



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



Jahresbericht 2013

Geschäftsjahr Januar – Dezember 2013

SR-Präsident: Dr. Roland Spiegel (bis 14. Okt. 2013)
Dr. Roman Baumann Lorant (seit 14. Okt. 2013)

SR-Vizepräsident: Prof. Dr. Thierry Carrel

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



1 Vorwort	2
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2013	3
2.1 Öffentlichkeitsarbeit	3
2.2 Trägerschaft des Genetikzentrums	4
2.2.1 Genetische Beratungen	4
2.2.2 Gendiagnostik	5
2.2.3 Forschung	6
2.2.4 Publikationen	7
2.2.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	8
3 Finanzen 2013	9
3.1 Gönner und Spender	9
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	10
3.2.1 Bilanz	10
3.2.2 Erfolgsrechnung	11
3.2.3 Revisionsbericht	12
4 Dringende Handlungsfelder bei seltenen Krankheiten	13
5 Kontakt und weitere Informationen	14



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

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



Dr. Roland Spiegel



Dr. Roman Baumann Lorant



Prof. Dr. Thierry Carrel

Das Jahr 2013 war für unsere Stiftung in vielerlei Hinsicht ein spannendes, ereignis- und erfahrungsreiches Jahr. Durch verschiedenste mediale Auftritte konnten wir unsere Stiftung und deren in der Schweiz einzigartigen Tätigkeiten auf dem Gebiet der Humangenetik repräsentieren und so in der Öffentlichkeit bekannter machen. Auch viele neue und wertvolle Kontakte konnten geknüpft werden. Das Jahr war geprägt von weiteren Aufbauarbeiten sowohl für die Stiftung selber als auch für das stiftungseigene, den Stiftungszweck umsetzende, operativ tätige *Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (kurz Genetikzentrum).

Änderungen gab es im Stiftungsrat. Unser bisheriger Stiftungsratspräsident, Herr Dr. Roland Spiegel, hat im Herbst 2013 aus persönlichen bzw. zeitlichen Gründen das Amt als Präsident niedergelegt. Er wird aber im Stiftungsbeirat unsere Stiftung nach seinen Möglichkeiten noch weiterhin unterstützen. Die Präsidentschaft unserer Stiftung wurde von Herrn Dr. Roman Baumann Lorant übernommen, der bisher als Stiftungsrat unserer Stiftung seit deren Gründung mit Rat und Tat zur Seite stand. Frau Manuela Stier war von Februar bis Dezember 2013 Mitglied unseres Stiftungsrats. Nun leitet sie den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten. Neu wurde Dr. Joachim Henggeler in den Stiftungsrat gewählt.

Auch im 2013 waren viele Hindernisse und Situationen zu überwinden. Trotz der qualitativ hochstehenden medizinischen Versorgung, welche in der Schweiz vorliegt, ist es eine Tatsache, dass von den etwa 500'000 Menschen in der Schweiz, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, die meisten entweder noch gar keine oder eine falsche Diagnose haben. Aber genau diese richtige Diagnose ist für die Behandlung und Therapie der Betroffenen und ihrer ganzen Familie nicht nur von grösster Wichtigkeit, sondern stellt die Grundlage für jedes weitere medizinische Vorgehen dar. Unsere Stiftung setzt hier an und ermöglicht im stiftungseigenen Genetikzentrum in Schlieren, den betroffenen Personen die genetische Ursache ihrer Krankheit zu erfahren. Da genau der richtigen Diagnose eine so wichtige Bedeutung zukommt, ist es umso weniger verständlich, dass die Kostenübernahme dieser Pflichtleistungen von den Krankenkassen in der Schweiz je länger je weniger bezahlt werden, obschon dadurch Unsummen an Folgekosten gespart werden könnten. Auch bei der Lösung dieser Problematik engagieren wir uns stark und setzen uns dafür ein, dass alle Patienten, die eine genetische Untersuchung benötigen, diese auch erhalten.

Ein ganz grosses und herzliches Dankeschön möchten wir an dieser Stelle all unseren zahlreichen Gönnern und Spendern ausdrücken, ohne deren grosszügige finanzielle Unterstützung wir nicht helfen könnten und nicht da wären, wo wir heute sind. Dank Ihnen konnten wir auch im 2013 nicht nur bei zahlreichen Patienten und Ratsuchenden die genetische Untersuchung durchführen und die richtige Diagnose stellen, sondern auch einigen jungen Menschen die Aus- und Weiterbildung an unserem Genetikzentrum ermöglichen. Herzlichen Dank für das Vertrauen in uns und unsere Tätigkeiten zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten.

