



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



## **Jahresbericht 2021**

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2021

SR-Präsidentin: Dr. Joachim Henggeler (bis April 2021)  
Prof. Dr. Franziska Sprecher (seit April 2021)

SR-VizepräsidentIn: Prof. Dr. Franziska Sprecher (bis April 2021)  
Peter Allemann (seit April 2021)

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





<b>1 Vorwort</b>	<b>2</b>
<b>2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2021</b>	<b>3</b>
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 Zehnjähriges Jubiläum unserer Stiftung	14
2.2.3 Neue Webseite unserer Stiftung	14
2.2.4 Unser Schreiben an Privatpersonen	15
<b>3 Finanzen 2021</b>	<b>16</b>
3.1 Spenderinnen und Spender	16
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	17
3.2.1 Bilanz	17
3.2.2 Erfolgsrechnung	18
3.2.3 Revisionsbericht	19
<b>4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten</b>	<b>20</b>
<b>5 Kontakt und weitere Informationen</b>	<b>21</b>



## 1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Wie bereits im Jahr zuvor begleitete uns das Corona-Virus auch noch im 2021. Die Welt und ihre Bewohner gewöhnten sich langsam aber sicher an den Ausnahmezustand bzw. den neuen Alltag mit den vielen Einschränkungen und Regeln. Und als wir anfangs 2022 schon dachten, das Schlimmste hätten wir hinter uns, wurden wir mit dem Beginn des Ukraine-Krieges in den nächsten Schock-Zustand versetzt. Das Weltgeschehen können wir leider nicht beeinflussen, aber wir können trotzdem dazu beitragen, zumindest die Welt für einige Menschen zu verbessern, in dem wir



Prof. Dr. Franziska Sprecher

Peter Allemann

mit unseren hoch spezialisierten Tätigkeiten Menschen mit seltenen Krankheiten die notwendige Diagnosestellung ermöglichen und viele von ihnen auch darüber hinaus begleiten. Was wir im 2021 alles geleistet haben, möchten wir Ihnen mit dem vorliegenden 10. Jahresbericht unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* aufzeigen und Einblicke in unsere Tätigkeiten geben.

Personell gab es 2021 in unserem Stiftungsrat einige Änderungen. Im Frühjahr 2021 hat Dr. med. Joachim Henggeler seine Funktion als Stiftungsratspräsident aus persönlichen und zeitlichen Gründen abgegeben. Herzlichen Dank an dieser Stelle für den Einsatz in den letzten Jahren. Wir freuen uns, dass er im Stiftungsbeirat verbleiben und unsere Stiftung nach seinen Möglichkeiten auch weiterhin unterstützen wird. Das Stiftungsratspräsidium bzw. das Stiftungsratsvizepräsidium übernommen haben Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher, Professorin für Staats- und Verwaltungsrecht mit besonderer Berücksichtigung des Gesundheitsrechts an der Universität Bern und Peter Allemann, Historiker/Betriebswirtschafter und Risiko-Manager bei einer Schweizer Bank. Ebenfalls durften wir Barbara Angelsberger, alt Kantonsrätin FDP und Unternehmerin, welche bisher in unserem Stiftungsbeirat aktiv tätig war, in unserem Stiftungsrat begrüßen.

Da die am Genetikzentrum unserer Stiftung durchgeführten, hoch spezialisierten Tätigkeiten im heutigen Gesundheitssystem nicht kostendeckend sind\* und wohl auch nie sein werden (obwohl damit eine Lücke im Gesundheitssystem geschlossen wird), ist und bleibt das Thema Fundraising auch im Stiftungsrat allgegenwärtig. Die sehr geschätzte Unterstützung, die unsere Stiftung in den letzten 10 Jahren erfahren durfte und hoffentlich auch langfristig erfahren darf, ist ein wichtiger Grundstein, damit unsere Stiftung all ihre Tätigkeiten auf dem Gebiet der medizinischen Genetik zugunsten unserer Mitmenschen mit seltenen Krankheiten durchführen kann – und dies mit der benötigten Zeitaufbringung und notwendigen Unabhängigkeit.

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

Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher  
SR-Präsidentin

Peter Allemann  
SR-Vizepräsident

\* Das BAG hat beschlossen, ab dem 01.08.2022 ausnahmslos alle Laborarife um 10 % zu kürzen, was nicht nur unangemessen und mit Blick auf den geringen Anteil der Laborkosten an den Gesamtkosten des Gesundheitswesens ineffizient ist, sondern angesichts der vielen anderen Akteuren im Gesundheitswesen auch dem Gleichbehandlungsgrundsatz widerspricht (s. [www.famh.ch/home/aktuelles/labormedizin-unangemessene-und-ineffiziente-tarifsenkung](http://www.famh.ch/home/aktuelles/labormedizin-unangemessene-und-ineffiziente-tarifsenkung)).



## 2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2021

### 2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung

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

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

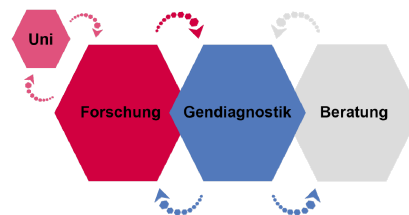
Aortenkrankheiten, spezialisiert ist (s. Abbildungen 1 und 2). Die Stiftung setzt sich mit ihrem Engagement dort ein, wofür in der Schweiz noch keine Lösung existiert. Dadurch schliesst die Stiftung eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen und unterscheidet sich von staatlichen bzw. privaten Einrichtungen.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



**Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten**  
www.stiftung-seltene-krankheiten.ch

**Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik**

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



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

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

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

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

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



## 2.1.1 Genetische Beratungen

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

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

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

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



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

*«Liebe Frau Henggeler*

*Was Sie und Herr PD Dr. Matyas tun - da reichen nicht mal 1000-Dankeschön dafür!! Es ist für mich mehr als ein Silberstreifen am Horizont - und gibt Hoffnung.*

*Weil - ich gebe nicht auf. Niemals!«*

J. K., Patientin



*«Liebe Frau Henggeler, lieber Herr PD Dr. Matyas*

*Danke für Ihr Mail mit den Informationen und dem Link zu dem interessanten Beitrag. Ich kann nur immer wieder betonen, wie wertvoll, faszinierend und spannend ich Ihre Arbeit finde, und mich dafür bedanken, dass Sie sich für die Gesundheit der Menschen so engagiert einsetzen und Wege für die Zukunft der Menschen bahnen! Vielen Dank!«*

