



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



Jahresbericht 2015

Geschäftsjahr Januar – Dezember 2015

SR-Präsident: Dr. Roman Baumann Lorant

SR-Vizepräsident: Prof. Dr. Thierry Carrel

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



1 Vorwort	3
2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2015	4
2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung	4
2.1.1 Genetische Beratungen	5
2.1.2 Gendiagnostik	6
2.1.3 Forschung	7
2.1.4 Publikationen	9
2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	10
2.2 Information und Aufklärung	12
2.2.1 Unser Schreiben an Privatpersonen	13
2.2.2 Spendenaktionen zugunsten unserer Stiftung (Auswahl)	14
3 Finanzen 2015	15
3.1 Gönner und Spender	15
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	16
3.2.1 Bilanz	16
3.2.2 Erfolgsrechnung	17
3.2.3 Revisionsbericht	18
4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten: Von der Diagnose zur Therapie	19
5 Kontakt und weitere Informationen	20



1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Wussten Sie, dass nur die wenigsten der etwa 500'000 Menschen in der Schweiz, die an einer von über 5'000 verschiedenen seltenen Krankheiten leiden, die richtige Diagnose haben?

Dies liegt daran, dass seltene Krankheiten aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt klinisch oft verkannt oder falsch diagnostiziert werden. Die richtige Diagnose ist aber nicht nur Voraussetzung einer gezielten Behandlung der betroffenen Person und der Prävention bei Familienmitgliedern, sondern sie erfüllt schon einen wichtigen Zweck damit, dass der Krankheit ein Name

gegeben wird und dass spezifische Schritte wie beispielsweise die Kontaktaufnahme mit einer Patientenorganisation bzw. Selbsthilfegruppe in Betracht gezogen werden können.

Gerade bei seltenen Krankheiten – welche zu 80 % genetisch bedingt sind – besteht seit einiger Zeit die Möglichkeit der korrekten Diagnosestellung mittels eines hochspezialisierten molekulargenetischen Untersuchungsverfahrens (nicht zu verwechseln mit Internet- bzw. Apotheken-Gentests), das unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* seit Januar 2015 als Vorreiter – auch im internationalen Vergleich – ermöglicht. Dies ist vielen Betroffenen und selbst Fachleuten nicht bekannt.

Das Genetikzentrum unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* ist auf die Gendiagnostik und die Erforschung genetisch bedingter seltener (Aorten-)Krankheiten spezialisiert, die andernorts in der Schweiz nicht abgeklärt werden (können). Dadurch schliesst unsere Stiftung eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen und unterscheidet sich von staatlichen resp. privaten Einrichtungen. Mit uns vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland – wie das *Rare Genomics Institute* in den USA.

Die richtige Diagnose ist die Grundlage für Prävention, Prognose, Beratung und Therapie, also für einen langfristigen und optimalen Umgang mit der Krankheit. Es genügt nicht, Patienten und ihren Familien kurze Momente von Ferien und Freizeit zu schenken. Vorrangig ist die richtige Diagnose. Denken wir daran!

Helfen Sie uns deshalb dabei, betroffenen Menschen die richtige Diagnose zu ermöglichen. Für Ihre Unterstützung und Ihr Vertrauen bedanken wir uns herzlich.



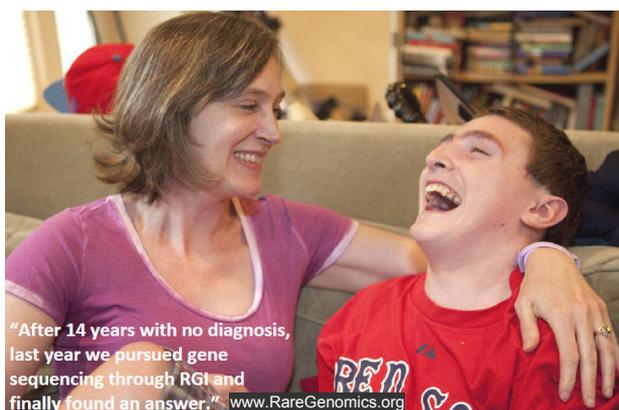
Dr. Roman Baumann Lorant



Prof. Dr. Thierry Carrel

Dr. iur. Roman Baumann Lorant
SR-Präsident

Prof. Dr. med. Thierry Carrel
SR-Vizepräsident



Wie unsere Stiftung in der Schweiz hilft das *Rare Genomics Institute* in den USA bei der Diagnosefindung.



2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2015

2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung

Unsere Stiftung ist die Trägerin des schweizweit einzigen *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (Abbildung 1). Das Genetikzentrum ist auf molekulare Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten, insbesondere Aortenkrankheiten, spezialisiert (Abbildung 2). 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.

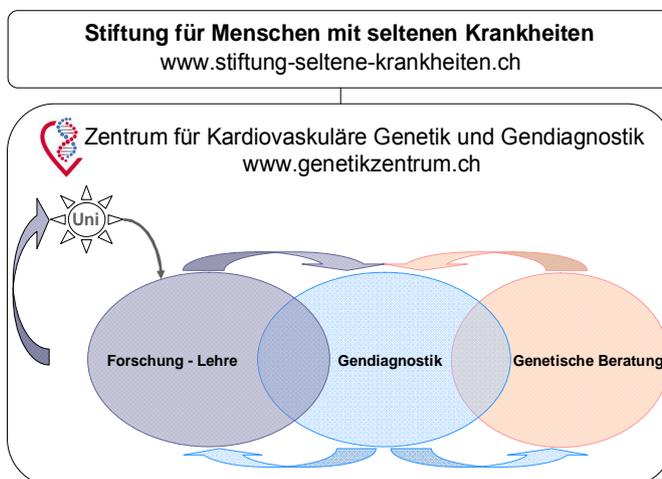


Abbildung 1. Die Stiftung ist die (Rechts-)Trägerin des *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik*.

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 aktiv und mit grösstem Engagement für Menschen mit seltenen Krankheiten ein. Die Stärke des Zentrums liegt darin, dass die Haupttätigkeitsbereiche – Gendiagnostik, Forschung, Lehre und interdisziplinäre Beratung – sich gegenseitig unterstützen und vorwärtsbringen.



Abbildung 2. Das Genetikzentrum unserer Stiftung ist auf Diagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten – insbesondere Krankheiten der Hauptschlagader (Aorta) – spezialisiert. Als schweizweit einziges Zentrum dieser Art ist es Ansprechpartner sowohl für Haus- und Fachärzte als auch für Patienten und Ratsuchende.

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 (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft).



