

Anne-Françoise Auberson est membre fondateur et présidente de ProRaris. Elle a une formation juridique. Elle a développé un vaste réseau avec toutes les personnes concernées par la problématique des maladies rares. Dans le contexte des travaux de mise en place des mesures du concept national maladies rares, elle s'engage pour que l'expérience et l'expertise des personnes concernées soient prises en compte, tant pour ceux qui bénéficient d'une association que pour ceux qui n'ont pas d'association spécifique à leur pathologie. Elle est également membre fondateur d'UniRares, association soutenue par ProRaris et dédiée aux patients isolés.

David Pecoraro, 1972 Architecte de profession, marié et père de 3 filles : Chiara 14 ans, Olivia 12 ans et Stella 6 ans. Stella est atteinte d'une trétrasomie 15Q (dup15Q), syndrome génétique rare : 2 cas en Suisse et environ 2000 cas recensés au niveau mondial. Une pathologie rare mais qui bénéficie de la force d'une association basée aux Etats-Unis forte de 1000 membres : DUP15Q Alliance. Mon expérience de la maladie rare via cette association, le partage avec les autres patients et parents, le transfert de l'expérience de chacun pour le bien de tous, m'a fait comprendre la nécessité de s'unir en Suisse également.

Ma rencontre avec ProRaris et Mme Anne-Françoise Auberson m'a permis de participer activement à la création de la nouvelle association UniRares.

UniRares est là pour défendre et représenter les patients isolés de maladies rares ou sans diagnostic en Suisse, à l'image de ma fille Stella. L'association a été créée en septembre 2018 et compte une vingtaine de membres sur la région lémanique. UniRares est présente auprès de la KOSEK pour la création du Concept National des Maladies Rares en Suisse.

Prof. Peter Weber: Nach Studium der Psychologie und Medizin Ausbildung zum Pädiater in Münster (D), seit 1998 zunächst Oberarzt, seit 2007 Leiter der Abteilung für Neuro- und Entwicklungspädiatrie am Universitäts-Kinderspital beider Basel. Verhaltenstherapie und Kinderpsychotherapieausbildung sowie Schwerpunktausbildung in Neuro- und in Entwicklungspädiatrie. Habilitation 2007. Neben zahlreichen Mitgliedschaften in nationalen und internationalen Fachgesellschaften aktuell Präsident der Schweizerischen Gesellschaft für Neuropädiatrie.

Dr. med. Isabel Filges ist Ärztliche Leiterin der Medizinischen Genetik am Universitätsspital Basel. Medizinstudium an den Universitäten Bonn und Lausanne. Doktorarbeit in der Humangenetik Bonn. Klinische Weiterbildung an verschiedenen Spitälern; Weiterbildung zur Fachärztin (FMH) Medizinische Genetik und zur Spezialistin für medizinisch-genetische Labordiagnostik (FAMH) in Genf und Basel. 2012 und 2013 Aufenthalt am British Columbia Children's and Women's Hospital and Child and Family Research Institute in Vancouver, Kanada. 2015 Habilitation und Dozentin für Medizinische Genetik an der Universität Basel. Dr. Filges leitet seit 2015 die klinisch-genetische Sprechstunde und ist für die zytogenetische und molekularzytogenetische Labordiagnostik verantwortlich. Neben Ihrer klinischen Tätigkeit gilt Ihr Forschungsinteresse den genetischen und genomischen Ursachen fetaler und kindlicher Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen sowie der Implementierung neuer genomischer Technologien in der Diagnostik.

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 ProInfirmitis.

