



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



Jahresbericht 2011/2012

Erstes, verlängertes Geschäftsjahr (September 2011 – Dezember 2012)

SR-Präsident: Dr. Roland Spiegel

SR-Vizepräsident: Prof. Dr. Thierry Carrel

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



1 Vorwort	2
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten seit September 2011	3
2.1 Steuerbefreiungen	3
2.2 Öffentlichkeitsarbeit	3
2.3 Mitgliedschaften	4
2.4 Trägerschaft des Genetikzentrums	5
2.4.1 Genetische Beratungen	5
2.4.2 Gendiagnostik	5
2.4.3 Forschung	7
2.4.4 Publikationen (2011 – 2012)	8
2.4.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	9
3 Finanzen	10
3.1 Gönner und Spender	10
3.2 Jahresrechnung der Stiftung 2011/2012	11
3.2.1 Bilanz	11
3.2.2 Erfolgsrechnung	12
3.2.3 Revisionsbericht	13
4 Zusammenfassung	14
5 Kontakt und weitere Informationen	15



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Wir freuen uns sehr, dass wir Ihnen unseren ersten Jahresbericht der *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* präsentieren und damit zugleich die Stiftung näher vorstellen dürfen.



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

Unter dem Patronat von
Professor Dr. Thierry Carrel

Obwohl unsere Stiftung mit ihrer Gründung im September 2011 noch sehr jung ist und gerade in den Anfangszeiten unglaublich viele Hürden nehmen musste, sind wir stolz darauf, wie viel wir in dieser relativ kurzen Zeit doch schon erreichen konnten. So war es uns mit der tatkräftigen und finanziellen Unterstützung zahlreicher Unternehmen und Spender möglich, dass wir Anfang 2012 im stiftungseigenen und schweizweit ersten *Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (kurz Genetikzentrum genannt) mit unseren operativen Tätigkeiten in Diagnostik, Forschung, Lehre und Beratung starten konnten. Dadurch müssen Menschen mit seltenen Krankheiten, insbesondere Krankheiten der Hauptschlagader (Aorta), nicht mehr länger auf eine genetische Abklärung warten.

Somit war das erste Highlight im letzten Jahr dann auch die offizielle Eröffnungsfeier des Genetikzentrums in Schlieren am 4. Februar 2012 mit über 80 Gästen, welche sich bei einer Laborführung selber einen Eindruck von unseren hochspezialisierten Tätigkeiten verschaffen durften.

Ein weiteres schönes Erlebnis war die Auszeichnung mit dem Rubin Fonds am *Swiss Charity Award 2012*, was uns bestätigte, dass wir uns mit unserem Engagement für Menschen mit seltenen Krankheiten auf dem richtigen Weg befinden.

Das Team des Genetikzentrums der Stiftung betont immer wieder, wie viel ihm die persönlichen Kontakte mit den Menschen bedeuten, welche für genetische Abklärungen den Weg zu uns nach Schlieren finden. Die Beratungsgespräche vor und nach der genetischen Untersuchung sind ein wichtiger Teil unserer Arbeit. Diese persönlichen Kontakte unterstreichen eindrücklich, wie sehr unsere Arbeit geschätzt wird. Für unsere Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter sind die Gespräche eine grosse Motivation, sich noch stärker für unsere Stiftung einzusetzen.

Trotz vielen gemeisterten Meilensteinen ist an dieser Stelle hervorzuheben, dass wir unsere lebensrettenden und in der Schweiz einzigartigen Tätigkeiten – mit denen wir uns überall dort einsetzen, wo ein Handlungsbedarf vorliegt und wofür noch keine Lösung in der medizinischen Grundversorgung existiert – ohne die grosszügige Unterstützung von Dritten nicht aufrechterhalten können. Und dies hauptsächlich aus dem Grund, weil die Krankenkassen nur einen Teil der gendiagnostischen Leistungen des Genetikzentrums der Stiftung vergüten, was allgemein nicht bekannt ist.

Deshalb möchten wir uns bei allen Stiftungen, Unternehmen und Privatpersonen von ganzem Herzen für die Unterstützung und das in uns gesetzte Vertrauen bedanken und gerne hoffen wir, auch weiterhin mit dieser grossen Sympathie und Unterstützung rechnen zu dürfen.

Helfen Sie uns, Betroffenen eine Diagnose, Prävention und Therapie zu ermöglichen. Helfen auch Sie mit, Leben zu retten.

Dr. Roland Spiegel
SR-Präsident

Prof. Dr. Thierry Carrel
SR-Vizepräsident



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten seit September 2011

Das erste, verlängerte Geschäftsjahr (September 2011 – Dezember 2012) war geprägt von Aufbauarbeiten sowohl für die Stiftung selber als auch für das stiftungseigene, operativ tätige *Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (kurz Genetikzentrum, Abbildung 1).

