



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



Jahresbericht 2025

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2025

SR-Präsidentin: Prof. Dr. Franziska Sprecher

SR-Vizepräsident: Peter Allemann

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





1 Vorwort	2
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2025	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 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten	15
4 Finanzen 2025	15
4.1 Spenderinnen und Spender	16
4.2 Jahresrechnung der Stiftung	17
4.2.1 Bilanz	17
4.2.2 Erfolgsrechnung	18
4.2.3 Revisionsbericht	19
5 Kontakt und weitere Informationen	20



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Mit grosser Freude präsentieren wir Ihnen unseren Jahresbericht 2025 und geben Einblick in die vielfältigen Tätigkeiten unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten*. Seit 2012 setzen wir uns im Bereich der medizinischen Genetik dort ein, wo das Schweizer Gesundheitssystem an seine Grenzen stösst und Betroffene oftmals keine ausreichende Unterstützung mehr erhalten.

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn höchstens 5 von 10'000 Personen betroffen sind. Insgesamt existieren jedoch mehr als 5'000 seltene Krankheiten, weshalb in der Schweiz rund eine halbe Million Menschen betroffen sind – rund 75 % davon sind Kinder und Jugendliche. Für Betroffene und ihre Angehörigen bedeutet dies oft einen langen und belastenden Weg bis zur richtigen Diagnose, zu geeigneten Therapien und zur notwendigen Unterstützung.

Trotz wichtiger Fortschritte im Schweizer Gesundheitssystem bestehen weiterhin Versorgungslücken. So haben Patienten mit seltenen Krankheiten nicht nur für die richtige Diagnose zu kämpfen, sondern auch für den Zugang zu wirksamen Therapien und Hilfsmitteln sowie deren Kostenübernahme. Zudem fehlt bis heute eine unabhängige und niederschwellige Anlaufstelle für individuelle Beschwerden und komplexe Fragestellungen. Dadurch bleiben wichtige Hinweise auf Schwachstellen im System häufig ungehört.

Unsere Stiftung übernimmt in diesem Bereich eine wichtige Pionierrolle. Wir setzen uns insbesondere dort ein, wo Handlungsbedarf besteht oder in der Schweiz noch keine ausreichenden genetischen Abklärungen existieren. Zu unseren zentralen Aufgaben gehören hoch spezialisierte genetische Untersuchungen sowie die umfassende Beratung von Patientinnen, Patienten und Angehörigen. Wir nehmen uns bewusst die Zeit, die komplexe Fälle benötigen, und begleiten Menschen, die andernorts oftmals als «ausdiagnostiziert» gelten oder keine weitere Hilfe mehr erhalten.

Darüber hinaus engagieren wir uns national und international in der Forschung auf dem Gebiet der medizinischen Genetik. Neue Erkenntnisse sind entscheidend für die Diagnose, Behandlung und Prävention seltener Krankheiten. Gleichzeitig fördern wir gezielt den wissenschaftlichen Nachwuchs und leisten damit einen nachhaltigen Beitrag für die Zukunft dieses Fachgebiets.

All unsere Tätigkeiten wären ohne die grosszügige Unterstützung unserer Spenderinnen und Spender nicht möglich. Jede Unterstützung ermöglicht genetische Abklärungen, stärkt unsere Forschungsarbeit und trägt zur Förderung der nächsten Generation von Fachkräften bei.

Wir danken Ihnen herzlich für Ihre Verbundenheit, Ihr Vertrauen und Ihre wertvolle Unterstützung. Gemeinsam setzen wir uns dafür ein, Menschen mit seltenen Krankheiten Hoffnung, Perspektiven und eine bessere Versorgung zu ermöglichen.



Prof. Dr. Franziska Sprecher



Peter Allemann

Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher
SR-Präsidentin

Peter Allemann
SR-Vizepräsident



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2025

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

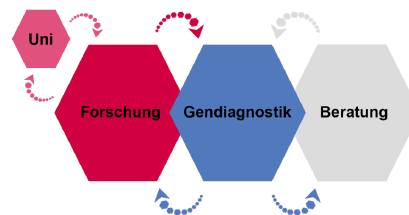


Abbildung 1. Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik (kurz Genetikzentrum).

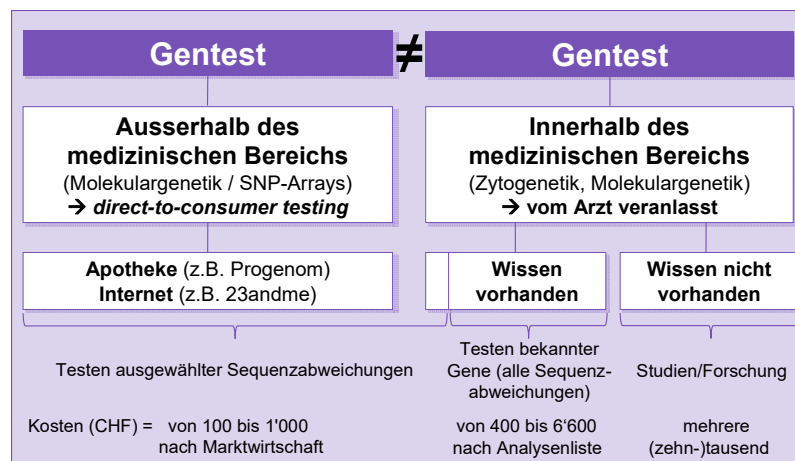


Abbildung 2. Genetische Untersuchungen (Gentests) am Genetikzentrum unserer Stiftung unterscheiden sich von Gentests ausserhalb des medizinischen Bereichs (Lifestyle-Gentests, sog. «*direct-to-consumer genetic testing*») nicht nur anhand der verwendeten Technologien und des Untersuchungsspektrums, sondern 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,
- 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,
- Therapiemöglichkeiten (falls vorhanden) 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 besonders 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:

«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

«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.»

A. H., Ratsuchende

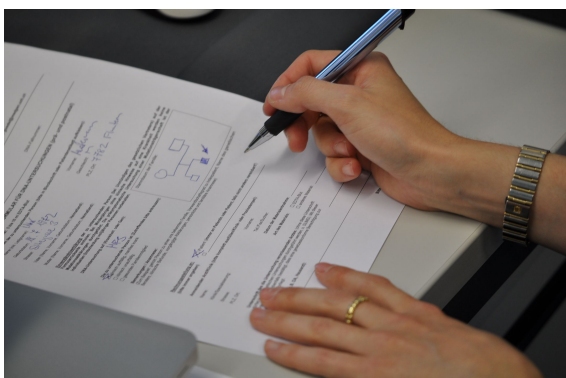


*«Liebe Frau Henggeler
Geschätzter Herr PD Dr. Matyas*

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



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

Herzlichen Dank für Ihre top Beratung und die Zeit, die Sie sich für mich genommen haben. Ich rechne das Ihnen und Ihrer Organisation sehr hoch an! In Bezug auf die bei mir vorliegende Problematik habe ich bei Ihnen das erste Mal den Eindruck, mit Personen zu sprechen, die wirklich verstehen, worum es geht und die auf dem aktuellsten Wissensstand sind.»

Ch. B., Ratsuchender

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

Ich möchte Ihnen nochmals danke sagen für Ihr enormes Engagement, Ihre Geduld, Zeit und Energie, welche Sie in meine genetische Untersuchung investiert haben. Ich schätze es sehr, dass Sie solange die Nadel im Heuhaufen gesucht und gefunden haben.»