Katharina Giovanettina wurde 1958 in Münsingen geboren und ist mit ihrer älteren Schwester und ihren Eltern in Oppligen aufgewachsen. Nach der Schule war sie ein Jahr in der Westschweiz und ein halbes Jahr im Tessin, um die Sprachen zu lernen. Anschliessend begann sie die Ausbildung zur Krankenpflegerin und arbeitete nach ihrem Abschluss im Inselehospital auf der medizinischen Klinik und später im Spital Münsingen, wo sie über 30 Jahre tätig war. Als zweifache Mutter reduzierte sie und arbeitete ab dann Teilzeit weiter. 2011 wurden nach vers. Untersuchungen die Diagnose "Mitochondriale Cytopathie mit Gendefekt" diagnostiziert, was dazu führte, dass sie 2014 ihre Arbeit im Spital beenden musste. Sie ist Mitglied bei ProRaris und leidet seit Geburt an der seltenen genetischen Erkrankung. Zu ihren Symptomen gehören Nerven- & Muskelschmerzen, wobei sich dies oft mit rascher Erschöpfung & Ermüdung des Körpers bemerkbar machen. Heute lebt Katharina noch immer in Münsingen, wo sie sich ehrenamtlich engagiert und einmal pro Woche zu ihrem Grosskind schaut. Trotz ihrer Krankheit, oder gerade deswegen, verbringt sie ihre Zeit so gut es geht noch immer am liebsten in der Natur beim Wandern, was ihr immer wieder Kraft & Energie gibt.

Thomas Christen leitet seit März 2017 den Direktionsbereich Kranken- und Unfallversicherung im Bundesamt für Gesundheit. Als Vizedirektor nimmt er auch Einsitz in der Geschäftsleitung. Vor seiner Zeit im Bundesamt für Gesundheit war Thomas Christen persönlicher Berater von Bundesrat Alain Berset. In dieser Funktion hat er während 5 Jahren insbesondere die gesundheitspolitischen Dossiers begleitet. Der 43-jährige Ostschweizer hat an der Universität St. Gallen Rechtswissenschaften studiert und lebt mit seiner Partnerin und zwei Söhnen in Bern.

Dr. iur., Advokat, LL.M., Lukas Engelberger (CVP) ist seit August 2014 Vorsteher des Gesundheitsdepartements des Kantons Basel-Stadt. Nach einem Studium und Doktorat der Jurisprudenz an der Universität Basel, Fribourg und Bern, war er zunächst als Anwalt bei Bär & Karrer, Rechtsanwälte in Zürich, und dann in der Rechtsabteilung der F. Hoffmann-La Roche AG tätig. Er ist im Vorstand der schweizerischen Gesundheitsdirektorenkonferenz (GDK), Mitglied des Beschlussorgans der hochspezialisierten Medizin (IVHSM) und präsidiert die Kommission Vollzug KVG der GDK. Ausserdem ist er Mitglied des Institutsrats der Swissmedic.

Marco Fischer

Aus - und Weiterbildung

- 1989 - 1993 Grundstudium BWL an der Universität St. Gallen (HSG)
- 1997 - 1999 Wiedereinstieg ins 5. Semester an der HSG, Fachrichtung JUS
- 2000 Abschluss als lic. iur. HSG
- 2001 Controller-Lehrgang am Management-Zentrum St. Gallen
- 2002 Weiterbildung zum Assessor nach EFQM
- 2008 - 2009 Master of Management am Management-Zentrum St. Gallen

Berufserfahrung

- 1991 - 1992 Praktikum bei der Eidgenössischen Materialprüfungs- und Forschungsanstalt St. Gallen (EMPA SG), Ressort Kommunikationstechnik / Verpackungen
- 1992 - 1996 Teilzeitanstellung bei der EMPA SG, Abteilung Personal
- 1996 - 1999 Stellvertreter der Personalleiterin EMPA SG
- 1999 - 2001 Leiter Zentraler Dienst im Generalsekretariat des Volkswirtschaftsdepartements des Kantons St. Gallen

- 2001 - 2003 Stv. Verwaltungsdirektor, Personalleiter und Leiter der Qualitätskommission bei den Kantonalen Psychiatrischen Diensten - Sektor Nord
- 2004 - 2015 Stiftung Ostschweizer Kinderspital, Vorsitzender der Spitalleitung und der Geschäftsleitung Kinderschutzzentrum St. Gallen
- Seit Juni 2015 Vorsitzender der Geschäftsleitung / CEO Universitäts-Kinderspital beider Basel - UKBB