Dr. med. Roland Spiegel
SR-Präsident (bis 14.10.2013)

Dr. iur. Roman Baumann Lorant
SR-Präsident (seit 14.10.2013)

Prof. Dr. med. Thierry Carrel
SR-Vizepräsident



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2013

2.1 Öffentlichkeitsarbeit

Das Thema und die Problematik seltener Krankheiten sind in der Öffentlichkeit wenig bekannt. Unsere Stiftung hat daher ihrem Stiftungszweck entsprechend in verschiedenen Artikeln und Vorträgen erklärt, was seltene Krankheiten sind und wieso sie unsere Aufmerksamkeit brauchen. Alle Artikel sind im Pressespiegel der Stiftungswebseite als PDF abrufbar (www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel; vgl. Abbildung 1).

-
- Aargauer Zeitung (27.11.2013)  [Marfan-Syndrom - Therapiestunde statt spielen \(pdf\)](#)
 - proFonds (7.11.2013)  [Der Schweizer Stiftungstag \(pdf\)](#) » weiter
 - Blick (9.8.2013) » weiter [Blick \(18.11.2013\)](#)  [Nicht immer um alles kämpfen müssen \(pdf\)](#)
 - Neuer Anzeiger (7.6.2013)  [Malen für einen guten Zweck \(pdf\)](#)
 - Glattaler (5.6.2013) [Engagement für die Kleinsten und Schwächsten](#)
 - Charity-Unternehmeranlass (22.5.2013)  [Programm](#)  [Mitteilung](#) » weiter » mehr
 - Sonderausgabe Reflex Verlag / BZ Berner Zeitung / Der Bund (16.4.2013)  [de \(pdf\)](#) » ePaper
 - Aargauer Zeitung (28.2.2013) » weiter
 - Medienmitteilung Inselspital, Universitätsspital Bern (21.2.2013) » weiter
 - Medienmitteilung vom 14. Februar 2013  [de \(pdf\)](#) –  [fr \(pdf\)](#) » mehr » weiter
 - Apotheker & Drogerien Forum Zürich (22.-23.1.2013)  [Programm \(pdf\)](#)
-

Abbildung 1. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2013 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (28. Februar 2013) die Medienmitteilung «Solidarität und Gleichstellung für seltene Krankheiten» und nahm zudem an folgenden Veranstaltungen mit Informationsstand, -materialien und/oder Vorträgen aktiv teil und informierte über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung:

- Apotheker & Drogerien Forum (22.-23. Januar 2013, Zürich),
- Internationaler Tag der seltenen Krankheiten (23. Februar 2013, Universität Zürich),
- Institutional Money Kongress (26.-27. Februar 2013, Frankfurt)
- 2. Charity-Anlass des Wirtschaftsmagazins (22. Mai 2013, Kindercity Volketswil),
- Solidaritätsaktion zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten (14. Juni 2013, Erlen),
- Sommer Charity Event auf Schloss Sihlberg (29. Juni 2013, Zürich),
- Lyceum Club (1. Juli 2013, Zürich),
- Kiwanis Club Limmattal (12. September 2013),
- Rotary Club Grenchen (18. September 2013),
- Schweizer Stiftungstag 2013 – die 25. proFonds Tagung (7. November 2013, Aarau).

In der Berichtsperiode erteilte unsere Stiftung zahlreiche telefonische Auskünfte über seltene Krankheiten, beantwortete schriftliche Anfragen und nahm die Einladungen zu Interviews und Vorträgen an.

Wissenschaftliche Veröffentlichungen und Vorträge des Genetikzentrums unserer Stiftung sind unter Punkt 2.2.4 (Publikationen) aufgeführt.



2.2 Trägerschaft des Genetikzentrums

Unsere Stiftung ist die Trägerin des schweizweit einzigen *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (Abbildung 2). Das Genetikzentrum ist auf molekulare Gendiagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Aortenkrankheiten, spezialisiert. Diese Leistungen werden von den Krankenkassen nicht oder nur teilweise vergütet. Die Stiftung ermöglicht daher Menschen mit seltenen Krankheiten eine individuelle Diagnose und Therapie und eröffnet den Weg zur personalisierten Medizin.

