



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



## **Jahresbericht 2023**

Geschäftsjahr: Januar – Dezember 2023

SR-Präsidentin: Prof. Dr. Franziska Sprecher

SR-Vizepräsident: Peter Allemann

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





<b>1 Vorwort</b>	<b>2</b>
<b>2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2023</b>	<b>3</b>
2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung	3
2.1.1 Genetische Beratungen	4
2.1.2 Gendiagnostik	6
2.1.3 Forschung	7
2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen	9
2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung	10
2.1.6 Zivi-Einsätze	12
2.2 Information und Aufklärung	13
2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien	13
2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen	14
<b>3 Finanzen 2023</b>	<b>15</b>
3.1 Spenderinnen und Spender	15
3.2 Jahresrechnung der Stiftung	16
3.2.1 Bilanz	16
3.2.2 Erfolgsrechnung	17
3.2.3 Revisionsbericht	18
<b>4 Internationaler Tag der seltenen Krankheiten</b>	<b>19</b>
<b>5 Kontakt und weitere Informationen</b>	<b>20</b>



## 1 Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser

Wir freuen uns, Ihnen hiermit unseren Jahresbericht 2023 präsentieren und Einblicke in die Tätigkeiten unserer *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* geben zu dürfen, welche sich auf dem Gebiet der medizinischen Genetik dort einsetzt, wo im Schweizerischen Gesundheitssystem Handlungsbedarf besteht.

Zu den Aufgaben unserer Stiftung gehört neben den aufwendigen und hoch spezialisierten genetischen Abklärungen (nicht zu verwechseln mit Internet- bzw. Apothekengentests) auch die Beratung von Patienten und Ratsuchenden. Hierzu nehmen wir die Zeit, welche die teilweise komplexen Fälle benötigen, um die Betroffenen und ihre Familienmitglieder eingehend und kompetent zu beraten. Wir schliessen eine Lücke im Gesundheitswesen, wobei wir Fälle annehmen und genetisch abklären, die im Gesundheitssystem anderweitig keine Hilfe (mehr) bekommen und als ausdiagnostiziert gelten.

Unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* betreibt auch Forschung auf dem Gebiet der medizinischen Genetik und übernimmt hier eine Pionierrolle nicht nur schweizweit, sondern auch international. Sowohl für die Diagnosestellung als auch für die Behandlung und Prävention von seltenen Krankheiten braucht es entsprechende Erkenntnisse, die heute oft noch fehlen und deshalb erarbeitet werden müssen. Solange aber keine staatlichen Mittel für kaum erforschte seltene Krankheiten bereitgestellt werden, sind spezialisierte Institutionen wie unsere Stiftung auf das private Engagement der Bevölkerung angewiesen.

Grossen Wert legen wir auch auf die Ausbildung unserer «Next Generation». Seit 2019 ist unsere Stiftung auch offizieller Einsatzbetrieb für Zivildienstleistende, welche uns in den (bio-)informatischen Fragestellungen hilfreich zur Seite stehen.

All unsere Tätigkeiten können nur dank Spendengelder durchgeführt werden und jede Unterstützung hat eine dreifache Wirkung: Sie ermöglicht nicht nur die benötigten genetischen Abklärungen bei Betroffenen und die langfristig erfolgreiche Weiterführung unserer Forschungsprojekte, sondern unterstützt auch die Aus- und Weiterbildung junger Fachleute.

Gerne laden wir Sie hiermit ein, in unseren Jahresbericht „einzutauchen“. Machen Sie sich selbst ein Bild von unseren Tätigkeiten zugunsten von Menschen mit seltenen Krankheiten.

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



Prof. Dr. Franziska Sprecher

Peter Allemann

Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher  
SR-Präsidentin

Peter Allemann  
SR-Vizepräsident



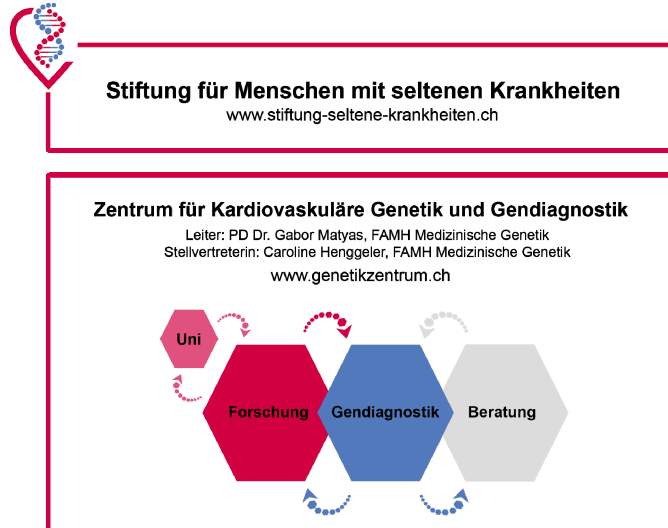
## 2 Überblick der Stiftungsaktivitäten 2023

### 2.1 Das Genetikzentrum unserer Stiftung

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

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

Aortenkrankheiten, spezialisiert ist (s. Abbildungen 1 und 2). Die Stiftung setzt sich mit ihrem Engagement dort ein, wofür in der Schweiz noch keine Lösung existiert. Dadurch schliesst die Stiftung eine Lücke im schweizerischen Gesundheitswesen und unterscheidet sich von staatlichen bzw. privaten Einrichtungen. Vergleichbare Institutionen gibt es nur im Ausland (s. auch Punkt 4).



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

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

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

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

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



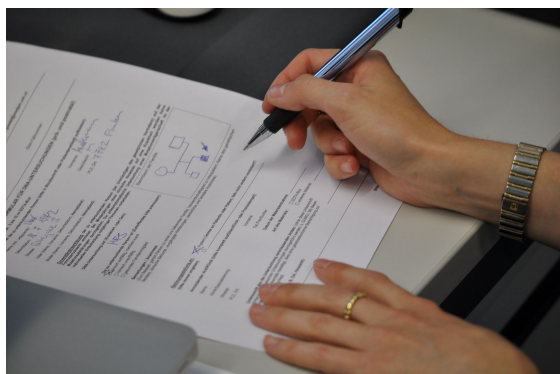
## 2.1.1 Genetische Beratungen

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

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

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

Gerade Menschen mit seltenen Krankheiten erleben häufig, dass den Spezialisten bei Konsultationen im üblichen medizinischen Betrieb die Zeit fehlt, um alle offenen Fragen und Aspekte zu besprechen. Die Spezialisten unserer Stiftung können sich dank Spenden die nötige Zeit nehmen, die Betroffenen und Ratsuchenden in persönlichen Gesprächen eingehend, geduldig und zufriedenstellend zu beraten



(mehrere Stunden pro Beratung). Dank Spenden ist es uns zudem möglich, uns schon zuvor in diese meist besonders komplexen Fälle umfassend einzuarbeiten, wie es für eine angemessene Beurteilung und Abklärung nötig bzw. notwendig ist.

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

*«Liebe Frau Henggeler,  
Lieber Herr PD Dr. Matyas  
Nochmals herzlichen Dank für Ihre Zeit  
gestern. Und für Ihre Zeit, Energie,  
Leidenschaft und Kompetenz, die Sie Tag  
und Nacht für die Forschung einsetzen.  
Berufung statt Beruf, so viel mehr.*

Danke von Herzen!»