2.1.1 Genetische Beratungen

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

- Art und Ursache der Krankheit,
- Therapiemöglichkeiten,
- Gefahren, welche die Krankheit mit sich bringt sowie Verhaltensregeln zu deren Minimierung,
- Vererbbarkeit der Krankheit (als Beispiel s. Abbildungen 3 und 4) sowie möglichen Abklärungen bei Familienplanung (pränatal, postnatal),
- zusätzlichen klinischen Abklärungen,
- eventuell bestehenden Selbsthilfegruppen.



Gerade Menschen mit seltenen Krankheiten erleben häufig, dass bei Konsultationen im üblichen medizinischen Betrieb den Spezialisten die Zeit fehlt, um alle offenen Fragen und Aspekte zu besprechen. Die Spezialisten unserer Stiftung können sich dank der Finanzierung durch Spendengelder ausreichend Zeit nehmen, die Betroffenen/Ratsuchenden in persönlichen Beratungen und Besprechungen eingehend, geduldig und zufriedenstellend zu beraten (ca. 2 Stunden pro Gespräch). Dank Spenden ist es

ihnen zudem möglich, sich schon zuvor in diese meist sehr komplexen Fälle umfassend einzuarbeiten, wie es für eine angemessene Beurteilung und Abklärung nötig ist.

So war es uns 2015 dank grosszügiger Spenderinnen und Spender möglich, rund 100 fachkundige Beratungen und Besprechungen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen. **Herzlichen Dank, dass Sie uns helfen, unsere Beratungstätigkeiten auch in diesem Jahr erbringen zu können.**

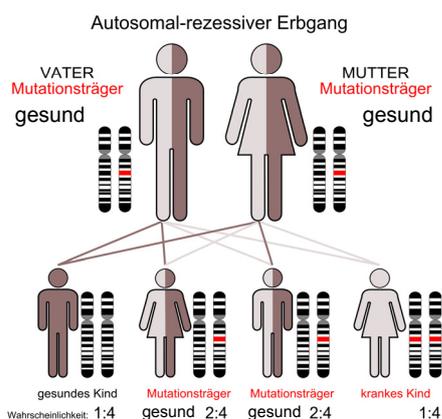


Abbildung 3. Beispiel eines autosomal-rezessiven Erbgangs: Die Eltern sind jeweils Mutationsträger, selber aber **gesund**. Die Krankheit manifestiert sich bei jenen Kindern, welche von beiden Eltern jeweils die Mutation geerbt haben (die Wahrscheinlichkeit dafür beträgt 25 %).

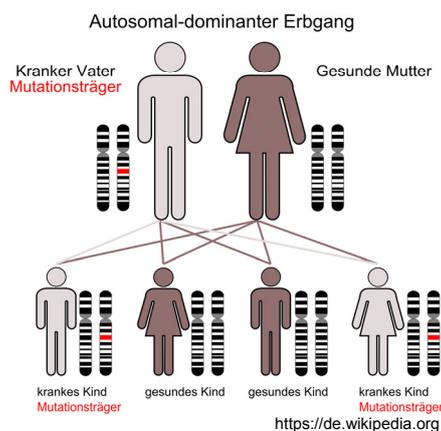
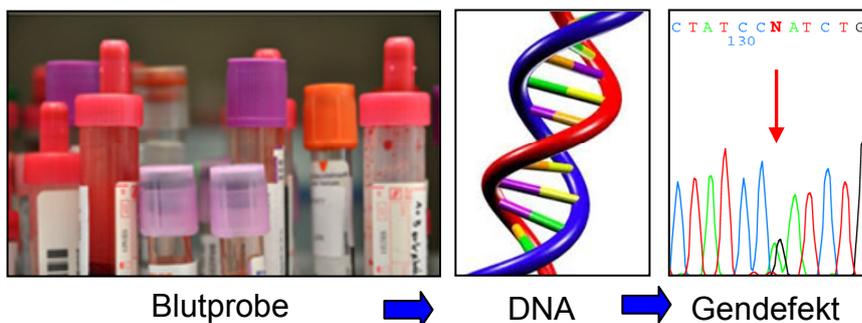


Abbildung 4. Beispiel eines autosomal-dominanten Erbgangs, wie er für die Mehrheit aller Aortenkrankheiten gilt: Jedes Kind unabhängig vom Geschlecht hat ein Risiko von 50 %, die krankheitsverursachende Mutation vom betroffenen Elternteil geerbt zu haben.

2.1.2 Gendiagnostik

Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten den krankheitsverursachenden Gendefekt (sog. Mutation) zu finden, sofern ein solcher vorliegt (d.h. Abklärung bis zum diagnostischen Endpunkt*). Anhand der krankheitsverursachenden Mutation können wir eine gesetzlich zugelassene Präimplantations- oder Pränataldiagnostik anbieten sowie abklären, ob Familienmitglieder betroffen sind. Nicht betroffene Blutsverwandte können erleichtert "aufatmen" und auf unnötige (und teure) Vorsorgeuntersuchungen verzichten, während bei klinisch (noch) unauffälligen Trägern der krankheitsverursachenden Mutation dank einer rechtzeitigen Prävention lebensbedrohliche Situationen abgewendet werden können. Durch genetische Abklärung schaffen wir zudem die Grundlage für eine entsprechende 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.

Bei genetisch bedingten (Aorten-)Krankheiten, deren Ursache auf den Defekt (Mutation) je eines einzigen Genes zurückgeführt werden kann, besteht eine der diagnostischen Herausforderungen darin, dass Mutationen in unterschiedlichen Genen zum ähnlichen klinischen Krankheitsbild führen und sehr grosse Gene betroffen sein können.



Diese Herausforderung kann aber dank der Ganzgenomsequenzierung (*Whole Genome Sequencing, WGS*) besser denn je gemeistert werden. Mit der Hochdurchsatz-Technologie des sog. *Next Generation Sequencing (NGS)*, die bei WGS zum Einsatz kommt,

ist man nämlich in der Lage, alle ~25'000 bekannte menschliche Gene bzw. das ganze Genom (~3 Milliarden Basen) auf einmal zu erfassen, anstatt wie bisher ein Gen nach dem anderen aufwendig, mühsam und kostenintensiv zu analysieren. Die Ganzgenomsequenzierung stellt die weltweit beste, derzeit zur Verfügung stehende Technologie für genetische Untersuchungen dar. Unsere Stiftung hat die Machbarkeit/Realisierbarkeit der Ganzgenomsequenzierung im Rahmen eines aufwändigen Projektes erfolgreich geprüft (Nucl Acids Res 2015 43:e76, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25820422 und Hum Genet 2016 135:359-62, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26742503) und seit Januar 2015 sind wir (soweit uns bekannt, schweizweit exklusiv) in der Lage, die Ganzgenomsequenzierung für die genetische Untersuchung/Abklärung bei Betroffenen und Ratsuchenden anzuwenden.