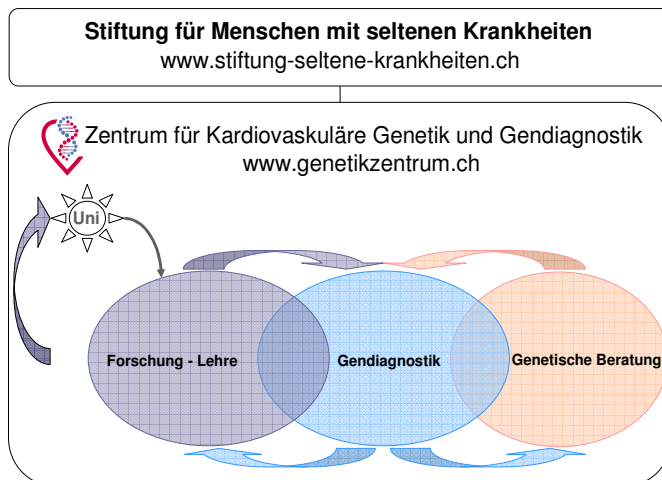


Abbildung 2. Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik.

Das Zentrum ist berechtigt und befähigt, bei allen genetisch bedingten (seltenen) Krankheiten eine genetische Untersuchung (Gentest) und Beratung durchzuführen. Das Team des Zentrums setzt sich tagtäglich 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).

2.2.1 Genetische Beratungen

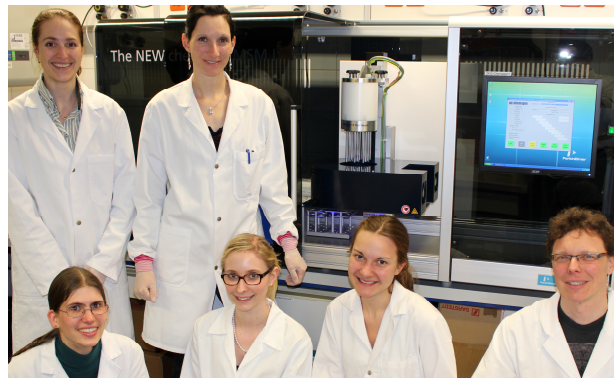
Vor und nach einer genetischen Abklärung bieten wir Patienten und Ratsuchenden eine angemessene und gesetzlich vorgeschriebene genetische Beratung an. Dabei erläutern wir die zu erwartenden oder vorliegenden Ergebnisse der Gendiagnostik und vermitteln die aktuellsten Informationen über die untersuchte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

In der Berichtsperiode wurden insgesamt 55 für die Patienten/Ratsuchenden kostenlose genetische Beratungen durchgeführt (Konsiliar Dr. med. Roland Spiegel, FMH/FAMH Medizinische Genetik). In rund 25 Fällen wurde ein Kostengutsprachege such gestellt und in rund 15 Fällen die Kostengutsprache der Krankenkasse erfolgreich eingeholt. In rund 10 Fällen haben wir für die Erteilung der Kostengutsprache (mehrere) Wiedererwägungsgesuche stellen müssen und bei 2 Fällen wurde der Rechtsweg eingeschlagen, damit die Krankenkasse (in beiden Fällen Groupe Mutuel) ihre Leistungspflicht anerkennt (Gerichtssentscheide stehen noch aus).



2.2.2 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 humangenetische 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>
• Loeys-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,XYY</i>
• Weill-Marchesani Syndrom, autosomal-dominant » WMS	<i>FBN1</i>

Abbildung 3. Krankheiten und Gene, die am Genetikzentrum der Stiftung molekulargenetisch untersucht werden (www.genetikzentrum.ch/Gendiagnostik.htm). Die genetische Abklärung von weiteren seltenen Krankheiten ist möglich.