A. J., Mutter einer Patientin



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

S. F., Patientin



*«Ich möchte mich nochmals herzlich für das tolle Gespräch gestern bedanken. Solch ein Gespräch müsste eigentlich direkt in der Reha oder spätestens kurz danach stattfinden. Das hätte für mich alles so viel einfacher gemacht. Ich fühle mich nun so viel besser und habe das erste mal richtig gut schlafen können.*

*Sonst bei Ärzteterminen habe ich immer das Gefühl schnell abgefertigt zu werden was gestern nicht der Fall war. Mein Wissen über meine Krankheit hatte ich bis jetzt hauptsächlich von Google und was da teilweise für Horrorszenarien stehen, wissen Sie wahrscheinlich selber. Ich wünsche Ihnen und Ihrem Team alles Gute und nochmals vielen Dank.»*

P. G., Patient

*«Vielen lieben Dank nochmals für das nette Gespräch gestern. Irgendwie schaffen Sie es mit Ihrer Art, mich immer wieder aufzumuntern, nicht aufzugeben und den Fokus auf das Ziel zu richten.»*

D. B., Patientin

*«Aber für was ich dankbar bin - dass es Ihre Stiftung gibt. Für Ihren Einsatz für Menschen, die sich nicht selber erwehren können, nur weil sie keine üblich bekannte Krankheit haben.*

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

G. S., Patientin

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

*Vielen herzlichen Dank für Ihr grosses Engagement für mich und meine ganze Familie und die ganze Verwandtschaft. Es ist nicht selbstverständlich, jemanden wie Sie an der Seite zu haben. Ich schätze das sehr.»*

J. S., Patientin

*«Liebe Frau Henggeler*

*Herzlichen Dank für Ihre ausführliche Rückmeldung! Mittlerweile habe ich ein paar der empfohlenen Adressen und Stellen kontaktieren können und hoffe auf eine positive Entwicklung. Ich bedanke mich herzlich für Ihr Engagement und die wichtige Vermittlungsarbeit, die Ihre Stiftung leistet und wünsche Ihnen weiterhin viel Erfolg.*

*Mit freundlichen Grüßen»*

I. G., Ratsuchende

*«Vielen Dank Herr Dr. Matyas für die umfassende Recherche. Es ist wirklich beeindruckend, was Sie und Ihre Kollegen leisten. Ich wünsche Ihnen ein guten Start in die neue Woche.»*

M. H., Ratsuchender

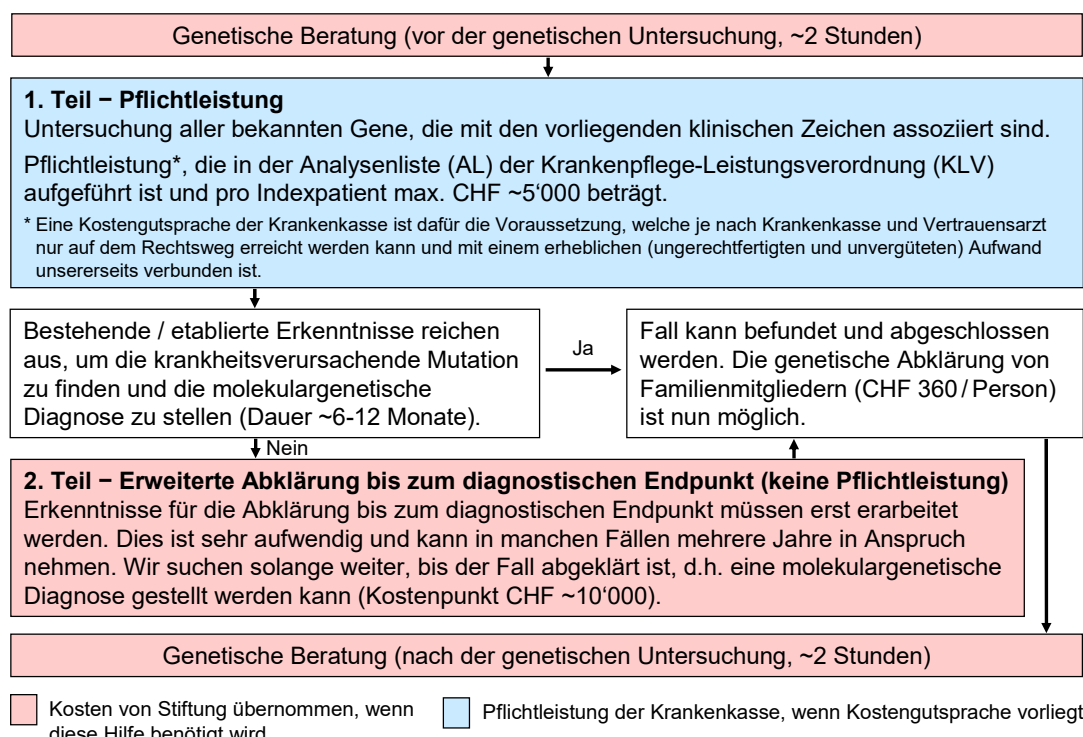
So war es uns 2023 dank – und nur dank – grosszügigen Spenderinnen und Spendern möglich, rund 50 fachkundige Beratungen in persönlichen Gesprächen am Genetikzentrum unserer Stiftung durchzuführen sowie unzählige Anfragen per Email und Telefon zu beantworten. **Herzlichen Dank, dass Sie uns helfen, unsere Beratungstätigkeiten auch weiterhin erbringen zu können.**



## 2.1.2 Gendiagnostik

Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten den krankheitsverursachenden Gendefekt (sog. Mutation) zu finden, sofern ein solcher vorliegt (d.h. Abklärung bis zum diagnostischen Endpunkt<sup>1</sup>).

Seltene Krankheiten erfordern oft eine aufwendige diagnostische Abklärung. Denn aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie oft klinisch verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger, bis sie diagnostiziert werden. Zudem reicht das bestehende Wissen oftmals nicht aus, um die richtige Diagnose zu stellen. Sie ist aber die Grundlage für Therapie, Prognose und Prävention. Hier setzt unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* an, die die benötigte aufwendige genetische Abklärung im eigenen Genetikzentrum ermöglicht. Mittels modernster Methoden der Humangenetik werden schwierige medizinische Fälle bis zur erfolgreichen Diagnosestellung abgeklärt. Die Patienten und Ratsuchenden erhalten dadurch den Grund und den Namen ihrer Krankheit. Nun kann der Weg zum richtigen Krankheitsmanagement sowie zur Abklärung und Beratung in der Familie eingeschlagen werden (Abbildung 3).



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

Ein Problem in der Gendiagnostik von seltenen Krankheiten ist, dass die nötigen und aufwendigen Untersuchungen je nach Krankenkasse und Vertrauensarzt leider nicht oder nur teilweise vergütet werden, obwohl es sich um Pflichtleistungen handelt, die in der Analysenliste der Krankenpflege-Leistungsverordnung aufgeführt sind.<sup>2</sup> Zudem müsste für jede genetische Untersuchung im Voraus ein Kostengutsprachege such gestellt werden, was mit einem erheblichen (unvergüteten) administrativen Aufwand unsererseits verbunden ist und bei einigen Krankenkassen sogar der Beschreitung des Rechtsweges bedarf. Unsere Stiftung ist daher für die gendiagnostischen Tätigkeiten stets auf Spenden angewiesen, welche wir für die Patienten einholen, um ihnen die genetische Untersuchung zu ermöglichen. 2023 konnten wir die nicht vergüteten genetischen Abklärungen nur dank der *Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung*, *MBF Foundation*, *Gebauer Stiftung*, *Maiore Stiftung*, *Padella Stiftung*, *Hans Groeber Stiftung*, *Gemeinde Maur* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern vornehmen. **Herzlichen Dank!**

<sup>1</sup> Diagnostischer Endpunkt: Wenn keine krankheitsverursachende Mutation in jenen Genen, die bisher als diagnostisch relevant bekannt sind, gefunden wird, suchen wir solange weiter, bis der Fall bzw. der Grund der Krankheit abgeklärt ist, d.h. eine Diagnose gestellt werden kann. Dies ist sehr aufwendig und kann in manchen Fällen mehrere Jahre in Anspruch nehmen.

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



### 2.1.3 Forschung

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

### Projekt – Therapieansatz

Entsprechend ist das Hauptziel eines unserer Forschungsprojekte, für das genetisch bedingte seltene vaskuläre Ehlers-Danlos Syndrom (vEDS) medikamentöse Therapieansätze zu finden, die die Stabilität der Hauptschlagader (Aorta) erhöhen und somit das Risiko für Risse/Rupturen senken. Hierzu haben wir in den letzten Jahren eine neuartige, objektive Methode zur Messung der Stabilität der Aorta etabliert, wobei wir zeigen konnten, dass der Beta-Blocker Celiprolol (Selectol) die mechanische Stabilität der Aortenwand in unserem experimentellen Maus-vEDS-Modell stärkt, der Beta-Blocker Bisoprolol (Bilol) aber nicht (s. unsere Publikationen PubMed: 31056650, doi.org/10.1093/cvr/cvz095 und PubMed: 31693161, doi.org/10.1093/ehjcvp/pvz067). Unsere neusten Erkenntnisse haben wir 2023 im Online-Portal *bioRxiv* publiziert sowie an der *European Society of Human Genetics Conference 2023* (ESHG 2023) präsentiert (s. Abbildungen 4 und 5).