Allerdings fällt in der Jahresrechnung 2015 unser Laborertrag deutlich geringer aus als noch im Vorjahr (s. 3.2.2 Erfolgsrechnung). Dies hat folgende Gründe: Seit Januar 2015 ist eine neue Analyseliste in Kraft, aufgrund derer wir zwar NGS-Untersuchungen verrechnen können, aber für mehr Arbeit/Leistung weniger Geld vergütet bekommen. Die Vergütung der Krankenkassen vermag nur einen Teil unserer Kosten zu decken, sodass für uns ein erhebliches Defizit pro Patient bleibt (eine Kostengutsprache der Krankenkasse vorausgesetzt, was je nach Krankenkasse nur auf dem Rechtsweg erreicht werden kann). Ein weiterer Grund für den geringeren Laborertrag liegt darin, dass wir 2015 anhand des NGS viele alte, bisher ungelöste Fälle abgeklärt haben, die aber nicht mehr verrechnet werden konnten.

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

2.1.3 Forschung

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

Therapieansatz-Projekt

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, anhand von Mausmodellen für echte Haploinsuffizienz beim Ehlers-Danlos Syndrom vaskulärer Typ (EDS IV) eine Therapie mit pharmakologischen Substanzen zu finden, die die Gesamtmenge an Kollagen Typ III und somit die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) und weiterer Arterien erhöht bzw. das Risiko für Risse senkt. Die dabei gewonnenen Erkenntnisse sollen vom Mausmodell auf den Menschen, d.h. auf Patienten mit EDS IV und vielleicht auch auf Patienten mit anderen Aortenkrankheiten übertragen werden. Wir hoffen somit, einen Wirkstoff zu identifizieren, der zur wirksamen Therapie bei möglichst vielen Betroffenen eingesetzt werden kann.

Nachdem wir 2014 erfolgreich eine geeignete Methode zur Messung der mechanischen Stabilität der Aorta etabliert hatten, wurde in der Berichtsperiode in einem nächsten Schritt dieser "Readout" überprüft und als "proof of principle" war Doxzyklin (dessen Wirksamkeit bereits in einem anderen Mausmodell gezeigt wurde) die erste Substanz, mit welcher wir unsere Mäuse vier Wochen lang behandelten. Unsere Resultate dieser Behandlung zeigen, dass die Reissfestigkeit der Aorta der betroffenen Mäuse auf das Niveau von gesunden Mäusen gebracht und somit deutlich verbessert werden kann (Abbildungen 5 und 6). Somit ist sowohl unsere Messmethode als auch das von uns eingesetzte neue Mausmodell für EDS IV für die weiteren Untersuchungen geeignet (Manuskript zur Publikation eingereicht). Wir sind nun dabei, weitere Substanzen (besser verträgliche als Doxzyklin) zu testen, welche auch bereits aussichtsreiche erste Resultate ergeben haben.

Das Projekt wurde in der Berichtsperiode von der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, der Gebauer Stiftung, der Alfred und Anneliese Sutter-Stöttner Stiftung und weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. Herzlichen Dank!

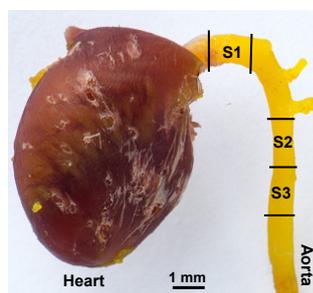


Abbildung 5. Position der drei gemessenen Aortenringe (S1-S3) und ihr Abstand zum Herz.

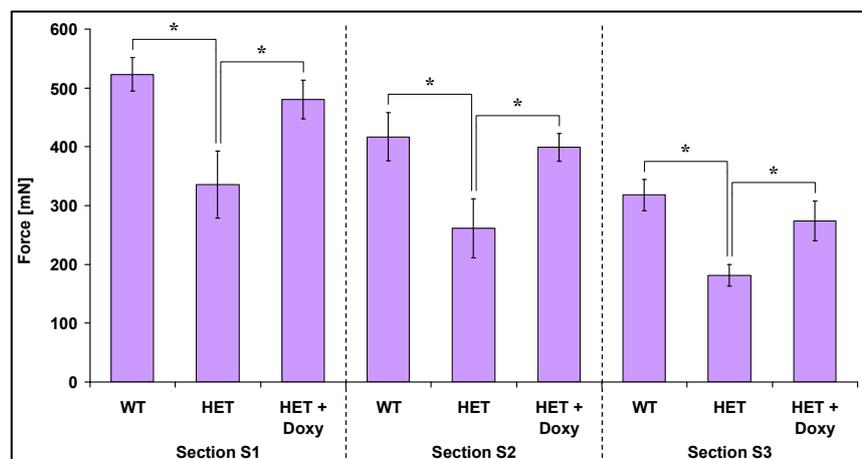


Abbildung 6. Messung der Reissfestigkeit in unbehandelten gesunden (WT, n = 12) und betroffenen (HET, n = 9) Mäusen sowie in betroffenen Mäusen, welche 4 Wochen lang mit Doxzyklin behandelt wurden (HET + Doxy, n = 9). Fehlerbalken geben das 95 % Konfidenzintervall an und signifikante Unterschiede (P = 0,05) sind mit Sternchen (*) markiert.

Projekt Molekulare Grundlagen von seltenen (Aorten-)Krankheiten

Zudem entwickeln und etablieren wir neue molekulargenetische Methoden und sind dabei stets auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. So verwenden wir in einem unserer laufenden Forschungsprojekte die modernsten Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnologien (*Next Generation Sequencing, NGS*). Diese innovativen Technologien, die eine viel schnellere und umfassendere genetische Abklärung ermöglichen, evaluieren und etablieren wir für die Qualitätsanforderungen der Gendiagnostik.

Zu diesem Zweck haben wir die drei modernsten Methoden für die Anreicherung des kodierenden Bereiches des Genoms (sogenanntes Exom) der Anbieter Agilent, NimbleGen und Illumina für die Ganz-Exom-Sequenzierung (*Whole Exome Sequencing, WES*) evaluiert und verglichen (Nucl Acids Res 2015 43:e76). DNA-Proben von sechs Patienten wurden mit jeder der drei Methoden bei je zwei verschiedenen Einrichtungen sequenziert. Dabei konnten wir einerseits zeigen, dass es nicht nur grosse Unterschiede zwischen den drei verschiedenen Anreicherungsmethoden gibt, sondern auch zwischen den einzelnen Sequenzierungseinrichtungen, selbst wenn das gleiche Anreicherungsverfahren eingesetzt wurde. Am Auffälligsten ist jedoch die Tatsache, dass keines der drei Verfahren die für die Diagnostik benötigte komplette (=100 %) Abdeckung des gesamten kodierenden Bereiches des Genoms erreicht, selbst dann nicht, wenn alle drei Anreicherungsmethoden miteinander kombiniert werden (Abbildung 7).

