, den vielen Einschränkungen und Massnahmen das Jahr 2020 gut meistern konnten und Ihnen hiermit nun den 9. Jahresbericht unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* präsentieren und Einblicke in unsere Tätigkeiten geben können.



Dr. Joachim Henggeler Prof. Dr. Franziska Sprecher

Das Corona-Virus kann ausnahmslos jeden von uns treffen. Dies trägt vielleicht dazu bei, besser zu verstehen, was es heisst, einer Krankheit ausgeliefert zu sein. Diese Virus-Krise hört allerdings nach einiger Zeit (hoffentlich) wieder auf. Menschen mit seltenen genetisch bedingten Krankheiten sind aber oft ein Leben lang von ihrer Krankheit betroffen. Und sie gehören, wie jetzt die Risikogruppen beim Corona-Virus, somit ein Leben lang zu den Schwächsten unserer Gesellschaft.

Unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* ermöglicht im stiftungseigenen Genetikzentrum Betroffenen nicht nur eine richtige Diagnose anhand einer hoch spezialisierten genetischen Untersuchung (über die Leistungen der Krankenkassen bzw. des Staates hinaus), sondern setzt sich auch auf allen Ebenen dafür ein, dass sowohl die Thematik als auch die Problematik von seltenen Krankheiten gehört, verstanden und vor allem auch angegangen wird. Dies alles ist aber leider nur dank Spenden bzw. Zuwendungen (Legate) möglich.

Ein ganz grosses und herzliches Dankeschön möchten wir deshalb an dieser Stelle all unseren Gönnern und Spendern ausdrücken, ohne deren grosszügige finanzielle Unterstützung wir nicht helfen könnten. Gerne hoffen wir, dass wir trotz – oder gerade wegen – der immer noch andauernden Corona-Situation auch weiterhin mit Ihrer Unterstützung und Sympathie rechnen dürfen. **Herzlichen Dank** für das Vertrauen in uns und unsere Tätigkeiten zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten!

Dr. med. Joachim Henggeler
SR-Präsident

Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
SR-Vizepräsidentin



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2020

2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung

Unsere gemeinnützige *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* betreibt Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Genetik und schafft durch genetische Abklärungen die Grundlage für die Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten (<5:10'000) sowie für die Beratung von Ratsuchenden. Da etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose der genetischen Untersuchung eine besondere Bedeutung zu.

Die Stiftung ist operativ tätig im eigenen Genetikzentrum, welches auf die Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere

Aortenkrankheiten, spezialisiert ist (s. Abbildungen 1 und 2). Die Stiftung setzt sich mit ihrem Engagement dort ein, wofür in der Schweiz noch keine Lösung existiert. Dadurch schliesst die Stiftung eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen und unterscheidet sich von staatlichen bzw. privaten Einrichtungen. Vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland.



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

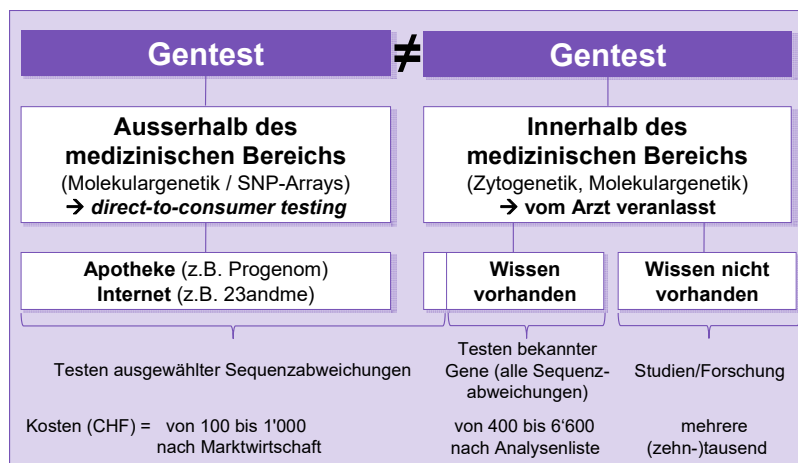


Abbildung 2. Genetische Untersuchungen (Gentests) am Genetikzentrum unserer Stiftung unterscheiden sich von Gentests ausserhalb des medizinischen Bereichs (Lifestyle-Gentests, sog. «*direct-to-consumer genetic testing*») nicht nur anhand der verwendeten Technologien und des Untersuchungsspektrums, sondern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

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

Als Vorreiterin ermöglicht unsere Stiftung aufwendige genetische Abklärungen (nicht zu verwechseln mit Internet- oder Apothekengentests). Diese können Monate bis Jahre dauern und werden von den Krankenkassen leider nicht oder nur teilweise vergütet. Die Stiftung ist daher stets auf Spenden angewiesen. Jede Unterstützung der Stiftung hat mehrfache Wirkung: Es werden nicht nur Betroffenen und deren Familien genetische Abklärungen ermöglicht und Forschungsprojekte langfristig erfolgreich weitergeführt, sondern jede Unterstützung kommt auch der



2.1.1 Genetische Beratungen

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

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

Die Beratung darf nur der individuellen und familiären Situation der betroffenen Person und nicht allgemeinen gesellschaftlichen Interessen Rechnung tragen. Sie muss die möglichen psychischen und sozialen Auswirkungen des Untersuchungsergebnisses auf die betroffene Person und ihre Familie berücksichtigen.

Gerade Menschen mit seltenen Krankheiten erleben häufig, dass den Spezialisten bei Konsultationen im üblichen medizinischen Betrieb die Zeit fehlt, um alle offenen Fragen und Aspekte zu besprechen. Die Spezialisten unserer Stiftung können sich dank Spenden die nötige Zeit nehmen, die Betroffenen und Ratsuchenden in persönlichen Gesprächen eingehend, geduldig und zufriedenstellend zu beraten (mehrere Stunden pro Beratung). Dank Spenden ist es uns zudem möglich, uns schon zuvor in diese meist sehr komplexen Fälle umfassend einzuarbeiten, wie es für eine angemessene Beurteilung und Abklärung nötig bzw. notwendig ist.



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

*«Sehr geehrte Frau Henggeler
Sehr geehrter Herr PD Dr. Matyas*

Ich bin erleichtert und dankbar, dass es Ihre Stiftung gibt – meine Schwester hat eine erschreckende Odyssee von diversen Diagnosen hinter sich, die am Ende anscheinend alle nicht zutreffend waren. Vielen Dank.»

Y. B., Angehöriger



«Grüezi,

ich habe von einer Bekannten gehört, der es nicht gut geht und die geschwärmt hat, wie gut sie von Ihnen betreut wird. Da ich selber auch sozial engagiert bin, ist es immer wieder schön, positive Feedbacks über Institutionen und Menschen zu hören, die sich engagieren.»

J. E.



*«Liebe Frau Henggeler
Geschätzter Herr PD Dr. Matyas*

Ganz lieben Dank für ihre so tolle und souveräne Unterstützung und Hilfe. Das habe ich wirklich nicht erwartet und es tut so gut, wenn man in seiner Krankheit unterstützt und getragen wird. Ganz, ganz lieben und herzlichen Dank für alles.

Mit besten Grüßen»

A. B., Patientin

«Guten Tag Frau Henggeler

Ich möchte mich für die Zustellung Ihres Berichtes und auch nochmals für die Unterstützung und Aufklärung von Ihnen wie vor allem auch von Herrn PD Dr. Matyas herzlich bedanken! Ich kann mich nur nochmals wiederholen: das Gespräch mit Ihnen hat uns sehr gut getan und wir haben uns, was für mich in so einer Situation sehr wichtig ist, bei Ihnen sehr aufgehoben gefühlt.