D. V., Patientin

«Liebe Frau Henggeler, lieber Herr PD Dr. Matyas

Nochmals vielen Dank für all Ihre Arbeit und Hilfe, um mich zum Experte meines Körpers zu machen. Schon die Beratung mit Ihnen gab mir die Zügel über meinen Körper wieder ein bisschen zurück in die Hand, was unglaublich gut tut.

Sehr gerne möchte ich die genetische Untersuchung durchführen lassen. Einerseits um rauszufinden wie ich meinen Körper unterstützen kann und andererseits (das Wichtigste überhaupt), um meine Tochter (wie auch evtl. meine Verwandten) zu schützen.»

C. B.-S., Patientin

«Liebe Frau Henggeler, lieber Herr PD Dr. Matyas

Ganz herzlichen Dank für Ihre Nachricht. Ich schätze Ihren Einsatz sehr. Es ist bewundernswert was Sie alles leisten auch für die Forschung. Ich möchte Ihnen ganz herzlich danken. Ich habe grosse Hoffnungen, dass der Gentest viele meiner Symptome beantworten kann. Vielen Dank, dass Sie meinen Fall angenommen haben. Soviel Kompetenz und Menschlichkeit habe ich noch nirgends erlebt.»

A. P., Patientin

«Aber für was ich dankbar bin - dass es Sie und PD Dr. Matyas gibt. Für Ihren Einsatz für Menschen, die sich nicht selber erwehren können, nur weil sie keine üblich bekannte Krankheit haben. Ehemals weckte das Exotische - das Unbekannte unser Interesse, war ein Abenteuer und ein Entdecken-wollen und hatte Wertschätzung. Unbekannte, seltene Krankheiten wird es immer geben, wenn alles in Bewegung ist - wie wir damit umgehen zeigt, wo wir mit unserem Bewusstsein stehen.

Danke, dass ich mich an Sie wenden kann, falls ich Hilfe brauche und danke für Ihr echtes Interesse - wie es mir geht :).»

G. S., Patientin



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

T. J., Patient

So war es uns 2025 dank – und nur dank – grosszügigen Spenderinnen und Spendern möglich, eine Vielzahl fachkundiger Beratungen in persönlichen Gesprächen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen sowie unzählige Anfragen per Email und Telefon zu beantworten. **Herzlichen Dank, dass Sie uns helfen, unsere Beratungstätigkeiten auch weiterhin erbringen zu können.**



2.1.2 Gendiagnostik

Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten den krankheitsverursachenden Gendefekt (sog. Mutation) zu finden, sofern ein solcher vorliegt (d.h. Abklärung bis zum diagnostischen Endpunkt¹).

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).

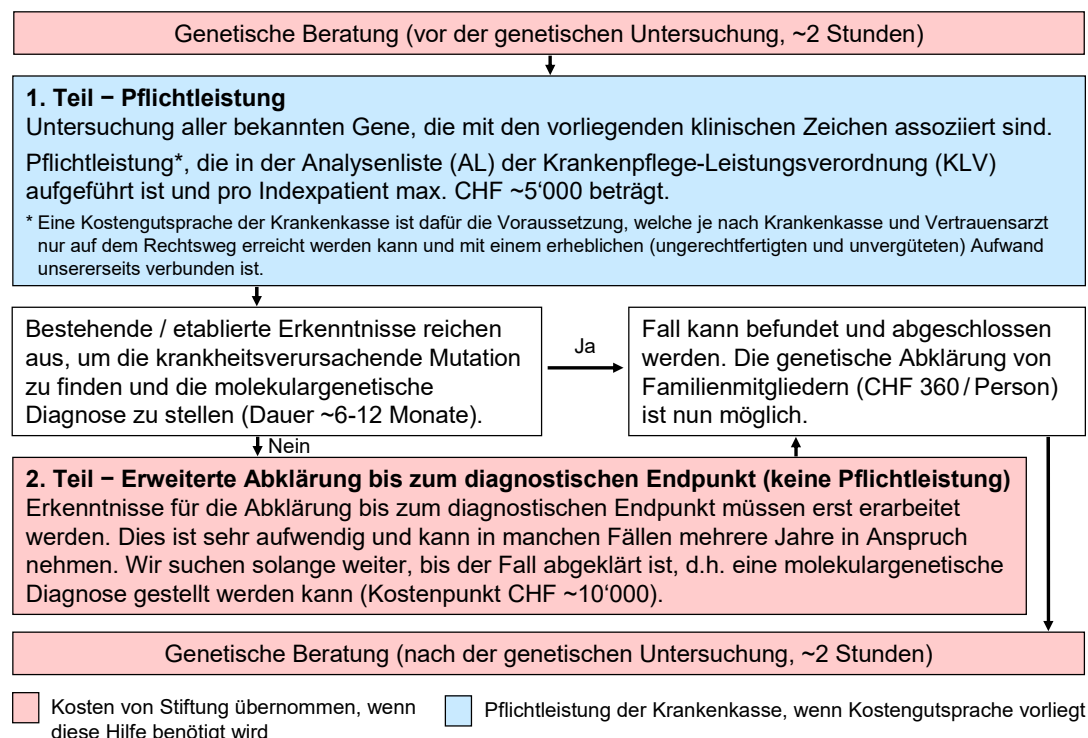


Abbildung 3. Zweiteiliger/-stufiger Ablauf einer genetischen Untersuchung am Genetikzentrum unserer Stiftung.

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.² Zudem müsste für jede genetische Untersuchung im Voraus ein Kostengutsprachege such gestellt werden, was mit einem erheblichen (unvergüteten) administrativen Aufwand unsererseits verbunden ist und bei einigen Krankenkassen sogar der Beschreitung des Rechtsweges bedarf. Unsere Stiftung ist daher für die gendiagnostischen Tätigkeiten stets auf Spenden angewiesen, welche wir für die Patienten einholen, um ihnen die genetische Untersuchung zu ermöglichen. 2025 konnten wir die nicht vergüteten genetischen Abklärungen nur dank der *MBF Foundation*, der *Armin & Jeannine Kurz Stiftung* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern vornehmen. **Herzlichen Dank!**

¹ 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 bzw. der Grund der Krankheit abgeklärt ist, d.h. eine Diagnose gestellt werden kann. Dies ist sehr aufwendig und kann in manchen Fällen mehrere Jahre in Anspruch nehmen.

² Die Grundversicherung/IV übernimmt nur einen Teil unserer anfallenden Kosten der genetischen Untersuchung, falls überhaupt (s. hierzu auch die Sendung im SRF-Konsumentenmagazin *Kassensturz* vom 23.11.2021, bei welchem auch wir von unserer Stiftung zum Thema «Leistungsunterschiede in der Grundversicherung» beigetragen haben: www.srf.ch/play/tv/redirect/detail/c7071ca8-dc3f-496a-8b20-15eab4b072c5).