S. F., Patientin



«Liebe Frau Henggeler  
Geschätzter Herr PD Dr. Matyas

*Ich danke herzlichst für Ihre Antwort. Diese hilft mir sehr!*

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

*Mit besten Grüßen»*

M. J., Angehöriger

«Liebe Frau Henggeler, lieber Herr PD Dr. Matyas,  
liebe Stiftung

*Ich bedanke mich von Herzen für Eure unglaublich wertvolle Arbeit! Ihr konntet mir in diesen Beratungen viele Fragen klären, dank Euch habe ich (meistens) die Zügel über mein Leben wieder selbst in der Hand, dank Euch bin ich Expertin meines Körpers geworden.*

*Das sind unglaublich wertvolle Geschenke, welche Ihr mir gemacht habt, ist mein Ärzteteam [...] doch oft überfordert mit mir...*

*Dankedankedanke!»*

C. B., Patientin

«Liebe Frau Henggeler  
Lieber Herr PD Dr. Matyas

*Es ist unglaublich nett, dass Sie mich so toll unterstützten. Das bedeutet mir sehr viel und ich bin fest dankbar darüber. Sie haben sehr viel Arbeit, arbeiten in einem anspruchsvollen Job und trotzdem kümmern Sie sich so toll um uns Patienten, ich bin Ihnen zu grossem Dank verpflichtet.»*

A. B., Patientin

«Liebe Frau Henggeler  
Lieber Herr PD Dr. Matyas

*Ganz herzlichen Dank für Ihre verständnisvolle Reaktion auf meine Mitteilung.*

*Ihr Vorschlag, die offenen Fragen mit mir/uns persönlich zu besprechen ist einfach typisch! Empathisch, hilfsbereit, geduldig, entgegenkommend, grosszügig – kurz: wohltuend. Wissend, wie gross Ihr Arbeitspensum ist, schätze ich es umso mehr.»*

E. O., Patientin

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

*Herzlichen Dank für Ihre ausführliche Antwort auf mein Mail. Ich hatte schon ein bisschen ein schlechtes Gewissen, dass Sie so spät abends wegen mir noch Arbeiten mussten. Vielen herzlichen Dank, ich schätze das sehr. Ich habe mich unglaublich ernst genommen gefühlt, ich bin Ihnen sehr dankbar, dass Sie sich die Zeit für mich nahmen. Meine Krankengeschichte dauert schon sehr lange und ich wäre überglücklich, wenn ich die Chance hätte, dies bei Ihnen genauer abzuklären. Ihre Informationen waren mir sehr hilfreich.»*

H. M., Patientin

*«Das Schwierige an seltenen oder noch ungenügend erforschten Geschehnissen ist immer das Stigma und das Unverständnis, das Durchfallen durch die Netze des Üblichen. Somit ist jeder Kontakt, der einen anhört und einen ernst nimmt, wohltuend. Danke.»*

H. A., Ratsuchende

«Liebe Frau Henggeler  
Lieber Herr PD Dr. Matyas

*Ich fühle mich bei Ihnen unglaublich gut aufgehoben und ich verdanke Ihnen so viel. Es gibt zwar noch viele Fragezeichen für mich, aber endlich ging es einen Schritt in die richtige Richtung und ich habe zumindest schon einige Antworten. Antworten, die mir bisher niemand geben konnte. Die „Reise“ ist noch nicht zu Ende und ich bin froh, den weiteren Weg gemeinsam mit Ihnen zu gehen.*

*Das wollte ich Ihnen einfach noch sagen, weil es wirklich nicht selbstverständlich ist, was Sie für mich und viele andere tun. Die Zeit die Sie investieren und die Hingabe ist bewundernswert. Ich danke Ihnen vielmals.»*

H. A., Patientin

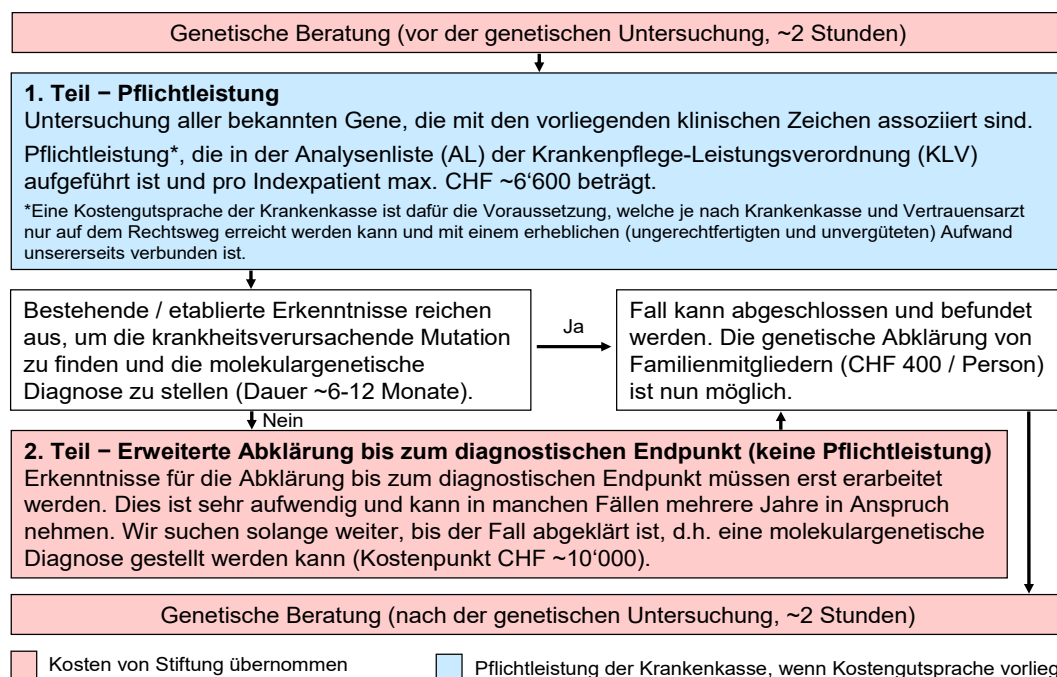
So war es uns 2021 dank – und nur dank – grosszügigen Spenderinnen und Spendern möglich, rund 50 fachkundige Beratungen in persönlichen Gesprächen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen sowie unzählige Anfragen per Email und Telefon zu beantworten. **Herzlichen Dank, dass Sie uns helfen, unsere 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<sup>#</sup>).

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.<sup>†</sup> 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. 2021 konnten wir die nicht vergüteten genetischen Abklärungen nur dank der *Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung*, *MBF Foundation*, *Gemeinde Küsnacht*, *Gebauer Stiftung*, *Padella Stiftung* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern vornehmen. **Herzlichen Dank!**

<sup>#</sup> 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.