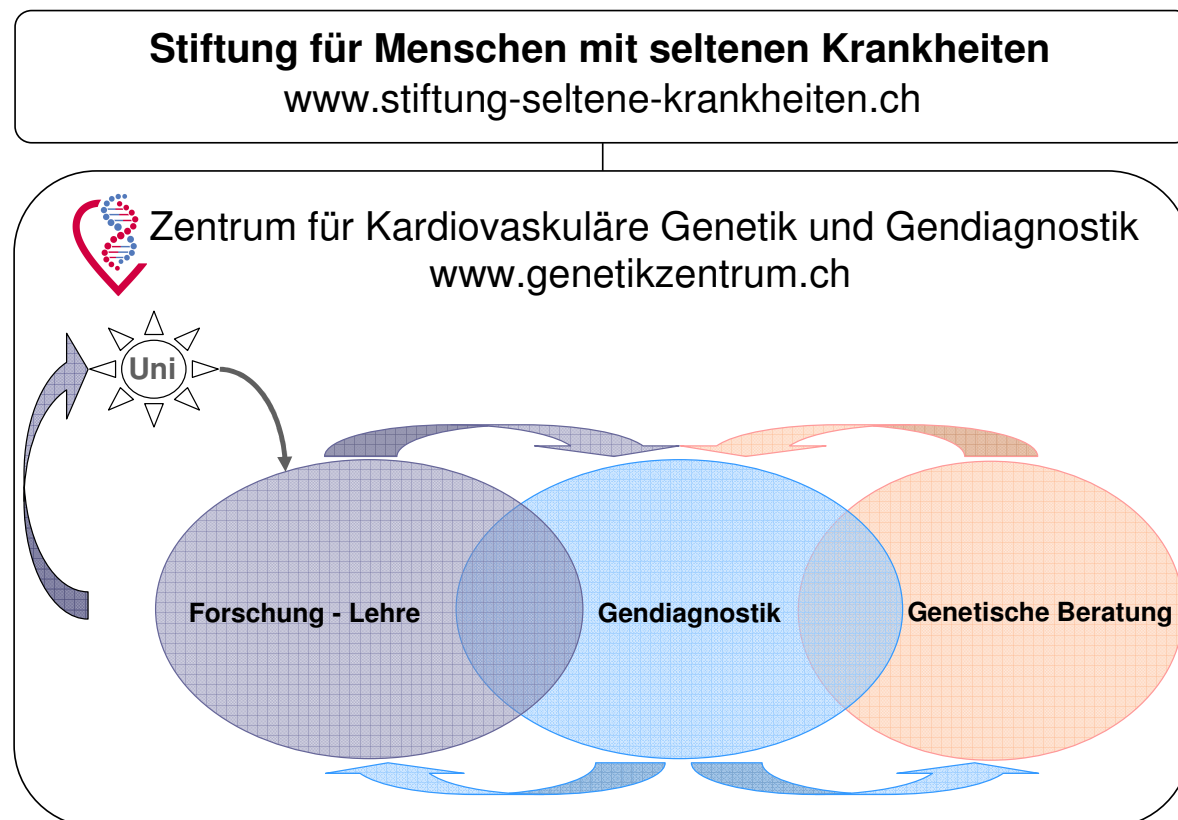


Abbildung 1: Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik.

2.1 Steuerbefreiungen

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. Sie ist als steuerbefreite juristische Person in den Kantonen AG, AI, AR, BE, BL, BS, GL, GR, LU, NW, OW, SG, SH, SO, SZ, TG, UR, ZG und ZH registriert (Stand 31.12.2012). Zuwendungen und Spenden an die Stiftung können daher im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.

2.2 Öffentlichkeitsarbeit

Die Gründung der Stiftung wurde anhand einer Medienmitteilung bekannt gegeben. Zudem hat die Stiftung ihre Tätigkeiten in verschiedenen Artikeln beschrieben und erklärt, was seltene Krankheiten sind und wieso sie unsere Aufmerksamkeit brauchen (Abbildung 2). Alle Artikel sind im Pressespiegel der Stiftungsweltseite als PDF abrufbar (www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel). Es wurden sowohl ein Informationsflyer erstellt als auch mehrere Inserate/Spendenaufrufe in den Medien platziert (z.B. Tages-Anzeiger, stiftung-seltene-krankheiten.ch/view/userfiles/files/Tagi_Seltene_Krankheiten_kurz.pdf, stiftung-seltene-krankheiten.ch/view/userfiles/files/Spendenaufruf3B.pdf).



-
- 20 Minuten (13.12.2012)  [Gentest-Angebote im Internet \(pdf\)](#)
 - Medinfo (2/2012)  [Genetische Abklärungen zu medizinischen Zwecken \(pdf\)](#)
 - Wirtschaftsmagazin (30.11.2012)  [Gentest \(pdf\)](#)
 - ZIHP News (16.11.2012)  [Congratulatory \(pdf\)](#)
 - LEADER (10/2012)  [Seltene Krankheiten: Gendiagnostik als Hoffnungsträger \(pdf\)](#)
 - Mettler-Toledo Rainin Focus (1/2012)  [Neue Wege in der Medizin \(pdf\)](#)
 - Limmattaler Zeitung (28.09.2012)  [Beratung muss sein \(pdf\)](#)
 - Tages-Anzeiger (19.05.2012)  [Leserbrief Oft nur zum Teil vergütet \(pdf\)](#)
 - 20 Minuten Online (17.05.2012)
 - Tages-Anzeiger (24.02.2012)  [Seltene Krankheiten \(pdf\)](#)
 - ZIHP News (16.02.2012)  [Press review \(pdf\)](#)
 - Der Sonntag (29.01.2012)  [Interview über Internet-Gentest \(pdf\)](#)
 - Limmattaler Zeitung (25.01.2012)  [Seltene Krankheiten auf der Spur \(pdf\)](#)
 - Ecopolitics (Januar 2012, Seite 17)  [politfocus gesundheitspolitik \(pdf\)](#)
 - Bieler Tagblatt (13.12.2011)
 - Neue Zürcher Zeitung, NZZ (8.12.2011)  [Stiftung zu seltenen Krankheiten \(pdf\)](#)
 - Medienmitteilung Inselspital, Universitätsspital Bern (06.12.2011)
 - Medienmitteilung vom 6. Dezember 2011  [de \(pdf\)](#) –  [fr \(pdf\)](#) –  [it \(pdf\)](#)
 - Links » [Network Rare Diseases – HSP Selbsthilfegruppe – Orphanet – Marfan Syndrom](#)
 - Links » [IG Seltene Krankheiten – Stiftung Selbsthilfe Schweiz – Social Media](#)
-

Abbildung 2: Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in den Medien (Pressespiegel).