2.1.3 Forschung

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

Projekt – Therapieansatz

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, für das genetisch bedingte seltene vaskuläre Ehlers-Danlos Syndrom (vEDS) medikamentöse Therapiensätze zu finden, die die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) erhöhen und somit das Risiko für Risse/Rupturen senken. Hierzu haben wir in den letzten Jahren eine neuartige, objektive Methode zur Messung der Stabilität der Aorta etabliert, wobei wir zeigen konnten, dass der Beta-Blocker Celiprolol (Selectol) die mechanische Stabilität der Aortenwand in unserem experimentellen Maus-vEDS-Modell stärkt, der Beta-Blocker Bisoprolol (Bilol) aber nicht (s. unsere Publikationen PubMed: 31056650, doi.org/10.1093/cvr/cvz095 und PubMed: 31693161, doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067). Die neuesten Erkenntnisse dieses Projekts haben wir in der Fachzeitschrift *Thrombosis and Haemostasis* (PubMed: 38950604, doi: 10.1055/s-0044-1787957) publiziert und an mehreren internationalen Kongressen präsentiert (Abbildung 4).

Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik
Das Genozentrum der Erlanger für Menschen mit selteneren Erbkrankungen

Novel Insights into the Biomechanical Properties of the Aorta in Mice Modeling Hereditary Aortic Diseases: Losartan Has no Effect on Aortic Rupture Force

Janine Meinenberg¹, Nicole Duboulet², Jaleel Suganya³, Lisa Jetter³, Vanessa Nussbaumer⁴, Mairéad Cárroll⁵, Silvaner Feuerer⁶, Kristina J. Kovacs⁷, Sylvain M. Caspar¹, Sylvia Lembert⁸, Mircom Yanagisawa⁹, Philipp Schädlich¹⁰, Gabori Matyas¹¹

¹Center for Cardiovascular Genetics and Disease, Santa Fe University of Health Sciences, Santa Fe, Argentina; ²Cardiovascular, Erlangen University Hospital, Erlangen, Germany; ³Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland; ⁴Heartbeat, Zurich, Switzerland; ⁵Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland; ⁶Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland; ⁷Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland; ⁸Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland; ⁹Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland; ¹⁰Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland; ¹¹Department of Health Sciences, ETH Zurich, Zurich, Switzerland

Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik
Das Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Hungarian Research Foundation

Effect of Celiprolol in Mice Modelling vEDS

Csonka M^{1,2}, Meienberg J¹, Stengi R^{1,3}, Ferenczi S¹, Kovács KJ¹, Benke K¹, Szabolcs Z¹, Matyas G^{1,4}

¹Center for Cardiovascular and Gene Diagnostic, Silesian Foundation for Medical Research, Silesian University, Katowice, Poland; ²Department of Internal Medicine, Heart and Vascular Centre, Budapest, Hungary; ³Laboratory of Molecular Neuropathology, Institute of Experimental Medicine, Budapest, Hungary; ⁴Department of Internal Medicine, Integrative Clinical Physiology, University of Zürich, Zürich, Switzerland

Conclusions

- Our read-out system is able to characterize the biomechanical integrity of the aorta in mice modeling not only vEDS but also related aortic diseases.
- Aneurysm progression alone may not be a sufficient read-out for biomechanical integrity, as blood-pressure-lowering drugs preventing aortic aneurysms might not strengthen the weakened aortic wall.

Mouse model identification

B6.Cg $\times$ SMKO $\rightarrow$ Col1a1^{-/-} $\times$ SMKO $\rightarrow$ Col1a1^{-/-};SMKO

Dissection and aorta preparation

S1 S2 S3

Rupture force measurement of S1, S2, and S3

Col1a1^{-/-} Wild-type Col1a1^{-/-};SMKO Col1a1^{-/-};SMKO;S22-C⁹⁹ (SMKO)

Aortic rupture force analysis

Col1a1^{-/-} Wild-type Col1a1^{-/-};SMKO Col1a1^{-/-};SMKO;S22-C⁹⁹ (SMKO)

Introduction: Individuals suffering from hereditary aortic diseases (ADs) are at increased risk for aortic dissections and ruptures. AD-causing sequence variants can affect the proper extracellular matrix organization, thereby directly impacting the mechanical properties of the aorta as well as the mechanoregulation of vascular smooth muscle cells and the ability to secrete matrix-mediated mechanical stimuli. This can result in an impaired aortic integrity and mechanical functionality causing progressive weakening of the aortic wall, ultimately leading to arterial dissection and aneurysm. Recently, we have established an objective approach to measure the aortic rupture force in mice modeling ADs (PMID: 23106650, 31603181). Here, we applied this read-out approach in mouse models harboring (likely) disease-causing mutations in already established or candidate AD genes.

Results: Compared to wild-type, the aortic rupture force was significantly lower in *Col1a1* type 12 associated *Col1a1*^{-/-} and *SMKO* and both MFS models, but higher than in mice modeling *EDS* (Fig. 1). In contrast, the *Col1a1*^{-/-} and *Temp1* knock-in models represented no impaired aortic integrity (data not shown). As expected, losartan treatment reduced collagen formation but unexpectedly had no impact on the aortic rupture force in our MFS mice (Fig. 2).

Figure 4. Comparison of aortic rupture force. Relative aortic rupture force (%) of the three segments (S1, S2, and S3) of the mouse models Col1a1^{-/-}; *Col1a1*^{-/-}; *Col1a1*^{-/-};SMKO and *Col1a1*^{-/-};SMKO;S22-C⁹⁹ (SMKO) mice were pooled. Bar represent individual mice, error bars represent SEM. * indicates significant difference between the same mice type and Col1a1^{-/-} mice. Col1a1^{-/-} and Col1a1^{-/-};SMKO denote wild-type and heterozygous mice for the SMKO mutation, respectively. P-values are indicated in the graph.

Figure 2. Aortic parameters and stretch in *Fho1*^{-/-} mice.

A. Relative aortic septum force (%) and Aortic segment length (mm).

Parameter	Sex	Treatment	n	Value (approx.)
Relative aortic septum force (%)	Female	untreated	13	~100
		losartan	11	~100
	Male	untreated	13	~100
		losartan	11	~100
Aortic segment length (mm)	Female	untreated	13	~1.0
		losartan	11	~1.0
	Male	untreated	13	~1.0
		losartan	11	~1.0

B. Aortic stretch (μm) at 3 mN.

Sex	Treatment	n	Value (approx.)
Female	untreated	13	~1000
	losartan	11	~1000
Male	untreated	13	~1000
	losartan	11	~1000

Figure 2B. Aortic parameters and stretch in *Fho1*^{-/-} mice.

A. Relative aortic septum force (%) and Aortic segment length (mm).

B. Aortic stretch (μm) at 3 mN.

Acknowledgment: This work was supported by the Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM) and the Isaac Dreyfus-Belleville Foundation (France), the Stiftung Naoi Mei, and the Swiss Foundation for People with Rare Diseases as well as by NIH NHLBI (grant number K01 HL149984) and JSPS KAKENHI (grant number JP20H03762).
Disclosures: No conflicts of interest.

Abbildung 4. Zwei unserer Poster zum Therapieansatzprojekt mit Erkenntnissen, welche für Patienten mit vEDS klinische Konsequenz haben. Links: Poster, welches Frau Dr. Janine Meienberg am *SGMG Annual Meeting with Young Investigator Day*, Zurich, präsentierte. Rechts: Am International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders, Toronto, präsentierte Dr. med. Mate Csonka unsere Erkenntnisse, dass dasselbe Medikament, je nach Hersteller, nicht dieselbe Wirkung zeigt.

2025 wurde unser innovatives und klinisch besonders wichtiges Therapieansatzprojekt von der *Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)* sowie weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**

Conclusions

- Heterozygous mice treated with higher doses of celiprolol had higher mortality.
- A trend was observed for plasma concentrations, with celiprolol levels below the expected range in most cases.
- Differences in the effects of celiprolol of different manufacturers were evident, suggesting the possibility that bioequivalent formulations may have substantially different impacts.