**Novel Insights into the Aortic Mechanical Properties of Mice Modeling Hereditary Aortic Diseases**

Nicolo Dubacher, Kaori Sugiyama, Jeffrey D. Smith, Vanessa Nussbaumer, Máté Csonka, Szilámér Ferenczi, Krisztina J. Kovács, Sylvan M. Caspar, Lisa Lamberti, Janine Meienberg, Hiromi Yanagisawa, Mary B. Sheppard, Gabor Matyas

**Abbildung 4.** Preprint unserer neusten Publikation auf dem Online-Portal *bioRxiv*. In dieser internationalen Studie haben wir die Stabilität der Aorta in verschiedenen Mausmodellen mit unterschiedlichen Aortenkrankheiten untersucht. Wir konnten zeigen, dass unsere innovative Methode zur Messung der Stabilität der Mauseorta in der Lage ist, nicht nur die biomechanische Integrität der Aorta von vEDS-Mäusen, sondern auch von Mausmodellen von verwandten Aortenkrankheiten zu charakterisieren und diese miteinander objektiv zu vergleichen (Preprint *bioRxiv* <https://doi.org/10.1101/2023.08.15.553452>).

Rückmeldungen der Reviewers/Gutachter (bei *Thrombosis & Haemostasis*) unserer Arbeit:

«This is a very interesting approach and much appreciated to dissect how structural integrity is different in the various models.»

«The manuscript deals with a topic of great scientific and clinical interest in the field of syndromic and non-syndromic aortic aneurysms. The use of sex as a biological variable is a strength of the study.»

**Dose-effect of Celiprolol in Mice Model**

Csonka M<sup>1,2</sup>, Schönholzer MT<sup>1</sup>, Ferenczi S<sup>3</sup>, Kovács KJ<sup>3</sup>, Meienberg J<sup>1</sup>, Matyas G<sup>1</sup>

**Conclusions**

- Heterozygous mice treated with higher doses of celiprolol had higher mortality.
- A trend was observed for plasma concentrations, with celiprolol levels below the expected range.
- Investigating the correlation between dose and blood concentration could be the way to better understand the complex results of different concentrations of celiprolol in mouse vEDS models.

**Figure 1:** Study design showing mouse models and aortic rupture force measurement.

**Figure 2:** Kaplan-Meier survival curve showing survival percentage over time for different treatment groups.

**Figure 3:** Bar chart showing aortic rupture force (mN) for different genotypes and treatment groups.

**Figure 4:** Scatter plot showing celiprolol plasma levels (ng/ml) for different treatment groups.

**Abbildung 5.** Poster, welches Dr. med. Máté Csonka am ESHG 2023 in Glasgow präsentiert hat.

2023 wurde unser innovatives und klinisch besonders wichtiges Therapieansatzprojekt von der *Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung*, der *Stiftung Nau Mei* sowie weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt.  
**Herzlichen Dank!**





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

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

Eine der Herausforderungen dieses Projektes war und ist es weiterhin, geeignete Lösungen für die anspruchsvolle qualitative und quantitative Auswertung der riesigen Datenmengen der Ganzgenomsequenzierung (*Whole-Genome Sequencing, WGS*) zu erarbeiten. Dazu evaluieren wir die weltweit besten Auswertungs- und Interpretationssysteme für Ganzgenomdaten, welche in der Lage sind, diese riesigen Datenmengen innerhalb kürzester Zeit mit bester Qualität zu verarbeiten. Das Ziel bzw. die Herausforderung dieses Projektes ist es, möglichst alle vorliegenden Gendefekte (Mutationen) zu detektieren (d.h. keine falsch negativen Resultate), ohne dabei viele störende/unnötige falsch positive Resultate zu erhalten. Unsere Erkenntnisse werden auch an internationalen Kongressen präsentiert (wie z.B. am ESHG 2023; s. Abbildungen 6 und 7).

**The dark side of Moon and other commercial genome analysis or interpretation tools**

**Sudden disappearance of cloud-based software tools severely impacts analysis pipelines**

**Conclusions:** To deal with the sudden disappearance of software, we propose that the genomic community support each other in developing a few open-source genome analysis tools that can be made accessible locally for long-term usage.

**Background:** This is the story of how our genetic center adopted the excellent cloud-based software Moon as it suddenly became unavailable.

**Cloud IS OUT** P18.090.B

**open source initiative**

Giancarlo Tomio, Niels Saurer, Janine Meienberg, Gabor Matyas  
Center for Cardiovascular Genetics and Gene Diagnostics  
Swiss Foundation for People with Rare Diseases, Schlieren-Zurich, Switzerland  
Contact: tomio@genetikzentrum.ch, matyas@genetikzentrum.ch  
Disclosure: The authors declare no conflict of interest.

**Abbildung 6.** Unsere einschlägigen Erfahrungen mit (Cloud-)Software-Programmen, welche von einem Tag auf den anderen „verschwinden“, wurden am ESHG 2023 in Glasgow von Giancarlo Tomio als Poster präsentiert.

**Two in One: Pharmacogenetic profiling from Whole Genomes**

Janine Meienberg<sup>1</sup>, Sylvan Caspar<sup>1</sup>, Gabor Matyas<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>Center for Cardiovascular Genetics and Gene Diagnostics, Swiss Foundation for People with Rare Diseases, Schlieren-Zurich, Switzerland.  
<sup>2</sup>Zürich Center for Integrative Human Physiology, University of Zurich, Zurich, Switzerland  
Contact: meienberg@genetikzentrum.ch, matyas@genetikzentrum.ch

**Conclusions**

- We developed an innovative approach for the implementation of pharmacogenetics by leveraging whole-genome sequencing (WGS) data instead of requiring a dedicated test.
- The Medication Safety Code allows individualized medication selection and dosing, i.e. precision medicine.
- Our approach not only benefits the patients but also saves time and costs, showing novel possibilities for the future of healthcare and personalized medicine.

**Introduction:** Drugs are usually prescribed using a one-size-fits-all approach, although several frequent pharmacogenetic predispositions affecting drug efficacy and safety are well established. Recently, a large randomised study of the U-PGx project has confirmed the benefit of preemptive pharmacogenetic testing (PMID: 36739138). Furthermore, the costs of whole-genome sequencing (WGS) are decreasing, enabling and accelerating genome-scale genetic testing, including pharmacogenetic predispositions (PMIDs: 29206278, 33517770).

**Genetikzentrum**

Whole-Genome Sequencing → Alignment & Variant Calling → Analysis & Interpretation → Diagnosis & Genetic Counseling

**Patients** (Physicians Clinics, Self-referrals) → **Pharmacogenetic Profiling** (According to the DPWG Guidelines used in the U-PGx Project) → **Dosing recommendations for** (+ 12 Genes, + 44 Variants, + 78 Drugs)

**MEDICATION SAFETY CARD**

**Peter MUSTERMANN**  
01.01.1999  
ZKG-Nr. 200000

**Kontakt**  
www.genetikzentrum.ch  
sekretariat@genetikzentrum.ch  
Tel. +41 43 433 86 86

Gen	Phänotyp / Status	Vor Medikation
CYP2D6	Langsamer Metabolisierer	QR-Code scannen für die aktuelle Version des pharmakogenetischen Profils
CYP2D6	Extensiver Metabolisierer	Profil: so personalisierte Therapieempfehlungen zu beachten sind.
DPYD	Langsamer Metabolisierer	Profil: so personalisierte Therapieempfehlungen zu beachten sind.
UGT1A1	Leiden homozygot	Profil: so personalisierte Therapieempfehlungen zu beachten sind.
VKORC1	Warfarin sensibel	Profil: so personalisierte Therapieempfehlungen zu beachten sind.
Weitere Gene	Siehe QR-Code	Profil: so personalisierte Therapieempfehlungen zu beachten sind.

Online access to the up-to-date version of the PGx report

Figure 1. Schematic overview of workflow from data generation to pharmacogenetic profiling (adapted from PMID: 32225115).

**Results:** The results are presented on the Medication Safety Card (MSC), a personalized pharmacogenetic card format (Figure 1). The MSC displays individual medication and dosing recommendations and is available to the treating physician or at a pharmacy. As novel findings are expected, the MSC contains a QR-code to an up-to-date version of the report.

**Materials and Methods:** Using a bioinformatic pipeline, we extract pharmacogenetic relevant structural variations of whole genomes (30x WGS, PCR-free, PE150) of our patients with a rare disease (PMID: 32225115). The results of every patient are interpreted according to the guidelines of the Dutch Pharmacogenetics Working Group (DPWG) used in the U-PGx Project (PMID: 32225115).

**Acknowledgement:** This study was supported by the Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM), G-B Stiftung, Lotteriefonds ZH, Ernst Göppner Stiftung, Disclosures: The authors declare no conflict of interest.