Prof. Dr. med. Urs Frey ist der ärztliche Direktor des Universitäts-Kinderspitals beider Basel (UKBB) und Ordinarius für Pädiatrie an der Universität Basel. 1988 schloss Prof. Frey 1988 sein Medizinstudium an der Universität Bern ab, doktorierte im Bereich Kinderpneumologie und absolvierte eine vollständige Ausbildung als Pädiater in Bern. Nach Forschungsaufenthalten an der Boston-Universität in Boston (Massachusetts, USA) folgte eine mehrjährige Ausbildung und Forschungstätigkeit am Hammersmith Hospital in London sowie an der Universität in Leicester (UK), wo er sich speziell in der Asthma-Forschung und der Forschung der Lungenentwicklung bei kleinen Säuglingen vertiefte. Nach einem PhD in Biomedical Engineering an der Leicester Universität kehrte er 1998 nach Bern zurück und leitete dort die Abteilung für pädiatrische Pneumologie, habilitierte und erhielt 2005 eine assoziierte Professur. Seit November 2011 führt er als ärztlicher Direktor das Universitäts-Kinderspitals beider Basel UKBB.

In seiner Forschungsarbeit interessiert sich Prof. Frey für den Einfluss von Luftschadstoffen auf die Asthma-Entstehung und das geschädigte Lungenwachstum des kleinen Kindes. Seine zweite Forschungsgruppe beschäftigt sich seit 1990 mit der mathematischen Modellierung von komplexen chronischen Erkrankungen ("Systems Medicine") und schwerem Asthma.

Von 2008 – 2014 war Prof. Frey Mitglied des Schweizerischen Forschungsrats und von 2014-2016 Präsident der Abteilung III (Biologie + Medizin) des Schweizerischen Nationalfonds (SNF). Seit dem 01.01.2019 ist er Präsident des National Steering Board des Swiss Personalized Health Network.

Dr. Henrik Pfahler wurde in Kiel, Deutschland, geboren und studierte an der Christian-Albrechts-Universität zu Kiel Humanmedizin. Anschliessend promovierte er an der Universität Basel und absolvierte später an der Universität St. Gallen einen Executive MBA in General Management. Nach seiner Tätigkeit als Assistenzarzt für Innere Medizin an den Kliniken des Landkreises Lörrach fokussierte Henrik Pfahler seine Karriere auf die Bereiche Spitalmanagement, Medizincontrolling, Qualitäts- und Projektmanagement. Nach diversen Kaderstellen am Kantonsspital Aarau und dem Inselspital Bern/Insel Gruppe AG arbeitet Henrik Pfahler seit 1.10.2018 als Leiter Direktionsstab am Universitätsspital Basel. Henrik Pfahler hat verschiedene Beratungsmandate im Gesundheitswesen wahrgenommen (Pharma-, Medizintechnik-Industrie, Interessensverbände etc.) und ist Referent auf Veranstaltungen zur Gesundheitsökonomie.

Dr. Agnes Genewein studierte Humanmedizin in Fribourg, Bern und Sydney. Promotion am Institut für Mikrobiologie am Inselspital mit einer Arbeit über DNA-Fingerprinting als epidemiologisches Werkzeug in der Tuberkuloseüberwachung: Molecular approach to identifying route of transmission of tuberculosis in the community. Ausbildung in Kinder- und Jugendmedizin am Universitätskinderspital Zürich und Kantonsspital Graubünden. Weiterbildung zur Neonatologin am Inselspital Bern.

Als Ergänzung zur Medizin studierte sie an der Universität Zürich angewandte Ethik, die sie mit dem Master of Applied Ethics (MAE) und einer Diplomarbeit über „Die Rolle der Eltern bei der Entscheidung um den Tod eines schwerkranken Neugeborenen am Beispiel des Hypoplastischen Linksherzsyndroms“ abschloss. Zudem bildete sie sich mit einem executive Master of Business Administration (MBA) an der Universität St. Gallen HSG weiter und schloss mit der Diplomarbeit „Das Management des Unerwarteten: Die Kreation von Zuverlässigkeit ...“ ab. Nebst ihrer neonatologischen Tätigkeit am Universitäts-Kinderspital beider Basel, leitet sie heute die Allianz Kinderspitäler der Schweiz und das Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz. Sie gilt als Spezialistin für Tariffragen der spezialisierten Kinder- und Jugendmedizin.