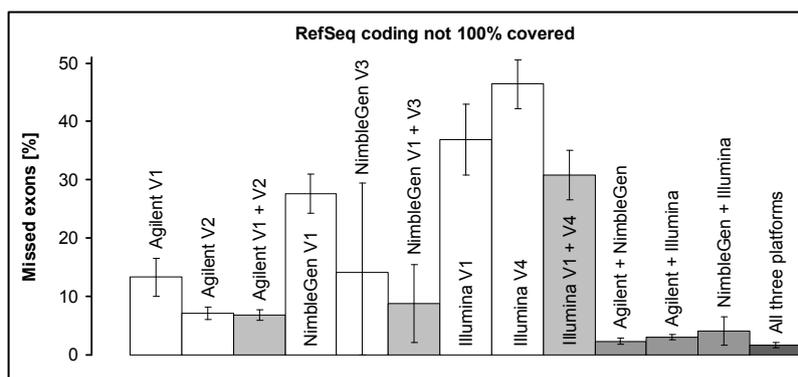


Abbildung 7. Anteil proteinkodierender Genbereiche (Exons) des Referenz-Human-Genoms (RefSeq), welche mit den drei verschiedenen Anreicherungsmethoden (Agilent, NimbleGen und Illumina), bei unterschiedlichen Einrichtungen (*Vendors, V1-V4*) durchgeführt, jeweils ungenügend abgedeckt sind. Auch bei Kombination aller drei Anreicherungsmethoden wird keine komplette Abdeckung erreicht (d.h. Prozentsatz *missed exons* >0 %; Nucl Acids Res 2015 43:e76, www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25820422).

Nach zweijähriger Spendensammlung war einer der Höhepunkte in der Berichtsperiode die Anschaffung eines Sequenziergeräts (NextSeq 500), welches die Leistung eines grossen Hochdurchsatz-Sequenzierers mit der Schnelligkeit, Einfachheit und Erschwinglichkeit eines Desktop-Laborgeräts bietet (Abbildung 8). Der schnelle und integrierte Probe-zu-Resultat-Ablauf ermöglicht unterschiedliche Sequenzierungsanwendungen in einem einzigen Lauf (inkl. Exom-, Ganzgenom- und Transkriptomsequenzierung).

Das Projekt Molekulare Grundlagen von seltenen (Aorten-)Krankheiten sowie der Kauf des NextSeq 500-Sequenziergeräts konnte 2015 dank der grosszügigen Unterstützung der Blumenau-Léonie Hartmann-Stiftung, der Gebauer Stiftung und weiterer Stiftungen realisiert werden. Herzlichen Dank!



Abbildung 8. Teammitglieder mit dem frisch installierten NextSeq 500-Sequenziergerät (schwarze Maschine mit Bildschirm).



2.1.4 Publikationen

ARTICLES WITH PEER REVIEW

- Näf E, Laubscher D, Hopfer H, Streit M, Matyas G (2015) Birt-Hogg-Dubé syndrome: Novel FLCN frameshift deletion in daughter and father with renal cell carcinomas. *Fam Cancer* 15:127-132.
- Benke K, Ágg B, Matyas G, Szokolai V, Harsányi G, Szilveszter B, Odler B, Pólos M, Maurovich-Horvat P, Radovits T, Merkely B, Nagy ZB, Szabolcs Z (2015) Gene polymorphisms as risk factors for predicting the cardiovascular manifestations in Marfan syndrome. *Thromb Haemost* 114:748-756.
- Meienberg J, Zerjavic K, Keller I, Okoniewski M, Patrignani A, Ludin K, Xu Z, Steinmann B, Carrel T, Röthlisberger B, Schlapbach R, Bruggmann R, Matyas G (2015) New insights into the performance of human whole-exome capture platforms. *Nucleic Acids Res* 43:e76.
- Von Hundelshausen Ph, Oexle K, Strom TM, Kaemmerer H, Matyas G, Meitinger Th, Weber Ch (2015) Recurrent spontaneous coronary dissections in a patient with a de novo fibrillin-1 mutation without Marfan syndrome. *Thromb Haemost* 113:668-670.

EDITED ARTICLES WITHOUT PEER REVIEW

- Oexle K, Henggeler C, Matyas G (2015) Die zunehmende Bedeutung der Genetik in der Medizin. *Hausarzt Praxis* 10(9):9.
- Attenhofer Jost CH, Rohrbach M, Matyas G, Schoenhoff F, Baumgartner M, Oxenius A, Carrel T, Huebler M, Min K, de Pasquale G, Landau K, Kretschmar O, Odavic D, Vogt P, Faletra F, Greutmann M (2015) Marfan Syndrom: Wissenswertes zu Diagnose und Therapie für die Praxis. *Swiss Medical Forum* 15:674-683.
- Henggeler C, Matyas G (2015) Wege der Diagnostik – Gentests zu medizinischen Zwecken. *Hausarzt Praxis* 10(3):4

MEETING ABSTRACTS AND CONFERENCE PROCEEDINGS

- Meienberg J, Mürger J, Crabb J, Mauri A, Kaiser C, Barmettler G, Giunta C, Ziegler U, Zeisberger S, Mazza E, Matyas G (2015) Mechanical Stability of the Aorta in a Col3a1 Mouse Model. ASHG 65th Annual Meeting, Baltimore MD, October 6-10, 2015.
- Oexle K, Meienberg J, Zerjavic K, Röthlisberger B, Bruggmann R, Matyas G (2015) Genome versus exome sequencing: Is WGS the better WES? ASHG 65th Annual Meeting, Baltimore MD, October 6-10, 2015.
- Meienberg J, Mürger J, Crabb J, Mauri A, Kaiser C, Barmettler G, Giunta C, Ziegler U, Zeisberger S, Mazza E, Matyas G (2015) Mechanical Stability of the Aorta in a Murine Model of EDS Type IV. 11th Symposium of the Zurich Center for Integrative Human Physiology, Zurich, August 21, 2015.
- Meienberg J, Zerjavic K, Keller I, Okoniewski M, Patrignani A, Ludin K, Xu Z, Steinmann B, Carrel T, Röthlisberger B, Schlapbach R, Bruggmann R, Matyas G (2015) Is whole genome sequencing (WGS) the better whole exome sequencing (WES)? Evolutionary Medicine Conference 2015, Journal of Evolutionary Medicine 3: 34-35.
- Mürger J, Meienberg J, Crabb J, Mauri A, Kaiser C, Barmettler G, Giunta C, Ziegler U, Zeisberger S, Mazza E, Matyas G (2015) Assessment of the mechanical stability of the aorta in a mouse model of Ehlers-Danlos syndrome vascular type (EDS IV). ESHG 2015, *Eur J Hum Genet* 23, Suppl. 1:119.
- Mürger J, Meienberg J, Crabb J, Mauri A, Gysi S, Kaiser C, Barmettler G, de Vos J, Bhattacharya I, Courseau J, Giunta C, Bakker EN, Battagay EJ, Jaeger R, van Bavel E, Haas E, Ziegler U, Kopf M, Zeisberger S, Mazza E, Matyas G (2015) Assessment of the mechanical stability of the aorta in a Col3a1 mouse model. 14th Day of Clinical Research (DCR), Zurich, April 9, 2015.
- Mürger J, Meienberg J, Crabb J, Mauri A, Kaiser C, Barmettler G, Giunta C, Ziegler U, Zeisberger S, Mazza E, Matyas G (2015) Bestimmung der mechanischen Stabilität der Aorta in einem Mausmodell für Ehlers-Danlos Syndrom vaskulärer Typ (EDS IV). 29. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechsel-Störungen, Fulda, Germany, March 4-6, 2015, *Monatsschrift Kinderheilkunde* 163:647.