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 rund 150 Patienten bzw. Ratsuchenden durchgeführt. Die Krankenkassen vergüteten dabei insgesamt nur etwa 60 % der von der Stiftung erbrachten Laborleistungen. Dieses Defizit belastete die Stiftung im 2013 mit etwa CHF 400'000 (vgl. 3.2.2 Erfolgsrechnung). Nur Dank unseren Gönnern & Spendern konnten wir diese von den Krankenkassen nicht vergüteten Gendiagnostikleistungen erbringen. Obwohl unsere Stiftung stets, auch in den Medien und bei Gesprächen mit den Krankenkassen und dem Bundesamt für Gesundheit, auf die Problematik der Nicht-Vergütung von Pflichtleistungen hinweist, ist keine Lösung in Sicht. Unsere Stiftung muss daher weiterhin diese Lücke im Gesundheitssystem schliessen und deshalb dauernd nach Spenden für dieses Engagement suchen.

2.2.3 Forschung

Dank der grosszügigen Unterstützung der COFRA Foundation, Gottfried & Julia Bangerter-Rhyner-Stiftung und Wolfermann-Nägeli-Stiftung konnten 2013 die Forschungsaktivitäten des Genetikzentrums, welche ungeklärte und besondere Fälle der Gendiagnostik bearbeiten, erfolgreich weitergeführt werden. Das Ziel unserer Forschung 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 beim 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 mit der Maushaltung und der Etablierung von geeigneten Methoden zur Messung der mechanischen Stabilität der Aorta begonnen (das Projekt wurde von der Wolfermann-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. In der Berichtsperiode wurden die neuesten NGS-Methoden zur Sequenzierung von allen bekannten Genen (WES, *whole exome sequencing*) in einem weltweit einzigartigen Umfang verglichen und anschliessend ca. 30 Patienten mit der besten WES-Methode untersucht bzw. abgeklärt (das Projekt wird von der COFRA Foundation und Bangerter-Rhyner-Stiftung 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 Vorträgen vermittelt sowie in der Gendiagnostik angewendet und in internationalen Fachzeitschriften publiziert (s. unter Publikationen).



2.2.4 Publikationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

Okoniewski MJ, Meienberg J, Patrignani A, Szabelska A, Matyas G, Schlapbach R (2013) Precise breakpoint localization of large genomic deletions using PacBio and Illumina next-generation sequencers. *Biotechniques* 54:98–100.

Schoenhoff FS, Jungi S, Czerny M, Roost E, Reineke D, Matyas G, Steinmann B, Schmidli J, Kadner A, Carrel T (2013) Acute aortic dissection determines the fate of initially untreated aortic segments in Marfan syndrome. *Circulation* 127:1569-1575.

EDITED ARTICLES WITHOUT PEER REVIEW

Matyas G (2013) Solidarität und Gleichstellung - auch für seltene Krankheiten. Sonderveröffentlichung des Reflex Verlages zum Thema Seltene Krankheiten, April 2013 (in der Gesamtausgabe der BZ Berner Zeitung/Der Bund).

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

Meienberg J, Okoniewski M, Patrignani A, Szabelska A, Tsai Y-C, Turner SW, Korlach J, Schlapbach R, Mátyás G (2013) Breakpoint characterization of large deletions using PacBio and Illumina sequencing technologies. *ESHG 2013, Eur J Hum Genet* 21, Suppl. 1:360.

Meienberg J, Okoniewski M, Patrignani A, Szabelska A, Tsai Y-C, Turner SW, Korlach J, Schlapbach R, Mátyás G (2013) True Haploinsufficiency in Aortic Diseases: Breakpoint characterization of large deletions using next generation sequencing. 9th Symposium of the ZIHP, Zurich, August 23, 2013.

Sousa AB, Medeira A, Peixoto M, Singh S, Mátyás G, Cordeiro I (2013) TGFB2 mutation causing a phenotype in the Marfan spectrum in a large Portuguese family. 17^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), Coimbra, Portugal, November 21-23, 2013.

Venier A, Meienberg J, Keshavan R, Okoniewski M, Patrignani A, Shams S, Culot L, O'Hara A, Che Z, Mátyás G, Röthlisberger B (2013) Integration of microarray and NGS generated data for copy number analysis. 9th European Cytogenetics Conference, Dublin, Ireland, June 29 – July 02, 2013.

INVITED ORAL PRESENTATIONS

Henggeler C (2013) Verändern DNA-Analysen unser Verständnis zur heutigen allgemeinen Medizin – Gentests beim Menschen mit seltenen Krankheiten. *ProGenom Forum, Zurich, 22-23 Januar 2013.*

Henggeler C (2013) Meeting «Pharmacogenomics - From Molecules to Medicine». Engelberg, Switzerland, 11. Juli 2013.