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



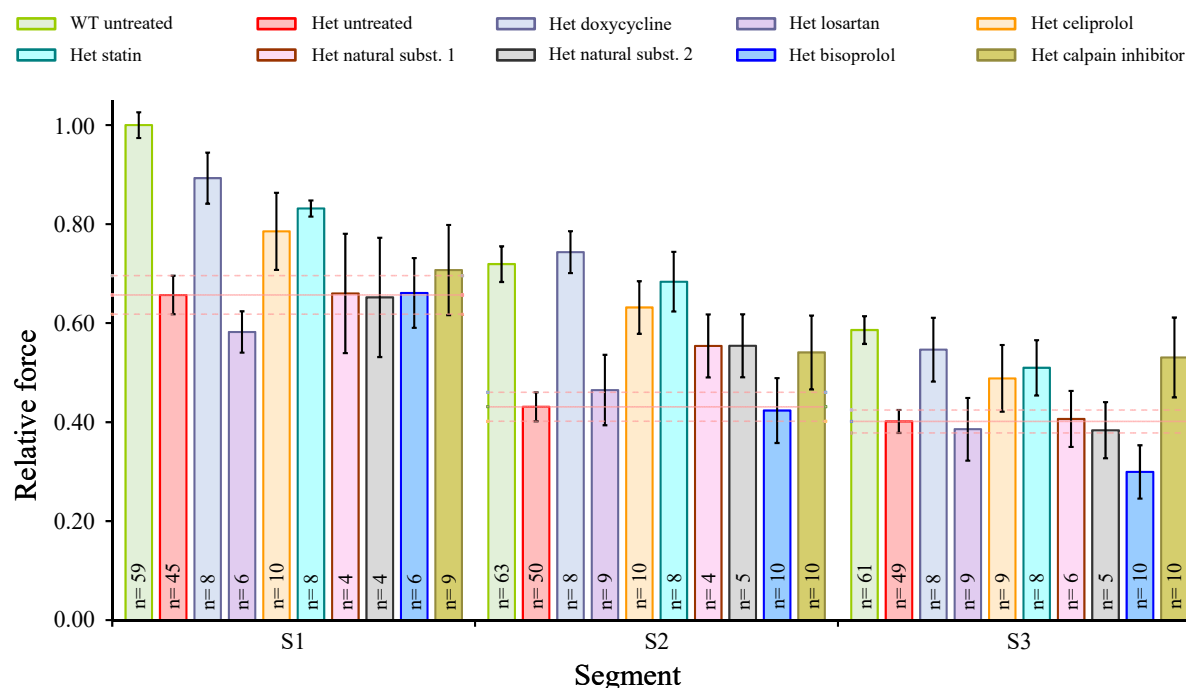
## 2.1.3 Forschung

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

### Projekt – Therapieansatz

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, für das genetisch bedingte seltene vaskuläre Ehlers-Danlos Syndrom (vEDS) eine medikamentöse Therapie zu finden, die die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) erhöht und somit das Risiko für Risse/Rupturen senkt. In unseren bisherigen Publikationen (PubMed: 31056650, [doi.org/10.1093/cvr/cvz095](https://doi.org/10.1093/cvr/cvz095) und PubMed: 31693161, [doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067](https://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 2021 weitere Substanzen getestet haben (s. Abbildung 4).

Zusätzlich konnten wir anhand eines Mausmodells für die mit vEDS verwandte Aortenkrankheit Marfan Syndrom zeigen, dass die von uns entwickelte Methode zur Messung der Rupturkraft der Aorta nicht nur für vEDS geeignet ist. Dies ermöglichte uns den Start internationaler Kollaborationen (USA, Japan und Frankreich), in deren Rahmen wir – als Erste weltweit – die mechanische Stabilität der Mousaorta in weiteren Mausmodellen für Aortenkrankheiten bestimmen können.



**Abbildung 4.** Relative Rupturkraft der thorakalen Aorta nach verschiedenen medikamentösen Behandlungen. Die gemessenen Aortenrupturkräfte von drei verschiedenen Aortensegmenten (S1, nach dem Herzen; S2, nach dem Aortenbogen; S3, neben S2) in betroffenen (Het) vEDS-Modellmäusen, die vier Wochen lang mit einem der Substanzen (subst.) behandelt wurden, wurden mit unbehandelten gesunden/unbetroffenen (WT) und Het-Kontrollen verglichen. Die Kraftwerte sind auf die gemessenen Reisskräfte der WT-Aortensegmente (S1) des entsprechenden Experiments normiert. Bei den Daten handelt es sich um Mittelwerte  $\pm$  95 % Konfidenzintervalle und der Stichprobenumfang (n) ist angegeben. Die durchgezogene rote Linie gibt den Mittelwert der relativen Kraft der unbehandelten betroffenen Mäuse an und die gestrichelten roten Linien zeigen die entsprechenden oberen und unteren 95 % Konfidenzintervalle.

2021 wurde unser innovatives und klinisch besonders wichtiges Therapieansatzprojekt von der *Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung* sowie weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**