Introduction: Patients with vascular Ehlers-Danlos syndrome (vEDS) are predisposed by pathogenic variants in the COL3A1 gene are at increased risk of arterial events such as dissections and/or ruptures. In addition to preventive and emergency surgical interventions, the most important therapeutic modality is the use of antihypertensive drugs. Clinical and long-term observational studies showed the reduction of arterial events upon treatment with the beta-blocker celiprolol (PMDs: 20825986, 30999986, 33223285). Previously, we have demonstrated that celiprolol (manufacturer C) increases the reduced aortic rupture force in mice modeling vEDS (PMD: 31056650). Recently, two other groups have reported conflicting results on survival of celiprolol-treated mice in mice modeling vEDS modals and celiprolol does (PMDs: 31639107, 31639107).

Results: Mortality was clearly higher in heterozygous mice treated with higher doses of celiprolol (A) compared to heterozygous mice treated with lower doses and wild-type mice. A trend towards higher plasma concentrations upon higher doses of celiprolol (A) was observed. However, none of the different treatment groups reached the expected range (Figure 1). Considerable differences were also evident between celiprolol of different manufacturers (A, B, and C) with respect to protection against aortic rupture, which is responsible for mortality (Figures 2-4).

Celiprolol Manufacturer A

Scatter plot showing Celiprolol Concentration (ng/ml) on the y-axis (0 to 2000) versus CYP2D6 genotype on the x-axis. The x-axis categories are Control, Celiprolol 4.0 mg qd, Celiprolol 4.0 mg bid, and Celiprolol 4.0 mg tid. Data points are color-coded by genotype: green for wild-type, blue for heterozygous, and red for homozygous. Horizontal lines indicate the mean concentration for each genotype group.

Celiprolol Manufacturer B

Kaplan-Meier survival plot showing the Probability of Survival (%) on the y-axis (0 to 100) versus Time after Treatment Start (days) on the x-axis (0 to 30). Two groups are compared: Heterozygous + Celiprolol (n=10) represented by a solid red line and Heterozygous untreated (n=10) represented by a dashed red line. Both groups show a step-wise decline in survival probability over time.

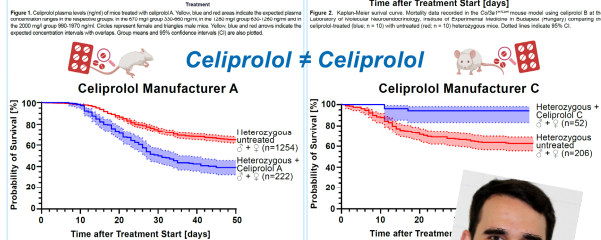


Figure 4. Kaplan-Meier survival curves. Mortality data were collected in the CoCa¹ trial and were used to generate a Kaplan-Meier survival curve. The solid line represents the survival probability in the CoCa¹ trial, and the dashed line represents the survival probability in the CoCa² trial. The vertical axis represents the survival probability (0 to 1), and the horizontal axis represents the time in weeks (0 to 22). The vertical dashed line indicates the time of the first relapse. The horizontal dashed line indicates the time of the first relapse. The vertical dashed line indicates the time of the first relapse. The horizontal dashed line indicates the time of the first relapse.

Acknowledgement: This study was supported by the Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM), Isaac Dreyfus-Bender Stiftung, Swiss Foundation for People with Rare Diseases and the Hungarian National Heart Laboratory (Project no. RRF-2.3.1-21-2022-00003). We would like to thank the staff of the Feed Laboratory of Eurofins Analytica Services Hungary Kft. for the plasma drug concentration measurements and Edina Juszt and Marc Schönholzer for their help with data analysis. Disclosure: The authors declare no conflict of interest.



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 schnelle und umfassende genetische Abklärung ermöglichen, evaluieren und etablieren wir für die Qualitätsanforderungen der Gendiagnostik. 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. Das Ziel bzw. die Herausforderung dieses Projektes ist es, möglichst alle vorliegenden Gendefekte (Mutationen) zu detektieren (d.h. keine falsch negativen Resultate), ohne dabei viele störende/unnötige falsch positive Resultate zu erhalten. Unsere Erkenntnisse werden auch an internationalen Kongressen präsentiert, wie z.B. an der Konferenz der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik (ESHG) (Abbildung 5).

Dieses für die Zukunft besonders wichtige Projekt konnte 2025 dank der grosszügigen Unterstützung der *Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern erfolgreich weitergeführt werden.

Herzlichen Dank!

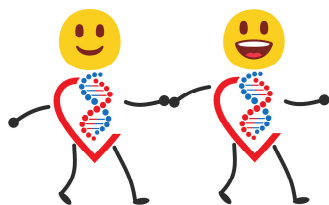
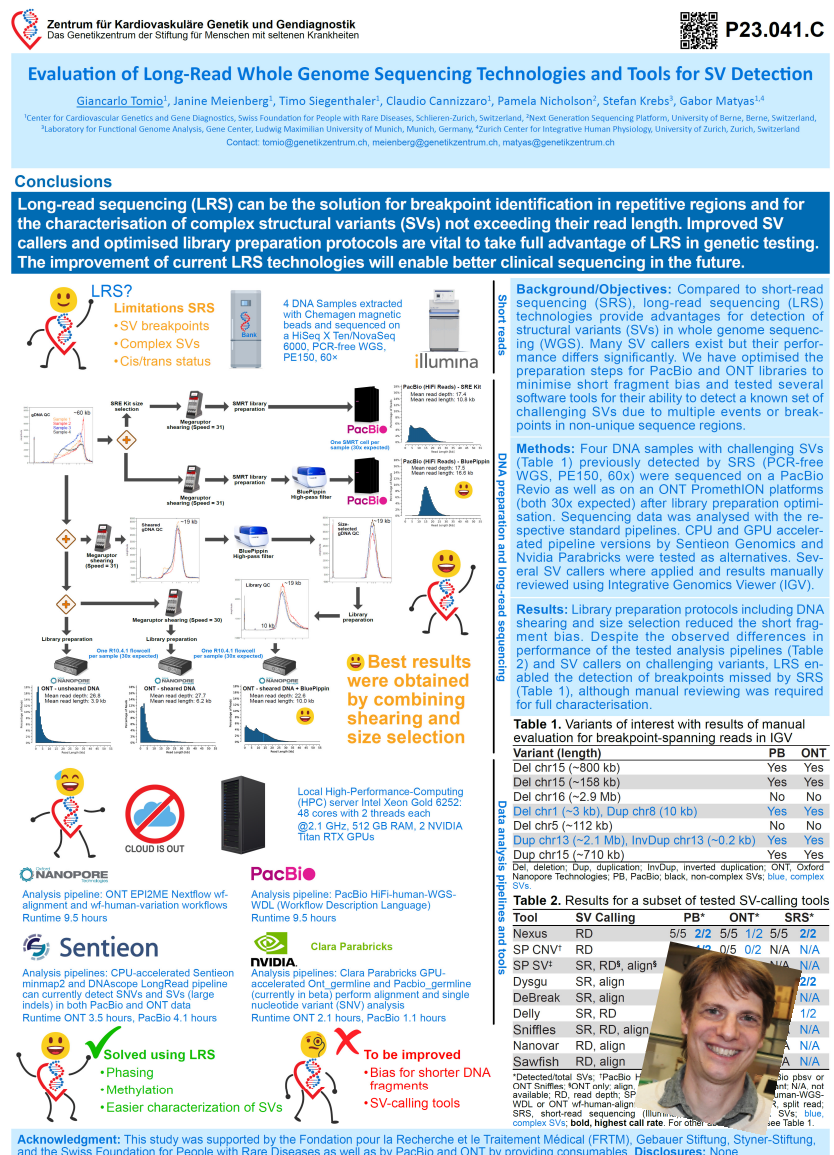