**Abbildung 7.** Bei der von uns durchgeführten Ganzgenomsequenzierung können wir auch die für die Pharmakogenetik relevanten Informationen auslesen und den Patienten zur Verfügung stellen (Poster, welches Dr. Janine Meienberg am ESHG 2023 in Glasgow präsentiert hat).

Dieses für die Zukunft besonders wichtige Projekt konnte 2023 dank der grosszügigen Unterstützung der *Gebauer Stiftung*, der *Styner-Stiftung* sowie weiteren Spenderinnen und Spendern erfolgreich weitergeführt werden. **Herzlichen Dank!**



## 2.1.4 Wissenschaftliche Publikationen und Präsentationen

### ARTICLES WITH PEER REVIEW

Dubacher N, Sugiyama K, Smith JD, Nussbaumer V, Csonka M, Ferenczi S, Kovacs KJ, Caspar SM, Lamberti L, Meienberg J, Yanagisawa H, Sheppard MB, Matyas G (2023) Novel insights into the aortic mechanical properties of mice modeling hereditary aortic diseases. *bioRxiv* 2023.08.15.553452v2 (Preprint doi: 10.1101/2023.08.15.553452; Print *Thromb Haemost*).

### MEETING ABSTRACTS AND ORAL PRESENTATIONS

Mroczek M, Mensova L, Meienberg J, Rejmer P, Parmova O, Henggeler C, Matyas G (2023) Three heterozygous GAA cases mimicking late-onset Pompe disease. 14th Swiss Meeting on Muscle Research, December 3-5, 2023.

Meienberg J\*, Tomio G\* (2023) Benefit of PacBio HiFi reads in CNV calling and variant phasing for WGS in clinical research. Revio Launch Day, Bern, November 27, 2023. \*oral presentation

Csonka M, Schönholzer MT, Ferenczi S, Kovács KJ, Meienberg J, Matyas G (2023) Dose-effect of celiprolol in mice modelling vEDS. ITINERARE 9th Rare Disease Summer School, Kartause Ittingen, Warth TG, July 4-7, 2023.

Csonka M, Schönholzer MT, Ferenczi S, Kovács KJ, Meienberg J, Matyas G (2023) Dose-effect of celiprolol in mice modelling vEDS. ESHG Hybrid Conference, Glasgow, June 10-13, 2023.

Meienberg J, Caspar SM, Matyas G (2023) Two in one: Pharmacogenetic profiling from whole genomes. ESHG Hybrid Conference, Glasgow, June 10-13, 2023.

Mroczek M, Mensova L, Meienberg J, Rejmer P, Parmova O, Henggeler C, Matyas G (2023) Three heterozygous GAA cases mimicking late-onset Pompe disease. ESHG Hybrid Conference, Glasgow, June 10-13, 2023.

Tomio G, Saurer N, Meienberg J, Matyas G (2023) The dark side of Moon and other commercial genome analysis or interpretation tools. ESHG Hybrid Conference, Glasgow, June 10-13, 2023.

Meienberg J\*, Dubacher N, Münger J, Schönholzer MT, Ferenczi S, Kovács KJ, Matyas G (2023) Added value of statins in the drug therapy of vascular Ehlers-Danlos syndrome. SGMG Annual Meeting with Young Investigator Day, Basel, April 27-28, 2023. \*oral presentation

Meienberg J, Caspar SM, Matyas G (2023) WGS-based personalized PGx profiling. SGMG Annual Meeting with Young Investigator Day, Basel, April 27-28, 2023.

Stengl R\*, Dubacher N, Schönholzer MT, Ferenczi S, Meienberg J, Benke K, Szabolcs Z, Matyas G (2023) Novel assay to assess the aortic rupture of mice modeling aortic diseases. Universitäres Herzzentrum, Zürich, April 24, 2023. \*oral presentation

Chittim N, Dubacher N, Matyas G, Snedeker JG (2023) Tendinopathic changes to the murine patellar tendon in response to ciprofloxacin treatment. Orthopaedic Research Society Conference, Dallas, Texas, February 10-14, 2023.



Abbildung 8. Posterpräsentation am ESHG 2023 in Glasgow mit unserer Botschaft «Cloud is out». Von links nach rechts: Dr. Janine Meienberg, Magdalena Mroczek, Giancarlo Tomio.

Abbildung 9. Poster, welches Magdalena Mroczek am ESHG 2023 in Glasgow präsentiert hat. In ihrem Forschungsprojekt widmet sie sich der spannenden und noch relativ wenig erforschten sog. *digenischen Vererbung*, d.h. Mutationen in zwei unterschiedlichen Genen, welche aber dem selben Signalweg (*Pathway*) angehören, können in der Kombination zu einem klinischen Phänotyp (Krankheit) führen.

**CONCLUSION**  
There may be a small cohort of late-onset Pompe disease-like cases in which a digenic/oligogenic inheritance can be considered. Further studies are needed to confirm this hypothesis.

**BACKGROUND**  
Late-onset Pompe disease (LOPD) is an autosomal-recessive disorder caused by acid  $\alpha$ -glucosidase (GAA) deficiency. Carriers of one GAA pathogenic variant are considered as asymptomatic. There are several symptomatic cases reported, where only one pathogenic GAA variant has been identified, alone or together with other heterozygous variant(s) related to neuromuscular disease(s). Here, we present three unrelated cases with suspected LOPD carrying one pathogenic GAA variant together with other heterozygous variant(s) related to glycogen storage disease or structural muscle protein.

**RESULTS**  
Our cohort at this moment consists of three unrelated cases: one from Switzerland and two from the Czech Republic from LOPD cohorts. Further families are being recruited.

**Case 1**  
• onset at 14 years  
• strong calves muscle pain during exercises  
• mild proximal weakness of thighs - 4/5 on the Medical Research Council (MRC) scale; calves: muscular atrophy  
• strong myalgias (spontaneous)  
• respiratory capacity: mild/moderate restriction  
• creatine kinase (CK) mildly elevated to normal

**Case 2**  
• onset at 54 years  
• myalgias, fatigue, difficulty climbing stairs  
• brother has a waddling gait  
• he is still ambulatory at the age of 57 years  
• mild proximal weakness of thighs (3-4/5 MRC) scale  
• CK 879 U/L

**Case 3**  
• onset at 13 years  
• muscle cramps in calves, while riding a bike  
• muscular weakness from 2015  
• scoliotic winging  
• still ambulatory without assistance  
• progressive shortness of breath  
• CK 116 U/L

**MOLECULAR STUDIES**  
RNA-seq  
Genetic analysis of the three cases revealed that they all carried a pathogenic variant in GAA (p.G45E) and a pathogenic variant in another gene (p.R131G, p.R131L, p.R131V, p.R131W, p.R131X, p.R131Y, p.R131Z, p.R131AA, p.R131AB, p.R131AC, p.R131AD, p.R131AE, p.R131AF, p.R131AG, p.R131AH, p.R131AI, p.R131AJ, p.R131AK, p.R131AL, p.R131AM, p.R131AN, p.R131AO, p.R131AP, p.R131AQ, p.R131AR, p.R131AS, p.R131AT, p.R131AU, p.R131AV, p.R131AW, p.R131AX, p.R131AY, p.R131AZ, p.R131AA, p.R131AB, p.R131AC, p.R131AD, p.R131AE, p.R131AF, p.R131AG, p.R131AH, p.R131AI, p.R131AJ, p.R131AK, p.R131AL, p.R131AM, p.R131AN, p.R131AO, p.R131AP, p.R131AQ, p.R131AR, p.R131AS, p.R131AT, p.R131AU, p.R131AV, p.R131AW, p.R131AX, p.R131AY, p.R131AZ).

**CONCLUSIONS**  
The muscle MRI of the thighs was normal. The MRI of the whole body showed swelling of tendons in the paraspinal and thoracic muscles.

**MOLECULAR STUDIES**  
Genetic analysis of the three cases revealed that they all carried a pathogenic variant in GAA (p.G45E) and a pathogenic variant in another gene (p.R131G, p.R131L, p.R131V, p.R131W, p.R131X, p.R131Y, p.R131Z, p.R131AA, p.R131AB, p.R131AC, p.R131AD, p.R131AE, p.R131AF, p.R131AG, p.R131AH, p.R131AI, p.R131AJ, p.R131AK, p.R131AL, p.R131AM, p.R131AN, p.R131AO, p.R131AP, p.R131AQ, p.R131AR, p.R131AS, p.R131AT, p.R131AU, p.R131AV, p.R131AW, p.R131AX, p.R131AY, p.R131AZ).