Die Stiftung führte am Tag der seltenen Krankheiten (29. Februar 2012) eine Informationsaktion für die Öffentlichkeit in der Nähe der Bahnhofstrasse in der Stadt Zürich durch. Die Stiftung nahm zudem an folgenden Veranstaltungen mit Informationsstand und -materialien aktiv teil und informierte über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung:

- Internationaler Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz (25. Februar 2012, Universität Lausanne),
- iHEALTH - Die Zukunft der personalisierten Gesundheit (05. September 2012, Schlieren),
- 1. Charity-Anlass des Wirtschaftsmagazins (27. Oktober 2012, Kindercity Volketswil).

In der Berichtsperiode erteilte die Stiftung zahlreiche telefonische Auskünfte über seltene Krankheiten und wurde zu mehreren Vorträgen und Interviews eingeladen (Limmattaler Zeitung, 20 Minuten und im Rahmen einer Masterarbeit der ZHAW Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften).

Es war besonders erfreulich und motivierend, dass die Stiftung mit ihrem Engagement für Menschen mit seltenen Krankheiten am *Swiss Charity Award 2012* aus über 30 eingereichten und 3 nominierten Projekten als bestes Schweizer Projekt den 2. Platz errungen hat und mit dem Rubin Fonds ausgezeichnet wurde (s. www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel).

2.3 Mitgliedschaften

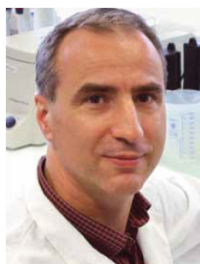
Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten ist Mitglied von folgenden Organisationen:

- Orphanet - Portal für seltene Krankheiten (www.orpha.net),
- proFonds - Dachverband gemeinnütziger Stiftungen der Schweiz (www.profonds.org),
- ProRaris - Allianz Seltener Krankheiten Schweiz (www.proraris.ch).



2.4 Trägerschaft des Genetikzentrums

Die Stiftung ist die Trägerin des schweizweit ersten *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik*. Das Genetikzentrum ist auf molekulare Gendiagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Aortenkrankheiten, spezialisiert. Diese Leistungen werden von den Krankenkassen



« Stellen Sie sich vor, mit Ihrem Kind stimmt etwas nicht und niemand weiss warum. Oder Sie haben eine genetisch bedingte Krankheit und fragen sich, ob Ihr werdendes Kind auch betroffen sein wird. In solchen Fällen kann ein Gentest helfen. »

Privatdozent Dr. Gabor Matyas

nicht oder nur teilweise vergütet. Die Stiftung ermöglicht daher Menschen mit seltenen Krankheiten eine individuelle Diagnose und Therapie und eröffnet den Weg zur personalisierten Medizin.

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

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

2.4.1 Genetische Beratungen

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

In der Berichtsperiode wurden insgesamt 18 für die Patienten/Ratsuchenden kostenlose genetische Beratungen durchgeführt (Konsiliarius Dr. med. Roland Spiegel, FMH/FAMH Medizinische Genetik). In insgesamt 6 Fällen wurde ein Gesuch für Kostengutsprache gestellt und die Kostengutsprache der Krankenkasse erfolgreich eingeholt (in 3 Fällen erst nach einem Wiedererwägungsgesuch/Rekurs).

2.4.2 Gendiagnostik

Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten die krankheitsverursachende Mutation zu finden. Dazu verwenden wir Technologien, die eine effiziente und zuverlässige Mutationsfindung auf höchstem Qualitätsniveau gewährleisten. Anhand der krankheitsverursachenden Mutation können wir eine gesetzlich zugelassene Präimplantations- oder Pränataldiagnostik anbieten sowie abklären, ob Familienmitglieder betroffen sind (auch präsymptomatisch). Durch genetische Abklärung schaffen wir zudem die Grundlage für eine entsprechende human-genetische Beratung und eine gezielte Therapie. Gendiagnostik führen wir gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) mit Bewilligung des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) durch. Dabei nutzen wir die uns zur Verfügung stehenden Ressourcen gezielt und wirtschaftlich.



• Abdominales Aortenaneurysma (familiäre Form) » mehr	<i>COL3A1</i>
• Acromicric & Geleophysic Dysplasias (» AD & GD)	<i>FBN1</i>
• Aneurysma Osteoarthrose Syndrom (» AOS)	<i>SMAD3</i>
• Arterientortuositätssyndrom (» ATS)	<i>SLC2A10</i>
• Barth Syndrom (» BTHS)	<i>TAZ</i>
• Birt-Hogg-Dubé Syndrom (» BHD) / Pneumothorax	<i>FLCN</i>
• Cutis laxa (autosomal-rezessive, ARCL1A) » mehr	<i>EFEMP2</i>
• Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV (» EDS IV) » mehr	<i>COL3A1</i>
• GEMSS Syndrom (Glaukom, Ektopie, Mikrosphärenphakie, steife Gelenke, Kleinwuchs) » mehr	<i>FBN1</i>
• Gottron Syndrom (Akrogerie) » mehr	<i>COL3A1</i>
• Hirn-Aneurysmata (» IA)	<i>COL3A1, TGFB3</i>
• Kongenitale kontrakturale Arachnodaktylie (» CCA)	<i>FBN2</i>
• Linsenektopie (» EL)	<i>FBN1</i>
• LEOPARD Syndrom (» LS) » mehr	<i>PTPN11</i>
• Loeyes-Dietz-Aortenaneurysma Syndrom (» LDS)	<i>TGFB1, TGFB2, TGFB2</i>
• Marfan Syndrom (» MFS) » mehr » weiter	<i>FBN1, TGFB1, TGFB2</i>
• Mitralklappenprolaps (» MVP)	<i>FBN1</i>
• Moyamoya-Krankheit » mehr	<i>ACTA2</i>
• Morbus Fabry (in Zusammenarbeit mit IMD , Genetica und KISPI) » mehr	<i>GLA</i>
• Noonan Syndrom (» NS1)	<i>PTPN11</i>
• Progeroid Syndrom ähnliche Lipodystrophie » mehr	<i>FBN1</i>
• Shprintzen-Goldberg Syndrom (» SGS)	<i>FBN1, TGFB1, TGFB2, SKI</i>
• Stiff-Skin Syndrom (» SSS)	<i>FBN1</i>
• Thorakale Aneurysmen und Dissektionen der Aorta (» TAAD)	<i>FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFB2, ACTA2, MYH11, MYLK, EFEMP2</i>
• Thorakales Aortenaneurysma mit Ductus arteriosus persistens (» PDA)	<i>MYH11</i>
• Triple-X Syndrom (» 47,XXX)	<i>47,XXX</i>
• Turner Syndrom (» TS)	<i>45,X</i>
• XXY Syndrom (» Klinefelter Syndrom) / XYY Syndrom (» 47,XXY)	<i>47,XXY / 47,XXY</i>
• Weill-Marchesani Syndrom, autosomal-dominant (» WMS)	<i>FBN1</i>