Bedanken möchte ich mich auch, dass dieses durchaus lange und beratende Gespräch für uns kostenlos war. Damit haben wir überhaupt nicht gerechnet. Ich kenne mich mit Stiftungen leider zu wenig aus. Nochmals HERZLICHEN DANK! »

D. B., Patientin

*«Liebe Frau Henggeler
Lieber Herr PD Dr. Matyas*

«Ich bitte Sie um Hilfe, da ich seit 25 Jahren ohne Diagnose und somit ohne angemessene Behandlung leben muss. Ich bitte Sie höflich, meinen Fall anzunehmen. Bitte helfen Sie mir, da ich als "austherapiert" gelte.»

D. V., Patientin

*«Liebe Frau Henggeler
Lieber Herr PD Dr. Matyas*

Bislang konnte niemand eine genaue Diagnose stellen. Sie sind meine letzte Hoffnung auf eine Diagnose. Es würde mir unendlich viel bedeuten, wenn sich Ihre Stiftung meines Falles annehmen würde»

J. S., Patientin

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

Vielen lieben Dank für Ihre nette Email und allgemein für Ihre enormen Bemühungen. Es hilft mir enorm zu wissen, dass Sie so aktiv an meinem Fall dran sind.»

B. A., Patientin

*«Sehr geehrte Frau Henggeler
Sehr geehrter Herr PD Dr. Matyas*

Vielen Dank für Ihre Bemühungen. Im Moment gibt es doch immer wieder Fragen. Ich bin sehr dankbar und fühle mich in guten Händen!

Liebe Grüsse»

S. A., Patientin



So war es uns 2020 dank – und nur dank – grosszügigen Spenderinnen und Spendern möglich, rund 50 fachkundige Beratungen in persönlichen Gesprächen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen sowie unzählige Anfragen per Email und Telefon zu beantworten. **Herzlichen Dank, dass Sie uns helfen, unsere Beratungstätigkeiten auch in diesem Jahr erbringen zu können.**



2.1.2 Gendiagnostik

Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten den krankheitsverursachenden Gendefekt (sog. Mutation) zu finden, sofern ein solcher vorliegt (d.h. Abklärung bis zum diagnostischen Endpunkt[#]).

Seltene Krankheiten erfordern oft eine aufwendige diagnostische Abklärung. Denn aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie oft klinisch verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger, bis sie diagnostiziert werden. Zudem reicht das bestehende Wissen oftmals nicht aus, um die richtige Diagnose zu stellen. Sie ist aber die Grundlage für Therapie, Prognose und Prävention. Hier setzt unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* an, die die benötigte aufwendige genetische Abklärung im eigenen Genetikzentrum ermöglicht. Mittels modernster Methoden der Humangenetik werden schwierige medizinische Fälle bis zur erfolgreichen Diagnosestellung abgeklärt. Die Patienten und Ratsuchenden erhalten dadurch den Grund und den Namen ihrer Krankheit. Nun kann der Weg zum richtigen Krankheitsmanagement sowie zur Abklärung und Beratung in der Familie eingeschlagen werden (Abbildung 3).

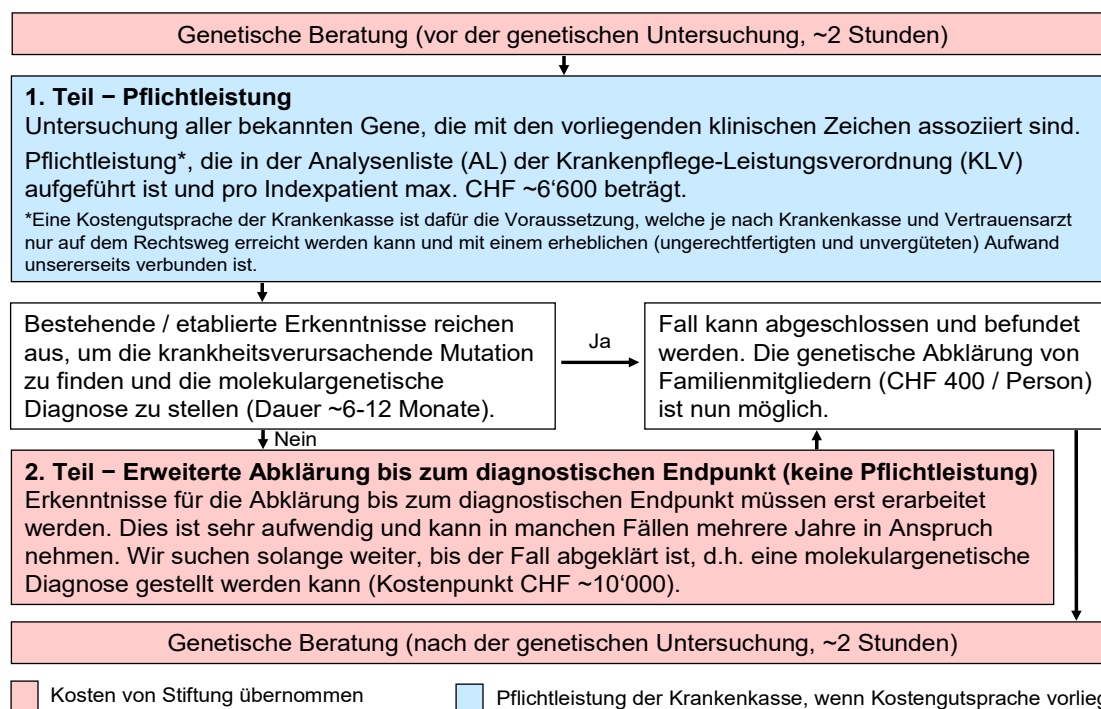


Abbildung 3. Zweiteiliger/-stufiger Ablauf einer genetischen Untersuchung am Genetikzentrum unserer Stiftung.

Ein Problem in der Gendiagnostik von seltenen Krankheiten ist, dass die nötigen und aufwendigen Untersuchungen je nach Krankenkasse und Vertrauensarzt leider nicht oder nur teilweise vergütet werden, obwohl es sich um Pflichtleistungen handelt, die in der Analysenliste der Krankenpflege-Leistungsverordnung aufgeführt sind. Zudem muss für jede genetische Untersuchung im Voraus ein Kostengutsprache gesuch gestellt werden, was mit einem erheblichen (unvergüteten) administrativen Aufwand unsererseits verbunden ist und bei einigen Krankenkassen sogar der Beschreitung des Rechtsweges bedarf. Unsere Stiftung ist daher für die gendiagnostischen Tätigkeiten stets auf Spenden angewiesen, welche wir für die Patienten einholen, um ihnen die genetische Untersuchung zu ermöglichen. 2020 konnten wir die nicht vergüteten genetischen Abklärungen nur dank der *Fondation Andréa Ferrari*, *Fagus lucida-Stiftung*, *Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung*, *Ebnet-Stiftung*, *MBF Foundation*, *Gemeinde Küsnacht*, *Gebauer Stiftung*, *Padella Stiftung*, *Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung* und weiteren SpenderInnen vornehmen. **Herzlichen Dank!**

