

Anne-Françoise Auberson est présidente de ProRaris. Elle est juriste de formation et bénéficie d'une grande expérience associative. Depuis la fondation de l'alliance, elle a développé un vaste réseau avec toutes les personnes concernées par la problématique des maladies rares. Elle privilégie les contacts directs avec les associations de patients et les patients orphelins d'association pour être en mesure de défendre leurs intérêts dans le processus de mise en place du concept national maladies rares.

Dr. Carolina Gouveia: Geboren 1975 in Madeira Portugal. In Lissabon an der Nova Medical School das Medizinstudium 1999 abgeschlossen. 2007 das Fachstudium in Dermatologie am Santa Maria University Hospital in Lissabon absolviert. Bis 2013 als Oberärztin Pädiatrische Dermatologie im ambulanten Bereich am Universitätsspital in Lissabon tätig. Gründer der ersten multidisziplinären genodermatosen Sprechstunde in Portugal. Hat als Vertretung von Portugal, am Internationalen genodermatose Framework mitgewirkt. In den Jahren 2014 und 2015 als Oberärztin für Dermatologie in Schweden (Universitätsklinikum Linköping). Seit 2016 als Oberärztin für pädiatrischen Dermatologie am Inselspital Bern tätig mit der Spezialisierung in Epidermolysis Bullosa.

Rosaria De Lorenzo: 1964 geboren in Basel. Erstausbildung auf der Geriatrie in Basel. Nach 10 Jahren Wechsel auf der dermatologischen Poliklinik im Universitätsspital Basel als Study Nurse und Pflegefachfrau. 2000 – 2006 Wechsel an die dermatologische Poliklinik im Kantonsspital Basel als Wundexpertin und Pflegefachfrau, Teamleitung. Während der Arbeit im Kantonsspital Aarau erste Erfahrungen mit Epidermolysis bullosa Betroffene und Angehörige gemacht. 2006 – 2013 als Study Nurse an der dermatologischen Poliklinik im Universitätsspital Basel und als Wundexpertin das Wundambulatorium auf der Chirurgie mitaufgebaut. 2014 im Bürgerspital Basel im Alterszentrum Falkenstein als Qualitätsbeauftragte tätig. Seit 2017 am Inselspital Bern auf der Dermatologie als Pflegeexpertin für Epidermolysis bullosa tätig.

JM Nuoffer studierte Medizin in Lausanne und Bern. Nach seiner Doktorarbeit (1991) über die Rhizomelische Chondrodysplasia punctata spezialisierte er sich in Pädiatrie in Fribourg und Bern mit Schwerpunkt in angeborenen Stoffwechselkrankheiten. Von 1997 – 1999 folgte ein SNF-Forschungsaufenthalt am französischen Referenzzentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hôpital Necker, Paris. In dieser Zeit vertiefte er sein Wissen im Bereich der Diagnostik und Therapie dieser seltenen Krankheiten. Zurück in der Schweiz, startete er ein Innovationsprojekt am Universitätsspital Bern, welches in der Gründung des interdisziplinären Stoffwechselteams mündete. Das Team besteht heute aus Stoffwechsel-Ärzten für Kind und Erwachsene, spezialisierten Ernährungsberaterinnen, Sozialarbeitern, Pflegefachfrauen und Laborpersonal, sowie einer Forschungsgruppe.

Die Forschung konzentriert sich auf die funktionelle Charakterisierung von angeborenen Stoffwechselkrankheiten, insbesondere mitochondrialen Erkrankungen.

2012 erfolgte die Habilitation im Bereich Pädiatrie, im Speziellen Angeborene Stoffwechselkrankheiten. JM Nuoffer ist auch aktiv beteiligt im Aufbau und Umsetzung eines nationalen Konzeptes für Seltene Krankheiten in der Schweiz.

PD Dr. Deborah Bartholdi. Medizinstudium Universität Zürich. Ausbildung Fachärztin Humangenetik in Strasbourg und Zürich. Habilitation Universität Zürich. Verschiedene Stellen als Oberärztin Humangenetik in Kanada, Deutschland und der CH. Seit 2015 Oberärztin Abteilung für Humangenetik am Inselspital. Hauptinteresse: genetische Grundlagen Entwicklungsstörungen/ geistige Behinderung /Autismus / neurologische Erkrankungen.