## 2.1.5 Lehre sowie Aus- und Weiterbildung

Wir sind auf dem Gebiet der medizinischen Molekulargenetik in der universitären Lehre und in der labormedizinischen Aus- und Weiterbildung tätig, wobei wir Fach- und Methodenwissen sowohl theoretisch als auch praktisch vermitteln. Darüber hinaus vergeben und betreuen wir kompetitive Master- und Doktorarbeiten, die in unsere Forschung integriert sind.

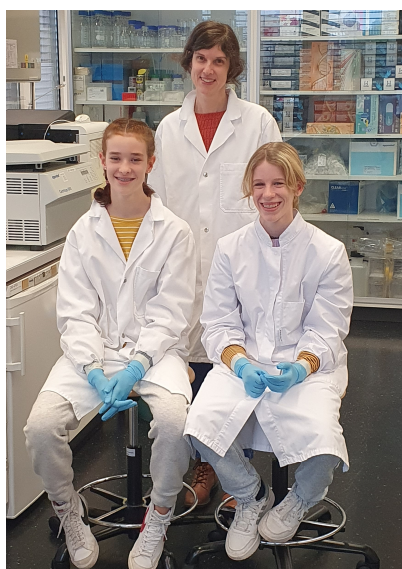
2023 wurden unsere Weiter- und Ausbildungsplätze von der *Yvonne und Peter Imholz Stiftung*, der *IMGS*, dem *Gemeinnützigen Fonds des Kantons ZH* und weiteren Stiftungen grosszügig unterstützt. **Herzlichen Dank!**

### Tätigkeiten in der Lehre sowie Aus- und Weiterbildung in der Berichtsperiode 2023

- Eine Medizinstudentin hat ihr Forschungspraktikum bei uns absolviert (UZH, MeF).
- Eine Ärztin hat ihre Dissertation (MD) bei uns weitergeführt (UZH, MeF).
- Zwei Schülerinnen haben im Rahmen des Zukunftstags 2023 einen Einblick in die Medizinische Genetik und den Laboralltag erhalten können (s. Abbildung 10).
- Herzchirurgen des Herz- und Gefässzentrums der Universität Semmelweis in Budapest (Ungarn) sowie Mitarbeiter der Ungarischen Marfan Stiftung haben bei uns einen Informationstag verbracht, um über unsere erfolgreiche Zusammenarbeit auszutauschen. Im Rahmen dieser Zusammenarbeit war 2021/2022 bereits Dr. med. Roland Stengl insgesamt 12 Monate als Gastwissenschaftler bei uns und 2023 verbrachte Dr. med. Máté Csonka einen 12-monatigen Aufenthalt als Gastwissenschaftler bei uns (s. Abbildung 11).
- Studenten haben im Rahmen der UZH-Lehrveranstaltung BIO323 «*Modern Genetics and Genomics*» einen Lehrtag bei uns absolviert.

«Ich hatte das Vergnügen, während meines Masterstudiums am Blockkurs BIO323 teilzunehmen. Der Blockkurs am Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik hat mir besonders gut gefallen, vor allem die Lehrmethoden von Herrn PD Dr. Matyas und sein umfassendes Wissen der menschlichen Genetik habe ich sehr geschätzt. Dieser Kurs hat dazu beigetragen, mein Verständnis und meine Leidenschaft für die molekulare Biologie zu verstärken.»

C. L. (Rückmeldung einer BIO323-Blockkurs Teilnehmerin)



**Abbildung 10.** Zukunftstag 2023, an welchem die Tochter (links) unserer langjährigen Mitarbeiterin Eliane Arnold (Mitte) sowie die Freundin der Tochter (rechts) „Laborluft“ schnupperten.



**Abbildung 11.** Besuch von einigen Herzchirurgen des Herz- und Gefässzentrums der Universität Semmelweis in Budapest sowie von Mitarbeitern der Ungarischen Marfan Stiftung, um über den aktuellen Stand und die Weiterführung der Zusammenarbeit auszutauschen (Bericht auf Ungarisch unter [www.marfan.hu/news/zurich\\_labvisiting2023.php](http://www.marfan.hu/news/zurich_labvisiting2023.php)).



## Eindrücke unserer in Aus- und Weiterbildung befindenden Personen im 2023

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



*«Während meiner Zeit am Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten habe ich viel über das weite Feld der klinischen Genetik gelernt. Ich hatte die Gelegenheit, an der Sommerkonferenz 2023 der European Society of Human Genetics teilzunehmen. Ich denke, es ist wichtig, den einzigartigen wissenschaftlichen Ansatz hervorzuheben, unter dem ich Lernen und Arbeiten konnte. Das Ergebnis eines Gentests kann nicht nur das Leben des Patienten, sondern auch das der ganzen Familie verändern. Ich bin froh, dass ich dies im Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik lernen konnte und mit diesem Wissen als zukünftiger Arzt nach Hause gegangen bin. Ich bin sehr dankbar für diese Gelegenheit, insbesondere Herrn PD Dr. Gabor Matyas, und allen Mitarbeitern des Genetikzentrums.»*

*Máté Csonka, Dr. med., angehender Herzchirurg,  
Gastwissenschaftler*



*«Im Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten darf ich seit 2022 meine medizinische Doktorarbeit durchführen, wo ich mich mit dem Konzept der «Oligogenic inheritance» in seltenen Krankheiten beschäftige. Hierzu entwickeln wir zusammen mit iPSCore in Schlieren funktionelle Studien, um dieses Konzept experimentell zu belegen. Dafür habe ich einen GRC Short Grant der UZH bekommen. Ich bin Herrn PD Dr. Gabor Matyas und seinem Team dankbar, nicht nur für die Motivation, inhaltliche Hilfe und finanzielle Unterstützung bei den Kongressteilnahmen, inklusive an der grossen Konferenz für Neuromuskuläre Krankheiten in Australien in Perth in 2024, sondern auch und besonders für das Mentoring bei den ersten Schritten in die wissenschaftliche Unabhängigkeit.»*

*Magdalena Mroczek, medizinische Doktorandin, UZH*



*«Meine Reise begann im Jahr 2018, als ich meine Maturarbeit im Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten schreiben durfte. Seitdem hatte ich die grossartige Möglichkeit, auch ein Forschungspraktikum bei der Stiftung zu verfassen, auf welcher ich dann meine Masterarbeit aufbauen kann. Herr PD Dr. Matyas und sein Team geben mir wertvolle Einblicke in die Welt der Humangenetik, wodurch ich wertvolle Erfahrungen für meine zukünftige Karriere als Ärztin sammeln kann. Während meiner Arbeit werde ich stets souverän begleitet und ich möchte mich herzlich bei Herrn PD Dr. Matyas und seinem Team bedanken.»*

*Rebecca Geilenkirchen, Medizinstudentin UZH*

Eine Übersicht unserer Lehrveranstaltungen befindet sich unter [genetikzentrum.ch/Lehrveranstaltungen](https://genetikzentrum.ch/Lehrveranstaltungen).



## 2.1.6 Zivi-Einsätze

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

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

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

### Informatiker / Bioinformatiker (82085)

Arbeitsort: Zürich Schlieren

#### Aufgabenbeschreibung

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

**ZIVILDIENTST  
SERVICE CIVIL  
SERVIZIO CIVILE  
SERVETSCH CIVIL**

**Anerkannter  
Einsatzbetrieb**

### Eindrücke unserer Informatik-Zivis im 2023



«Im Rahmen meines Zivi-Einsatzes bei der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten konnte ich wertvolle Erfahrungen in diversen IT-bezogenen Aufgaben sammeln, das Team bei ihrer spannenden und wichtigen Arbeit unterstützen und einen tiefen Einblick in dieses faszinierende Themengebiet erhalten.»

Janosch von Ballmoos  
MSc Experimental Physics, Unibe  
Zivi-Einsatz von  
13.03.2023 bis 09.06.2023



«Der Einsatz war technisch anspruchsvoll und abwechslungsreich und meine Fertigkeiten wurden zielgerichtet eingesetzt. Die Genetik ist ein faszinierendes Forschungsgebiet und ich bin dankbar, so vieles darüber gelernt zu haben.»

Andreas Hügli  
Master-Student Medical Informatics, FHNW  
Zivi-Einsatz von  
29.05.2023 bis 21.07.2023



«Der Zivi-Einsatz ist umfang- und abwechslungsreich gestaltet, und bietet die Möglichkeit, eigene Ideen einzubringen, sowie sinnstiftende Tätigkeiten zu übernehmen. Ein Lob an alle Mitarbeiter der Stiftung und einen herzlichen Dank für die angenehme, familiäre Atmosphäre!»