Dr. Andreas Wörner studierte Medizin an den Universitäten Witten/Herdecke, Basel, Saint-Etienne und Cleveland. Während des Studiums absolvierte er einen einjährigen Forschungsaufenthalt in der Klinischen Forschergruppe Rheumatologie an der Universitätsklinik Freiburg im Breisgau. Dissertation an der Universität Bern zum Thema Immunantwort auf Impfungen bei Kindern und Jugendlichen mit rheumatischen Erkrankungen. Seine Ausbildung in Pädiatrie erwarb er 2004 - 2009 in der Universitäts-Kinderklinik Bern und im Kantonsspital Fribourg. In Bern spezialisierte er sich im Schwerpunkt Neonatologie 2011. Nach dem Wechsel an das Universitäts-Kinderspital Basel erfolgte die Subspezialisierung in Pädiatrischer Rheumatologie. Im Rahmen dieser Weiterbildung Forschungsaufenthalt und klinische Ausbildung an der Université René Descartes, Hôpital Necker, Paris von 2012-2014. Diplôme Inter-Universitaire de Rhumatologie Pédiatrique 2013.

Leitung der Pädiatrischen Rheumatologie des Universitäts-Kinderspitals Basel seit 2016. Seine Forschungsschwerpunkte liegen im Bereich der Sicherheit von immunsuppressiven Therapien bei rheumatischen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Mitarbeit in Leitungsgremien nationaler und internationaler Fachgesellschaften und Registern für pädiatrische Rheumatologie.

In Koordination mit dem Rare Diseases Netzwerk Nordwestschweiz hat er unter gemeinsamer Leitung mit Prof. Thomas Daikeler, Rheumatologie Universitätsspital Basel, eine Adoleszentensprechstunde Rheumatologie aufgebaut. Zusammen mit einem Team aus erfahrenen Pflegefachfrauen und Physiotherapeutinnen werden Jugendliche mit seltenen rheumatischen Erkrankungen vom Kindes- ins Erwachsenenalter begleitet.

Prof. Thomas Deikeler

Education & Training

- 1989-1996: Medical school, University of Tübingen, Germany
- 1996: MD Faculty of Medicine Tübingen, Germany
- 1996: Dissertation Thesis at the University of Tübingen ‚Zytokingen Expression in Knochenmarksvorläuferzellen‘

Clinical training:

- 1996-1998: Residency Internal Medicine University Hospital of Tübingen
- 1998-2000: Fellowship Internal Medicine University Hospital Tübingen
- 2002: Board certification in Internal Medicine
- 2000-2002: Fellowship Hematology and Oncology University Hospital Tübingen
- 2003: Board certification in Haematology/Oncology
- 2002-2004: Fellowship Rheumatology University Hospital Tübingen
- 2004: Board certification in Rheumatology
- 2011: Venia docendi for Rheumatology from the Faculty of medicine university of Basel

Professional activities and active memberships:

2004- 2009: Oberarzt Division of Rheumatology, University Hospital of Basel
2009-2010: Visiting scientist hôpital St. Louis, Paris France
2010- 2015: Oberarzt Division of Rheumatology, University Hospital of Basel
2015- Kaderarzt Divison of Rheumatology, University Hospital of Basel
2003: Diploma of mountain medicine
2010: Diplome universitaire University Descartes Paris in stem cell biology
2009: Zertifikat Hochschuldidaktik, University Basel

2007-present Member European vasculitis working group EUVAS
2006-present Member Working Party for autoimmune diseases EBMT
2012-present Member German-Austrian-Swiss working group for GvHD
2015 Forschungsgruppenleiter, Department Klin. Forschung, University Hospital Basel

Prof. Dr. med. Thomas J. Neuhaus ist in Zürich aufgewachsen. Medizinstudium und akademische Karriere an der Universität Zürich: Staatsexamen 1982, Promotion 1984, Habilitation 1999 und Titularprofessur 2005. Seit 2009 auch Dozent an der Universität Bern. Weiterbildung zum Kinderarzt und pädiatrischen Nierenspezialisten am Universitäts-Kinderspital Zürich und am Great Ormond Street Hospital London und University of London. Von 2000 bis 2008 Leiter der Poliklinik und der Nierenabteilung am Universitäts-Kinderspital Zürich. Seit 2008 Chefarzt der Kinderklinik Luzern und seit 2011 auch Departementsleiter des Kinderspitals Luzern und Mitglied der Geschäftsleitung des Luzerner Kantonsspitals (LUKS). Seit 2018 Mitglied im Netzwerk Rare Diseases Nordwest- und Zentralschweiz.