Weitere Gendiagnostikangebote:

- Kopplungsuntersuchungen bei Familien mit einer segregierenden Krankheit
- Polkörperdiagnostik (PKD; nur nach Voranmeldung) » **mehr**
- Nach Rücksprache können wir DNA-Untersuchungen auch für weitere monogene Krankheiten anbieten

Abbildung 3: Krankheiten und Gene, die am Genetikzentrum der Stiftung molekulargenetisch untersucht werden (www.genetikzentrum.ch/Gendiagnostik.htm).

Das Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik bietet molekulargenetische DNA-Untersuchungen bei zahlreichen Krankheiten und Genen an (Abbildung 3). In der Berichtsperiode wurde am Genetikzentrum der Stiftung die genetische Untersuchung von insgesamt 114 Patienten bzw. Ratsuchenden abgeschlossen. Die Krankenkassen vergüteten dabei insgesamt nur etwa 40 % der von der Stiftung erbrachten Laborleistungen. Dieses Defizit belastete die Stiftung im 2012 mit etwa CHF 575'000.



In einem Leserbrief hat die Geschäftsleitung der Stiftung auf die Problematik der Vergütung der Krankenkassen hingewiesen (Tages-Anzeiger, 19.05.2012): *«Oft nur zum Teil vergütet. Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten begrüsst und bestätigt die Beiträge «Da werden Behinderte diskriminiert» und «Verdacht auf Marfan-Syndrom – Mangels Gentest platzte der Traum vom Eishockeyprofi». Das Problem liegt jedoch nicht nur darin, dass die Krankenkassen oft Pflichtleistungen nicht anerkennen, sondern, dass die Leistungen auch nur teilweise vergütet werden. Beim Marfan-Syndrom (FBN1-Gen) werden nur 25 Prozent der erbrachten gendiagnostischen Leistungen bezahlt. Unsere Stiftung muss daher für 75 Prozent der Leistungen im Umfang von rund 10 000 Franken pro Patient aufkommen und deshalb dauernd nach Spenden für dieses Engagement suchen.»*

Bei Aortenkrankheiten, wie bei vielen seltenen Krankheiten, ist die Tatsache erschreckend, dass die meisten Fälle verkannt und gar nicht erst diagnostiziert werden bzw. dass eine Diagnosestellung Jahre dauert. Eine Situation, die den oft schon jahrelang dauernden Leidensweg von Patienten und betroffenen Familien zusätzlich noch erschwert. Von vielen Patienten wissen wir, dass es für die Betroffenen und ihre Familie eine grosse, psychische Entlastung darstellt, wenn der krankheitsverursachende Gendefekt (Mutation) gefunden wird und dadurch ihre bislang unbekannte Krankheit einen Namen bekommt, auch wenn es dafür noch gar keine Therapie gibt. Zudem trägt gerade bei Krankheiten der Hauptschlagader, wie beispielsweise bei Marfan Syndrom und der vaskulären Form des Ehlers-Danlos Syndroms, vielfach schon das Wissen, ob/dass man eine bestimmte Genmutation trägt, signifikant dazu bei, dass man mit einfachen Lebensstilanpassungen, die den Blutdruck nicht zu hoch steigen lassen, das eigene Leben retten kann.

2.4.3 Forschung

Ungeklärte und besondere Fälle der Gendiagnostik sind Objekte unserer Forschung. Sie 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. Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, anhand von Mausmodellen für echte Haploinsuffizienz von Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV (EDS IV) eine Therapie mit pharmakologischen Substanzen zu finden, die die Gesamtmenge an Kollagen Typ III erhöht und somit zu einer besseren Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) und weiterer Arterien führt und so das Risiko für Risse senkt. Es wird dabei geprüft, ob und wie die wirkungsvollen pharmakologischen Substanzen und gewonnenen Erkenntnisse auch auf weitere Patienten mit EDS IV und sogar auch mit verwandten Krankheiten der Hauptschlagader angewendet werden können, mit dem Ziel, möglichst vielen Menschen helfen zu können. In der Berichtsperiode wurden für dieses Mausprojekt die Bewilligung des Veterinäramtes eingeholt und die Rahmenbedingungen zur Mausehaltung und zum Projektstart geschaffen (das Projekt wird von der Wolferrmann-Nägeli-Stiftung unterstützt).

Zudem entwickeln und etablieren wir neue molekulargenetische Methoden und sind stets auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. So verwenden wir in einem unserer laufenden Forschungsprojekte die modernsten Ultra-Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien (*Next Generation Sequencing, NGS*). Diese innovativen Technologien, die eine viel schnellere genetische Abklärung versprechen, evaluieren wir für die Qualitätsanforderungen der Gendiagnostik. Die Auswertung und Interpretation der durch NGS entstandenen Datenmengen stellt dabei eine der Herausforderungen dar (das Projekt wird von COFRA Foundation, Bangerter-Rhyner-Stiftung und FGCZ unterstützt).