Nikos Joakimidis  
Bachelor-Student Informatik, HSLU  
Zivi-Einsatz von  
10.07.2023 bis 18.08.2023

«Die abwechslungsreichen Aufgaben und die motivierende Arbeitsatmosphäre ermöglichten es mir, in neue Bereiche einzutauchen, meine Fähigkeiten einzusetzen, gemeinsam innovative Lösungen zu entwickeln und wertvolle Erfahrungen zu sammeln.»

Leoluca Vassella  
BSc Medizininformatik, BFH  
Zivi-Einsatz von  
07.08.2023 bis 03.10.2023



«In meinem Zivildiensteinsatz im Genetikzentrum habe ich einen spannenden Einblick in eine mir völlig neue Welt erhalten. Es war faszinierend, in das Themengebiet der Genetik einzutauchen und meine Kenntnisse aus der Software-Entwicklung einzubringen. Besonders Spass machte mir die Zusammenarbeit im diversen und kompetenten Team.»

Timo Siegenthaler  
BSc Informatik, ZHAW  
Zivi-Einsatz von  
09.10.2023 bis 22.12.2023



«Der Zivildienst-Einsatz als Bioinformatiker im Genetikzentrum der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten ermöglichte mir einen seltenen Einblick in die interessante Welt der Genetik zu werfen. Eine einzigartige Erfahrung.»

Jacky Tran  
Informatiker EFZ  
Zivi-Einsatz von  
11.12.2023 bis 09.02.2024





## 2.2 Information und Aufklärung

### 2.2.1 Unsere Stiftung in den Medien

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

Unsere Stiftung verfasste zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten (Ende Februar 2023) wie seit 2013 jedes Jahr eine Medienmitteilung (vgl. Punkt 4), nahm zudem an diversen Veranstaltungen mit Informationsmaterialien und/oder Interviews aktiv teil und informierte die Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und die Tätigkeiten unserer Stiftung (s. Abbildung 12).



**TRÄGERSCHAFT**

**BERATUNG**

**MITGLIEDSCHAFT - KOOPERATION**

**PRESSESPIEGEL**

↓ ↑

### Pressespiegel

Erkenntnisse der durch die Stiftung unterstützten **Forschung** werden in nationalen und internationalen Fachzeitschriften **publiziert**, in der universitären **Lehre** vermittelt und in der **Gendiagnostik** angewendet.  
Unsere Stiftung fordert Solidarität und Gleichstellung für Menschen mit seltenen Krankheiten [» mehr](#)

Stiftung in den Medien   Seltene Krankheiten in den Medien   Angebote für Patienten   Alles

#### Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten in den Medien

Suchbegriff eingeben

Format	Titel	Inhalt
	Medienmitteilung vom 29. Februar 2024	<a href="#">Presseportal</a>
	Medienmitteilung vom 28. Februar 2023	<a href="#">Presseportal</a>
	DeinAdieu (10.03.2022)	<a href="#">Für viele Leute ist die Diagnose eine grosse Erleichterung</a>
	Medienmitteilung vom 28. Februar 2022	<a href="#">Presseportal</a>
	SRF Kassensturz (23.11.2021)	<a href="#">Ungleichheit im KVG</a>
	AZ Medien (17.11.2021)	<a href="#">Das Rätsel um Lia (TBR-Syndrom)</a>
	Jubiläumsspende der Modestia cum Libertate vom 26. Juni 2021	<a href="#">Mitteilung</a>
	Medienmitteilung vom 03. März 2021	<a href="#">de</a>
	YouTube (06.09.2020)	<a href="#">Video-Vorstellung des Genetikzentrums der Stiftung</a>

**Abbildung 12.** Ausschnitt des Pressespiegels auf unserer Stiftungs-Webseite (stiftung-seltene-krankheiten.ch) unter «Aktivitäten», wo unsere Medienartikel aufgeführt und herunterladbar sind.



## 2.2.2 Unser Schreiben an Privatpersonen

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

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





Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten  
Swiss 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

P.P. 8952 Schlieren • MSK Post CH AG

Herr  
Max Muster  
Musterstrasse 1  
1000 Musterort



Schlieren, 12. Mai 2023

**Auch Betroffene hoffen auf gesunde Kinder**

Lieber Herr Muster

Bei D.M. wurde bereits im Säuglingsalter die Krankheit Arthrogryposis – eine angeborene Gelenksteife – klinisch diagnostiziert, ohne genetische Abklärung. Wegen seiner Krankheit musste er sich im Kindes- und Jugendalter mehreren Operationen unterziehen und ständig gegen soziale und gesellschaftliche Vorurteile wehren. Deshalb erlebte er seine Jugendzeit als sehr belastend.


*«Ich bin mir sicher, dass ich das, was ich durchmachen musste, meinen Kindern nicht zumuten könnte», sagt D.M. Er war überzeugt, dass mit einer genetischen Abklärung seine Frage beantwortet werden könnte, ob er gesunde Kinder haben kann. Seine Krankenkasse hat aber die Übernahme der Kosten abgelehnt, was bei D.M. grosses Unverständnis auslöste: «Mit einer Kostenübernahme könnten Betroffene nicht nur auf die richtige Diagnose und dadurch auf eine bessere und zielgerichtete Behandlung, sondern auch auf gesunde Kinder hoffen», betont er.*


Mit seinem Anliegen gelangte er an unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten*, die seinen Fall geprüft, angenommen und die Ursache für seine Krankheit nach einer aufwendigen genetischen Untersuchung gefunden und die Kosten dafür – dank Spenden – übernommen hat.

Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen wollen Klarheit haben, ob die Krankheit vererbbar ist. Auch dank Ihrer Unterstützung kann unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* ein schweizweit einzigartiges Genetikzentrum betreiben, welches auf die Gendiagnostik, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener (Aorten-)Krankheiten spezialisiert ist. Seltene Krankheiten zu diagnostizieren erfordert aufwendige Verfahren, die nur selten von Krankenkassen übernommen werden. Das erschwert die Diagnose und dementsprechend auch den Zugang zu möglichen Therapien. Nur wenn die richtige Diagnose vorliegt bzw. die genetische Ursache der Krankheit bekannt ist, sind Aussagen über Therapie, Prognose und Prävention sowie Abklärung und Beratung in der Familie möglich. Das käme langfristig auch dem Gesundheitssystem zugute.

Mit Ihrer Spende tragen Sie dazu bei, Menschen mit seltenen Krankheiten die dringend benötigte Diagnose zu ermöglichen. Sei das mit einer Einzelspende, einem langfristigen Engagement oder einem Legat. Herzlichen Dank!

Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung und Ihr Vertrauen in uns!

  
Caroline Henggeler  
Stv. Geschäftsleiterin und Stiftungsrätin

  
Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher  
Präsidentin des Stiftungsrats

Hinweis: Mit diesem Schreiben möchten wir Sie über unseren gemeinnützigen Einsatz informieren (s. hierzu auch zwei kurze Videos über unsere Tätigkeiten: [www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/viewdata/977/Max\\_Tag1.mp4](http://www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/viewdata/977/Max_Tag1.mp4) und [www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/viewdata/977/VIDEO.mp4](http://www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/viewdata/977/VIDEO.mp4)) und sind über jede Spende sehr dankbar. Sie können aber auch über Ihr Leben hinaus etwas Gutes bewirken. Mit einer Erbschaft oder einem bestimmten Betrag im Testament (Legat) können Sie unserer Stiftung Ihren Nachlass oder Teile davon vermachen (z.B. via [www.deinadieu.ch/hilfswerke/stiftung-fur-menschen-mit-seltenen-krankheiten](http://www.deinadieu.ch/hilfswerke/stiftung-fur-menschen-mit-seltenen-krankheiten) oder <https://app.deinadieu.ch/testamentgenerator/go/7537?lang=de>).

Aufgrund gehäufter Rückmeldungen von Spendern mit der Bitte, auf Karten-Beilagen zu verzichten, haben wir uns entschieden, nur noch einmal jährlich, und zwar zu Weihnachten, unserem Informationsbrief eine Karte beizulegen. Dies kam bei den angeschriebenen Personen gut an, wie die folgende Rückmeldung zeigt:

«Grüezi Frau Henggeler, Grüezi Frau Sprecher

Es ist mir sehr sympathisch, dass Sie Ihrem Schreiben keine Karten oder sonstiges Material, das ich nicht brauchen kann, beigelegt haben. Ich habe mir schon seit längerem angewöhnt, die dickeren Couverts von gemeinnützigen Organisationen zu retournieren. In der heutigen Zeit sollten wir Ressourcen sparen und eben den Spendenfranken genau dort einsetzen wo er gebraucht wird.