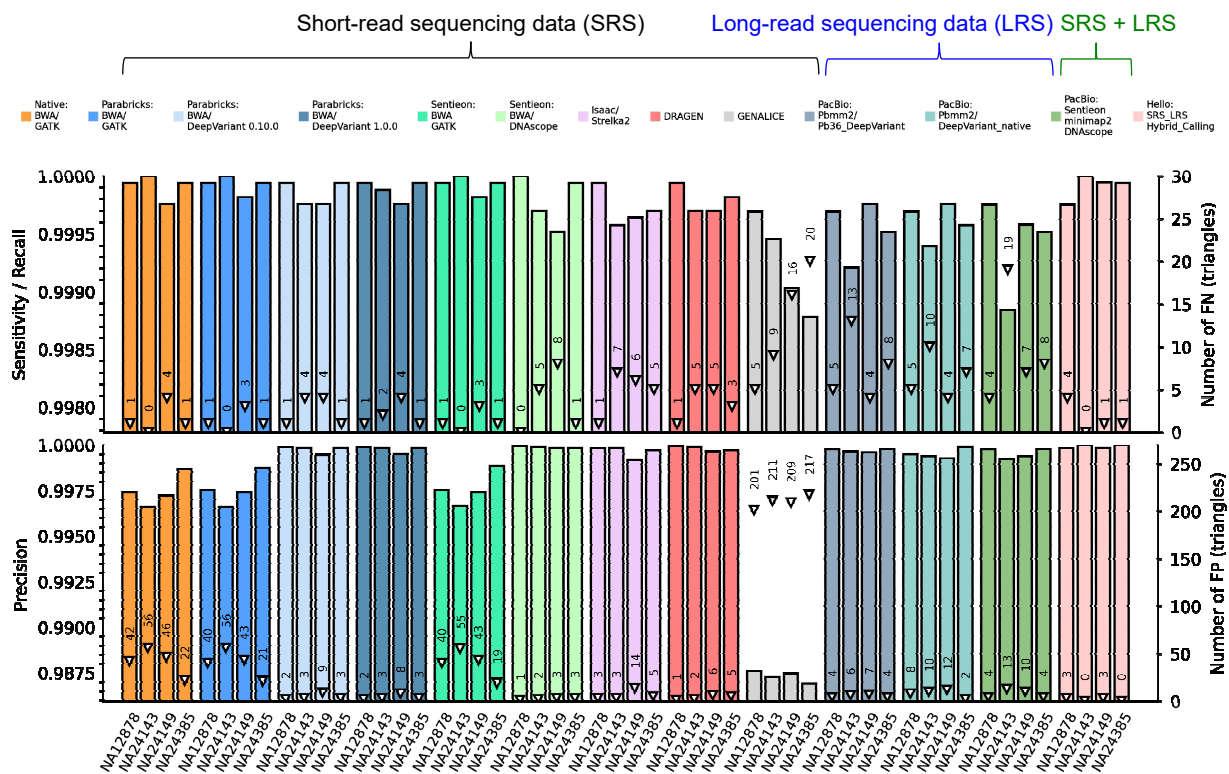




## Projekt – Molekulare Grundlagen von seltenen (Aorten-)Krankheiten

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

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



**Abbildung 5.** Vergleich der Sensitivität und Präzision von 13 bioinformatischen Analyse-Pipelines in vier öffentlich zugänglichen Ganzgenomsequenzierungsdatensätzen (NA12878, NA24143, NA24149, NA24385) mit bekannten Sequenzvarianten unter Verwendung des Referenzgenoms GRCh37. Diese Analyse wurde auf die sog. *High-Confidence* Region beschränkt (vgl. auch unser Abstract für ESHG 2021 Virtual Conference [www.abstractsonline.com/pp8/#!/10372/presentation/1521](http://www.abstractsonline.com/pp8/#!/10372/presentation/1521)).

Dieses für die Zukunft besonders wichtige Projekt konnte 2021 dank der grosszügigen Unterstützung der *Freimaurerloge Modestia cum Libertate*, der *Gebauer Stiftung*, der *Schüller Stiftung* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern erfolgreich weitergeführt werden. **Herzlichen Dank!**



## 2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

### ARTICLES WITH PEER REVIEW

- Caspar SM, Schneider T, Stoll P, Meienberg J, Matyas G (2021). Potential of whole-genome sequencing-based pharmacogenetic profiling. *Pharmacogenomics* 22:177-190 [Invited article]. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33517770>
- Cappuccio G, Caiazza M, Roca A, Melis D, Iuliano A, Matyas G, Rubino M, Limongelli G, Brunetti-Pierri N (2021) A pilot clinical trial with losartan in Myhre syndrome. *Am J Med Genet A* 185:702-709. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33369056>
- Stengl R, Ágg B, Pólos M, Matyas G, Szabó G, Merkely B, Radovits T, Szabolcs Z, Benke K (2021) Potential predictors of severe cardiovascular involvement in Marfan syndrome: the emphasized role of genotype-phenotype correlations in improving risk stratification – a literature review. *Orphanet J Rare Dis* 16:245. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34059089>
- Yildiz M, Matyas G, Wustmann K, Attenhofer Jost Ch, Bonassin F, Früh B, Min K, Gehle P, Bombardieri G, Carrel T, Schönhoff F (2021) Interdisziplinäre Betreuung von Menschen mit Marfan-Syndrom – Pharmakologie, Schwangerschaft, Auge, Skelett und organisatorische Aspekte. *Z Herz-, Thorax- und Gefäßchir* 35:232-241. <https://link.springer.com/article/10.1007/s00398-021-00444-z>

### MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

- Caspar SM, Stoll P, Meienberg J, Matyas G (2021) Need for speed in whole-genome sequencing data analysis: Benchmarking the new generation of alignment and variant calling tools. ESHG Virtual Conference, August 28-31, 2021.
- Caspar SM, Stoll P, Meienberg J, Matyas G (2021) Whole-genome sequencing data analysis: Performance of novel ultra-fast alignment and variant calling tools. 5<sup>th</sup> Curating the Clinical Genome, Virtual Conference, May 12-14, 2021
- Dubacher N, Caspar SM, Meienberg J, Matyas G (2021) From diagnosis to therapy: Novel approach reveals celiprolol as medical therapy of choice for vascular Ehlers-Danlos syndrome. The Virtual World Conference on Rare Diseases (RARE2021), February 22-23, 2021.
- Dubacher N, Münger J, Gorosabel MC, Crabb J, Ksiazek AA, Caspar SM, Bakker E NTP, van Bavel E, Ziegler U, Carrel T, Steinmann B, Zeisberger S, Meienberg J, Matyas G (2021) From diagnosis to therapy: Novel approach reveals celiprolol but not losartan and bisoprolol as medical therapy of choice for vascular Ehlers-Danlos syndrome. RE(ACT) Congress and IRDiRC Conference 2021, International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases, Virtual Meeting, January 13-15, 2021.
- Caspar SM, Najafi A, Meienberg J, Matyas G (2021) New insights into clinical whole-genome sequencing: co-occurring rare diseases and pharmacogenetic profiling. SGMG Annual Meeting 2021, Online Venue, January 21-22, 2021.

### ORAL PRESENTATIONS

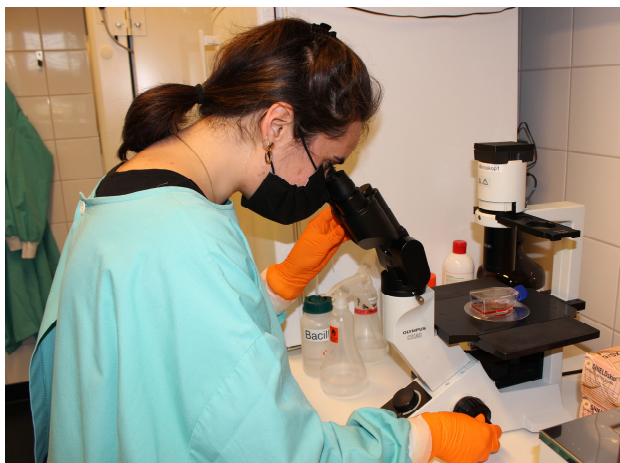
- Dubacher N\*, Caspar SM, Meienberg J, Matyas G (2021) New uses for old drugs: Added value of celiprolol and pravastatin in vascular EDS. ESHG Virtual Conference, August 28-31, 2021. \*oral presentation. [www.genetikzentrum.ch/view/data/1051/Dubacher\\_C21\\_5.mp4](http://www.genetikzentrum.ch/view/data/1051/Dubacher_C21_5.mp4)
- Dubacher N\*, Caspar SM, Meienberg J, Matyas G (2021) Drug repositioning: Added value of celiprolol and pravastatin in vascular EDS. 4<sup>th</sup> Scientific Meeting on Vascular Ehlers-Danlos Syndrome, Virtual Meeting, April 9, 2021. \*oral presentation
- Caspar SM\*, Najafi A, Meienberg J, Matyas G (2021) Clinical whole-genome sequencing: Cooccurring rare diseases and pharmacogenetic profiling. The Virtual World Conference on Rare Diseases (RARE2021), February 22-23, 2021. \*oral and poster presentation
- Dubacher N\*, Münger J, Gorosabel MC, Meienberg J, Matyas G (2021) Medical Therapy of Vascular Ehlers-Danlos Syndrome: Challenging the Paradigm of Interchangeable Antihypertensive Drugs. SGMG Annual Meeting 2021, Online Venue, January 21-22, 2021. \*oral presentation as finalist for the young investigator award.