2.1.5 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 unsere Forschung integriert sind.

In der Berichtsperiode wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der Stiftung Suyana und weiteren Stiftungen unterstützt. Herzlichen Dank!



Laufende und abgeschlossene Master- und Doktorarbeiten in der Berichtsperiode 2015 (Leitung/Betreuung PD Dr. Gabor Matyas)

Meienberg J. (finished 2015) Molecular basis of aortic diseases (PhD thesis, UZH).

Münger J. (submitted end of 2015) Pharmacological therapy for Ehlers-Danlos syndrome type IV (VetMD thesis, UZH).

Najafi A. (ongoing) Characterization of two fibrillinopathies (MD thesis, UZH).

Nguyen T. (finished 2015) Assessment of the role of novel candidate genes in patients with aortic dilatation/dissection (Master thesis in human medicine, UZH).

Aus- und Weiterbildung

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

- Zwei Praktikanten haben im Juli bzw. August 2015 ihr mehrmonatiges Praktikum als Vorbereitung für ihr Biotechnologie-Studium an der ZHAW Wädenswil erfolgreich abgeschlossen.
- Sechs weitere Praktikanten haben im Oktober/Dezember 2015 ihr mehrmonatiges (6 bis 12 Monate) Praktikum als Vorbereitung für ihr Fachhochschulstudium bzw. ihre Masterarbeit begonnen.
- Eine Biologiestudentin (Universität Baltimore, USA) hat von Juni bis August 2015 ein zweimonatiges Praktikum absolviert.
- Eine weitere Humanbiologiestudentin (UZH) hat sich mit einem 3-Tagespraktikum weitergebildet.



Eindrücke unserer Praktikanten

An dieser Stelle möchten wir unseren Praktikanten das Wort geben, welche sich im Rahmen eines mehrmonatigen Praktikums bei uns auf ihr Studium an der Fachhochschule bzw. ETHZ vorbereiten:



«[...] Die Arbeit, die ich machen darf, empfinde ich als sehr sinnvoll, da ich damit Menschen helfen kann. Deshalb bin ich stets motiviert mein Bestes zu geben. Ich darf fast jeden Schritt, den es für eine Abklärung braucht, selbst durchführen. Dadurch gestaltet sich mein Arbeitstag als sehr abwechslungsreich.»

Laura E., angehende Studentin
der Fachhochschule Muttenz, Molecular Life Sciences



«[...] Es wird ausserdem besonders Wert darauf gelegt, dass jeder Praktikant seine persönlichen Fähigkeiten einsetzen und weiterentwickeln kann. Ich durfte mich beispielsweise neben der Arbeit im Labor auch mit der Computer-Infrastruktur vertraut machen und habe einiges über die Behebung von Computer-Problemen dazugelernt.»

Robin R., angehender Student
der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«[...] Das Wissen wird geduldig und detailliert vermittelt und für Fragen oder Diskussionen findet man jederzeit ein offenes Ohr im kleinen, jedoch äusserst kompetenten Team. Kurzum, im Genetikzentrum wird man gefördert, aber im Gegenzug werden auch gute Leistungen gefordert.»

Sylvan C., angehender
Masterstudent, ETHZ, Health Sciences and Technology



«[...] Ich bin sehr dankbar, dass ich die Gelegenheit habe, einen so tiefen Einblick in das Thema Genetik zu erlangen und bin mir sicher, dass mir die Erfahrungen, die ich während meines Praktikums mache, auf meinem beruflichen Weg weiterhelfen werden.»

Valentin B., angehender Student
der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«[...] Hier steht nicht nur die praktische Laborarbeit im Vordergrund, sondern es wird auch die Möglichkeit gegeben, durch externe Symposien und Diskussionsrunden die neusten wissenschaftlichen Entwicklungen zu erfahren und sich laufend neue Kompetenzen anzueignen.»

Viviane E., angehende Studentin
der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie



«[...] Bereits in meiner ersten Woche als Praktikant wurde mir klar, dass die Entwicklung und der Werdegang der Praktikanten dem ganzen Team des Zentrums ein echtes Anliegen ist. Ich wurde immer über die neusten Entwicklungen im Gebiet der Molekulardiagnostik informiert und durfte an anregenden Diskussionen und Symposien teilnehmen.»

Basil H., angehender Student
der Fachhochschule Wädenswil, Biotechnologie





2.2 Information und Aufklärung

Unserem Stiftungszweck entsprechend sensibilisieren wir die Öffentlichkeit für die Thematik aber auch die Problematik seltener Krankheiten (s. 2.2.1). Dazu verfassen wir verschiedene Artikel, erteilen zahlreiche telefonische Auskünfte über seltene Krankheiten, beantworten schriftliche Anfragen und nehmen Einladungen zu Interviews und Vorträgen an. Alle Artikel sind im Pressespiegel der Stiftungsw Webseite abrufbar (stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel; vgl. Abbildung 9).

- Medinfo (2015/2)  **Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik (pdf) » weiter**
- Hausarzt Praxis (09/2015)  **Die zunehmende Bedeutung der Genetik (pdf) » weiter » mehr**
- Die Stiftung (Juni 2015)  **Der Startschuss ist gefallen (pdf)**
- Krankenpflege (5/2015) Mit einer seltenen Krankheit leben  **de (pdf) –  fr (pdf) –  it (pdf)**
- BioValley Treffpunkt Lörrach (15.04.2015) » **Presseportal » Online Zeitung**
- Medienmitteilung des Lotteriefonds des Kantons Zürich (09.04.2015)  **Mitteilung (pdf) » weiter**
- Wochenspiegel (25.03.2015)  **Frauenverein Winkel spendet (pdf)  Scheckübergabe (pdf)**
- Hausarzt Praxis (03/2015)  **Wege der Diagnostik (pdf) » weiter**
- Medienmitteilung vom 27. Februar 2015  **de (pdf) » Presseportal**

Abbildung 9. Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten 2015 in den Medien (Pressespiegel).