Ich habe soeben eine Spende überwiesen und hoffe, dass Sie Vorbild für andere Organisationen sind.

Besten Dank für Ihre Arbeit und freundliche Grüsse»

A. U.



## 3 Finanzen 2023

### 3.1 Spenderinnen und Spender

Folgende Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen, die wir hier aufführen dürfen, haben 2023 unsere *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf grosszügige Weise unterstützt:

- Aeby-Waeber, Doris
- Basler Leben AG
- Bio-Rad Laboratories AG
- Chemie Brunschwig AG
- Dr. Kurt L. Meyer - Stiftung
- EBM (Genossenschaft Elektra Birseck)
- Epstein, Ruth & Jonny
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Binningen-Bottmingen
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Schlieren
- Evangelisch-Reformierte Kirchgemeinde Thierstein
- Familie Achermann
- Familie Halter
- Familie Y. Monnard / D. Barbitta
- Faust Laborbedarf AG
- Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM)
- Fondation Upsilon
- Frank, Barbara und Roland
- Freimaurerloge Osiris im Orient von Basel
- Garcia Yuste, Maria Santos
- Gebauer Stiftung
- Gehrler, Leo
- Gemeinde Maur
- Gemeinnütziger Fonds Zürich
- Hans Groeber-Stiftung
- Hans und Gertrud Oetiker-Stiftung
- HerzGefässStiftung
- IMGS
- Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung
- Maiores Stiftung, Vaduz
- Mareina-Stiftung, Küssnacht
- Marinitri AG
- Martina-Oesch-Stiftung
- MBF Foundation
- Meier, Helene
- Merck Millipore
- Padella Stiftung
- redgreenbird GmbH
- Renggli, Martin
- Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung
- Roger Schuler Treuhand & Verwaltung AG
- Silvia und Ernst Ita Stiftung
- Steiger, Monika
- Stiftung Dr. Valentin Malamoud
- Stiftung Nau Mai
- Stucky, Peter und Christiane
- Styner-Stiftung
- UAP Unabhängige Allfinanz Partner AG
- Ursimone Wietlisbach Foundation
- Wäscherei Mariano AG / Elis (Suisse) AG
- Yvonne und Peter Imholz Stiftung



# -lichen Dank!



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

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





## 3.2 Jahresrechnung der Stiftung

### 3.2.1 Bilanz

#### Aktiven

	<b>2023</b>	<b>2022</b>
	in CHF	in CHF
Umlaufvermögen		
Flüssige Mittel	968'578.70	1'127'907.22
Forderungen aus Leistungen	117'876.00	59'110.00
Delkredere	-16'000.00	-17'000.00
Andere Forderungen	73.50	49.00
Kontokorrent Ärztekasse	67.70	725.80
Vorräte Labormaterial	36'000.00	34'500.00
Aktive Rechnungsabgrenzungen	75'786.20	69'202.10
<i>Total Umlaufvermögen</i>	<i>1'182'382.10</i>	<i>1'274'494.12</i>
Anlagevermögen		
Finanzanlagen		
Anteilschein Ärztekasse	1'000.00	1'000.00
Mietzinskautionskonto	17'867.45	17'844.25
Sachanlagen		
Installationen und Einrichtungen	4'000.00	4'500.00
Informatik	39'500.00	44'000.00
Laborgeräte	47'130.00	53'225.00
<i>Total Anlagevermögen</i>	<i>109'497.45</i>	<i>120'569.25</i>
<b>Total Aktiven</b>	<b>1'291'879.55</b>	<b>1'395'063.37</b>

#### Passiven

##### Fremdkapital

##### Kurzfristiges Fremdkapital

In Zahlung befindliche Rechnungen (Lieferungen/Leistungen)	39'695.79	38'330.62
Andere ausstehende Zahlungen	5'803.10	7'834.85
Passive Rechnungsabgrenzungen	6'500.00	8'500.00
<i>Total kurzfristiges Fremdkapital</i>	<i>51'998.89</i>	<i>54'665.47</i>

##### Langfristiges Fremdkapital

Darlehen	0.00	160.00
<i>Total langfristiges Fremdkapital</i>	<i>0.00</i>	<i>160.00</i>
<i>Total Fremdkapital</i>	<i>51'998.89</i>	<i>54'825.47</i>

##### Organisationskapital

Stiftungskapital / Anfangskapital	50'000.00	50'000.00
Bilanzgewinn-/verlust	1'189'880.66	1'290'237.90
<i>Total Organisationskapital</i>	<i>1'239'880.66</i>	<i>1'340'237.90</i>

**Total Passiven** **1'291'879.55** **1'395'063.37**

Der Anhang zur Bilanz wird auf Verlangen gerne zugestellt.



## 3.2.2 Erfolgsrechnung

### Betriebsrechnung für die Periode 01.01.2023 – 31.12.2023

	2023 in CHF	2022 in CHF
Erbrachte Gendiagnostikleistungen nach KLV	395'556.00	300'385.00
Nicht vergütete Gendiagnostikleistungen	-284'380.00	-138'190.00
Inkassokosten und Debitorenverluste	-9'144.45	-14'214.15
Bildung/Veränderung Delkredere	1'000.00	7'000.00
<i>Nettoerlöse aus Gendiagnostikleistungen</i>	<i>103'031.55</i>	<i>154'980.85</i>
Hilfs- und Betriebsmaterial	-5'973.35	-5'159.74
Laboraufwand	-29'630.18	-22'039.46
Fremdleistungen (Forschungsaufwand Dritte)	-122'069.52	-124'853.05
<i>Bruttoergebnis</i>	<i>-54'641.50</i>	<i>2'928.60</i>
Personalaufwand	-804'788.66	-815'962.02
Raumaufwand	-102'934.18	-94'173.66
Unterhalt, Reparaturen und Ersatz von Sachanlagen	-12'436.34	-12'491.52
Versicherungsprämien und Abgaben	-11'638.35	-11'013.30
Buchführungs- und Beratungsaufwand	-15'745.45	-14'952.10
Informatikaufwand (Hard- und Software)	-57'763.49	-64'208.76
Übriger Büro-, Verwaltungs- und Betriebsaufwand	-8'459.92	-8'919.88
Marketingaufwand und Öffentlichkeitsarbeit	-119'711.25	-161'063.55
Abschreibungen	-47'732.50	-41'888.23
<i>Total Betriebsaufwand</i>	<i>-1'181'210.14</i>	<i>-1'224'673.02</i>
Finanzertrag	150.20	73.77
Finanzaufwand	-2'079.99	-3'806.79
<i>Finanzerfolg</i>	<i>-1'929.79</i>	<i>-3'733.02</i>
<b><i>Ergebnis aus Betriebstätigkeit</i></b>	<b><i>-1'237'781.43</i></b>	<b><i>-1'225'477.44</i></b>
Freie, allgemeine Spenden	621'624.19	534'436.76
Zweckgebundene Spenden	540'000.00	396'000.00
Fundraisingaufwand	-24'200.00	-300.00
<b><i>Nettoertrag aus Mittelbeschaffung</i></b>	<b><i>1'137'424.19</i></b>	<b><i>930'136.76</i></b>
<b><i>Jahresergebnis vor Fonds- und Kapitalveränderungen</i></b>	<b><i>-100'357.24</i></b>	<b><i>-295'340.68</i></b>
Zweckgebundenes Fondskapital		
Einlagen in Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software <sup>1</sup>	-160'000.00	-195'000.00
Einlagen in Fonds für Lehr- und Ausbildungstätigkeit <sup>2</sup>	-73'000.00	-31'000.00
Einlagen in Fonds für Reagenzien und nicht gedeckte Patientenleistungen <sup>3</sup>	-307'000.00	-170'000.00
Entnahmen aus Fonds für Forschungsprojekte und Spezial-Software	160'000.00	195'000.00
Entnahmen aus Fonds für Lehr-/Ausbildungstätigkeit	73'000.00	31'000.00
Entnahmen aus Fonds für Reagenzien und nichtgedeckte Patientenleistungen	307'000.00	170'000.00
<sup>1</sup> Donationen der Isaac Dreyfus-Bernheim Stiftung, Gebauer Stiftung, Stiftung Nau Mei, Syner-Stiftung und weiterer Organisationen		
<sup>2</sup> Donationen der Yvonne und Peter Imholz Stiftung, IMGS, Gemeinnütziger Fonds Kt. ZH und weiterer Organisationen		
<sup>3</sup> Donationen der MBF Foundation, Renzo und Silvana Rezzonico-Stiftung, Gebauer Stiftung, Maiores Stiftung, Padella Stiftung, Hans Groeber-Stiftung Gemeinde Maur und weiterer Organisationen		
<b><i>Jahresergebnis nach Fonds- und Kapitalveränderungen</i></b>	<b><i>-100'357.24</i></b>	<b><i>-295'340.68</i></b>
<b><i>Veränderung / Zuweisung des Organisationskapitals</i></b>	<b><i>100'357.24</i></b>	<b><i>295'340.68</i></b>
<b><i>Jahresergebnis nach Zuweisung des Organisationskapitals</i></b>	<b><i>0.00</i></b>	<b><i>0.00</i></b>

Der Anhang zur Erfolgsrechnung wird auf Verlangen gerne zugestellt.