Besondere Interessen: Behandlung von seltenen, angeborenen und erworbenen Nierenkrankheiten; Langzeitverlauf von Kindern mit chronischen Nierenkrankheiten und interdisziplinäre Betreuung der Patienten inkl. pränatale Beratung und Transition an Adultmedizin.

Dr. med. Joachim Kohl ist Frauenarzt, Geburtshelfer und Pränataldiagnostiker und seit 2012 Leitender Arzt an der Frauenklinik Luzern, wo er die Pränataldiagnostik und das Schwangeren-Ambulatorium leitet.

1993 bis 2000 Studium an der Universität Erlangen-Nürnberg (D), dort 2002 Doktorarbeit zum Einfrieren von Eierstockgewebe zum Erhalt der Fruchtbarkeit von Krebspatientinnen. Ausbildung an den Universitätskliniken Erlangen, Frankfurt a.M. und Homburg/Saar (D). 2010 Schwerpunkttitle Spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin sowie Sonographie-Qualifikation DEGUM II. Tutor der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin.

Klinischer Schwerpunkt und besondere Interessen: Betreuung von Risikoschwangerschaften, von werdenden Müttern mit seltenen gesundheitlichen Problemen und von Kindern mit pränatal festgestellten Krankheiten. Vernetzung mit Spezialisten zur Beratung und Begleitung von Eltern und Kind. Ausbildungstätigkeit in praktischer Geburtshilfe und im Ultraschall.

Prof. Emanuel Christ*Personal details, qualifications and clinical positions*

- Educated near Basel, Switzerland, studies of human medicine in Neuchatel and Basel
Final Qualification University of Basel 1987
- MD: University of Basel (“EEG brain mapping listening to word and music” 1991)
Clinical residency in surgical, gynaecology and general internal medicine departments in different Swiss hospitals (including University Hospital of Zurich).
- Diploma of General Internal Medicine 1995
Research fellowship at St. Thomas’ Hospital in London (3 years Endocrinology and Diabetology).
- PhD in Clinical research, City University of London 2002
Senior Registrar in Diabetology at the University Hospital of Geneva, in General Internal Medicine at the University Hospital in Lausanne (CHUV).
- Diploma of Endocrinology and Diabetology 2001

- 2001-2016 Consultant in Endocrinology and Diabetology at the University Hospital in Bern.
- Since 2/2017 Head of Interdisciplinary Endocrinology at the University Hospital of Basel.

Clinical work:

Consultant in Endocrinology and Diabetology covering the whole spectrum of endocrinology, diabetology and metabolism. Within this spectrum, he has a special interest in neuroendocrine tumours (NET), pituitary adenoma and metabolism.

Research:

Uninterrupted grants of the Swiss National foundation since 2003 as PI and Co-investigator in the field of lipid metabolism and neuroendocrine tumors

Political work:

- 2004 - 2012 member of the committee of the Swiss Association for Diabetes and Endocrinology (SGED/SSED) as president of the scientific committee of the national annual meeting
- 2012 - 2015: President of the Swiss Association for Diabetes and Endocrinology (SGED/SSED)
- Since 2014: Executive Committee of the International Society of Endocrinology as a representing the European Society of Endocrinology, since 1/2019: secretary-treasurer
- Member of the national working group “rare disease – inborn error of metabolism”.