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



Die Erkenntnisse unserer Forschung wurden in der Lehre und in Kongress-Vorträgen bzw. Webinars vermittelt sowie in der Gendiagnostik angewendet und in internationalen Fachzeitschriften publiziert (s. unten Publikationen und www.pacificbiosciences.com/forms/webinar_gabor_matyas.html).

2.4.4 Publikationen (2011 – 2012)

ARTICLES WITH PEER REVIEW

Cosson L, Toutain A, Simard G, Kulik W, Matyas G, Guichet A, Blasco H, Maakaroun-Vermesse Z, Vaillant MC, Le Caignec C, Chantepie A, Labarthe F (2012) Barth syndrome in a female patient. *Mol Genet Metab* 106:115-120.

van de Laar IMBH, van der Linde D, Oei EHG, Bos PK, Bessems JH, Bierma-Zeinstra SM, van Meer BL, Pals G, Oldenburg RA, Bekkers JA, Moelker A, de Graaf BM, Matyas G, Frohn-Mulder IME, Timmermans J, Hilhorst-Hofstee Y, Cobben JM, Bruggenwirth HT, van Laer L, Loeys B, De Backer J, Coucke PJ, Dietz HC, Willems PJ, Oostra BA, De Paepe A, Roos-Hesselink JW, Bertoli-Avella AM, Wessels MW (2012) Phenotypic spectrum of the *SMAD3*-related aneurysms-osteoarthritis syndrome. *J Med Genet* 49:47-57.

Schoenhoff FS, Cameron DE, Matyas G, Carrel TP (2011) Cardiovascular surgery in Marfan syndrome: implications of new molecular concepts in thoracic aortic disease. *Future Cardiol* 7:557-569.

EDITED ARTICLES WITHOUT PEER REVIEW

Matyas G, Spiegel R (2012) Genetische Abklärungen zu medizinischen Zwecken. *Medinfo* 2012/2: 50-58.

Matyas G (2012) Gentest – der Schlüssel zur Prävention, Diagnose und Therapie. *Wirtschaftsmagazin* 22:39.

Matyas G (2012) Personalisierte Medizin dank Stiftungen. *Mediaplanet Seltene Krankheiten*, Zweite Ausgabe, Februar, Seite 12.

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

Meienberg J, Okoniewski M, Patrignani A, Tsai Y-C, Alonso S, Arnold E, Henggeler C, Carrel T, Steinmann B, Korlach J, Turner S W, Schlabach R, Matyas G (2012) Novel approach for characterization of large deletions using next generation sequencing. *New Frontiers Symposium 2012 (Personal Genomics)*, Nijmegen, December 3-4, 2012.

Meienberg J, Rohrbach M, Neuenschwander S, Giunta C, Alonso S, Henggeler C, Carrel T, Steinmann B, Matyas G (2012) True haploinsufficiency of *COL3A1* due to hemizygous deletion causes aortic dissection. *First International Symposium on the Ehlers-Danlos Syndrome*, Ghent, September 8-11, 2012.

Meienberg J, Alonso S, Patrignani A, Okoniewski M, Arnold E, Henggeler C, Carrel T, Steinmann B, Matyas G (2012) Characterisation of large hemizygous *FBN1* deletions causing Marfan syndrome. *7th European Elastin Meeting*, Ghent, September 1-4, 2012.

Meienberg J, Patrignani A, Okoniewski M, Henggeler C, Arnold E, Perez R, Mahlberg N, Amstutz N, Burri H, Dutly F, Carrel T, Steinmann B, Matyas G (2012) Evaluation of exome sequencing in genes associated with aortic connective tissue disorders. *XXIIIrd FECTS Meeting*, Katowice, August 25-29, 2012.

Meienberg J, Patrignani A, Okoniewski M, Henggeler C, Arnold E, Perez R, Mahlberg N, Amstutz N, Burri H, Dutly F, Carrel T, Steinmann B, Matyas G (2012) Evaluation of exome sequencing in genes associated with aortic diseases. *ESHG 2012, Eur J Hum Genet* 20, Suppl. 1:306.

Henggeler C, Arnold E, Alonso S, Patrignani A, Carrel T, Steinmann B, Matyas G (2012) *FBN1*, *TGFBR1*, *TGFBR2*, and *SLC2A10* Mutation Analyses in Patients with Suspected Marfan Syndrome: A Swiss Study. *RE(ACT) International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases*, Basel, Switzerland, February 29 – March 2, 2012; *Mol Syndromol* 2:271.

Meienberg J, Patrignani A, Okoniewski M, Henggeler C, Arnold E, Perez R, Mahlberg N, Amstutz N, Burri H, Dutly F, Carrel T, Steinmann B, Matyas G (2012) Evaluation of exome sequencing with different types of sequence variations in genes associated with aortic diseases. *RE(ACT) International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases*, Basel, Switzerland, February 29 – March 2, 2012; *Mol Syndromol* 2:271.

Meienberg J, Rohrbach M, Neuenschwander S, Spanaus K, Giunta C, Alonso S, Arnold E, Henggeler C, Perez R, Regenass S, Azzarello-Burri S, Carrel T, Steinmann B, Matyas G (2012) Hemizygous Deletion Leading to True Haploinsufficiency of *COL3A1* Causes Aortic Dissection. *RE(ACT) International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases*, Basel, Switzerland, February 29 – March 2, 2012; *Mol Syndromol* 2:272.