Abbildung 5. Unser Poster an der ESHG 2025, präsentiert von Giancarlo Tomio: Mit der Long-Read-Sequenzierungs-Technologie (LRS) ist es möglich, schwierige Stellen im Genom (u.a. repetitive Sequenzen und strukturelle Varianten) zu sequenzieren, was bisher mit der als Standard geltenden Short-Read-Sequenzierungs-Technologie von Illumina nur ansatzweise oder gar nicht möglich war. Allerdings sind auch bei der Anwendung von LRS noch viele Fragen offen (z.B. wie erhält man möglichst lange Sequenzen), welche wir im Rahmen unseres Long-Read Sequenzierungs-Projekts zu beantworten versuchen.





2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Csonka M, Ferenczi S, Kovacs KJ, Caspar SM, Lamberti L, Meienberg J, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (2025) Novel insights into the aortic mechanical properties of mice modeling hereditary aortic diseases. *Thromb Haemost* 125:142-152 (Epub bioRxiv 2023) [Editorial focus and editors' choice paper].

MEETING ABSTRACTS AND INVITED ORAL PRESENTATIONS

Meienberg J* (2025) Hereditary Aortic Diseases: Co-Occurrence, Pharmacogenetic Profiling and Rupture Sensitivity. 33rd Semmelweis Symposium, Budapest, November 17-19, 2025. *oral presentation

Matyas G* (2025) Polygenic Connective Tissue Diseases: Heritable Thoracic Aortic Aneurysms and Dissections (TAAD). 11. Dreiländertagung der D-A-CH Gesellschaften für Gefässchirurgie & 25. Unionstag der Schweizerischen Gesellschaft für Gefässkrankheiten. Luzern, Oktober 23, 2025. *oral presentation

Csonka M, Meienberg J, Stengl R, Ferenczi S, Kovács K, Benke K, Szabolcs Z, Matyas G (2025) Effect of celiprolol in mice modelling vEDS. International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders, Toronto, September 17-21, 2025 (Abbildung 6).

Meienberg J, Geilenkirchen R, Meisterhans S, Henggeler C, Matyas G (2025) Impact of the kallikrein gene family in a Swiss cohort of patients with suspected connective tissue disorders. International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders, Toronto, September 17-21, 2025 (Abbildung 6).

Stengl R, Csonka M, Meienberg J, Ferenczi S, Kovács KJ, Benke K, Szabolcs Z, Matyas G (2025) Burst-pressure-based assay to assess the biomechanical properties of mice modelling vEDS. International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders, Toronto, September 17-21, 2025 (Abbildung 6).

Tomio G, Meienberg J, Siegenthaler T, Cannizzaro C, Nicholson P, Krebs S, Matyas G (2025) Evaluation of long-read whole genome sequencing technologies and tools for SV detection. ESHG Hybrid Conference, Milan, May 24-27, 2025.

Meienberg J* Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Csonka M, Ferenczi S, Kovács K, Caspar SM, Lamberti L, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (2025) Thoracic aorta in mouse models of hereditary aortic diseases: Losartan reduces aortic dilatation but has no effect on aortic rupture force in mice modeling Marfan syndrome. Basic Vascular Science Spring Meeting, Lucerne, May 23-24, 2025. *oral presentation

Meienberg J*, Caspar SM, Najafi A, Matyas G (2025) Whole-genome sequencing reveals co-occurring hereditary (aortic) diseases and enables pharmacogenetic profiling. BVS Basic Vascular Science Spring Meeting 2025, Lucerne, May 23-24, 2025*. oral presentation.

Meienberg J, Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Csonka M, Ferenczi S, Kovács K, Caspar SM, Lamberti L, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (2025) Novel insights into the biomechanical properties of the aorta in mice modeling hereditary aortic diseases. SGMG Annual Meeting with Young Investigator Day, Zurich, April 10-11, 2025.

Mroczek M, Zorndt D, Meienberg J, Rejmer P, Henggeler C, Generali M, Baumgartner M, Häberle J, Matyas G (2025) Heterozygous GAA case mimicking late-onset Pompe disease: In vitro assessment of the combination of genetic variants. SGMG Annual Meeting with Young Investigator Day, Zurich, April 10-11, 2025.

Tomio G, Meienberg J, Siegenthaler T, Cannizzaro C, Nicholson P, Krebs S, Matyas G (2025) Evaluation and application of long-Read whole genome sequencing for SV Detection. SGMG Annual Meeting with Young Investigator Day, Zurich, April 10-11, 2025.

Chittim N, Hussien A, Dubacher N, Matyas G, Snedeker JG (2025) Ciprofloxacin disrupts murine tendon structure and function with transcriptomic alterations that mimic the human tendinopathic phenotype and implicate nerve axis activation. Orthopaedic Research Society Conference, Phoenix, Arizona, February 7-11, 2025.

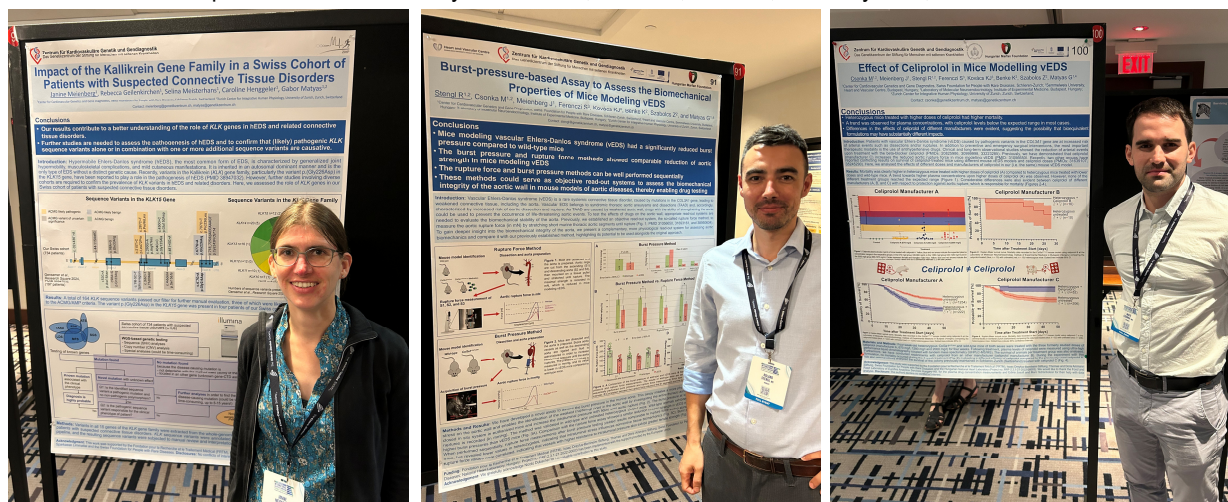


Abbildung 6. Posterpräsentation am *International Scientific Symposium on the Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders* in Toronto, September 2025. v.l.n.r.: Dr. Janine Meienberg, Dr. med. Roland Stengl, Dr. med. Mate Csonka.