Matyas G (2013) Genetische Untersuchungen beim Menschen - eine gesellschaftliche Herausforderung. Einführung in die Gendiagnostik. *ProGenom Forum, Zurich, 22-23 Januar 2013.*

Matyas G (2013) Gendiagnostik von Marfan-Syndrom und verwandten Aortenkrankheiten. Fortbildung «Herzchirurgie», Basel, 4. Februar 2013.

Matyas G (2013) Genetische Abklärungen zu medizinischen Zwecken. 3. Forum Risikoprüfung in der Personenversicherung, Zurich-Adliswil, 6. Juni 2013.

Matyas G (2013) Novel insights into the molecular bases of Marfan syndrome (MFS) and related aortic diseases (AD). *EMSN conference and Swiss Marfan Days, Zurich, 3. September 2013.*

Matyas G (2013) Genetic Aortic Diseases - Diagnosis and Therapy of Marfan Syndrome (MFS) and Related Aortic Diseases (AD). 16. Dreiländertagung, *Angiologie 2013, Graz, Austria, 17. September 2013.*

Matyas G (2013) Gendiagnostik, aller Anfang ist Forschung. Weiterbildung GSK, UCB "Orphan Disease". Münchenbuchsee, 4. Dezember 2013.



2.2.5 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).

Najafi A. (ongoing) Characterization of two fibrillinopathies (MD 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. (2013) Assessment of the role of the *DCN* gene in patients with suspected Marfan syndrome and related aortic disorders (Master thesis in human medicine, UZH).

Najafi A. (2013) Assessment of the role of the *FBN2* gene and clinical concepts in patients with suspected Marfan syndrome (Master thesis in human medicine, UZH).

Aus- und Weiterbildung

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

- Ein Praktikant hat im Juli 2013 sein einjähriges Praktikum als Vorbereitung für sein Biotechnologie-Studium an der ZHAW Wädenswil abgeschlossen.

Eine Praktikantin hat im August 2013 ihr einjähriges Praktikum als Vorbereitung für ihr Biotechnologie-Studium an der ZHAW Wädenswil begonnen.

- Drei weitere Praktikantinnen (MSc) haben jeweils ein mehrmonatiges (~6) Praktikum im Bereich Forschung bzw. Gendiagnostik absolviert.

- Zwei Postdocs (PhD) haben ein ein- bzw. zweijähriges Praktikum/Internship begonnen.

- Drei weitere Studenten/Schüler haben sich mit einem Wochen-/Tagespraktikum weitergebildet.

Studenten der UZH haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 (Dozierende PD Dr. Gabor Matyas) ein Tagesprogramm (Blockkurs) bei uns absolviert (24. November 2013). Das Genetikzentrum unserer Stiftung wurde zudem von folgenden Gruppen bzw. Institutionen besucht, um sich über unsere Tätigkeiten zu informieren bzw. auf dem Gebiet der Humangenetik weiterzubilden:

- Studenten des *Graduate Campus* im Rahmen des Programms *Visit 10 Institutions* (03. September 2013),

- Vertrauensärzte und Leistungsmanager der Sanitas Krankenversicherung (09. September 2013),

- Welfen-Verbindung Zürich (24. September 2013),

- Biologieschüler, NBMS Strickhof Eschikon (13. Dezember 2013).



3 Finanzen 2013

3.1 Gönner und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen haben 2013 die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten auf grosszügige Weise unterstützt:

- Antalis AG
- atDta-Stiftung
- August Weidmann Fürsorge-Stiftung
- Aurora Humanitas
- Basler Leben AG
- COFRA Foundation
- Dr. med. Arthur und Estella Hirzel-Callegari Stiftung
- Ebnet-Stiftung
- Evangel.-Reform. Kirchgemeinde Buchrain-Root
- Familie Achermann
- Fondation Claude et Giuliana
- Fondation Gaydoul
- Frauenverein Wichtrach
- Gamweger, Madeleine & Ruedi
- Gemeinde Küsnacht ZH
- Georges und Jenny Bloch-Stiftung
- Gottfried und Julia Bangerter-Rhyner-Stiftung
- Gottfried und Ursula Schächli-Jecklin Stiftung
- Hand in Hand Anstalt
- HerzGefässStiftung
- Hildegard und Hans Schaefer Stiftung
- Innoma GmbH
- Institutional Money
- Katholische Kirchgemeinde Rapperswil-Jona
- Katholisches Pfarramt Buochs
- Katholisches Pfarramt St. Anton
- Lions Club Aarau-Kettenbrücke
- Lions Club Linth
- Lotex Stiftung
- MAS Treuhand (Zentralschweiz) GmbH
- Maya Behn-Eschenburg Stiftung
- MBF Foundation
- Nomis Stiftung
- Palatin-Stiftung
- Rüegg-Bollinger Stiftung
- Samariterverein Niederhasli
- Sarah Dürmüller - Hans Neufeld Stiftung
- Stefanie und Wolfgang Baumann Stiftung
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung Kastanienhof
- Stiftung Suyana
- Stier Communications AG
- Sturm Science Systems
- Styner-Stiftung
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Walter Haefner Stiftung
- Wäscherei Mariano AG
- Werner H. Spross-Stiftung
- Wietlisbach Foundation
- Wolfermann-Nägeli-Stiftung
- Zauberberg Stiftung
- Zukunftsstiftung der Liechtensteinischen Landesbank



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

3.2.1 Bilanz

Aktiven	2013	2012
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	117'017.78	143'611.52
Forderungen aus Leistungen	268'853.75	124'755.10
Delkredere	-41'000.00	-19'000.00
Andere Forderungen	34.50	741.30
Vorräte Labormaterial	68'000.00	51'000.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	43'258.40	15'798.55
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>456'164.43</i>	<i>316'906.47</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'790.20	17'772.45
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	8'000.00	5'500.00
Informatik	17'500.00	14'000.00
Laborgeräte	244'000.00	207'500.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>288'290.20</i>	<i>245'772.45</i>
Total Aktiven	744'454.63	562'678.92
Passiven		
Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	30'460.90	37'738.60
Andere ausstehende Zahlungen	10'157.80	12'222.05
Passive Rechnungsabgrenzungen	3'535.00	22'482.60
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>44'153.70</i>	<i>72'443.25</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	114'151.50	56'547.10
Darlehen (davon CHF 350'000.00 mit Rangrücktritt)	386'160.00	367'745.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>500'311.50</i>	<i>424'292.10</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>544'465.20</i>	<i>496'735.35</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	271'600.00	78'300.00
Forschungsfonds	—	80'000.00
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>271'600.00</i>	<i>158'300.00</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzverlust	-121'610.57	-142'356.43
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>-71'610.57</i>	<i>-92'356.43</i>
Total Passiven	744'454.63	562'678.92

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2013 – 31.12.2013	2013	2012
	in CHF	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	1'008'972.85	934'364.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-403'802.00	-575'125.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-2'782.90	-804.00
Bildung Delkredere	-22'000.00	-19'000.00
<i>Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen</i>	<i>580'387.95</i>	<i>339'435.00</i>
Hilfs- und Betriebsmaterial	-2'787.09	-8'024.30
Laboraaufwand	-145'999.04	-57'055.53
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-183'706.30	-9'035.00
<i>Bruttoergebnis</i>	<i>247'895.52</i>	<i>265'320.17</i>
Referentenhonorare	1'000.00	3'500.00
Übrige Erlöse	800.00	116.16
<i>Total übriger Betriebsertrag</i>	<i>1'800.00</i>	<i>3'616.16</i>
Personalaufwand	-718'812.75	-580'994.03
Raumaufwand	-87'081.50	-78'278.40
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-4'162.81	-13'083.62
Versicherungsprämien und Abgaben	-8'094.70	-8'760.80
Kosten für die Stiftungserrichtung	—	-9'156.80
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-41'524.35	-25'148.80
Informatikaufwand	-19'725.75	-8'046.20
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-19'902.40	-21'296.40
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-1'275.20	-12'750.50
Abschreibungen	-61'736.75	-59'027.21
<i>Total Betriebsaufwand</i>	<i>-962'316.21</i>	<i>-816'542.76</i>
Finanzertrag	64.40	112.65
Finanzaufwand	-2'341.85	-1'409.40
<i>Finanzerfolg</i>	<i>-2'277.45</i>	<i>-1'296.75</i>
<i>Ergebnis aus Betriebstätigkeit</i>	<i>-714'898.14</i>	<i>-548'903.18</i>
Freie Spenden	273'679.40	147'885.10
Zweckgebundene Spenden	673'600.80	427'873.80
Fundraisingaufwand	-98'336.20	-10'912.15
<i>Nettoertrag aus Mittelbeschaffung</i>	<i>848'944.00</i>	<i>564'846.75</i>
<i>Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen</i>	<i>134'045.86</i>	<i>15'943.57</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Rückstellung für Fondsabschreibungen/Fonds für Laborgeräte**	-266'100.80	-97'873.80
Einlagen in Fonds für neue Forschungsprojekte	—	-80'000.00
Einlagen in Fonds für laufende Forschungsprojekte	-110'000.00	-220'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	-45'000.00	-30'000.00
Einlagen in Fonds für nicht-gedeckte Patientenleistungen*	-252'500.00	—
Auslösung Rückstellung / Entnahme aus Fonds für Laborgeräte**	72'800.80	19'573.80
Entnahmen aus Fonds für laufende Forschungsprojekte	190'000.00	220'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	45'000.00	30'000.00
Entnahmen aus Fonds für nicht-gedeckte Patientenleistungen*	252'500.00	—
* Donationen der Fondation Gaydoul sowie der Ebnet-, Walter Haefner, Werner H. Spross und weiterer Stiftungen		
**Donationen der Fondation Claude et Giuliana, Georges & Jenny Bloch-Stiftung, Lotex Stiftung, MBF Foundation, Nomis, Styner- und weiterer Stiftungen		
<i>Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen</i>	<i>20'745.86</i>	<i>-142'356.43</i>