INVITED ORAL PRESENTATIONS

- Matyas G (2012) The role of geneticists in aortic diseases: Molecular genetic testing of aortic diseases in Switzerland. 2nd Swiss Russian Health Forum, Basel, Switzerland, September 11, 2012.
- Matyas G (2012) Gendiagnostik der Aortendissektion/Aortenerkrankungen. Symposium Erkrankungen der Aorta, University Hospital, Zurich, Switzerland, September 6, 2012.
- Matyas G (2012) Interdisziplinarität und Nachhaltigkeit am Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik. Strickhof Lindau, Switzerland, July 11, 2012.
- Matyas G (2012) Simplified characterization of large deletions using the PacBio sequencing platform (Workshop – Revealing the Genome through SMRT Biology: Discoveries and Applications). European Human Genetics Conference 2012, Nurnberg, Germany, June 23, 2012.
- Matyas G (2012) Genetic assessment in patients with a large aorta. 10. Zürcher Review Kurs in Klinischer Kardiologie, Zurich, Switzerland, April 20, 2012.
- Matyas G (2012) Gendiagnostik von Marfan-Syndrom und verwandten Aortenkrankheiten. Weiter- und Fortbildungs-Symposium «Molekulare Diagnostik», Zurich, Switzerland, March 8, 2012.
- Matyas G (2011) Genetik und Zukunft. Marfan-Tag, Aarau, Switzerland, October 1, 2011.

2.4.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

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

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

- Meienberg J. (ongoing) Molecular basis of aortic diseases (PhD thesis, UZH).
- Nguyen T. (ongoing) Assessment of the role of novel candidate genes in patients with aortic dilatation/dissection (Master thesis in human medicine, UZH).
- Fischler M. (ongoing) Assessment of the role of *DCN* gene mutations in patients with aortic dilatation/dissection (Master thesis in human medicine, UZH).
- Najafi A. (ongoing) Assessment of the role of the *FBN2* gene and clinical concepts in patients with suspected Marfan syndrome (Master thesis in human medicine, UZH).
- Amstutz N. (2012) Assessment of the role of *MYLK* and *AGTR2* in patients with suspected Marfan syndrome and related aortic disorders (Master thesis in human biology, UZH).
- Magyar I. (2011) Molecular basis of Marfan syndrome: Investigation of exonic and intronic mutations affecting splicing in the *FBN1* gene (PhD thesis, UZH).
- Achermann M. (2011) Das Marfan-Syndrom – Mutationsanalyse des *FBN1*-Gens in der Familie (Maturaarbeit, Kantonsschule Wettingen AG).

Besondere Erfolge bei den Abschlüssen

- Die Masterarbeit von Nicole Amstutz (2012) wurde an der Mathematisch-Naturwissenschaftlichen Fakultät der Universität Zürich mit der Bestnote 6,0 abgeschlossen.
- Die Maturaarbeit von Marc Achermann (2011) wurde als eine der vier besten (ex aequo) Maturarbeiten im Kanton Aargau ausgezeichnet und für eine Teilnahme beim «Nationalen Wettbewerb von Schweizer Jugend forscht» eingeladen.
- Eine praktische Laboranten-Lehrabschlussprüfung wurde am Genetikzentrum mit der Note 5,5 erfolgreich abgeschlossen.



Aus- und Weiterbildung

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

- Ein Praktikant hat im August 2012 bei uns sein einjähriges Praktikum als Vorbereitung für sein Biotechnologie-Studium an der ZHAW Wädenswil begonnen.
- Zwei weitere Praktikantinnen (PhD und MSc) haben bei uns jeweils mit einem 6-monatigen Praktikum im Bereich Forschung bzw. Gendiagnostik begonnen.
- Vier weitere Studenten/Schüler haben sich mit einem Wochen-/Tagespraktikum bei uns weitergebildet. Zudem haben Studenten der UZH im Rahmen des Kurses Bio323 ein Tagesprogramm bei uns absolviert.

Sonstiges

- Im September 2012 wurde mit der Fachhochschule Nordwestschweiz (Hochschule für Wirtschaft) das Projekt «Vermarktung Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten» gestartet, welches im Dezember 2012 erfolgreich (mit der Bestnote 6,0) abgeschlossen wurde.
- PD Dr. Gabor Matyas hat 2012 den Status eines assoziierten Forschers an der Universität Bern erlangt.

3 Finanzen

3.1 Gönner und Spender

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

- Actavis Group
- Ärztekasse Genossenschaft
- Basler Leben AG
- BioConcept AG
- Bio-Rad Laboratories AG
- Chemie Brunschwig AG
- Hewlett-Packard (Schweiz) GmbH
- Labtec Services AG
- MAS Treuhand (Zentralschweiz) GmbH
- medPartner Treuhand AG
- Mettler-Toledo (Schweiz) GmbH
- PanGas AG
- PerkinElmer chemagen Technologie GmbH
- Roche NimbleGen Inc
- Seefeld Medical GmbH Zürich
- Stier Communications AG
- Synergene Biotech GmbH
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Vaudaux-Eppendorf AG
- Viollier AG
- webagentur.ch
- Wirtschaftsmagazin
- Achermann, Familie
- COFRA Foundation
- Ernst Göhner Stiftung
- FHNW Hochschule für Wirtschaft, Brugg
- Furger, Marion
- Gamweger, Madeleine & Ruedi
- Gottfried und Julia Bangerter-Rhyner-Stiftung
- Gottfried und Ursula Schächli-Jecklin Stiftung
- Luchsinger, Anita
- Meier, Helene
- Otto Gamma-Stiftung
- Stiftung Suyana
- Swiss Charity Women's Club
- Wolfermann-Nägeli-Stiftung

Die COFRA Foundation, Ernst Göhner Stiftung, Gottfried & Julia Bangerter-Rhyner-Stiftung und Wolfermann-Nägeli-Stiftung unterstützten die Forschungsaktivitäten, während die Stiftung Suyana und die Gottfried & Ursula Schächli-Jecklin Stiftung die Aus- und Weiterbildungsplätze mit grosszügigen Beiträgen ermöglichten. Weitere Personen und Organisationen haben unsere Stiftung mit einer anonymen Spende bzw. mit ihrem Engagement unterstützt.