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 kompetitive Master- und Doktorarbeiten, die in unsere Forschung integriert sind.

2025 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der *ELUS Stiftung* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**

Tätigkeiten in der Lehre sowie Aus- und Weiterbildung in der Berichtsperiode 2025

- Eine Medizinstudentin, welche 2018 bereits ihre Maturaarbeit und 2023 ein Studienpraktikum bei uns absolvierte, hat ihre Masterarbeit mit dem Titel «*Candidate Genes in Hypermobiler Ehlers-Danlos Syndrome*» weitergeführt und Ende 2025/Anfangs 2026 erfolgreich abgeschlossen (UZH, MeF).
- Zwei Praktikanten haben im September 2025 ihr zwölf- bzw. dreimonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Studium an der Fachhochschule Wädenswil bzw. Universität Zürich begonnen (Abbildung 7).
- Zwei Praktikanten haben Ende Mai 2025 ihr achtmonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Studium an der Fachhochschule Wädenswil bzw. Universität Zürich abgeschlossen.
- Ein weiterer Praktikant verbrachte ab Februar 2025 ein viermonatiges Praktikum bei uns, um sich auf sein Studium an der Universität Zürich vorzubereiten.
- Eine Studentin (Gesundheitswissenschaften und Technologie, ETHZ) hat bei uns Ende Januar 2025 ihr viermonatiges Praktikum (Practical Training) abgeschlossen.
- Eine Schülerin der Fachmittelschule Frauenfeld hat bei uns ein 2-wöchiges Praktikum absolviert, um Einblicke in die Medizinische Genetik zu gewinnen.
- Studenten haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 «*Modern Genetics and Genomics*» einen Lehrtag bei uns absolviert.



Abbildung 7. Beim Praktikum ist eines unserer Ziele, dass die Praktikanten sich auf ihr bevorstehendes Studium vorbereiten und ihren "Wissensrucksack" gut füllen können. Nebst dem Erlernen von entsprechenden Labortechniken, wie z.B. dem korrekten Pipettieren, wird auch auf die interne Weiterbildung grossen Wert gelegt.



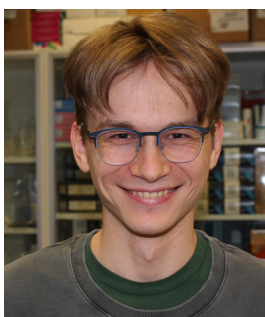
Eindrücke unserer in Aus- und Weiterbildung befindenden Personen im 2025

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



«Dank dem Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten erhielt ich die Möglichkeit, spannende und mir bislang unbekannte Einblicke in die Laborarbeit zu gewinnen. Während meines Praktikums konnte ich vielfältige Erfahrungen im Bereich der humangenetischen Labortätigkeiten sammeln und verstehen, wie viel Präzision und evidenzbasierte Methodik in der genetischen Forschung erforderlich sind. Jeden Tag wurde mir wertvolles Wissen vermittelt, das ich mit Sicherheit in mein Studium einbringen kann. Ich bin Herrn PD Dr. Gabor Matyas sowie dem gesamten Team für die lehrreiche Zeit und die engagierte Unterstützung zutiefst dankbar!»

Kristjana Maksuti, Praktikantin (2024/2025), angehende Studentin der Fachhochschule Muttenz, Biomedizinische Informatik



«Während meines Praktikums im Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten konnte ich einen guten Eindruck in die Arbeitswelt innerhalb eines Laborbetriebs bekommen. Bereits während eines zwei Monate langen Praktikums im Jahr 2018 durfte ich wertvolle Erfahrungen sammeln, welche meine Entscheidung für ein Studium in einem Bereich der Naturwissenschaft bestärkt haben. Meine Zeit am Genetikzentrum war für mich ein prägender Moment und half mir, meine Stärken und Schwächen zu erkennen. Die Gelegenheit, ein Praktikum an einem solch tollen Ort des Lernens zu absolvieren, erwies sich als unglaublich wertvoll und ich möchte mich dafür ganz herzlich bei Herrn PD Dr. Matyas und dem Team des Genetikzentrums bedanken.»

Alexander Stadler, Praktikant (2024/2025), angehender Student der Universität Zürich, Biomedizin



«Ich hatte das Glück, beim Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten während 4 Monaten ein Praktikum absolvieren zu dürfen. Die Zeit war vollgepackt mit lehrreichen und interessanten Arbeiten. Nicht immer lief alles reibungslos - hin und wieder gingen Dinge schief. Doch das Team des Genetikzentrums hat uns Praktikanten mit viel Geduld und ausgesprochener Kompetenz jedes Mal auf den richtigen Weg geführt. Uns war nicht nur das Mitarbeiten bei Aufgaben im Labor möglich, wir durften auch externe Symposien und Events besuchen. Die Kritikfähigkeit und Erkenntnisse, die ich sammeln durfte, werden mir in meiner zukünftigen Karriere und meinem Studium einen grossen Vorteil erweisen. Ich bedanke mich herzlich bei Herrn PD Dr. Matyas und dem Team für diese wertvolle Erfahrung.»

Dennis Sigg, Praktikant (2025), angehender Student der Universität Zürich, Biomedizin



«Im Herbst 2025 durfte ich im Rahmen meines Fachmittelschulpraktikums zwei Wochen im Genetikzentrum in Schlieren verbringen. In dieser Zeit erhielt ich einen spannenden Einblick in die Welt der Humangenetik und in die vielfältigen Tätigkeiten, die dort durchgeführt werden. Ich hatte die Gelegenheit, mehr über genetische Analysen zu erfahren und konnte beobachten, wie sorgfältig und präzise im Labor gearbeitet wird. [...] Ich bin dankbar, dass ich dieses Praktikum absolvieren durfte und nehme viele neue Eindrücke und Erkenntnisse mit. Es hat mein Interesse an der Genetik und an medizinisch-naturwissenschaftlichen Themen weiter gestärkt und mir gezeigt, wie spannend die Verbindung von Forschung und Medizin ist.»

Dalma Zsembery, Schülerin Fachmittelschule Frauenfeld



«Nach meinem Bachelorabschluss in Biomedizin an der Universität Zürich [2025] durfte ich im Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten ein Praktikum absolvieren. Während dieser Zeit konnte ich verschiedene Methoden im Labor kennenlernen und mir Wissen zu Themen der Genetik aneignen. Ausserdem hatte ich die Möglichkeit, Einblicke in die Arbeit an einem aktuellen Forschungsprojekt zu erhalten. Ich bin Herrn PD Dr. Gabor Matyas und seinem Team sehr dankbar für diese wertvollen Erfahrungen.»