Prof. Anne-Sylvie Dupont : Professeure ordinaire aux Facultés de droit de Neuchâtel depuis 2015 et de Genève depuis 2016 ; Jusqu'en janvier 2016, avocate dans le canton de Vaud. Titre d'avocate spécialiste FSA en droit de la responsabilité civile et en droit des assurances obtenu en 2012; Doctorat obtenu en 2005 à l'Université de Genève; Master en droit obtenu à l'Université de Fribourg ; Présidente de la Commission des prestations d'aide aux personnes handicapées (PAH) de ProInfirmis.

Pascal Strupler hat nach Abschluss seines Studiums (lic. iur. an der Berner Universität und Diplom am Institut de hautes études en administration publique IDHEAP, Lausanne) eine Laufbahn in der Bundesverwaltung eingeschlagen und dort in vier Departementen diverse Funktionen übernommen. Er hat im Finanzdepartement und anschliessend im Eidgenössischen Departement für Wirtschaft, Bildung und Forschung für das Staatssekretariat für Wirtschaft (SECO) in verschiedenen Diensten gearbeitet. Nach einem Aufenthalt in der Schweizer Botschaft in Moskau und einem Wechsel ins Integrationsbüro (EDA/EVD) arbeitete er als persönlicher Mitarbeiter von Bundesrat Pascal Couchepin und schliesslich im Eidgenössischen Departement des Innern sieben Jahre als Generalsekretär. Seit Januar 2010 ist Pascal Strupler Direktor des Bundesamtes für Gesundheit (EDI).

Jean-Blaise Wasserfallen a effectué ses études de médecine à l'Université de Lausanne, puis une formation de spécialiste FMH en médecine interne, et en allergologie et immunologie clinique. Il est également titulaire d'un master en Politique Publique de l'Université de Georgetown à Washington (USA). A son retour des Etats-Unis, en 1996, il a travaillé à mi-temps en clinique au service de médecine interne, comme chef de clinique puis médecin-cadre, et à mi-temps à la direction médicale. En 2006, il a arrêté son activité clinique pour diriger le Département des Centres Interdisciplinaires et de la Logistique médicale, avant d'être nommé en 2008 directeur médical du CHUV. Sur le plan académique, il est professeur titulaire à la Faculté des Hautes Etudes Commerciales (HEC) de l'Université de Lausanne. Comme directeur médical, il collabore à différentes commissions traitant de politique, qualité, sécurité et économie de santé au niveau local, national et international. Comme professeur titulaire à l'Université de Lausanne, il collabore aux programmes d'enseignement en économie et management de la santé. Il a aussi créé des cours de formation post-grade et continue au CHUV en économie de santé, qualité des soins, et gestion des risques et de l'erreur. Il est l'auteur d'une centaine de travaux de recherche portant sur la qualité des soins, la sécurité des patients, l'efficacité et l'économie de la santé, publiés dans des journaux à politique éditoriale.

Dr. med. et phil. nat. Matthias Gautschi Oberarzt interdisziplinäres Stoffwechselteam Facharzt FMH für Pädiatrie Inselspital, Bern. Familie verheiratet, eine Tochter. Stoffwechselmedizin seit 2009 Oberarzt, Interdisziplinäres Stoffwechselteams am Inselspital, Bern Ausbildung in Bern und Paris (DIU, Université Paris Descartes). Ausbildung Innere Medizin & Pädiatrie am Kantonsspital La Chaux-de-Fonds Ausbildung Pädiatrie FMH an der Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital, Bern und Paris (Hôpitaux Necker et Robert Debré). Studium Medizinstudium an den Universitäten Lausanne und Manchester MD PhD Zusatzstudium in Molekularbiologie an der Universität Lausanne Doktorat (Dr. med. et phil. nat / MD PhD) an der Universität Lausanne und Karolinska Institutet, Stockholm. Schule Aufgewachsen & Eidgenössische Maturität in Winterthur.