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.3 Revisionsbericht



WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Bericht der Revisionsstelle an die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten mit Sitz in Schlieren

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten** für das am **31. Dezember 2013** abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft. Die Jahresrechnung pro 2012 wurde von einer anderen Revisionsstelle geprüft.

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 ist, 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 das interne Kontrollsystem 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 der Stiftungsurkunde entsprechen.

Gümligen, 21. Mai 2014 hef/haf

WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Heinz Fuchs
Leitender Revisor
Dipl. Wirtschaftsprüfer



4 Dringende Handlungsfelder bei seltenen Krankheiten

Über seltene Krankheiten – Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie höchstens eine von 2'000 Personen betrifft. Es sind mehr als 5'000 seltene Krankheiten bekannt. In ihrer Gesamtheit sind davon 6-8 % der Bevölkerung betroffen. In der Schweiz leiden daher etwa eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit. Rund drei Viertel der Betroffenen sind Kinder und Jugendliche. Andere seltene Krankheiten manifestieren sich erst allmählich im Erwachsenenalter und könnten jeden von uns treffen.

Seltene Krankheiten können lebensbedrohlich sein und sind oft unheilbar. Je seltener eine Krankheit ist, desto geringer ist auch das Wissen über ihre Ursachen, Symptome und Therapiemöglichkeiten. Einige Krankheiten sind so selten, dass in der Schweiz weniger als 100 Patienten von der gleichen Krankheit betroffen sind. Das Gesundheitssystem ist dadurch stark gefordert und oft auch überfordert. Auch die Labormedizin und die Pharmaindustrie müssten unverhältnismässig viel investieren, um Labortests und Medikamente für eine solch kleine Patientengruppe zu entwickeln. Behörden haben das Problem erkannt und sorgen mittlerweile für Anreize.

Handlungsfelder Diagnose, Therapie und Forschung – Seltene Krankheiten erfordern in der Regel eine aufwendige diagnostische Abklärung. Aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie klinisch oft verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger bis sie, wenn überhaupt, diagnostiziert werden. Die lange diagnostische Ungewissheit stellt eine grosse psychische Belastung für die Betroffenen und ihre Familien dar. Die richtige Diagnose ist die Grundlage einer erfolgreichen Therapie und Prävention. Falsche oder fehlende Diagnosen können zu Fehlbehandlungen mit schwerwiegenden Auswirkungen oder zur Geburt weiterer schwer betroffener Kinder führen. Über die persönliche Betroffenheit hinaus entstehen dadurch auch erhebliche volkswirtschaftliche Kosten. Dagegen macht der Anteil aller labordiagnostischen Analysen gerade einmal ~2 % der jährlichen Gesamtkosten des Gesundheitswesens aus.