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2015) wie jedes Jahr eine Medienmitteilung und nahm zudem an folgenden Veranstaltungen mit Informationsstand, -materialien und/oder Vorträgen aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten der Stiftung:

- BioValley Treffpunkt Lörrach (15. April 2015),
- Charity Golfturnier Kiwanis Club Limmattal und Weinigen (8. Mai 2015, s. 2.2.2),
- Euro Ferrari Day 2015 (6. September 2015, s. Foto und 2.2.2),
- Kiwanis Club Limmattal (17. September 2015, Kloster Fahr).

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





2.2.1 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 33 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen.

Es ist uns dabei bewusst und wir bedauern es auch, 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.

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

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

FP_MSK_8952_Schlieren

Herr
Max Muster
Musterstrasse 1
1000 Musterort

Schlieren, 14. August 2015

Stellen Sie sich vor, mit Ihrem Kind stimmt etwas nicht und niemand weiss warum

Sehr geehrter Herr Muster

Oder stellen Sie sich vor, Sie haben eine genetisch bedingte Krankheit und fragen sich, was Sie genau haben und ob Ihr werdendes Kind auch betroffen sein wird.

Die Eltern von Felix, 8 Jahre alt, waren verzweifelt. Seit drei Jahren hatte Felix sehr starke Gelenkschmerzen, dazu kam eine ständige Müdigkeit. Er konnte sich kaum konzentrieren im Kindergarten und in der Schule. Die Familie wurde von Spital zu Spital verwiesen. Die ärztlichen Abklärungen führten zu keiner Diagnose, niemand konnte dem kleinen Felix helfen.

Auf einem Forum wurde den Eltern empfohlen, Felix genetisch abklären zu lassen (nicht zu verwechseln mit Internet-GenTests). Kurz darauf hatten die Eltern das erste Gespräch mit PD Dr. Gabor Matyas, Spezialist für medizinische Genetik. Er leitet das schweizweit einzige Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in Schlieren.

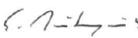
Endlich konnte Felix geholfen werden! Innerhalb von zwei Monaten lag die molekulargenetische Diagnose vor: Felix leidet an einer seltenen Krankheit der Hauptschlagader (Aorta), genannt Aneurysma Osteoarthrose Syndrom (AOS). Diese Krankheit kann bereits im Kindesalter tödlich enden. Nach 3½ Jahren hat die Familie nun endlich Gewissheit. Felix' Krankheit hat einen Namen und kann richtig behandelt werden.

In der Schweiz leiden etwa eine halbe Million Menschen an einer von mehr als 5'000 seltenen Krankheiten. Bitte unterstützen Sie uns, damit wir möglichst vielen Menschen helfen können.

Herzlichen Dank und freundliche Grüsse

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

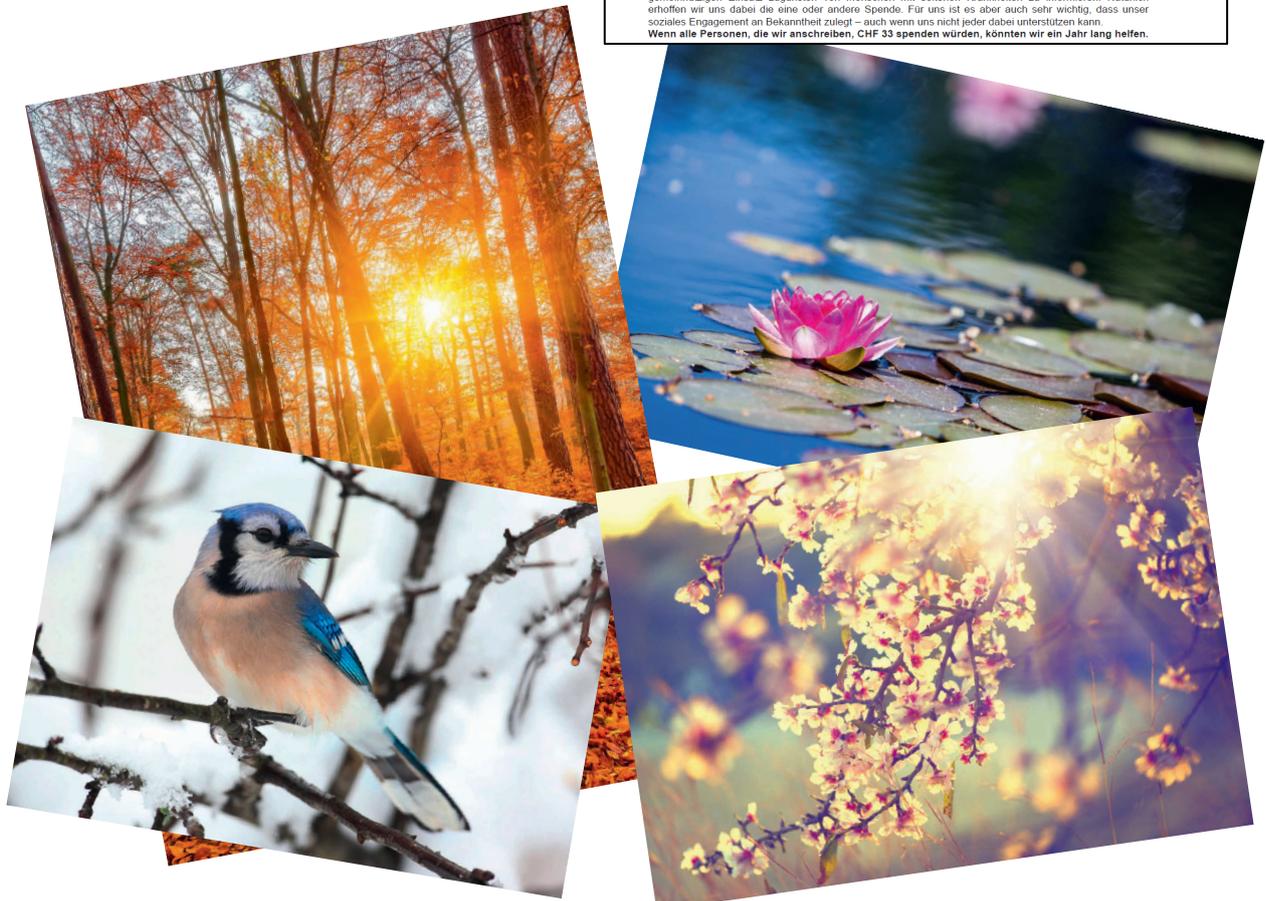

Dr. Roman Baumann Lorant
Stiftungsratspräsident


PD Dr. Gabor Matyas
Geschäftsleiter und Stiftungsrat


Caroline Henggeler
Stv. Geschäftsleiterin und Stiftungsrätin

« Unterstützen Sie mit Ihrer Spende Kinder, Jugendliche, Frauen und Männer, damit sie die richtige Diagnose erhalten! »
Unter dem Patronat von Professor Dr. Thierry Carrel
Stiftungsratsvorsitzender

Hinweis: Es ist uns bewusst, dass Sie möglicherweise oft Spendenanfragen wie diese erhalten. Dies ist unser erstes Schreiben an Sie. Wir erlauben uns, Sie und weitere Schweizer Haushalte über unseren gemeinnützigen Einsatz zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten zu informieren. Natürlich erhoffen wir uns dabei die eine oder andere Spende. Für uns ist es aber auch sehr wichtig, dass unser soziales Engagement an Bekanntheit zulegt – auch wenn uns nicht jeder dabei unterstützen kann. Wenn alle Personen, die wir anschreiben, CHF 33 spenden würden, könnten wir ein Jahr lang helfen.