## 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.

2021 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze vom *Lotteriefonds ZH* sowie von der *Stiftung Suyana*, der *IMGS* und weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**



### Laufende Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2021 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

- Caspar Sylvan (2021) Molecular basis of hereditary thoracic aortic diseases (PhD thesis, ETHZ; candidate for the ETH medal).
- Dubacher Nicolo (ongoing) Molecular aetiology and therapeutic approaches of rare aortic diseases in mouse models (PhD thesis, ETHZ).
- Nussbaumer Vanessa (2021) Assessment of mouse models for rare aortic diseases (Master thesis, UZH).

### Weitere Tätigkeiten in Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

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

- Ein Praktikant hat im August 2021 sein einjähriges Praktikum als Vorbereitung für sein Studium an der ZHAW Wädenswil (Biotechnologie) erfolgreich abgeschlossen.
- Eine Praktikantin hat im August 2021 das zweite Praktikumsjahr als Vorbereitung für ihre Zukunftsplanung begonnen.
- Zwei weitere PraktikantInnen haben sich im Rahmen eines zwei- bzw. dreimonatigen Praktikums auf ihre Masterarbeit bzw. ihre Doktorarbeit vorbereitet.
- Ein weiterer Praktikant hat sich im Rahmen eines sechsmonatigen Praktikums auf seine Zukunftsplanung vorbereitet.
- Zwei Studenten haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 einen mehrwöchigen Blockkurs (09.11.-24.12.2021) bei uns absolviert.





## Eindrücke unserer in Aus- und Weiterbildung befindenden Personen im 2021

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



*«Als Teil des Masterstudiums Molecular Health Sciences an der ETHZ im Jahr 2015 hatte ich ein Laborpraktikum zu absolvieren. Aufgrund meiner Faszination für das Gebiet der Genetik, habe ich mich beim Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten beworben und erhielt von Herrn PD Dr. Gabor Matyas die Möglichkeit für ein 6-monatiges Praktikum, das die perfekte Vorbereitung für die anschliessende Masterarbeit am Genetikzentrum war. Bei der Masterarbeit durfte ich mich mit dem spannenden und hochaktuellen Thema der Auswertung von Ganzgenomsequenzierungsdaten auseinandersetzen und habe die Masterarbeit erfolgreich abgeschlossen (von der ETH mit Bestnote ausgezeichnet). Da die Masterarbeit mein Interesse an der Forschung geweckt hatte, durfte ich mich in der anschliessenden Doktorarbeit noch mehr in diese Thematik vertiefen. Auch während dieser Zeit erhielt ich die Möglichkeit, an zahlreichen Weiterbildungen und internationalen Konferenzen teilzunehmen, selbstständig zu forschen und spannende wissenschaftliche Erkenntnisse zu erarbeiten, die in hochrangigen Fachzeitschriften publiziert wurden. Nicht zuletzt wegen der hochaktuellen Resultate mit hoher klinischer Relevanz für Patienten mit seltenen Krankheiten wurde meine Doktorarbeit einstimmig von meinem Doktorats-Komitee für die ETH-Medaille für ausgezeichnete Doktorarbeiten vorgeschlagen. Es war mir eine Ehre, ein Teil dieses jungen und dynamischen Teams sein zu dürfen und ich möchte mich herzlich für die Unterstützung von Herrn PD Dr. Matyas bedanken.»*

Dr. sc. Sylvan Caspar



*«Ich hatte die Möglichkeit, ein halbes Jahr als Gastwissenschaftler bei der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten zu verbringen. Dort durfte ich am Therapieansatzprojekt mitarbeiten, welches für meine zukünftige Arbeit als Herzchirurg eine grosse Relevanz hat. Ich habe eine Methode gelernt, um die biomechanische Stabilität der Maus-Aorta zu testen und zusätzlich eine neue Methode dafür entwickelt. Zudem konnte ich viel über Genetik von Bindegewebskrankheiten lernen, was auch für meine Arbeit sehr wichtig ist. Jeden Tag konnte ich etwas Neues lernen und habe die täglichen Feedbacks, das Zusammendenken und die Besprechungen über die Arbeit und die Projekte sowie den allgemeinen Forschungsansatz, den ich hier erhalten habe, sehr geschätzt. Für die Unterstützung und die Möglichkeit bin ich Herrn PD Dr. Gabor Matyas sehr dankbar.»*

Dr. med. Roland Stengl, PhD-Kandidat, angehender Herzchirurg, Gastwissenschaftler



*«Das Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten bietet eine abwechslungsreiche und spannende Arbeit. Hier werden aktuelle Themen diskutiert, Kenntnisse in neuen Bereichen erlangt und Wissen vertieft. Es ist schön zu sehen wie die Stiftung sich für Hilfesuchende einsetzt und ich schätze es, seit fast zwei Jahren ein Teil dieses Teams zu sein. Darüber hinaus bin ich dankbar, für die mir gebotene Chance, am Genetikzentrum Erfahrungen für meinen zukünftigen Werdegang zu sammeln. Herzlichen Dank dafür.»*

Mara Dutly, Praktikantin und angehende Studentin des neuen Studiengangs Biomedizinische Labordiagnostik an der ZHAW



*«Ich hatte eine gute Zeit am Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten. Ich habe vieles gelernt und das Praktikum hat mir auch gezeigt, dass manche Dinge vielleicht nicht immer so laufen, wie geplant. So habe ich feststellen müssen, dass meine Zukunft wohl nicht in der Genetik und Biologie liegt. Ich habe aber auch gelernt, dass alles möglich ist, wenn man sich darauf konzentriert und sich Mühe gibt. An dieser Stelle möchte ich mich bei Herrn PD Dr. Matyas herzlich für diese Möglichkeit bedanken.»*

David Scheinecker, Praktikant

Eine Übersicht unserer Lehrveranstaltungen befindet sich unter [genetikzentrum.ch/Lehrveranstaltungen.htm](http://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.

### Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (40053)

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

### Informatiker / Bioinformatiker (82085)

Arbeitsort: Zürich Schlieren

#### Aufgabenbeschreibung

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

**ZIVILDienst  
SERVICE CIVIL  
SERVIZIO CIVILE  
SERVETSCH CIVIL**

**Anerkannter  
Einsatzbetrieb**

## Unserer Informatik-Zivis im 2021

Muhamed Ahmetovic  
Software Ingenieur  
Zivi-Einsatz von  
09.08.2021 bis 20.09.2021



Siro Fritzmann  
MSE ICT Data Science, ZHAW  
Zivi-Einsatz von  
27.09.2021 bis 16.12.2021



Michael Bernasconi  
Doktorand Informatik ETHZ  
Zivi-Einsatz von  
30.11.2020 bis 14.05.2021



Ivan Ovinnikov  
Doktorand Informatik ETHZ  
Zivi-Einsatz von  
06.09.2021 bis 04.10.2021





## 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 2.2.4). Dazu verfassen wir verschiedene Artikel, erteilen zahlreiche telefonische Auskünfte über seltene Krankheiten, beantworten schriftliche Anfragen und nehmen Einladungen zu Interviews und Vorträgen an. Unsere Aktivitäten in den Medien sind im Pressespiegel der Stiftungswebseite abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Pressespiegel; vgl. Abbildung 6).

	SRF Kassensturz (23.11.2021)	<a href="#">Ungleichheit im KVG</a>
	AZ Medien (17.11.2021)	<a href="#">Das Rätsel um Lia (TBR-Syndrom)</a>
	Jubiläumsspende der Modestia cum Libertate vom 26. Juni 2021	<a href="#">Mitteilung</a>
	Medienmitteilung vom 03. März 2021	<a href="#">de</a>

Abbildung 6. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2021 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2021) wie jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 4), nahm zudem an diversen Veranstaltungen mit Informationsmaterialien und/oder Interviews aktiv teil (z.B. im Kassensturzbeitrag vom 23.11.2021) und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten unserer Stiftung.

### Unsere Stiftung im Kassensturzbeitrag vom 23.11.2021



Einladung zum  
Festakt der  
Jubiläumsspende

Aula der Universität Zürich  
Rämistrasse 71, 8006 Zürich

Samstag, 26. Juni 2021  
16:00 Uhr



Modestia cum Libertate, Lindenhof 4, 8001 Zürich

### Erhalt der Jubiläumsspende der Freimaurerloge Modestia cum Libertate





## 2.2.2 Zehnjähriges Jubiläum unserer Stiftung

Unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* feierte am 19. September 2021 ihr 10-jähriges Bestehen.

Es ist unglaublich, wie schnell die Zeit vergeht und so durften wir am 19. September 2021 bereits das zehnjährige Jubiläum unserer Stiftung feiern!

Wir sind stolz und dankbar, 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 bis dahin nicht erfüllen können. Wir hoffen, dass wir auch weiterhin mit dieser grossen Sympathie und Unterstützung rechnen dürfen.



## 2.2.3 Neue Webseite unserer Stiftung

Zum 10-jährigen Jubiläum erhielt unsere Stiftung eine neue Webseite, die ein schönes Beispiel für den Einsatz eines unserer Zivildienstleistenden ist:



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

[Startseite](#) [Stiftung](#) [Aktivitäten](#) [Spenden](#) [Spender](#) [Kontakt](#) DE▼

# Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Swiss Foundation for People with Rare Diseases

[Unsere Stiftung](#)

[Jetzt spenden](#)



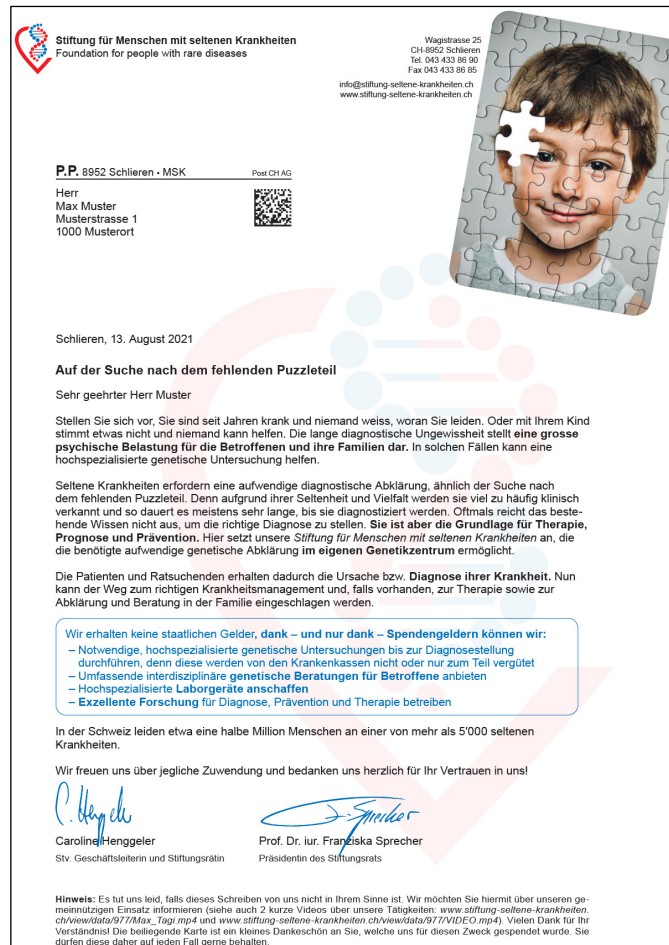


## 2.2.4 Unser Schreiben an Privatpersonen

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

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

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







## 3 Finanzen 2021

### 3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2021 unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Basler Leben AG
- Bio-Rad Laboratories AG
- Chemie Brunschwig AG
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- Epstein, Jonny
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Solothurn-Rüttenen-Feldbrunnen
- Familie Achermann
- Fondation Claude et Giuliana
- Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)
- Freimaurerloge Modestia cum Libertate
- Gebauer Stiftung
- Gemeinde Küsnacht ZH
- Gemeinde Maur
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- Hans und Marianne Schwyn-Stiftung
- HerzGefässStiftung
- IMGS
- InSphero AG
- Interactive Biosoftware
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Lern mit Privatschule
- Mareina-Stiftung, Küsnacht
- Marinitri AG
- Martina-Oesch-Stiftung
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Medica MEDIZINISCHE LABORATORIEN Dr. F. KAEPPELI AG
- Merck Millipore
- Mettler-Toledo (Schweiz) GmbH
- Padella Stiftung
- Pelloni, Lucas
- Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life
- Stiftung Quartetto
- Stiftung Suyana
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Unitek Engineering AG
- Ursimone Wietlisbach Foundation
- VWR International GmbH
- Wäscherei Mariano AG