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

2.1.3 Forschung

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

Projekt – Therapieansatz

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, für das vaskuläre Ehlers-Danlos Syndrom (vEDS) eine medikamentöse Therapie zu finden, die die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) erhöht und somit das Risiko für Risse/Rupturen senkt. In unseren bisherigen Publikationen (PubMed: 31056650, doi.org/10.1093/cvr/cvz095 und PubMed: 31693161, doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067) konnten wir zeigen, dass der Beta-Blocker Celiprolol (Selectol) die mechanische Stabilität der Aortenwand in unserem experimentellen Maus-vEDS-Modell stärkt, der Beta-Blocker Bisoprolol (Bilol) aber nicht. Celiprolol ist allerdings nicht in allen Ländern erhältlich, weshalb wir 2020 zwei weitere Betablocker (Beta-Blocker #3 und #4 in Abbildung 4B) getestet haben. Während Beta-Blocker #3, ähnlich zu Bisoprolol, keinen therapeutischen Effekt zeigte, führte Beta-Blocker #4 im aufsteigenden (Segment S1) nicht aber im absteigenden (Segmente S2 und S3) Teil der Aorta zu einer erhöhten Reissfestigkeit (Abbildung 4). Unsere Daten weisen somit darauf hin, dass zum heutigen Zeitpunkt bei vEDS der Beta-Blocker Celiprolol die medikamentöse Therapie der Wahl ist und nicht einfach durch einen anderen Beta-Blocker ersetzt werden kann.

Zusätzlich konnten wir anhand eines Mausmodells für die verwandte Aortenkrankheit Marfan Syndrom zeigen, dass die von uns entwickelte Messmethode nicht nur für vEDS geeignet ist. Dies ermöglichte uns 2020 den Start zweier internationaler Kollaborationen, in deren Rahmen wir die mechanische Stabilität der Mauseorta in weiteren Mausmodellen für Aortenkrankheiten bestimmen werden.

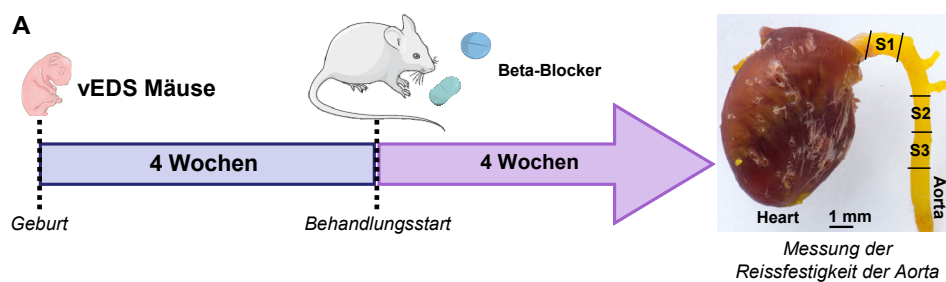
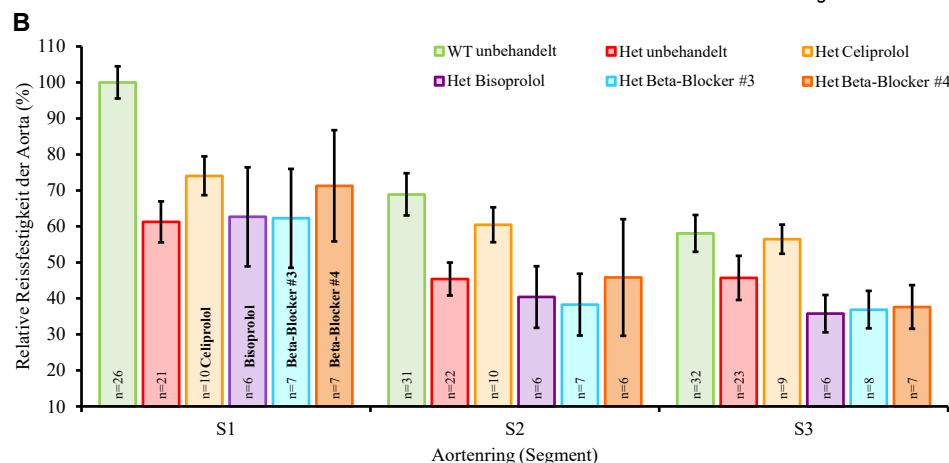


Abbildung 4.

A, Schematische Darstellung der Behandlung. **B**, Reissfestigkeit von Aortenringen (Segmente S1-S3) von gesunden (WT) und betroffenen (HET) unbehandelten Mäusen (Fehlerbalken zeigen 95 % Konfidenzintervalle).



2020 wurde unser innovatives und klinisch besonders wichtiges Therapieansatzprojekt von der *Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung* sowie weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**



Projekt – Molekulare Grundlagen von seltenen (Aorten-)Krankheiten

Stets entwickeln und etablieren wir neue molekulargenetische Methoden und sind auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. So verwenden wir in einem unserer laufenden Forschungsprojekte die modernsten Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien (*Next Generation Sequencing, NGS*). Diese innovativen Technologien, die eine viel schnellere und umfassendere genetische Abklärung ermöglichen, evaluieren und etablieren wir für die Qualitätsanforderungen der Genodiagnostik. Da hierzu auch weltweit noch keine abschliessende Lösung existiert, übernahm und übernimmt das Genetikzentrum unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* weiterhin auch in diesem wichtigen Projekt nicht nur schweizweit, sondern auch international eine Pionierrolle.

Eine der Herausforderungen dieses Projektes war und ist es weiterhin, geeignete Lösungen für die anspruchsvolle qualitative und quantitative Auswertung der riesigen Datenmengen der Ganzgenomsequenzierung zu erarbeiten. Dazu evaluieren wir die weltweit besten Auswertungs- und Interpretationssysteme für Ganzgenomdaten, welche in der Lage sind, diese riesigen Datenmengen innerhalb kürzester Zeit mit bester Qualität zu verarbeiten (s. Abbildungen 5 und 6).