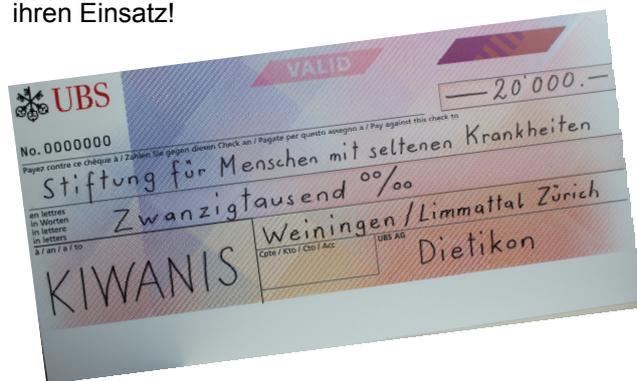




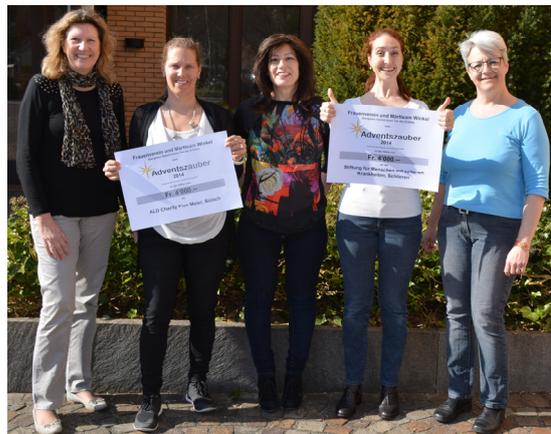
2.2.2 Spendenaktionen zugunsten unserer Stiftung (Auswahl)

Charity Golfturnier Kiwanis Club Limmattal und Weinigen in Unterengstringen 2015

Auch im 2015 veranstalteten die beiden Kiwanis Clubs Limmattal und Weinigen zusammen ein Charity Golfturnier in Unterengstringen und zu unserer riesigen Freude wurde der Gesamterlös, wie bereits im 2014, unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* gespendet! Ein herzliches Dankeschön an all die motivierten Golfspieler für ihren Einsatz!



HERZLICHEN DANK!



Scheckübergabe der Adventssammlung des Frauenvereins Winkel-Rüti-Seeb

Der Frauenverein und das Märtteam Winkel haben den Erlös vom Adventszauber in der Höhe von 8'000 Franken an die ALD Charity in Bülach und die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* in Schlieren gespendet. Die Scheckübergabe fand am 12. März 2015 im Landgasthof Breiti in Winkel statt. Merci!

Euro Ferrari Day 2015

Am 6. September 2015 fand beim TCS Camping in Sempach der 7. Euro Ferrari Day statt. Trotz teilweise eher widrigen Wetterbedingungen fuhren doch an die 100 Ferraris mit ihren Besitzern vor, um dann mit den bereits wartenden Ferrari-Fans eine Runde um den Sempachersee zu drehen. Unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* war mit einem Stand vor Ort und eine von vier Organisationen, welche bei diesem Benefizanlass berücksichtigt wurden. Herzlichen Dank!





3 Finanzen 2015

3.1 Gönner und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen haben 2015 die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Alfred und Annelise Sutter Stöttner Stiftung
- AMGEN Switzerland AG
- Antalis AG
- Basler Leben AG
- Blumenau-Léonie Hartmann-Stiftung
- Bodenmann, Ueli
- Brunesco Stiftung
- Familie Achermann
- HerzGefässStiftung
- Egli, Jürg
- Familie Bucher, Adligenswil
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- Ebnet Stiftung
- Euro Ferrari Day
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Thierstein
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Dättlikon
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Solothurn
- Fondazione Gustav e Ruth Jacob
- Frauenverein Winkel-Rüti-Seeb
- Gamweger, Madeleine & Ruedi
- Gebauer Stiftung
- Gemeindeverwaltung Erlenbach
- Gutknecht Paul
- Hand in Hand Anstalt
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- Hans und Walter Brühlmann-Stiftung
- Hasler, Peter
- IMGS
- Inner Wheel Club Berner Oberland
- Interessengemeinschaft Behinderter Künstler (IBK) Jona
- InSphero AG
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Katholische Kirchgemeinde Rapperswil-Jona
- Kiwanis Club Limmattal-Zürich
- Kiwanis Club Weiningen
- LINK Institut
- Lions Club Aarau-Kettenbrücke
- Lotteriefonds des Kantons Zürich
- Maria Johan Milder Fonds
- Martina Oesch-Stiftung
- Max und Else Noldin Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Mutter Bernarda Stiftung
- Nomis Stiftung
- Odd Fellows Langenthal
- Padella Stiftung
- Progenom Schweiz AG
- Reformierte Kirchgemeinde Wangen a.A.
- Reformierte Kirchgemeinde Rein
- Rittmeyer, Daniel
- Rickenbacher, Rosmarie
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Rüegg-Bollinger Stiftung
- Schaeppi Grundstücke
- Schmid Unternehmerstiftung
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung Kastanienhof
- Stiftung Quartetto
- Stiftung Suyana
- Stucky, Peter und Christiane
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- UNISCIENTIA STIFTUNG
- VWR International GmbH
- Wäscherei Mariano AG
- Wietlisbach Foundation
- Zehnder Group International AG



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

	2015	2014
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	412'289.47	411'504.22
Forderungen aus Leistungen	110'181.25	217'809.95
Delkredere	-93'000.00	-84'000.00
Andere Forderungen	24.50	59.00
Vorräte Labormaterial	32'500.00	67'000.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	13'865.10	13'395.30
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>475'860.32</i>	<i>625'768.47</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskaufkonto	17'818.05	17'808.00
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	8'000.00	6'500.00
Informatik	30'000.00	17'500.00
Laborgeräte	515'000.00	373'500.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>571'818.05</i>	<i>416'308.00</i>
Total Aktiven	1'047'678.37	1'042'076.47