Christina Fasser, Vize-Präsidentin von ProRaris, ist Ehrenpräsidentin von Retina Suisse und Präsidentin von Retina International. Es ist ihrer Ansicht nach überfällig, auch in der Schweiz den seltenen Krankheiten im öffentlichen Gesundheitswesen endlich den Platz einzuräumen, der ihnen gebührt. Christina Fasser stellt ihre langjährige Vereinerfahrung und ihre profunden Kenntnisse des schweizerischen Gesundheits- und Behindertenwesens in den Dienst von ProRaris

PD Dr. Pascal Escher ist Molekularbiologe und setzt sich seit 25 Jahren mit Genetik und Genexpression auseinander. Nach seiner Studienzeit und Promotion an der Universität Lausanne arbeitete er während einigen Jahren in der Pharmaindustrie in den USA und dann bis 2006 an der Universität Basel. Seither arbeitet er mit seiner Forschungsgruppe auf dem Gebiet der Netzhautentwicklung, zuerst in Sion und Lausanne, und nun hier an der Universitätsklinik für Augenheilkunde des Inselspitals. Pascal Escher interessiert sich im Besonderen wie sich die Sehzellen der Netzhaut, die Photorezeptoren, Stäbchen und Zapfen, entwickeln, und er ist ein Experte der Netzhauterbleiden und deren molekularer Diagnostik. Er ist Mitglied von Maladies Rares Valais (MaRaVal).

Janine Reichenbach studied medicine at the Universities of Frankfurt, Lyon and Paris. She obtained her M.D. degree from University of Frankfurt in 1999. She trained in pediatrics, pediatric immunology, hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) and gene therapy at the Universities Frankfurt and Bonn, University Hospital Necker-Enfants Malades Paris, and Zurich University (UZH). From 2001 to 2003 she was postdoctoral fellow in immunology at University Hospital Necker-Enfants Malades Paris. She holds the specialist titles "Pediatrics" (DE, recognized in Switzerland) and "Allergology and Clinical Immunology" (FMH). From 2006 to 2013 she was senior consultant in immunology at University Children's hospital Zurich. She received her habilitation for pediatrics, spec. immunology/HSCT, from UZH in 2009. In 2013 she was elected Assistant Professor of Pediatric Immunology at UZH. Since 2013 she is Co-Head of the Division of Immunology at University Children's hospital Zurich. Research in her laboratory focuses on inborn errors of the immune system and gene therapy. She is PI in an EU-FP7 funded multi-center clinical phase I/II gene therapy trial for treatment of patients with Chronic Granulomatous Disease. In 2010 she has obtained the science award of the Walther and Gertrud Siegenthaler Trust. In 2012 she completed the CAS in Healthcare Management at University St. Gallen.

Renata Heusser Jungman ist Gründungsmitglied und Vorstandspräsidentin der Patientenorganisation „Vereinigung Dravet Syndrom Schweiz“. Sie hat an der ETH Zürich studiert und arbeitet dort heute als Projektleiterin am Zentrum für Weiterbildung. Ihr Sohn Romeo, 2008 in Buenos Aires geboren, bekam mit 2 1/2 Jahren die Diagnose Dravet Syndrom bestätigt. Renata Heusser Jungman lebt mit ihrem Mann und ihren beiden Söhnen in Zürich. Letztes Jahr wurde sie für ihr Engagement mit dem Schweizerischen EPI-Preis 2017 ausgezeichnet.

Rocco Falchetto est né et a grandi à Bellinzona au Canton Tessin. Il a une formation et un doctorat en biochimie de l'ETH de Zurich. Aujourd'hui il participe à notre journée en qualité de président de la Société Suisse de Porphyrie. Cette organisation fondée en 2009 représente les intérêts des personnes affectées par la porphyrie. Il y a 8 différentes formes de porphyrie, toutes des maladies rares et ultra-rares. Rocco Falchetto lui-même souffre de protoporphyrie érythropoïétique, ou PPE, une porphyrie qui touche moins d'un individu sur 100'000. Il s'agit d'une maladie héréditaire métabolique qui s'exprime à travers une extrême sensibilité à la lumière, solaire et aussi artificielle. Dès que la lumière entre en contact avec sa peau une réaction phototoxique est déclenchée qui attaque les vaisseaux sanguins et les tissus sous-jacent la peau, et qui cause de véritables brûlures de l'intérieur. Dans environs 5% des patients il y a des complications hépatiques potentiellement fatales. La maladie a affecté sévèrement la qualité de vie de Rocco Falchetto et le destin de sa famille: son frère Sandro est décédé à 16 ans à cause des complications hépatiques de la maladie.