PD Dr. med. Gabor Szinnai, PhD: Medizinstudium und Promotion Universität Basel, Facharzt Kinder- und Jugendmedizin nach Ausbildungen in Luzern, Délémont und Basel und Schwerpunkt Pädiatrische Endokrinologie / Diabetologie nach Ausbildungen am Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB), Universitätsspital Basel (USB) und am Hôpital Necker Enfants Malades in Paris (2003-2006). Seit 2013 Leitender Arzt und Stv. Leiter Päd. Endokrinologie / Diabetologie und Co-Leiter Sprechstunde für angeborene Stoffwechselkrankheiten am Universitäts-Kinderspital beider Basel. Seit 2013 Mitglied der internationalen Congenital Hypothyroidism Consensus Conference Group. Seit 2017 Vorstands-Mitglied Nationale Koordination für seltene Krankheiten (KOSEK). Seit 2018 Ansprechpartner für Rare Diseases am Universitäts-Kinderspital beider Basel und im Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz.

Prof. 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 risqué 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.

Prof. Claudia Kühni: Medizinstudium in Bern. Ausbildung zur Fachärztin FMH Kinder- und Jugendmedizin mit anschliessender Spezialisierung in Pädiatrischer Pneumologie. Assoziierte Professorin an der Universität Bern seit 2011.

Nach mehrjähriger Tätigkeit als Kinderärztin leitet sie die Forschungsgruppe «Kinder- und Jugendgesundheits» am Institut für Sozial- und Präventivmedizin an der Universität Bern. Prof. Kühni ist Experte in der Epidemiologie von Kinderkrankheiten, insbesondere zu Krebs, Lunge und seltenen Krankheiten. Sie leitet folgende multizentrische Kohortenstudien und Register:

Swiss Rare Disease Registry, Swiss Growth Registry, Swiss Paediatric Renal Registry, Swiss Cerebral Paresis Registry, Swiss Registry for Neuromuscular Disease, Swiss Primary Ciliary Dyskinesia Registry, Swiss Childhood Cancer Registry, Neonatal screening for Cystic Fibrosis surveillance program, Swiss Pediatric Airway Cohort, International Primary Ciliary Dyskinesia Cohort.

Prof. Dr. med. Matthias R. Baumgartner, geb. 1966, studierte an der Universität Basel Medizin und schloss dieses Studium 1992 mit dem Staatsexamen ab. Danach absolvierte er den Postgraduate Kurs in experimenteller Medizin und Biologie an der Universität Zürich und am Biozentrum der Universität Basel. Nach Abschluss seiner Ausbildung zum Kinderarzt am Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und am «Hôpital Necker - Enfants Malades» in Paris ging Prof. Baumgartner 1999 in die USA, wo er als «Postdoctoral und Clinical Fellow» am «Mc Kusick-Nathans Institute of Genetic Medicine» der «Johns Hopkins University», Baltimore, arbeitete. 2001 kehrte er als Ärztlicher Leiter der Stoffwechselabteilung an das UKBB zurück. 2003 wechselte Prof. Baumgartner an das KISPI Zürich, wo er als Oberarzt in der Stoffwechselabteilung tätig war. 2008 wurde er zum Professor für Stoffwechselkrankheiten an der Universität Zürich berufen. Prof. Baumgartner leitet die Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, ist ärztlicher Direktor des Neugeborenen-Screenings Schweiz und seit 2017 Direktor des Forschungszentrums für das Kind am Kinderspital Zürich. Prof. Baumgartner ist Gründungs- und Vorstandsmitglied der kosek, Nationale Koordination Seltene Krankheiten; zudem leitete er 2012-2018 einen klinischen Forschungsschwerpunkt der Universität Zürich über seltene Krankheiten, die Rare Disease Initiative Zurich – radiz.

Dr. Jürg Streuli (Dr. med., Dr. sc. med.) studied medicine and medical ethics, works as consultant in pediatric palliative care and ethics and is the vice-president of the Committee of Clinical Ethics at the University Children's Hospital Zurich and the research group leader for pediatric bioethics at the Institute of Biomedical Ethics at the University of Zurich.

Dr. Alfred Wiesbauer ist Vize-Präsident von ProRaris und Zahnarzt in Cham. Als Vater einer Tochter, die an Mukopolysaccharidose IVa, Morbus Morquio, leidet, ist er zudem seit 2003 Vizepräsident des Vereins MPS Schweiz und engagiert sich darüber hinaus im internationalen MPS-Netzwerk. Er war 2007 Gründungspräsident des Vereins Lysosuisse.