Passiven

Fremdkapital		
Kurzfristiges Fremdkapital		
In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	25'691.70	67'612.10
Andere ausstehende Zahlungen	-6'961.65	9'710.15
Passive Rechnungsabgrenzungen	9'130.00	5'780.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>27'860.05</i>	<i>83'102.25</i>
Langfristiges Fremdkapital		
Kontokorrent Ärztekasse	90'939.90	60'937.80
Darlehen (davon CHF 350'000.00 mit Rangrücktritt)	387'347.00	386'702.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>478'286.90</i>	<i>447'639.80</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>506'146.95</i>	<i>530'742.05</i>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Rückstellung für Fondsabschreibung / Fonds für Laborgeräte	489'012.95	468'428.20
<i>Total zweckgebundenes Fondskapital</i>	<i>489'012.95</i>	<i>468'428.20</i>
Organisationskapital		
Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn	2'518.47	-7'093.78
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>52'518.47</i>	<i>42'906.22</i>
Total Passiven	1'047'678.37	1'042'076.47

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.2 Erfolgsrechnung

Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2015 – 31.12.2015	2015	2014
	in CHF	in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	228'619.00	771'425.75
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-93'245.00	-293'531.05
Inkassokosten und Debitorenverluste	-7'412.45	-4'599.35
Bildung/Veränderung Delkredere	-9'000.00	-43'000.00
Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen	118'961.55	430'295.35
Hilfs- und Betriebsmaterial	-2'623.15	-1'372.10
Laboraufwand	-84'892.11	-76'341.29
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-458'595.57	-241'280.66
Bruttoergebnis	-427'149.28	111'301.30
Referentenhonorare	1'518.75	7'600.00
Übrige Erlöse	—	—
Total übriger Betriebsertrag	1'518.75	7'600.00
Personalaufwand	-758'235.63	-763'201.65
Raumaufwand	-87'525.10	-86'765.75
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-13'249.71	-24'222.51
Versicherungsprämien und Abgaben	-9'734.20	-7'871.00
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-34'876.80	-57'429.45
Informatikaufwand	-34'961.66	-19'585.30
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-31'511.21	-14'957.85
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-149'216.10	-58'430.39
Abschreibungen	-142'670.05	-102'123.40
Total Betriebsaufwand	-1'261'980.46	-1'134'587.30
Finanzertrag	83.21	91.00
Finanzaufwand	-3'344.32	-2'824.57
Finanzerfolg	-3'261.11	-2'733.57
Ergebnis aus Betriebstätigkeit	-1'690'872.10	-1'018'419.57
Freie, allgemeine Spenden	612'740.45	632'758.66
Zweckgebundene Spenden (inkl. Lotteriefonds)	1'199'445.00	786'385.60
Fundraisingaufwand	-91'116.35	-89'379.70
Nettoertrag aus Mittelbeschaffung	1'721'069.10	1'329'764.56
Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen	30'197.00	311'344.99
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Rückstellung für Fondsabschreibungen (Fonds für Laborgeräte) ¹	-131'500.00	-230'000.00
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte ²	-423'000.00	-347'725.60
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit ³	-30'000.00	-55'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht-gedekte Patientenleistungen ⁴	-614'945.00	-153'660.00
Auflösung von Rückstellung für Fondsabschreibungen ⁵	110'915.25	33'171.80
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte	423'000.00	347'725.60
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	30'000.00	55'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nicht-gedekte Patientenleistungen	614'945.00	153'660.00
Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen	9'612.25	114'516.79

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



3.2.3 Revisionsbericht



WPnet Wirtschaftsprüfung AG

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

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten** für das am **31. Dezember 2015** abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

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

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

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

Interlaken/Gümligen, 31. März 2016/hef

WPnet Wirtschaftsprüfung AG

Heinz Fuchs
Leitender Revisor
Dipl. Wirtschaftsprüfer



4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten: Von der Diagnose zur Therapie

Ende Februar ist der internationale Tag der seltenen Krankheiten. Zu diesem Anlass finden alljährlich landesweit Kampagnen und Veranstaltungen statt, um auf ein akutes aber wenig bekanntes Thema aufmerksam zu machen.

Seltene Krankheiten sind häufig, in der Schweiz leiden ebenso viele Menschen an seltenen Krankheiten wie an Diabetes. Zwar ist jede für sich genommen selten (unter 0,05 %), aber es gibt insgesamt viele davon (über 5'000) und so sind 6-8 % der Bevölkerung von mindestens einer seltenen Krankheit betroffen.

Jüngste Fortschritte in der Genetik ermöglichen, die Ursache seltener Krankheiten zu verstehen und beim einzelnen Patienten die individuell verantwortliche genetische Ursache zu identifizieren. Dank hochspezialisierten genetischen Untersuchungen (nicht zu verwechseln mit Internet- oder Apotheken-Genests) kann die richtige Diagnose jetzt schneller gestellt werden und die Beratung der Patienten und ihrer Familien frühzeitig erfolgen.

Darüber hinaus eröffnet das Verständnis der genetischen Ursache seltener Krankheiten Ansatzpunkte für deren gezielte Therapie. Bis vor Kurzem waren solche Therapien erst für wenige angeborene Stoffwechselkrankheiten bekannt. Mittlerweile wächst nicht nur deren Zahl kontinuierlich, sondern es kommen neuartige Therapien dazu, die gezielt die genetische Ursache korrigieren sollen.

Die Beispiele reichen von der Gentherapie des Knochenmarks bei Immundefekten bis zur Vervielfachung von Chloridkanälen bei Cystischer Fibrose. Der Weg zu sowohl effektiven als auch nebenwirkungsarmen Therapien der einzelnen seltenen Krankheiten ist jedoch noch schwierig und lang. Kooperation von Forschungseinrichtungen, Ärzten, Selbsthilfegruppen und der Pharmaindustrie ist hier nötiger denn je.

Die Umsetzung des vom Bundesrat verabschiedeten nationalen Konzepts zu seltenen Krankheiten stellt eine nicht zu unterschätzende Herausforderung für die Zukunft dar. Menschen mit seltenen Krankheiten brauchen die Aufmerksamkeit und Unterstützung unserer Gesellschaft auf allen Ebenen. Und dies nicht nur am internationalen Tag der seltenen Krankheiten.





5 Kontakt und weitere Informationen

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Wagistrasse 25
CH-8952 Schlieren-Zürich
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), 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) Stiftungsratssitzungen 2015: 26. Januar, 23. März, 22. Juni und 14. September
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte	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. R. Spiegel (seit 10/2013) und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann (seit 09/2011)
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Geschäftsstelle www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung – Research → Publications
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
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