Milena Jossen lebt in Bern: 1997-1999 Kindergarten Susten. 1999-2005 Primarschule Leuk-Susten. 2005-2007 Orientierungsschule der Gemeinde Leuk VS. 2007-2012 Matura im Lycée Collège de la Planta in Sion mit Schwerpunkt Englisch/Italienisch. 2013-2016 Studium an der Rechtswissenschaftlichen Fakultät Fribourg/Freiburg. 2012-2013 Studium in Human- & Zahnmedizin an der Universität Freiburg/Fribourg. 2016-heute Studium der Zahnmedizin in den zahnmedizinischen Kliniken Bern.

Andrea Daniela Gloor, geboren am 15.01.1989, aufgewachsen in Birrwil im Kanton Aargau, hat in Zürich Medizin studiert und im Oktober 2016 Ihre Approbation als Ärztin erlangt. Nach ihrem Studium arbeitete sie für ein Jahr als Assistenzärztin in der der Universitätsklinik für Rheumatologie, Immunologie und Allergologie am Inselspital in Bern. Während dieser Zeit hat sie an mehreren Forschungsprojekte gearbeitet, hauptsächlich im Gebiet der Grossgefässvaskulitiden. Seit Januar 2018 arbeitet sie als Assistenzärztin in der Universitätsklinik für Dermatologie am Inselspital in Bern. Ihr besonderes Interessengebiet liegt im Bereich der Takayasuarteritis, in welchem sie weiterhin in der klinischen Forschung tätig ist.

Christa Flück ist in Obwalden aufgewachsen und hat 1992 an der Universität Bern das Medizin Studium abgeschlossen. Anschliessend folgte die Spezialisierung in Pädiatrie an den Kinderspitälern Luzern und Bern, und die Subspezialisierung in Pädiatrischer Endokrinologie und Diabetologie (Bern). Gefördert durch Nachwuchsstipendien des SNSF absolvierte sie anschliessend einen 3-jährigen Forschungsaufenthalt an der University of California in San Francisco (USA) im Labor für Molekulare Endokrinologie bei Prof. Walter L. Miller. 2004 kehrte sie mit einem SNSF SCORE (Swiss Clinician Opting for Research) Grant an die Kinderklinik Bern zurück, wo sie ihr eigene Forschungsgruppe im Themenbereich Steroidhormon Biosynthese aufbaute. 2006 erfolgte ihre Promotion zur Privatdozentin und leitenden Aerztin, 2010 zur assoz. Professorin an der Univ Bern. Seit 2016 leitet sie die Abteilung für Pädiatrische Endokrinologie, Diabetologie und Metabolik, seit 2017 ist sie aoP der Medizinischen Fakultät der Univ Bern. 2007 verlieh ihr die Univ Bern für ihre Forschung den Theodor Kocher Preis.

Im Zentrum von Christa Flücks Forschung stehen die Steroidhormone und deren Regulation. Organ- resp. krankheitsbezogen geht es um Erkrankungen der Nebennieren und Sexualorgane. Diese Erkrankungen treten häufig (polyzystisches Ovar Syndrom (PCOS)) oder sehr, sehr selten auf (Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD), Adrenogenitales Syndrom (AGS)). In Laborstudien erforscht sie an Biomaterialien und Zellkulturen Krankheitsmechanismen, um neue diagnostische und therapeutische Ansätze zu finden. Sie ist CH Vertreterin der Europäischen COST Action DSDnet zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit DSD und Koordinatorin der Arbeitsgruppen DSD der Schweiz. Gesell. Pädiatrische Endokrinologie, Diabetologie (SGPED) und der Europäischen Gesell. Pädiatrischer Endokrinologie (ESPE). Ausserdem ist sie Principal Investigator der Swiss DSD Cohort Study.

Dr. Therese Stutz Steiger ist Ärztin und Public Health Consultant im Ruhestand. Während fast 25 Jahren arbeitete sie im Bundesamt für Gesundheit. Sie war 1986 Gründungsmitglied und ab 2011 zunächst Co-Präsidentin, ab 2014 Präsidentin der Schweizerischen Vereinigung Osteogenesis Imperfecta (SVOI-ASOI), sowie mehrjährige Präsidentin von AGILE Behindertenselbsthilfe Schweiz. Sie findet es wichtig, Kräfte zu bündeln, um gemeinsame Interessen wirkungsvoll vertreten zu können.