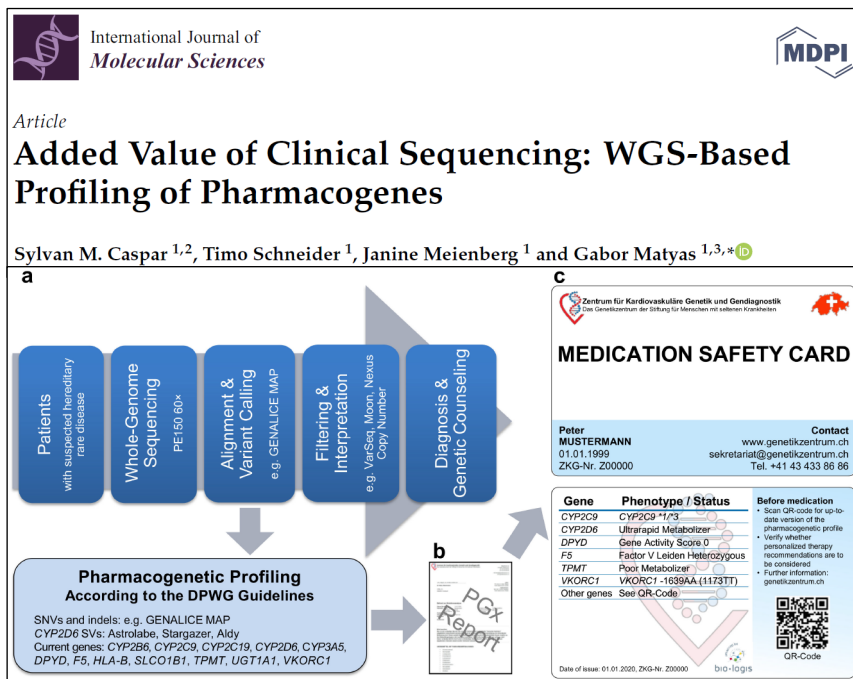


Abbildung 5. Ganzgenomdaten stellen die zurzeit beste Möglichkeit für medizinische Gentests dar. Ein pharmakogenetisches Profil in Kreditkartenformat gibt es schweizweit noch nicht, vergleichbare Lösungen existieren nur in den Niederlanden oder im Rahmen des EU finanzierten U-PGx-Projektes. Unser Projekt ist deshalb ein Pilotprojekt für die Implementierung einer vergleichbaren Lösung in der Schweiz. Die auf der individuellen genetischen Prädisposition basierte Wahl eines Medikaments bzw. dessen Dosis kann Nebeneffekten vorbeugen und eine bessere Wirkung erzielen, was auch allfällige später auftretende Komplikationen (z.B. bei chronischen Leiden) verringert.

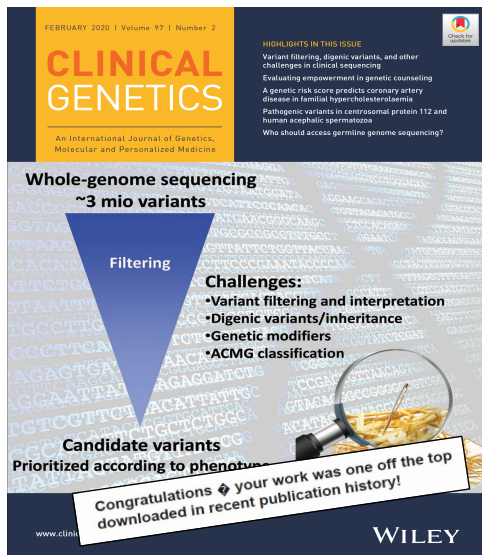


Abbildung 6. Unsere Publikation «Variant filtering, digenic variants, and other challenges in clinical sequencing: A lesson from fibrillinopathies» gehörte zu den meist gelesenen Artikeln der renommierten Fachzeitschrift *Clinical Genetics* und schaffte es sogar als *Editor's Choice Article* auf die Titelseite.

Dieses für die Zukunft besonders wichtige Projekt konnte 2020 dank der grosszügigen Unterstützung der *Gebauer Stiftung* und weiterer Spender erfolgreich weitergeführt werden. **Herzlichen Dank!**



2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

- Bombardieri E, Rohrbach M, Greutmann M, Matyas G, Weber R, Radulovic J, Fasnacht Boillat M, Linka A, De Pasquale G, Bonassin F, Attenhofer Jost C (2020) Marfan syndrome and related connective tissue disorders in the current era in Switzerland in 103 patients: Medical and surgical management and impact of genetic testing. *Swiss Med Wkly* 150:w20189. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32242911>
- Cappuccio G, Caiazza M, Roca A, Melis D, Iuliano A, Matyas G, Rubino M, Limongelli G, Brunetti-Pierrri N (2020). A pilot clinical trial with losartan in Myhre syndrome. *Am J Med Genet A* 185:702-709. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33369056>
- Caspar SM, Schneider T, Meienberg J, Matyas G (2020) Added value of clinical sequencing: WGS-based profiling of pharmacogenes. *Int J Mol Sci* 21:2308. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32225115>
- Dubacher N, Mürger J, Gorosabel MC, Crabb J, Ksiazek AA, Caspar SM, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Carrel T, Steinmann B, Zeisberger S, Meienberg J, Matyas G (2020) Celiprolol but not losartan improves the biomechanical integrity of the aorta in a mouse model of vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Cardiovasc Res* 116:457-465 (Epub 2019). <https://doi.org/10.1093/cvr/cvz095>
- Gorosabel MC, Dubacher N, Meienberg J, Matyas G (2020) Vascular Ehlers-Danlos syndrome: Can the beneficial effect of celiprolol be extrapolated to bisoprolol? *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother* 6:199-200 (Epub 2019). <https://doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067>
- Najafi A, Caspar SM, Meienberg J, Rohrbach M, Steinmann B, Matyas G (2020) Variant filtering, digenic variants, and other challenges in clinical sequencing: A lesson from fibrillinopathies. *Clin Genet* 97:235-245 (Epub 2019) [Front Cover and Editor's Choice article]. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31506931
- Stengl R, Bors A, Ágg B, Pólos M, Matyas G, Molnár MJ, Fekete B, Csabán D, Andrikovics H, Merkely B, Radovits T, Szabolcs Z, Benke K (2020) Optimising the mutation screening strategy in Marfan syndrome and identifying genotypes with more severe aortic involvement. *Orphanet J Rare Dis* 15:290. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33059708>
- Yildiz M, Matyas G, Wustmann K, Attenhofer Jost Ch, Bonassin F, Früh B, Min K, Gehle P, Bombardieri G, Carrel T, Schönhoff F (2020) Interdisziplinäre Betreuung von Menschen mit Marfan-Syndrom – Genetik, bildgebende Untersuchung und kardiovaskuläres System. *Z Herz-, Thorax- und Gefäßchir* 34:115-126.

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

- Caspar SM, Najafi A, Meienberg J, Schneider T, Henggeler C, Matyas G (2020) Added value of clinical whole-genome sequencing: Co-occurring rare diseases and pharmacogenetic profiling. ESHG 2020.2 Virtual Conference, June 6-9, 2020.
- Dubacher N, Caspar SM, Meienberg J, Matyas G (2020) Medical therapy of vascular Ehlers-Danlos syndrome: Challenging the paradigm of interchangeable antihypertensive drugs. ESHG 2020.2 Virtual Conference, June 6-9, 2020.
- Meienberg J, Caspar SM, Schneider T, Matyas G (2020) Zusatznutzen der Ganzgenomsequenzierung: Pharmakogenetisches Profil. Careum Forum 2020, Zürich, 27. August, 2020.

ORAL PRESENTATIONS

- Caspar SM*, Niederberger D, Matyas G (2020) Whole-Genome-Sequencing-Based Pharmacogenetic Profiling for Precision Medicine. Life Science Zurich Impact Conference, Zurich, February 3, 2020. *oral presentation.
- Caspar SM*, Najafi A, Meienberg J, Matyas G (2020) Clinical Whole-Genome Sequencing: Co-Occurring Fibrillinopathies and Pharmacogenetic Profiling. GenTAC Aortic Summit 2020 Virtual Conference, September 29, October 8-10, 2020. *oral presentation.
- Dubacher N*, Mürger J, Meienberg J, Matyas G (2020) Novel Approach Reveals Celiprolol but not Losartan and Bisoprolol as Medical Therapy of Choice for Vascular Ehlers-Danlos Syndrome. GenTAC Aortic Summit 2020 Virtual Conference, September 29, October 8-10, 2020. *oral presentation.