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



3.2 Jahresrechnung der Stiftung 2011/2012

3.2.1 Bilanz

Aktiven

	in CHF
Umlaufvermögen	
Flüssige Mittel	143'611.52
Forderungen aus Leistungen	124'755.10
Delkredere	-19'000.00
Andere Forderungen	741.30
Vorräte Labormaterial	51'000.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	15'798.55
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>316'906.47</i>
Anlagevermögen	
Finanzanlagen	
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'772.45
Sachanlagen	
Installationen und Einrichtungen	5'500.00
Informatik	14'000.00
Laborgeräte	207'500.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>245'772.45</i>
Total Aktiven	562'678.92

Passiven

Fremdkapital	
Kurzfristiges Fremdkapital	
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	37'738.60
Andere ausstehende Zahlungen	12'222.05
Passive Rechnungsabgrenzungen	22'482.60
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>72'443.25</i>
Langfristiges Fremdkapital	
Kontokorrent Ärztekasse	56'547.10
Darlehen (davon CHF 350'000.00 mit Rangrücktritt)	367'745.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>424'292.10</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>496'735.35</i>
Zweckgebundenes Fondskapital	
Fonds für Laborgeräte	78'300.00
Forschungsfonds	80'000.00
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>158'300.00</i>
Organisationskapital	
Anfangskapital	50'000.00
Bilanzverlust	-142'356.43
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>-92'356.43</i>
Total Passiven	562'678.92

Der Anhang zur Bilanz wird gerne auf Verlangen zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	934'364.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-575'125.00
Inkassokosten	-804.00
Bildung Delkredere	-19'000.00
Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen	339'435.00
Hilfs- und Betriebsmaterial	-8'024.30
Laboraufwand	-57'055.53
Fremdleistungen	-9'035.00
Bruttoergebnis	265'320.17
Referentenhonorare	3'500.00
Übrige Erlöse	116.16
Total übriger Betriebsertrag	3'616.16
Personalaufwand	-580'994.03
Raumaufwand	-78'278.40
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-13'083.62
Versicherungsprämien und Abgaben	-8'760.80
Kosten für die Stiftungserrichtung	-9'156.80
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-25'148.80
Informatikaufwand	-8'046.20
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-21'296.40
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-12'750.50
Abschreibungen	-59'027.21
Total Betriebsaufwand	-816'542.76
Finanzertrag	112.65
Finanzaufwand	-1'409.40
Finanzerfolg	-1'296.75
Ergebnis aus Betriebstätigkeit	-548'903.18
Freie Spenden	147'885.10
Zweckgebundene Spenden	427'873.80
Fundraisingaufwand	-10'912.15
Nettoertrag aus Mittelbeschaffung	564'846.75
Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen	15'943.57
Zweckgebundenes Fondskapital	
Einlagen in Fonds für Laborgeräte	-97'873.80
Einlagen in Fonds für neue Forschungsprojekte	-80'000.00
Einlagen in Fonds für laufende Forschungsprojekte	-220'000.00
Entnahmen aus Fonds für laufende Forschungsprojekte	220'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	-30'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	30'000.00
Entnahme aus Fonds für Laborgeräte	19'573.80
Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen	-142'356.43

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird gerne auf Verlangen zugestellt.



3.2.3 Revisionsbericht

A R G O C O N S I L I U M

Argo Consilium AG

CH-8712 Stäfa
Kronenstrasse 9
Tel. +41(0)44 928 19 49
Fax +41(0)44 928 19 50

CH-8032 Zürich 8
Mühlebachstrasse 72
Tel. +41(0)44 258 40 60
Fax +41(0)44 258 40 61

www.argoconsilium.ch

An den Stiftungsrat
der Stiftung für Menschen
mit seltenen Krankheiten,
in Schlieren

Zürich, 3. Mai 2013

Bericht der Revisionsstelle zur Eingeschränkten Revision

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Betriebsrechnung und Anhang) der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, in Schlieren, für das am 31. Dezember 2012 abgeschlossene Geschäftsjahr, umfassend die Periode vom 29. September 2011 bis 31. Dezember 2012, geprüft. Unsere Prüfungsarbeiten wurden am 2. April 2013 beendet.

Für die Jahresrechnung ist der Stiftungsrat verantwortlich, während unsere Aufgabe darin besteht, diese 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 bei der geprüften Stiftung 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 der Revision.

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

Wir machen darauf aufmerksam, dass die Stiftung mit CHF 92'356.43 überschuldet ist und Darlehensgläubiger im Betrag von CHF 350'000.00 Rangrücktritt erklärt haben.

Ohne unsere Prüfungsaussage einzuschränken, machen wir auf die Anmerkung zur Fortführungsfähigkeit im Anhang der Jahresrechnung aufmerksam, wo dargelegt wird, dass die Weiterführung der Stiftungstätigkeit nur dann gewährleistet ist, wenn die budgetierten Spenden und Zuwendungen eintreffen. Falls das Budgetziel weitgehend nicht eingehalten werden könnte, entstünde begründete Besorgnis einer nicht durch Rangrücktritte gedeckten Überschuldung und es wären die Bestimmungen von Art. 84a ZGB zu befolgen.