**-lichen Dank!**



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

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



## 3.2 Jahresrechnung der Stiftung

### 3.2.1 Bilanz

#### Aktiven

	2021	2020
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	1'392'873.23	1'299'235.58
Forderungen aus Leistungen	40'470.50	35'225.50
Delkredere	-24'000.00	-18'500.00
Andere Forderungen	24.50	73.50
Vorräte Labormaterial	32'000.00	37'000.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	73'064.80	71'771.93
<b>Total Umlaufvermögen</b>	<b>1'514'433.03</b>	<b>1'424'806.51</b>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskaufkonto	17'842.45	17'840.65
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	5'500.00	7'000.00
Informatik	53'000.00	53'000.00
Laborgeräte	71'765.00	29'415.00
<b>Total Anlagevermögen</b>	<b>149'107.45</b>	<b>108'255.65</b>
<b>Total Aktiven</b>	<b>1'663'540.48</b>	<b>1'533'062.16</b>

#### Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	4'468.00	36'577.75
Andere ausstehende Zahlungen	16'393.90	-4'707.80
Passive Rechnungsabgrenzungen	11'875.00	9'000.00
<b>Total kurzfristiges Fremdkapital</b>	<b>32'736.90</b>	<b>40'869.95</b>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	-22'680.00	-4'220.00
Darlehen	17'905.00	17'639.05
<b>Total langfristiges Fremdkapital</b>	<b>-4'775.00</b>	<b>13'419.05</b>
<b>Total Fremdkapital</b>	<b>27'961.90</b>	<b>54'289.00</b>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für nicht gedeckte Patientenleistungen	—	50'000.00
<b>Total zweckgebundenes Fondskapital</b>	<b>0.00</b>	<b>50'000.00</b>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn-/verlust	1'585'578.58	1'378'773.16
<b>Total Organisationskapital</b>	<b>1'635'578.58</b>	<b>1'428'773.16</b>
<b>Total Passiven</b>	<b>1'663'540.48</b>	<b>1'533'062.16</b>

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



### 3.2.2 Erfolgsrechnung

<b>Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2021 – 31.12.2021</b>	<b>2021</b>	<b>2020</b>
	in CHF	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	325'289.00	574'385.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-163'305.00	-255'810.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-10.45	-16.95
Bildung/Veränderung Delkredere	-5'500.00	1'000.00
<b>Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen</b>	<b>156'473.55</b>	<b>319'558.05</b>
Hilfs- und Betriebsmaterial	-3'793.60	-4'259.61
Laboraufwand	-25'072.46	-55'467.91
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-199'345.68	-212'128.94
<b>Bruttoergebnis</b>	<b>-71'738.19</b>	<b>47'701.59</b>
Referentenhonorare	—	250.00
<b>Total übriger Betriebsertrag</b>	<b>0.00</b>	<b>250.00</b>
Personalaufwand	-729'420.66	-588'742.51
Raumaufwand	-95'214.75	-94'723.05
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-13'988.50	-14'443.72
Versicherungsprämien und Abgaben	-12'777.30	-12'920.25
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-13'790.15	-28'964.85
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-66'121.84	-88'203.39
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-9'389.04	-8'741.05
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-161'014.70	-126'466.85
Abschreibungen	-45'981.28	-35'948.92
<b>Total Betriebsaufwand</b>	<b>-1'147'698.22</b>	<b>-999'154.59</b>
Finanzertrag	70.25	71.80
Finanzaufwand	-3'122.77	-2'957.83
<b>Finanzerfolg</b>	<b>-3'052.52</b>	<b>-2'886.03</b>
<b>Ergebnis aus Betriebstätigkeit</b>	<b>-1'222'488.93</b>	<b>-954'089.03</b>
Freie, allgemeine Spenden	616'294.35	699'359.46
Zweckgebundene Spenden	819'000.00	820'000.00
Fundraisingaufwand	-6'000.00	-12'226.40
<b>Nettoertrag aus Mittelbeschaffung</b>	<b>1'429'294.35</b>	<b>1'507'133.06</b>
Ausserordentlicher Ertrag	—	5'043.25
<b>Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen</b>	<b>206'805.42</b>	<b>558'087.28</b>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software <sup>1</sup>	-418'000.00	-150'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit <sup>2</sup>	-50'000.00	-275'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen <sup>3</sup>	-351'000.00	-395'000.00
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen <sup>4</sup>	0.00	10'000.00
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	418'000.00	150'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	50'000.00	275'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nichtgedeckte Patientenleistungen	351'000.00	395'000.00
<b>Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen</b>	<b>206'805.42</b>	<b>568'087.28</b>
<b>Veränderung / Zuweisung des Organisationskapitals</b>	<b>-206'805.42</b>	<b>-568'087.28</b>
<b>Jahresergebnis nach Zuweisung des Organisationskapitals</b>	<b>0.00</b>	<b>0.00</b>

<sup>1</sup> Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Gebauer Stiftung, Pacovis AG  
Freimaurerloge Modestia cum Libertate und weiterer Organisationen

<sup>2</sup> Donationen der Stiftung Suyana, IMGS und weiterer Organisationen

<sup>3</sup> Donationen der Padella Stiftung, MBF Foundation, Gemeinde Küssnacht, Gebauer Stiftung,  
Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung und weiterer Organisationen

<sup>4</sup> Diese Position beinhaltet nur Fondsabschreibungen und nicht die effektive Entnahme aus Fonds für Laborgeräte

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.

### 3.2.3 Revisionsbericht



#### Bericht der Revisionsstelle zur Eingeschränkten Revision

an den Stiftungsrat der **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten**

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten für das am 31. Dezember 2021 abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

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

Unsere Revision erfolgte nach dem Schweizer Standard zur Eingeschränkten Revision. Danach ist diese Revision so zu planen und durchzuführen, dass wesentliche 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.

Bern-Liebefeld, 8. April 2022

WPnet Wirtschaftsprüfung AG



Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Heinz Fuchs

Zugelassener Revisionsexperte  
Dipl. Wirtschaftsprüfer  
Betriebsökonom FH  
Leitender Revisor



Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Manuel Mauerhofer

Zugelassener Revisionsexperte  
Dipl. Treuhandexperte  
Dipl. Wirtschaftsprüfer

- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)



#### 4 Unsere Medienmitteilung zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten: Forschung ist nötiger denn je und sollte nicht willkürlich eingeschränkt werden

Zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten am 28. Februar wird weltweit auf die dringlichsten Probleme aber auch Bedürfnisse von Betroffenen aufmerksam gemacht. In der Schweiz weist die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* darauf hin, dass für Betroffene lebenswichtige Tierversuche verboten werden; eine insbesondere nach der aktuellen Volksabstimmung auch regulatorisch immer noch unhaltbare Situation.