### 3.2.3 Revisionsbericht



#### Bericht der Revisionsstelle zur eingeschränkten Revision

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

Als Revisionsstelle haben wir die Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang) der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten für das am 31. Dezember 2023 abgeschlossene Geschäftsjahr geprüft.

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

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

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

Bern-Liebefeld, 15. April 2024

Engel Copera AG

Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Heinz Fuchs

Zugelassener Revisionsexperte  
Dipl. Wirtschaftsprüfer  
Betriebsökonom FH  
Leitender Revisor

Qualifizierte elektronische Signatur - Schweizer Recht

Manuel Mauerhofer

Zugelassener Revisionsexperte  
Dipl. Treuhandexperte  
Dipl. Wirtschaftsprüfer

- Jahresrechnung (Bilanz, Erfolgsrechnung und Anhang)



#### **4 Unsere Medienmitteilung zum internationalen Tag der seltenen Krankheiten: Steter Handlungs- und Unterstützungsbedarf**

**Anlässlich des internationalen Tages der seltenen Krankheiten am 28. Februar macht die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* auf die aktuellen Herausforderungen und Bedürfnisse von Betroffenen sowie deren Familien und Betreuern aufmerksam.**

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn sie höchstens 5 von 10'000 Personen betrifft. Zwar ist jede seltene Krankheit für sich genommen selten, aber es gibt insgesamt mehr als 5'000 davon und so sind 6-8 % der Bevölkerung – in der Schweiz also etwa eine halbe Million Menschen, so viele wie mit Diabetes – von mindestens einer seltenen Krankheit betroffen. Rund 75 % der Betroffenen sind Kinder und Jugendliche. Andere seltene Krankheiten manifestieren sich erst allmählich im Erwachsenenalter und könnten jeden von uns treffen.

Das Schweizer Gesundheitssystem deckt vieles vorbildlich ab. Im Rahmen des 2014 vom Bundesrat verabschiedeten nationalen Konzepts zu seltenen Krankheiten wurde eine Reihe von Massnahmen umgesetzt. Dennoch ist unser Gesundheitssystem mit seltenen Krankheiten immer noch überfordert, sei es bei der Diagnose, Betreuung, Therapie oder Forschung. Daher hat nur ein (Bruch-)Teil der Betroffenen die richtige Diagnose und darauf basierend ein optimales Krankheitsmanagement oder sogar eine wirkungsvolle Therapie.

Menschen mit seltenen Krankheiten haben aber nicht nur für den Zugang zu Diagnose, Krankheitsmanagement und Therapien zu kämpfen. Problematisch sind auch deren Kostenübernahme und der Erhalt einer IV-Rente. So kommen zur Krankheit nicht selten auch noch finanzielle Sorgen, wobei sich Betroffene im Stich gelassen fühlen und den Rechtsweg oder den Weg zur Öffentlichkeit einschlagen müssen bzw. müssten.

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 Forschungsinteresse und/oder an finanziellen Mitteln. Solange staatliche Lösungen nicht für alle Krankheiten gleichermaßen bereitgestellt werden, sind Betroffene auf das private Engagement von Mitmenschen, Stiftungen und anderen Förderorganisationen angewiesen. Und dies nicht nur am internationalen Tag der seltenen Krankheiten.





## 5 Kontakt und weitere Informationen

### Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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



Caroline Henggeler



PD Dr. Gabor Matyas

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

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

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

Ehrenamtliche Stiftungsräte (SR)	Prof. Dr. iur. Franziska Sprecher (seit 05/2017, Präsidentin seit 04/2021), Peter Allemann (seit 09/2011, Vize-Präsident seit 04/2021), Barbara Angelsberger (seit 11/2021, BR von 10/2017 bis 11/2021), Caroline Henggeler (seit 09/2011), PD Dr. sc. nat. Gabor Matyas (seit 09/2011) und Prof. emer. Dr. med. B. Steinmann (seit 05/2017, BR von 09/2011 bis 05/2017) Stiftungsratssitzungen 2023: 24. April, 12. Juni und 23. November
Ehrenamtliche Stiftungsbeiräte (BR)	Dr. iur. Roman Baumann (seit 05/2017, SR von 09/2011 bis 05/2017), Joachim Eder (seit 05/2017), Dr. med. Joachim Henggeler (seit 10/2013, SR von 05/2017 bis 04/2021), Prof. emer. Dr. med. Hansjakob Müller (seit 09/2011), Dr. med. Roland Spiegel (seit 11/2013, SR von 09/2011 bis 11/2013)
Teammitglieder	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Geschäftsstelle www.genetikzentrum.ch → Organisation → Team
Webseiten	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch und www.genetikzentrum.ch
Stiftungsstatut und Zentrumsleitbild	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Stiftung → Stiftungszweck www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Trägerschaft
Pressespiegel und Publikationen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Pressespiegel www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Publications
SpenderInnen	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Spender
Awards	www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Awards – Grants
Wirkungsort	Ganze Schweiz mit Sitz in Schlieren-Zürich
Vernetzung / Kooperation	www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Aktivitäten → Mitgliedschaft & Kooperation und www.genetikzentrum.ch → Forschung / Research → Collaborators
Steuerbefreiung	Die Stiftung wurde mit Verfügung des Steueramts des Kantons Zürich vom 28.11.2011 wegen Gemeinnützigkeit von den kantonalen Steuern und der direkten Bundessteuer befreit. Zuwendungen / Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden.
Bankverbindung	Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten Zürcher Kantonalbank, Hauptsitz, CH-8010 Zürich, Swift-Code: ZKBKCHZZ80A Konto: 1100-3577.750 (BC 700), IBAN: CH50 0070 0110 0035 7775 0





## Information über Controlling

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

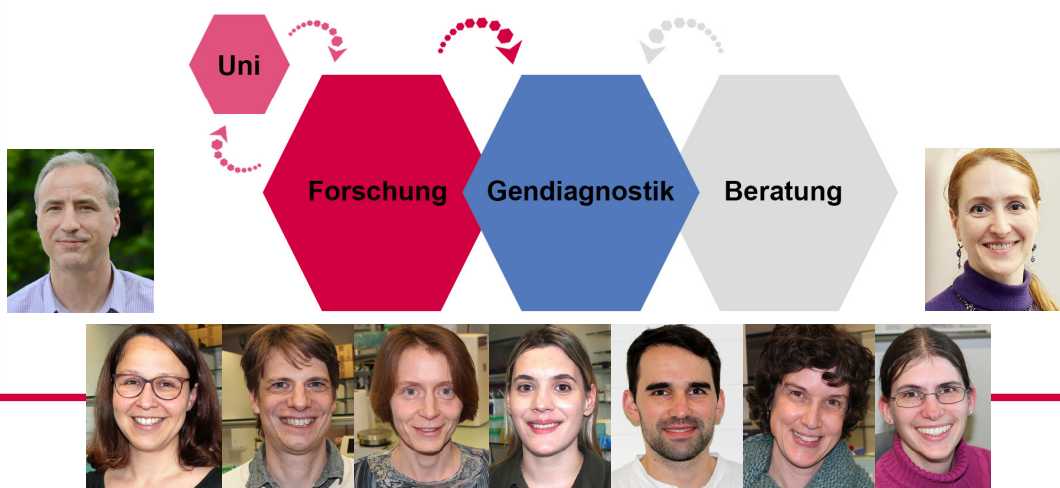


## Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

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

## Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

Leiter: PD Dr. Gabor Matyas, FAMH Medizinische Genetik  
Stellvertreterin: Caroline Henggeler, FAMH Medizinische Genetik  
[www.genetikzentrum.ch](http://www.genetikzentrum.ch)



**Hier arbeiten Idealisten!**

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