2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

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

2020 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze vom *Lotteriefonds ZH*, der *Stiftung Suyana* und der *IMGS* unterstützt. **Herzlichen Dank!**



Laufende Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2020 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

- Caspar Sylvan (ongoing) Molecular basis of hereditary thoracic aortic diseases (PhD thesis, ETHZ).
- Dubacher Nicolo (ongoing) Molecular aetiology and medical therapeutic approaches of rare aortic diseases in mouse models (PhD thesis, ETHZ).
- Nussbaumer Vanessa (ongoing) Assessment of mouse models for rare aortic diseases (Master thesis UZH).

Aus- und Weiterbildung

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

- Zwei Praktikanten haben im August 2020 ihr einjähriges bzw. mehrmonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Studium an der ZHAW Wädenswil (Biotechnologie) erfolgreich abgeschlossen.
- Zwei Praktikanten haben im August 2020 ihr einjähriges Praktikum als Vorbereitung für ihr Fachhochschulstudium (ZHAW Wädenswil) bzw. ihre Zukunftsplanung begonnen.
- Eine weitere Praktikantin hat sich im Rahmen eines viermonatigen Praktikums auf ihre Masterarbeit (Bioinformatik ETH/UZH/Uni Basel) vorbereitet.
- Zwei Schüler haben sich bei uns jeweils mit einem Tagesprogramm „Humangenetik“ weitergebildet.
- Zwei Studenten der UZH haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 einen mehrwöchigen Blockkurs (03.11.-18.12.2020) bei uns absolviert.

Projekte und Zusammenarbeiten mit der Fachhochschule Nordwestschweiz (FHNW)

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

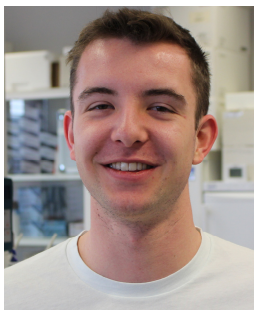
- Tobias Bossart, Tobias Kaufmann (2020) *Detection of Sequence Variations in the «Dead Zone» of the Human Genome*. Projektarbeit (Fachdozent FHNW: Prof. Dr. Manfred Vogel).





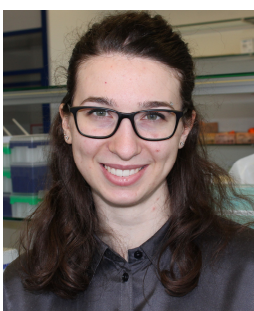
Eindrücke unserer in Ausbildung befindenden Personen im 2020

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



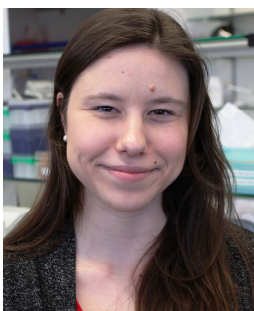
«Ich durfte mich im Stiftungseigenen Genetikzentrum auf den Studiengang «Biotechnologie» an der Zürcher Hochschule für angewandte Wissenschaften (ZHAW) vorbereiten. Im Genetikzentrum konnte ich verschiedene molekulargenetische Methoden und Laborgeräte kennenlernen und nach einer Einführungszeit in das Labor diese auch selbst anwenden und einsetzen. Mir wurde während meiner Praktikumszeit viel Wissen vermittelt und ich erhielt Einblicke in das Wissenschaftliche Arbeiten und Schreiben. Für die Unterstützung in allen möglichen Bereichen und die Vorbereitung auf das Studium bin ich Herrn PD Dr. Gabor Matyas und seinem Team sehr dankbar.»

Tilman Nelissen, angehender Student der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



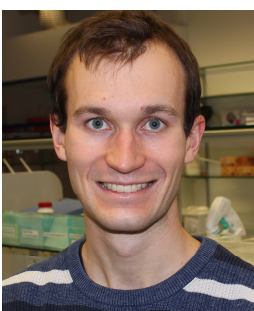
«In meinem 4-monatigen Praktikum im Genetikzentrum habe ich aufgeschlossene, hilfsbereite und kompetente Fachpersonen auf dem Gebiet der Genetik und Diagnostik wie auch der Informatik kennengelernt. Für mein Projekt durfte ich mit den neusten bioinformatischen Programmen und Applikationen arbeiten. Das Genetikzentrum gab mir die Möglichkeit, nicht nur in der Analyse, welche den Hauptteil der genetischen Bioinformatik ausmacht, sondern auch im Labor Erfahrungen zur neusten Forschung und den aktuellsten Methoden zu sammeln. Besonders interessant war auch das Gebiet der Pharmakogenetik, wo ich sogar als Co-Autorin an einer Publikation mitwirken konnte. Die vier Monate gingen leider viel zu schnell vorbei.»

Patricia Stoll, angehende Masterstudentin Bioinformatik ETH/UZH/Uni Basel



«Meine einjährige Masterarbeit für mein Biomedizinstudium an der Universität Zürich habe ich im Genetikzentrum absolviert. Während dieser Zeit durfte ich an internen wie auch externen Weiterbildungen teilnehmen, wurde täglich herausgefordert und erhielt Einblicke in aktuellste Forschungsthemen. Im Laufe meiner Masterarbeit hatte ich die Möglichkeit bei hochinteressanten Forschungsprojekten mitzuwirken. Dabei wurde ich vom gesamten Team herzlich und tatkräftig unterstützt und konnte eine hervorragende Masterarbeit abschliessen. Ich bin dem ganzen Team des Genetikzentrums wie auch der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten von Herzen dankbar für ihre Unterstützung und die Möglichkeit, meine Masterarbeit in einem so interessanten Forschungsgebiet absolviert haben zu dürfen.»

Vanessa Nussbauer, Masterstudentin Biomedizin UZH



«Ich darf für dreizehn Monate in der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten ein Praktikum absolvieren. Dieses Praktikum ermöglicht mir die Zulassung zum Studiengang Biotechnologie an der ZHAW in Wädenswil. Ich erlerne das Handwerk im Labor und während den Mittagessen werden aktuelle Themen vermittelt und diskutiert. Das ganze Team ist in die Betreuung von uns Praktikanten involviert und hilft gerne mit Fachwissen und jahrelanger Arbeitserfahrung, um das Verständnis für die Prozesse im Labor zu fördern. Ich bin zutiefst dankbar für die Möglichkeit, in der Stiftung mir Wissen aneignen zu können, das mir im Studium helfen wird.»

Sven Bachmann, angehender Student der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«Dank dem Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten kann ich die Chance nutzen, in einem mir bekannten Bereich einen genaueren Einblick zu erhalten, Neues zu lernen und ich erhalte die Möglichkeit, mich neu zu orientieren. Im Genetikzentrum ist man drauf bedacht, Stärken zu fördern und zu lernen, mit neuen Herausforderungen umzugehen. Aktuelle Themen werden im Team besprochen und anfallende Fragen aller Art geklärt. Ich schätze es sehr, auch meinen Beitrag für Menschen, die bei der Stiftung Hilfe suchen, zu leisten. Herzlichen Dank für diese Erfahrung.»

Mara Dutly, angehende Studentin im Bereich Naturwissenschaften

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



2.1.6 Zivi-Einsätze

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

Eindrücke unserer Informatik-Zivis im 2020:



«Durch den regen Austausch untereinander, beim Mittag oder in der Pause, ermöglichte mir das ganze Team einen Einblick in diesen hoch spezialisierten Bereich, welchen ich ohne diesen Einsatz kaum genossen hätte.»