Für Betroffene ist das leider die Realität: Das zuständige Veterinäramt im Kanton Zürich lehnte die Fortsetzung von bereits zweimal bewilligten Tierversuchen ohne nachvollziehbare Begründung ab und verhindert damit die weitere Erforschung einer lebensrettenden medikamentösen Therapie für Menschen mit einer angeborenen Arterienchwäche. Um Hilfe für die betroffenen Menschen zu ermöglichen, ist ein beherztes Eingreifen von Aufsichtsbehörden und Politik zwingend notwendig. Denn es geht um das Überleben von Patientinnen und Patienten.

Das vaskuläre Ehlers-Danlos Syndrom (vEDS) ist eine so genannte seltene Krankheit – also eine Krankheit, von der höchstens 5 von 10'000 Menschen betroffen sind. Menschen mit vEDS leben mit dem lebensbedrohlichen Risiko, dass bei ihnen, ihren betroffenen Kindern und weiteren Blutsverwandten plötzlich grosse Arterien wie auch die Hauptschlagader (Aorta) reissen können. Eine Heilung gibt es nicht. Um eine wirksame, zugängliche und bezahlbare medikamentöse Therapie zu ermöglichen, die nicht nur die Lebensqualität von Betroffenen erhöht, sondern auch Kosten im Gesundheitswesen spart, hat das Genetikzentrum der *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* eine objektive und alternativlose Messmethode entwickelt, um den Zusatznutzen (*drug repurposing*) von oft verschriebenen, günstigen Arzneimitteln auf die Reissfestigkeit der Aorta zu prüfen. Dazu sind Tierversuche mit Mäusen notwendig, wobei es den vEDS modellierenden Mäusen nicht schlechter als den von vEDS betroffenen Menschen geht. Die Tierversuche tragen wesentlich dazu bei, die Situation der von vEDS betroffenen Menschen zu verbessern.

Nach zwei bewilligten Tierversuchsgesuchen in den letzten sechs Jahren mit klaren, neuen und klinisch hoch relevanten Erkenntnissen ([www.presseportal.ch/de/pm/100057544/100828598](http://www.presseportal.ch/de/pm/100057544/100828598)), die in renommierten Fachzeitschriften publiziert wurden (<https://doi.org/10.1093/cvr/cvz095> und <https://doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067>), musste nun die Suche nach Medikamenten mit Zusatznutzen für vEDS in der Schweiz eingestellt werden – weil das dritte Fortsetzungsgesuch vom kantonalen Veterinäramt ohne nachvollziehbare Begründung abgelehnt wurde. Auf ein klärendes Gespräch wurde seitens der zuständigen Behörde nicht eingegangen, schriftliche Erläuterungen und Rekurse stiessen auf Ablehnung.

Das Verbot von Tierversuchen, die mit dem Tierwohl vereinbar und für Patienten lebensrettend wären, beraubt nicht nur die Betroffenen jeder Hoffnung auf eine wirksame Therapie, sondern widerspricht auch dem Interesse der Gesellschaft an einer guten und kosteneffizienten Gesundheitsversorgung. Die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* appelliert deshalb an Politik und Aufsichtsbehörden, den Weg für eine Lösung mit Augenmass zu öffnen.





## 5 Kontakt und weitere Informationen

### Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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



Caroline Henggeler



PD Dr. Gabor Matyas

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

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

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

Ehrenamtliche Stiftungsräte (SR)	Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher (seit 05/2017, Präsidentin seit 04/2021), Peter Allemann (seit 09/2011, Vize-Präsident seit 04/2021), Barbara Angelsberger (seit 11/2021, BR von 10/2017 bis 11/2021), Caroline Henggeler (seit 09/2011), PD Dr. sc. nat. Gabor Matyas (seit 09/2011) und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann (seit 05/2017, BR von 09/2011 bis 05/2017) (Online-)Stiftungsratssitzungen 2021: 26. April, 14. September und 15. November
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte (BR)	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), Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013, SR von 05/2017 bis 04/2021), Prof. emer. Dr. med. Hansjakob Müller (seit 09/2011), Dr. med. Roland Spiegel (seit 11/2013, SR von 09/2011 bis 11/2013)
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Geschäftsstelle www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Publications
SpenderInnen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Awards – Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Collaborators
Steuerbefreiung	Die Stiftung wurde mit Verfügung des Steueramts des Kantons Zürich vom 28.11.2011 wegen Gemeinnützigkeit von den kantonalen Steuern und der direkten Bundessteuer befreit. Zuwendungen / Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.
Bankverbindung	Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten Zürcher Kantonalbank, Hauptsitz, CH-8010 Zürich, Swift-Code: ZKBKCHZZ80A Konto: 1100-3577.750 (BC 700), IBAN: CH50 0070 0110 0035 7775 0





## Information über Controlling

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

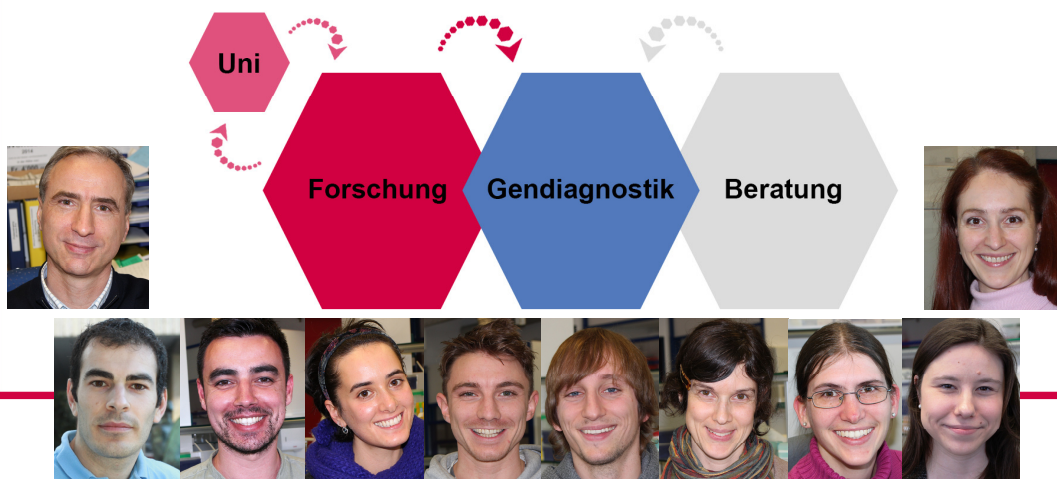


### Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

[www.stiftung-seltene-krankheiten.ch](http://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](http://www.genetikzentrum.ch)



**Hier arbeiten Idealisten!**

**Eine ganze Gruppe von jungen, motivierten Naturwissenschaftlern**