Da etwa 80 % der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose dem Gentest eine besondere Bedeutung zu. Wenn das klinische Bild nicht oder zu wenig ausgeprägt ist, können nur Gentests eine diagnostische Sicherheit bieten. Mit der inakzeptablen Begründung der Unwirtschaftlichkeit und Bedeutungslosigkeit für die Therapie werden jedoch oft, vermutlich sogar systematisch, Gentests von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet, trotz der neuen «Orphan-Disease-Regelung» in der Leistungsverordnung des EDI.

Patienten mit seltenen Krankheiten haben nicht nur für die richtige Diagnose zu kämpfen, sondern auch für den Zugang zu wirksamen Therapien und Hilfsmitteln und deren Kostenübernahme. Die heute geltenden Kriterien des Krankenversicherungsgesetzes (Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit) verhindern jedoch die Kostenübernahme von wirksamen, aber teuren Medikamenten sowie von nicht-medikamentösen Therapieformen. Problematisch ist auch der Wechsel von der Invalidenversicherung zur Krankenkasse nach dem 20. Lebensjahr. So kommen zur Krankheit oft auch noch finanzielle Sorgen.

Für Diagnose, Therapie und Prävention braucht es die nötigen Erkenntnisse, die heute oft noch fehlen und deshalb erforscht werden müssen. Vielen seltenen Krankheiten mangelt es jedoch an interessierten Forschern und/oder an Forschungsmitteln. Solange staatliche Forschungsmittel für kaum erforschte seltene Krankheiten nicht bereitgestellt werden, sind interessierte Forscher auf das private Engagement von Patienten, Stiftungen und anderen Förderorganisationen angewiesen.

Weitere Handlungsfelder – Betroffene und ihre Familien haben auch mit Rechtsunsicherheit, spärlichen Informationen, administrativen Hürden, psychosozialer Isolation und Diskriminierung sowie mit ungenügender Betreuung und fehlendem Kinderhospiz zu kämpfen. Anzugehen sind daher auch Handlungsfelder wie Versorgung, Netzwerke, Register, Informationsmanagement und Patientenorientierung. Die Wichtigkeit der Handlungsfelder wurde in der Politik erkannt. Dringend wird nun darauf gewartet, dass auch die Schweiz eine nationale Strategie für seltene Krankheiten verabschiedet und sich dadurch den Ländern Europas anschliesst, die bereits eine solche Strategie haben. Expertenzentren, die einen wichtigen Beitrag zur raschen Diagnosestellung und richtigen Behandlung der Patienten leisten, werden als strategische Ziele angesehen. Die Auswahl und Finanzierung dieser Zentren sind jedoch noch nicht geklärt. Für die nahe Zukunft ist es zu hoffen, dass Menschen mit seltenen Krankheiten ihren gleichberechtigten Platz im medizinischen Alltag finden und auf die Solidarität der Gesellschaft zählen können.



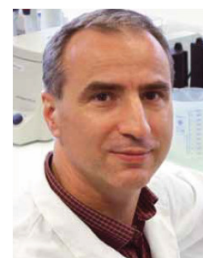
5 Kontakt und weitere Informationen

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



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 70

Ehrenamtliche Stiftungsräte	Dr. iur. Roman Baumann (seit 09/2011, Präsident seit 10/2013), Dr. med. Roland Spiegel (Präsident, von 09/2011 bis 10/2013), Prof. Dr. med. Thierry Carrel (Vize-Präsident, seit 10/2011), Peter Allemann (seit 09/2011), Caroline Henggeler (seit 09/2011), Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013), PD Dr. sc. nat. Gabor Matyas (seit 09/2011) und Manuela Stier (von 02/2013 bis 12/2013) Stiftungsratssitzungen 2013: 5. April und 14. Oktober
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte	Prof. Dr. med. M. Baumgartner (seit 09/2011), Ch. Bretscher (seit 07/2012), Prof. Dr. phil. nat. S. Gallati (seit 09/2011), Prof. emer. Dr. med. H. Müller (seit 09/2011), Dr. med. Roland Spiegel (seit 10/2013) und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann (seit 09/2011)
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 und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft
Pressepiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressepiegel 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-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung – Research → Collaborators
Steuerbefreit	Ja. 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