Robin Schürch
BSc FHNW Informatik, Zivi-Einsatz von 16.01.2020 bis 14.02.2020



«Die Aufgaben des Einsatzes waren anspruchsvoll und vielseitig. So wird man schon ab dem ersten Tag in den Forschungsprozess voll miteinbezogen und ist wichtiger Bestandteil des Teams.»

Michael Schürch
MSc ETHZ Informatik, Zivi-Einsatz von 17.02.2020 bis 12.05.2020



«Mit meinem - wenn auch eher beschränkten - Bioinformatikhintergrund habe ich am Ende des Zivildienstes nicht nur einfach meine Aufgabe als Informatiker erfüllt, sondern habe selbst viele spannende Themen vertiefen können.»

Yanick Salzmann
BSc Uni Basel Informatik, Zivi-Einsatz von 11.05.2020 bis 03.07.2020



«Die Arbeiten als Zivildienstleistender waren technisch fordernd und abwechslungsreich. Das Eintauchen in die Welt der Genetik war für mich ein spannender Teil des Einsatzes.»

Etienne Gubler
BSc ZHAW Informatik, Zivi-Einsatz von 29.06.2020 bis 24.07.2020



«Mein persönliches Highlight waren nicht das Scripten oder Reparieren von Computer, sondern die verschiedenen Einblicke, welche man sonst nicht gewährt bekommt – beispielsweise in die Genetik oder auch die Arbeiten und die Geräte im Labor.»

Marco Kipfer
BSc FHNW Informatik, Zivi-Einsatz von 27.07.2020 bis 01.08.2020

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (40053)

Die gemeinnützige und auf Spenden angewiesene Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten betreibt Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Genetik und schafft durch genetische Abklärungen die Grundlage für die Diagnose oder Behandlung seltener Krankheiten sowie für die Beratung von Patienten und Ratsuchenden. Die Stiftung fördert die Erweiterung und Vertiefung des Wissensstandes bei seltenen Krankheiten und strebt medizinisch-genetische Spitzenleistungen an.

Informatiker / Bioinformatiker (82085)

Arbeitsort: Zürich Schlieren

Aufgabenbeschreibung

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



«Die Möglichkeit, während einem Zivildiensteinsatz Einblicke in die Arbeit eines wissenschaftlichen Labors zu gewinnen und mein Wissen und Können einzubringen, war äusserst spannend. Der Einsatz war lehrreich und ich konnte auch wertvolle Erfahrungen mitnehmen.»

Levin Moser
BSc ETHZ Informatik, Zivi-Einsatz von 17.08.2020 bis 11.09.2020



«Es war für mich eine lehrreiche und sehr positive Erfahrung. Neben dem Erlernen von genetischen und biologischen Kenntnissen, konnte ich die neue Website der Stiftung konzipieren, gestalten und umsetzen.»

Lucas Pelloni
MSc UZH Informatik, Zivi-Einsatz von 21.09.2020 bis 11.12.2020

ZIVILDienst
SERVICE CIVIL
SERVIZIO CIVILE
SERVETSCH CIVIL

Anerkannter
Einsatzbetrieb



2.2 Information und Aufklärung

2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien

Unserem Stiftungszweck entsprechend sensibilisieren wir die Öffentlichkeit für die Thematik und Problematik seltener Krankheiten (s. Punkt 2.2.2). Dazu verfassen wir verschiedene Artikel, erteilen zahlreiche telefonische Auskünfte über seltene Krankheiten, beantworten schriftliche Anfragen und nehmen Einladungen zu Interviews und Vorträgen an. Alle Artikel sind im Pressespiegel der Stiftungswebseite abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel; vgl. Abbildung 7).

- YouTube (06.09.2020) » **Video-Vorstellung des Genetikzentrums der Stiftung**
- AZ Medien (15.07.2020)  **Aus heiterem Himmel » az**
- Tages-Anzeiger (21.03.2020)  **Covid-Forschungen sind in Gefahr (pdf)**
- Medienmitteilung vom 28. Februar 2020  **de (pdf) » Presseportal**

Abbildung 7. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2020 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2020) wie jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 4), nahm zudem an diversen Veranstaltungen mit Informationsmaterialien und/oder Vorträgen aktiv teil (z.B. an der FutureHealth Basel 2020) und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung.

Unsere Stiftung an der FutureHealth Basel 2020



Video-Vorstellung unserer Stiftung und deren Tätigkeiten



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



2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen

Um die Öffentlichkeit über unsere Stiftung und deren gemeinnützigen Einsatz zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten zu informieren, haben wir uns bereits 2014 dazu entschlossen, Schweizer Haushalte anzuschreiben. Natürlich erhoffen wir uns von diesen Informationsbriefen die eine oder andere Spende. Für uns ist es aber vor allem wichtig, dass unser soziales Engagement noch bekannter wird – auch wenn uns nicht jeder unterstützen kann. Wenn allerdings alle Personen, die wir anschreiben, CHF 35 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen.

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

Folgende Bilder illustrieren das kleine **Dankeschön**, das unserem Schreiben jeweils beilag.

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

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

P.P. 8952 Schlieren - MSK Post CH AG

Herr
Max Muster
Musterstrasse 1
1000 Musterort

Schlieren, 8. Mai 2020

Stellen Sie sich vor, mit einer Corona ähnlichen Situation ein Leben lang umgehen zu müssen

Sehr geehrter Herr Muster

Die aktuelle Corona-Krise stellt gerade das Leben der meisten von uns komplett auf den Kopf. Dieses Schreiben soll aber nicht (auch noch) das allgegenwärtige Thema Corona-Virus zum Inhalt haben oder reisserisch sein. Gerne hoffen wir allerdings, dass die **aktuelle Krise die Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten besser nachempfinden bzw. nachvollziehen lässt.**

Das Corona-Virus kann ausnahmslos jeden von uns treffen. Dies trägt vielleicht dazu bei, besser zu verstehen, was es heisst, **einer Krankheit ausgeliefert zu sein.** Diese Virus-Krise hört allerdings nach einiger Zeit wieder auf. Menschen mit seltenen genetisch bedingten Krankheiten **sind aber oft ein Leben lang von ihrer Krankheit betroffen.** Und sie gehören, wie jetzt die Risikogruppen beim Corona-Virus, somit ein **Leben lang zu den Schwächsten unserer Gesellschaft.**

Unsere Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten ermöglicht im **stiftungseigenen Genetikzentrum Betroffenen nicht nur eine richtige Diagnose** anhand einer hoch spezialisierten genetischen Untersuchung (über die Leistungen der Krankenkassen bzw. Staat hinaus), sondern **setzt sich auch auf allen Ebenen dafür ein, dass sowohl die Thematik als auch die Problematik von seltenen Krankheiten gehört, verstanden und vor allem auch angegangen wird.** Dies alles ist aber leider nur dank Spenden möglich. Wir wären daher sehr dankbar, wenn wir Ihre Spende trotz, oder gerade wegen, der aktuellen Corona-Situation erhalten dürfen.

Ihre Unterstützung zählt! Sei das mit einer Einzelspende, einem langfristigen Engagement oder einem Legat. Für ein persönliches Gespräch dazu stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Die beiliegende Karte ist ein kleines Dankeschön an Sie, welches uns zu diesem Zweck gespendet wurde. Sie dürfen diese daher auf jeden Fall gerne behalten.