Argo Consilium AG

Beat Wiederkehr
dipl. Wirtschaftsprüfer
zugelassener Revisionsexperte
(Mandatsleiter)

Marc-André Eigenmann
dipl. Wirtschaftsprüfer
zugelassener Revisionsexperte



4 Zusammenfassung

Die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* wurde im September 2011 gegründet und startete mit ihren Aktivitäten per Januar 2012. Für die gemeinnützige Stiftung setzen sich ehrenamtlich namhafte Persönlichkeiten und Universitätsprofessoren ein. Die operativ tätige Stiftung ist allerdings auf Spenden und die finanzielle Unterstützung von Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen sowie der öffentlichen Hand angewiesen. Menschen mit seltenen Krankheiten brauchen die Unterstützung unserer Gesellschaft auf allen Ebenen.

Die Stiftung betreibt Forschung und Lehre auf dem Gebiet der medizinischen Genetik und schafft durch genetische Abklärungen die Grundlage für Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten, insbesondere Krankheiten der Hauptschlagader (Aorta), sowie für Beratung von Patienten und Ratsuchenden. Die Stiftung fördert die Erweiterung und Vertiefung des Wissensstandes bei seltenen Krankheiten und strebt medizinisch-genetische Spitzenleistungen an. Ihre Aktivitäten stehen im Interesse der Betroffenen und können Menschenleben retten. Die Stiftung setzt sich schweizweit mit ihrem Engagement dort ein, wo ein Handlungsbedarf vorliegt bzw. wofür noch keine Lösung in der medizinischen Grundversorgung existiert. Die Stiftung wurde 2012 am *Swiss Charity Award* ausgezeichnet.

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn sie höchstens eine von 2'000 Personen betrifft. Es sind mehr als 5'000 seltene Krankheiten bekannt. Davon sind 6-8 % der Gesamtbevölkerung betroffen. In der Schweiz leiden daher etwa eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit, so viele wie an Diabetes. Rund 75 % der Betroffenen sind Kinder und Jugendliche. Andere seltene Krankheiten manifestieren sich erst allmählich im Erwachsenenalter und könnten jeden von uns treffen. Einige Krankheiten sind so selten, dass in der Schweiz weniger als 100 Patienten von der gleichen Krankheit betroffen sind. Aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden seltene Krankheiten klinisch oft verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger (~7 Jahre), bis sie richtig diagnostiziert werden. Bis zur richtigen Diagnose haben Betroffene meist eine regelrechte Diagnose-Odyssee hinter sich, wobei die lange diagnostische Ungewissheit eine grosse psychische Belastung für die Betroffenen und ihre Familien darstellt. Die Diagnose ist die wichtigste Voraussetzung für den Entscheid «Behandlung ja oder nein» und somit die Grundlage einer erfolgreichen Therapie und Prävention. Falsche oder fehlende Diagnosen können zu Fehlbehandlungen mit schwerwiegenden Auswirkungen oder zur Geburt weiterer schwer betroffener Kinder innerhalb einer Familie führen. Über die persönliche Betroffenheit hinaus entstehen dadurch auch erhebliche volkswirtschaftliche Kosten.

Seltene Krankheiten sind oft unheilbar, verlaufen vielfach chronisch und können zu schwerer, progressiver Behinderung führen sowie lebensbedrohlich sein. Sie erfordern in der Regel eine aufwendige diagnostische Abklärung. Da etwa 80 % der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose dem Gentest eine besondere Bedeutung zu. Wenn das klinische Bild nicht ausgeprägt ist, was vor allem bei Kindern zutrifft, können nur Gentests eine diagnostische Sicherheit bieten. Oft werden aufwendige Gentests von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet, trotz der neuen Position in der Krankenpflege-Leistungsverordnung für seltene genetische Krankheiten. Betroffene und ihre Familien haben zudem mit spärlichen Informationen, administrativen Hürden und fehlender Forschung zu kämpfen. Unsere Stiftung setzt hier durch das Betreiben des schweizweit einzigen *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* mit eigener Diagnostik-, Forschungs-, Lehr- und Beratungskompetenz an. Unsere Stiftung setzt sich dadurch tagtäglich und tatkräftig für Menschen mit seltenen Krankheiten mit der geschätzten Unterstützung unserer Gönner & Spender ein. Unsere Stiftung hofft, dass in der Schweiz jeder einzelne Mensch mit einer seltenen Krankheit auf die Solidarität der Gesellschaft zählen und mit der Gleichstellung gegenüber allen anderen Betroffenen rechnen darf.



5 Kontakt und weitere Informationen

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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



« Für die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten setzen sich namhafte Persönlichkeiten und Universitätsprofessoren ein. »

Professor Dr. Sabina Gallati

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

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

PD Dr. Gabor Matyas
FAMH Medizinische Genetik
SR-Mitglied und Geschäftsleiter
matyas@stiftung-seltene-krankheiten.ch
Tel. 043 433 86 70

Ehrenamtliche Stiftungsräte	Dr. med. Roland Spiegel (Präsident, seit 09/2011), Prof. Dr. med. Thierry Carrel (Vize-Präsident, seit 10/2011), Peter Allemann (seit 09/2011), Dr. iur. Roman Baumann (seit 09/2011), Caroline Henggeler (seit 09/2011), PD Dr. sc. nat. Gabor Matyas (seit 09/2011) und Manuela Stier (seit 02/2013)
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte	Prof. Dr. med. M. Baumgartner, Ch. Bretscher, Prof. Dr. phil. nat. S. Gallati, Prof. emer. Dr. med. H. Müller und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Geschäftsstelle und www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck
Leitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel
Publikationen	www.genetikzentrum.ch → Forschung – Research → Publications
Gönner & Spender	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Gönner & Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung – Research → Awards - Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren ZH
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung – Research → Collaborators
Steuerbefreit	Ja
Bankverbindung	Zürcher Kantonalbank, Hauptsitz, CH-8010 Zürich Swift-Code: ZKBKCHZZ80A Konto: 1100-3577.750 (BC 700) – Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten IBAN: CH50 0070 0110 0035 7775 0