Selina Meisterhans, BSc Biomedizin UZH

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



2.1.6 Zivi-Einsätze

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

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (40053)

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

Informatiker / Bioinformatiker (82085)

Arbeitsort: Zürich Schlieren

Aufgabenbeschreibung

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

**ZIVILDIENTST
SERVICE CIVIL
SERVIZIO CIVILE
SERVETSCH CIVIL**

**Anerkannter
Einsatzbetrieb**

Unserer Informatik-Zivis im 2025

Yoel Pérez Haas

MSc Physik UZH
Doktorand Physik UZH

Zivi-Einsatz von
06.01.2025 bis 25.02.2025



Drilon Shabani

BSc Chemie/Informatik
UZH

Zivi-Einsatz von
05.05.2025 bis 11.09.2025



Fatih Güvendiren

Wirtschaftsinformatiker HF,
Systemtechniker ZH

Zivi-Einsatz von
20.10.2025 bis 14.11.2025



Adrian Obermühlner

Informatiker EFZ,
BSc Data Science ZHAW

Zivi-Einsatz von
24.11.2025 bis 23.01.2026



Evan Hofmann

MSc Electrical Engineering &
Information Technology ETHZ

Zivi-Einsatz von
24.03.2025 bis 16.05.2025



Lukas Bischof

MSc Computer Science
ZHAW

Zivi-Einsatz von
01.09.2025 bis 27.10.2025



Tobias Brodmann

MSc Computer Science
ETHZ

Zivi-Einsatz von
03.11.2025 bis 07.12.2025





2.2 Information und Aufklärung

2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien

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

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2025) wie seit 2013 jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 3), nahm zudem an diversen Veranstaltungen mit Informationsmaterialien und/oder Interviews aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten unserer Stiftung (s. Abbildung 8).



Abbildung 8. Anfangs 2025 wurde Caroline Henggeler, selber Rotarierin, von Rotary Suisse Liechtenstein mit der Frage kontaktiert, ob sie in der Juni-Ausgabe mit dem Thema «Krankheiten», einen Beitrag über die Tätigkeiten der *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* machen möchte, eine Gelegenheit, welche sie gerne angenommen hat. Der ganze Artikel ist zu finden auf der Stiftungs-Webseite unter www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/view/data/977/Rotary_06_2025_Seite28.pdf.

ROTARIER IM FOKUS

THÈME DU MOIS – ROTARY SUISE LIECHTENSTEIN – JUIN 2025

DIE SPURENSUCHERIN

Ein rätselhaftes Leiden. Ein Patient, der jahrelang von Arzt zu Arzt geschickt wurde, ohne eine Diagnose zu erhalten. Und dann ein Durchbruch – durch eine Untersuchung der DNA, die endlich die Ursache ans Licht bringt. Solche Momente sind es, die Rot. Caroline Henggeler antreiben. Sie ist stellvertretende Leiterin des Genetikzentrums der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in Schlieren und ihre Arbeit bewegt sich oft an der Grenze des Machbaren.

Caroline Henggeler ist nicht nur Spezialistin für medizinische Genetik FAMH, sondern auch eine Spurensucherin. Während Mediziner mit klinischen Symptomen arbeiten, taucht sie tief in die DNA, also das Erbgut, ihrer Patienten ein – auf der Suche nach jenen DNA-Sequenzabweichungen, die über Gesundheit oder Krankheit entscheiden. Es sind einzelne «Tippfehler», sprich genetische Varianten, im Erbgut, die den Unterschied zwischen einem normalen Leben und einer genetisch bedingten Krankheit ausmachen können.

Die Welt der medizinischen Genetik hat in den letzten Jahrzehnten enorme Fortschritte gemacht. Während früher nur einzelne Gene bzw. Genabschnitte sequenziert wurden, ermöglichen moderne Sequenzierungstechnologien heute den Nachweis oder Ausschluss einer Diagnose durch die Sequenzierung von mehreren (Tausend) Genen bzw. des ganzen Genoms. Henggeler und das Team des Genetikzentrums arbeiten (mit einer Vorreiterrolle in der Schweiz) mit der zurzeit weltweit bestmöglichen Technologie der



Spurensuche im Erbgut: Rot. Caroline Henggeler bringt Klarheit in rätselhafte Krankheitsgeschichten



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 40 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.



Aufgrund gehäufte Rückmeldungen von Spendern mit der Bitte, auf Karten-Beilagen zu verzichten, haben wir uns schon 2023 entschieden, nur noch einmal jährlich, und zwar zu Weihnachten, unserem Informationsbrief eine Karte beizulegen.



3 Internationalen Tag der seltenen Krankheiten: *Bedarf an Meldestelle* – Medienmitteilung unserer Stiftung

Am 28. Februar, am letzten Tag im Februar, findet der internationale Tag der seltenen Krankheiten (Rare Disease Day) statt, um das Bewusstsein für seltene Krankheiten zu schärfen und die besonderen Herausforderungen der betroffenen Menschen in den Mittelpunkt zu rücken sowie Politik, Medien und die Öffentlichkeit für die Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Krankheiten zu sensibilisieren.

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

Betroffene und ihre Angehörigen sind täglich mit vielschichtigen Herausforderungen konfrontiert – weit über das hinaus, was sich viele vorstellen können. Patienten mit seltenen Krankheiten haben nicht nur für die richtige Diagnose zu kämpfen, sondern auch für den Zugang zu wirksamen Therapien und Hilfsmitteln sowie deren Kostenübernahme. Das Schweizer Gesundheitssystem deckt vieles vorbildlich ab und im Rahmen des 2014 vom Bundesrat verabschiedeten nationalen Konzepts zu seltenen Krankheiten wurde eine Reihe von Massnahmen umgesetzt.

Bedarf an Meldestelle

Doch ohne eine funktionierende nationale Meldestelle besteht ein dringender Bedarf für eine unabhängige, niederschwellige und wirksame Anlaufstelle für individuelle Beschwerden oder Rechtstreitigkeiten. Denn trotz dem Berichts- und Lernsystem der Meldeplattform von PatBox.ch fehlt bis heute eine solche Anlaufstelle. Solange es keine griffige Meldestelle gibt, bleibt die Stimme der Betroffenen schwach und wichtige Hinweise auf Handlungsbedarf gehen verloren. Eine solche Meldestelle würde nicht nur falsch behandelten oder falsch diagnostizierten Patientinnen und Patienten mehr Sicherheit geben, sondern auch dem System dienen: Sie könnte Trends frühzeitig erkennen, Probleme und Schwachstellen sichtbar machen und damit zur besseren Versorgung von Patienten beitragen.

Der Tag der seltenen Krankheiten erinnert daran, dass hinter jeder Krankheit ein Mensch steht, der auf eine korrekte und verständnisvolle medizinische Betreuung angewiesen ist. Der Bedarf ist in der Tat mehr, als man sich vorstellen kann.

Unsere Mission in Schlieren

Unsere Stiftung setzt sich bei seltenen Krankheiten ein, bei denen ein Handlungsbedarf besteht bzw. in der Schweiz dazu noch keine genetische Abklärung existiert. Dadurch übernimmt unsere Stiftung eine Pionierrolle und schliesst eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen. Vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland. Wir fordern mehr Verständnis und Unterstützung für Menschen mit genetisch bedingten seltenen Krankheiten – und dies nicht nur am Tag der seltenen Krankheiten.





4 Finanzen 2025

4.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2025 unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Aeby-Waeber, Doris
- Anonyme Stiftung
- Armin & Jeannine Kurz Stiftung
- Barbara Spengler Stiftung
- Baloise Versicherung AG
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- ELUS Stiftung
- Epstein, Ruth & Jonny
- Ernst Göhner Stiftung
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Familie Achermann
- Familie Locher, Wohlen
- Faust Laborbedarf AG
- Fondation Dutmala
- Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)
- Gemeinde Maur
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- IMGS
- Mareina-Stiftung, Küsnacht
- Marinitri AG
- Marques Rosenkranz, Anita
- Martina-Oesch-Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Merck Millipore
- ProCloud AG
- QIAGEN AG
- Schüller-Stiftung
- SSBS AG
- Stefanie und Wolfgang Baumann Stiftung
- Steiger, Monika
- Stiftung "Perspektiven" von Swiss Life
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Styner-Stiftung
- Thomas und Doris Ammann Stiftung
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Wäscherei Mariano AG / Elis Swiss 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!