Herzlichen Dank und bleiben Sie gesund,
Ihre Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Caroline Henggeler
Caroline Henggeler
Stv. Geschäftsführerin und Stiftungsrätin

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

Hinweis: Es tut uns leid, falls dieses Schreiben von uns nicht in Ihrem Sinne ist. Wir möchten Sie hiermit über unseren gemeinnützigen Einsatz informieren. Vielen Dank für Ihr Verständnis!



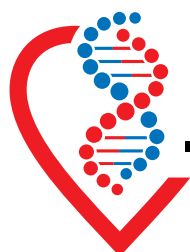


3 Finanzen 2020

3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2020 unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Augen Zentrum Dietikon
- Basler Leben AG
- Burckhardt, Dieter
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- Ebnet-Stiftung
- Erbegemeinschaft Hanspeter Ostertag
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Fagus lucida-Stiftung
- Familie Achermann
- Familie Halter
- Familie Locher, Wohlen
- Fondation Andréa Ferrari
- Fondation Dutmala
- Fondation International Maria Francisca, Genève
- Fondation Marcel et Ulo Zwingmann, Genève
- Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)
- Gebauer Stiftung
- Gemeinde Küsnacht ZH
- Gervasoni, Nina
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- HerzGefässStiftung
- IMGS
- InSphero AG
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Jordi, Mirko
- Katholisches Pfarramt St. Paul, Rothrist
- Lern mit Privatschule
- Marinitri AG
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Neininger, Carmen
- Padella Stiftung
- Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Rotary-Stiftung Dübendorf
- Schüller-Stiftung
- Söffken-Stiftung
- Soller, Emil und Ruth
- Stefanie und Wolfgang Baumann Stiftung
- Steiger, Monika
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung Suyana
- Stucky, Peter und Christiane
- Styner-Stiftung
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Valiant Bank AG
- Vidovic, Nada
- Wäscherei Mariano AG
- Wieser, Urs
- Wietlisbach Foundation



-lichen Dank!



Weitere Personen und Organisationen haben unsere Stiftung mit einer anonymen Spende bzw. mit ihrem Engagement unterstützt. Der Stiftungsrat hat mit seiner Zeitspende die ehrenamtliche Führung der Stiftung (inkl. Geschäftsleitung) ermöglicht.

Unsere Stiftung möchte auch hiermit allen Spenderinnen und Spendern ganz herzlich danken!



3.2 Jahresrechnung der Stiftung

3.2.1 Bilanz

Aktiven

	2020	2019
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	1'299'235.58	1'046'812.68
Forderungen aus Leistungen	35'225.50	52'348.90
Delkreder	-18'500.00	-19'500.00
Andere Forderungen	73.50	49.00
Vorräte Labormaterial	37'000.00	37'600.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	71'771.93	89'717.25
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>1'424'806.51</i>	<i>1'207'027.83</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'840.65	17'838.85
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	7'000.00	7'000.00
Informatik	53'000.00	52'000.00
Laborgeräte	29'415.00	27'225.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>108'255.65</i>	<i>105'063.85</i>
Total Aktiven	1'533'062.16	1'312'091.68

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	36'577.75	42'110.25
Andere ausstehende Zahlungen	-4'707.80	-11'285.70
Passive Rechnungsabgrenzungen	9'000.00	6'000.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>40'869.95</i>	<i>36'824.55</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	-4'220.00	133'846.25
Darlehen	17'639.05	45'735.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>13'419.05</i>	<i>179'581.25</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>54'289.00</i>	<i>216'405.80</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	—	10'000.00
Rückstellung für nicht gedeckte Patientenleistungen	50'000.00	—
Rückstellung Lotteriefonds des Kantons ZH	—	225'000.00
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>50'000.00</i>	<i>235'000.00</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn-/verlust	1'378'773.16	810'685.88
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>1'428'773.16</i>	<i>860'685.88</i>
Total Passiven	1'533'062.16	1'312'091.68

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2020 – 31.12.2020	2020	2019
	in CHF	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	574'385.00	288'682.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-255'810.00	-146'885.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-16.95	-5.35
Bildung/Veränderung Delkredere	1'000.00	-1'500.00
<i>Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen</i>	<i>319'558.05</i>	<i>140'291.65</i>
Hilfs- und Betriebsmaterial	-4'259.61	-3'043.70
Laboraufwand	-55'467.91	-24'297.58
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-212'128.94	-255'746.41
<i>Bruttoergebnis</i>	<i>47'701.59</i>	<i>-142'796.04</i>
Referentenhonorare	250.00	1'000.00
<i>Total übriger Betriebsertrag</i>	<i>250.00</i>	<i>1000.00</i>
Personalaufwand	-588'742.51	-555'392.12
Raumaufwand	-94'723.05	-94'307.55
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-14'443.72	-10'160.20
Versicherungsprämien und Abgaben	-12'920.25	-10'286.45
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-28'964.85	-26'779.70
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-88'203.39	-92'764.80
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-8'741.05	-8'332.35
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-126'466.85	-148'121.63
Abschreibungen	-35'948.92	-86'875.57
<i>Total Betriebsaufwand</i>	<i>-999'154.59</i>	<i>-1'033'020.37</i>
Finanzertrag	71.80	73.35
Finanzaufwand	-2'957.83	-3'197.55
<i>Finanzerfolg</i>	<i>-2'886.03</i>	<i>-3'124.20</i>
<i>Ergebnis aus Betriebstätigkeit</i>	<i>-954'089.03</i>	<i>-1'177'940.61</i>
Freie, allgemeine Spenden	699'359.46	759'837.39
Zweckgebundene Spenden	820'000.00	1'156'249.35
Fundraisingaufwand	-12'226.40	-71'462.00
<i>Nettoertrag aus Mittelbeschaffung</i>	<i>1'507'133.06</i>	<i>1'844'624.74</i>
Ausserordentlicher Ertrag	5'043.25	—,—
<i>Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen</i>	<i>558'087.28</i>	<i>666'684.13</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software ¹	-150'000.00	-380'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ²	-275'000.00	-278'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen ³	-395'000.00	-489'249.35
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen ⁴	10'000.00	36'300.00
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	150'000.00	380'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	275'000.00	278'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nichtgedeckte Patientenleistungen	395'000.00	489'249.35
¹ Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Schüller-Stiftung, Gebauer Stiftung, Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM) und weiterer Organisationen		
² Donationen der Stiftung Suyana, IMGS und weiterer Organisationen		
³ Donationen der Fondation Andréa Ferrari, Fagus lucida-Stiftung, Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung, Gebauer Stiftung, Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Padella Stiftung, MBF Foundation, Ebnet-Stiftung, Gemeinde Küsnacht und weiterer Organisationen		
⁴ Diese Position beinhaltet nur Fondsabschreibungen und nicht die effektive Entnahme aus Fonds für Laborgeräte		
<i>Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen</i>	<i>568'087.28</i>	<i>702'984.13</i>
<i>Veränderung / Zuweisung des Organisationskapitals</i>	<i>-568'087.28</i>	<i>-702'984.13</i>
<i>Jahresergebnis nach Zuweisung des Organisationskapitals</i>	<i>0.00</i>	<i>0.00</i>

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.3 Revisionsbericht



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

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten** für das am **31. Dezember 2020** abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

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

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

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

Interlaken, 4. Mai 2021/hef

WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Heinz Fuchs
Zugelassener Revisionsexperte
(Leitender Revisor)

Beilagen:

- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)
- Antrag über die Verwendung des Bilanzgewinns

WPnet Wirtschaftsprüfung AG Bahnhofstrasse 37, 3800 Interlaken



4 Unsere Medienmitteilung zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten: Es gibt nur eine Gesundheit

Zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten werden weltweit Kampagnen und Veranstaltungen durchgeführt, um auf die dringlichsten Bedürfnisse und Probleme hinzuweisen. In der Schweiz fand die nationale Veranstaltung mit Fokus auf spezialisierte Zentren für seltene Krankheiten statt.

Als selten wird eine lebensbedrohliche oder chronisch einschränkende Krankheit bezeichnet, wenn sie höchstens fünf von 10'000 Menschen betrifft. In der Schweiz sind über 500'000 Menschen von einer der mehr als 5'000 seltenen Krankheiten betroffen. Der Bundesrat hat kürzlich einen Bericht verabschiedet, der die erforderlichen gesetzlichen Anpassungen und finanziellen Rahmenbedingungen prüft, um die Gesundheitsversorgung dieser Menschen zu verbessern. Denn es fehlt eine rechtliche Grundlage für die Finanzierung der Beratungs- und Informationstätigkeit von Patientenorganisationen.

Unsere Stiftung stellt fest, dass die bisherigen Massnahmen des 2014 vom Bundesrat verabschiedeten Nationalen Konzepts zu seltenen Krankheiten nicht ausreichend sind. So werden Tierversuche (mit dem Tierwohl vereinbar), die bei seltenen Krankheiten unerlässlich sein können, von den zuständigen Behörden tabuisiert bzw. ohne Rücksicht auf das Wohl von Betroffenen und deren Familien verunmöglicht. Ebenso decken Diagnosezentren, die von der Nationalen Koordination seltene Krankheiten (kosek) bisher anerkannt wurden, nicht alle seltenen Krankheiten ab, besonders im Bereich genetisch bedingter seltener Krankheiten.

Die Gesundheitsversorgung und Integration von Menschen mit seltenen Krankheiten stellt unser Gesundheits- und Sozialsystem vor besondere Herausforderungen. Es braucht Verständnis und aktives Handeln auf allen Ebenen. Gesundheit ist in der heutigen Zeit täglich im Fokus unserer Gesellschaft, da trifft die Aussage mehr denn je den Kern: «Es gibt Tausende von Krankheiten, aber nur eine Gesundheit».





5 Kontakt und weitere Informationen

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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



Caroline Henggeler



PD Dr. Gabor Matyas

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

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

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

Ehrenamtliche Stiftungsräte (SR)	Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013, Präsident seit 05/2017), Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher (seit 05/2017, Vizepräsidentin seit 09/2017), Peter Allemann (seit 09/2011), Caroline Henggeler (seit 09/2011), PD Dr. sc. nat. Gabor Matyas (seit 09/2011) und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann (seit 05/2017, BR von 09/2011 bis 05/2017) Online-Stiftungsratssitzungen 2020: 20. April und 16. November
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte (BR)	Barbara Angelsberger (seit 10/2017), Dr. iur. Roman Baumann (seit 05/2017, SR von 09/2011 bis 05/2017), Christian Bretscher (seit 07/2012), Prof. Dr. med. Thierry Carrel (seit 07/2017, SR von 10/2011 bis 07/2017), Joachim Eder (seit 05/2017), Prof. emer. Dr. med. Hansjakob Müller (seit 09/2011), Dr. med. Roland Spiegel (seit 11/2013, SR von 09/2011 bis 11/2013)
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Geschäftsstelle www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Publications
SpenderInnen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Gönner & Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Awards – Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Collaborators
Steuerbefreiung	Die Stiftung wurde mit Verfügung des Steueramts des Kantons Zürich vom 28.11.2011 wegen Gemeinnützigkeit von den kantonalen Steuern und der direkten Bundessteuer befreit. Zuwendungen / Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.
Bankverbindung	Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten Zürcher Kantonalbank, Hauptsitz, CH-8010 Zürich, Swift-Code: ZKBKCHZZ80A Konto: 1100-3577.750 (BC 700), IBAN: CH50 0070 0110 0035 7775 0





Information über Controlling

Das von unserer Stiftung betriebene Genetikzentrum verfügt über die Bewilligung des Bundesamts für Gesundheit (BAG) und untersteht strengen Kontrollen dieses Bundesamtes, ohne welche wir unsere Tätigkeit (genetische Untersuchungen beim Menschen) gar nicht ausführen dürften. Daneben untersteht unser Genetikzentrum weiteren regelmässigen internen und externen Qualitätskontrollen. Unser breit abgestützter und fachkundiger Stiftungsrat und unser Stiftungsbeirat fällen die wichtigen strategischen Entscheide und kontrollieren die Stiftungstätigkeit. Zusätzlich wird unsere Jahresrechnung von einer unabhängigen Revisionsstelle kontrolliert und wir müssen als schweizweit tätige Stiftung der Stiftungsaufsicht der Eidgenössischen Direktion des Innern (EDI) jährlich Rechenschaft ablegen. Wir sind zudem Mitglied von proFonds – dem Dachverband gemeinnütziger Stiftungen der Schweiz – in welchem unser Stiftungsbeirat und ehemaliger Stiftungsratspräsident (Dr. iur. Roman Baumann Lorant) sogar stellvertretender Geschäftsführer war. Diese zahlreichen Kontrollmechanismen stellen volle Transparenz über die Tätigkeit unserer Stiftung sicher. Aufgrund der hohen Kosten verzichten wir deshalb auf eine ZEWO-Zertifizierung und setzen unsere knappen Ressourcen lieber direkt für Menschen mit seltenen Krankheiten ein.

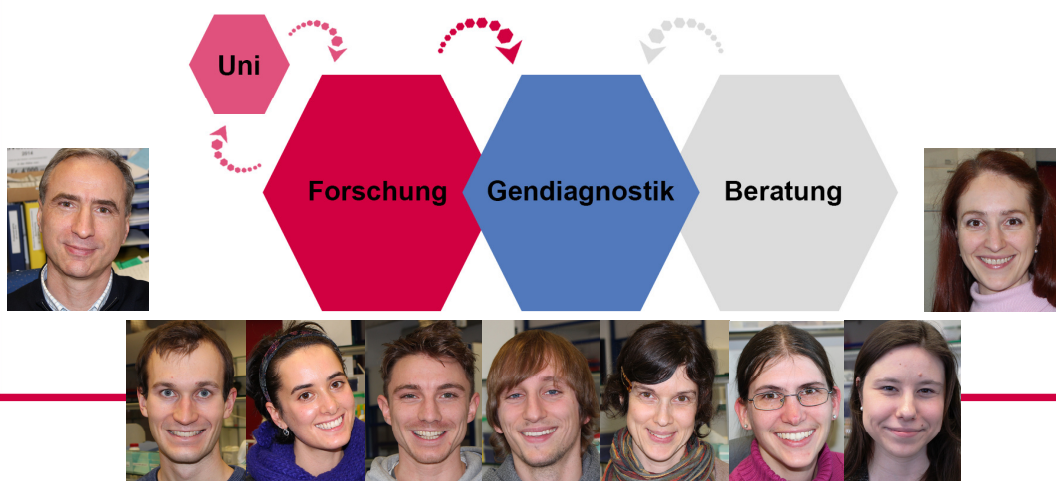


Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

www.stiftung-seltene-krankheiten.ch

Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

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



Hier arbeiten Idealisten!

Eine ganze Gruppe von jungen, motivierten Naturwissenschaftlern