4.2 Jahresrechnung der Stiftung

4.2.1 Bilanz

Aktiven

	2025 in CHF	2024 in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	1'822'397.73	2'239'032.61
Forderungen aus Leistungen	117'715.00	106'016.00
Delkrede	-21'185.00	-20'600.00
Andere Forderungen	24.50	3'269.29
Kontokorrent Ärztekasse	-297.50	-262.65
Vorräte Labormaterial	33'900.00	43'290.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	86'733.65	110'381.45
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>2'039'288.38</i>	<i>2'481'126.70</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'908.40	17'905.40
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	4'300.00	3'500.00
Informatik	59'400.00	38'200.00
Laborgeräte	47'675.00	66'960.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>130'283.40</i>	<i>127'565.40</i>
Total Aktiven	2'169'571.78	2'608'692.10

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	17'713.25	29'641.70
Andere ausstehende Zahlungen	-458.65	-9'423.80
Passive Rechnungsabgrenzungen	515'316.00	1'030'300.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>532'570.60</i>	<i>1'050'517.90</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn-/verlust	1'587'001.18	1'508'174.20
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>1'637'001.18</i>	<i>1'558'174.20</i>
Total Passiven	2'169'571.78	2'608'692.10

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



4.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2025 – 31.12.2025

	2025 in CHF	2024 in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	338'705.00	339'501.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-237'095.00	-238'300.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-11'304.40	-10.85
Bildung/Veränderung Delkredere	-585.00	-4'600.00
Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen	89'720.60	96'590.15
Hilfs- und Betriebsmaterial	-4'550.56	-4'682.95
Labora Aufwand	-17'687.76	-22'092.00
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-101'784.62	-121'940.26
Bruttoergebnis	-34'302.34	-52'125.06
Personalaufwand	-756'196.31	-719'898.50
Raumaufwand	-106'343.90	-106'967.13
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-16'559.02	-14'083.60
Versicherungsprämien und Abgaben	-20'914.50	-13'532.40
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-12'550.60	-17'527.10
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-70'949.02	-74'876.90
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-7'415.33	-8'197.47
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-71'633.04	-76'591.29
Abschreibungen	-56'268.70	-47'851.21
Total Betriebsaufwand	-1'118'830.42	-1'079'525.60
Finanzertrag	3'451.78	9'378.78
Finanzaufwand	-1'405.68	-1'671.82
Finanzerfolg	2'046.10	7'706.96
Ergebnis aus Betriebstätigkeit	-1'151'086.66	-1'123'943.70
Freie, allgemeine Spenden	1'137'713.64	1'174'137.24
Zweckgebundene Spenden	143'000.00	328'000.00
Fundraisingaufwand	-50'800.00	-59'900.00
Nettoertrag aus Mittelbeschaffung	1'229'913.64	1'442'237.24
Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen	78'826.98	318'293.54
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software ¹	-5'000.00	-150'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ²	-10'000.00	-63'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen ³	-128'000.00	-115'000.00
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	5'000.00	150'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	10'000.00	63'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen	128'000.00	115'000.00
¹ Donation einer anonymen Stiftung		
² Donationen der ELUS Stiftung und weiterer Organisationen		
³ Donationen der MBF Foundation, Armin & Jeannine Kurz Stiftung und weiterer Organisationen		
Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen	78'826.98	318'293.54
Veränderung / Zuweisung des Organisationskapitals	-78'826.98	-318'293.54
Jahresergebnis nach Zuweisung des Organisationskapitals	0.00	0.00

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



4.2.3 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 2025 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 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 dem schweizerischen Gesetz und den Statuten entspricht.

Bern-Liebefeld, 24. April 2026

Engel Copera AG

Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Manuel Mauerhofer

Zugelassener Revisionsexperte
Dipl. Treuhandexperte
Dipl. Wirtschaftsprüfer
Leitender Revisor

Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Patrick Rebsamen

Zugelassener Revisionsexperte
Dipl. Treuhandexperte
Betriebsökonom FH

- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)

Waldegstrasse 37 3097 Bern-Liebefeld T 0319502500 F 0319502501 office@engelcopera.ch www.engelcopera.ch
Florastrasse 2 4500 Solothurn - Bahnhofstrasse 13 4900 Langenthal - Dorfstrasse 57 3818 Grindelwald





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) (Stand 2025)	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) Stiftungsratssitzungen 2025: 28. April, 23. Juni und 24. November
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte (BR) (Stand 2025)	Dr. iur. Roman Baumann (seit 05/2017, SR von 09/2011 bis 05/2017), Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013, SR von 05/2017 bis 04/2021), Stephan Kreuzberg (seit 06/2024), Dr. med. Roland Spiegel (seit 11/2013, SR von 09/2011 bis 11/2013)
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Geschäftsstelle www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Publications
SpenderInnen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Awards – Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Collaborators
Steuerbefreiung	Die Stiftung wurde mit Verfügung des Steueramts des Kantons Zürich vom 28.11.2011 wegen Gemeinnützigkeit von den kantonalen Steuern und der direkten Bundessteuer befreit. Zuwendungen / Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.
Bankverbindung	Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten Zürcher Kantonalbank, Hauptsitz, CH-8010 Zürich, Swift-Code: ZKBKCHZZ80A Konto: 1100-3577.750 (BC 700), IBAN: CH50 0070 0110 0035 7775 0





Information über Controlling

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

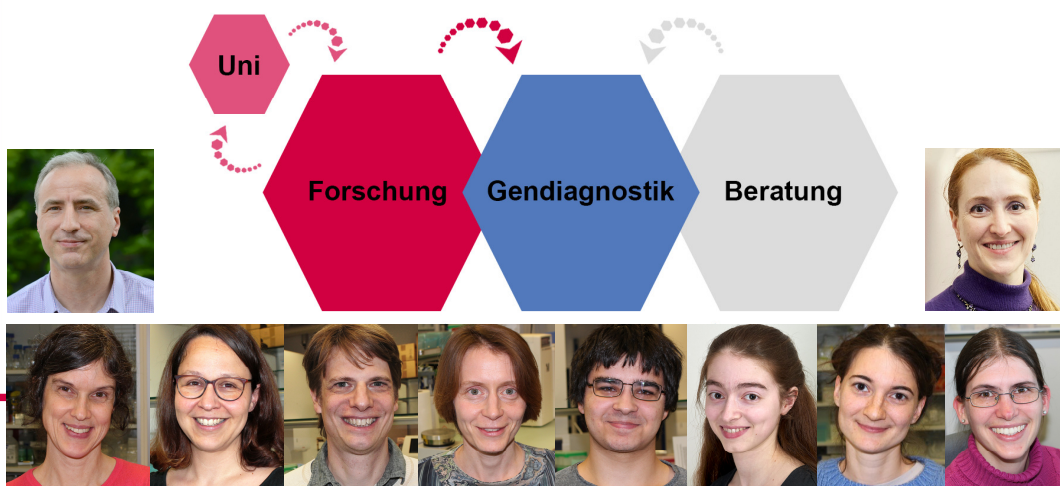


Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

www.stiftung-seltene-krankheiten.ch

Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

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



Hier arbeiten Idealisten!

Eine ganze Gruppe von jungen, motivierten Naturwissenschaftlern