



11^{ème} Journée internationale des maladies rares en Suisse

CV des orateurs

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.

Dre Jacqueline de Sá est la secrétaire générale de ProRaris. Diplômée en microbiologie et spécialiste de l'immunologie, elle a travaillé pendant de longues années pour l'industrie pharmaceutique avant de partir vers le secteur public en tant que Cheffe de Projet à l'Office fédéral de la santé publique pour le dossier des maladies rares. L'amélioration du cadre de vie et l'égalité des chances de ce groupe de patients lui tient tout particulièrement à cœur.

Dr. 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 comme cadre au service de médecine interne, et à mi-temps à la direction médicale. En 2008, il a été nommé directeur médical du CHUV, poste qu'il a quitté à la fin de l'année 2020 pour prendre une retraite anticipée. Il a collaboré à différentes commissions traitant de politique, qualité, sécurité et économie de santé au niveau local, national et international.

Sur le plan académique, il a été professeur titulaire à la Faculté des Hautes Etudes Commerciales (HEC) de l'Université de Lausanne de 2011 à 2020. Il a collaboré aux programmes d'enseignement en économie et management de la santé, et 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 de plus 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.

Il est le président de la Kosek, coordination nationale des maladies rares.

Dr. med. Fabrizio Barazzoni, MPH. Il s'est diplômé en 1982 en médecine à l'Université de Zurich où il obtient son doctorat en 1983. En 1988 il remporte le titre de spécialiste FMH en prévention et santé publique. En Juillet 1989 il obtient le Master en Santé Publique (MPH) à la Faculté de médecine de l'Université de Genève.



Après avoir commencé sa carrière professionnelle en 1983 comme médecin assistant, de 1985 à 1993 il est Médecin cantonal adjoint dans le Département de la Santé et la Socialité du Canton du Tessin.

Depuis 1993 jusqu'au 2017 il est chef du secteur médical de la Direction générale et depuis 2017 au 2019 il est chef de du secteur de la formation académique et de la recherche de l'Ente Ospedaliero Cantonale tessinois. Depuis 2020, il est responsable des examens pratiques du Master en médecine de la Faculté des sciences biomédicales de l'Université de la Suisse italienne (USI). Depuis 2017 il est le Directeur de la European Sleep Foundation (ESF). De 2016 à 2019 il est membre du Comité de la Coordination nationale maladies rares - kosek, et depuis 2018 il est Président du Groupe d'expert-e-s pour la prise en charge de la kosek.

Prof. Claudia Kühni : Etudes de médecine à Berne. Formation de spécialiste en médecine pédiatrique et adolescente (FMH) avec spécialisation ultérieure en pneumologie pédiatrique. Professeur associé à l'Université de Berne depuis 2011.

Après avoir travaillé pendant plusieurs années comme pédiatre, elle dirige le groupe de recherche "Santé des enfants et des adolescents" à l'Institut de médecine sociale et préventive de l'Université de Berne. La professeur Kühni est expert en épidémiologie des maladies de l'enfance, en particulier du cancer, des poumons et des maladies rares.

Elle dirige les études de cohorte multicentriques et les registres suivants : Registre suisse des maladies rares (RSMR), Etude Suisse de la Croissance, Registre Pédiatrique Suisse du Rein, Suisse de la Paralysie Cérébrale, Registre suisse des maladies neuromusculaires, Registre Suisse des maladies inflammatoires du cerveau à l'âge pédiatrique), Registre Suisse des patients atteints de dyskinésie ciliaire primitive, Registre du cancer de l'enfant, dépistage néonatal de la fibrose kystique, Etude Suisse sur les Maladies Respiratoires des Enfants, Cohorte internationale de dyskinésie ciliaire primitive (iPCD)

PD Dre Michaela Fux est immunologiste spécialisée dans les immunodéficiences primaires et les allergies. Elle est la cheffe de projet du Registre suisse des maladies rares depuis janvier 2021.

Elle a obtenu son doctorat en immunologie à l'Université de Berne en 2005 sur le thème de l'urticaire auto-immune. Elle a ensuite travaillé comme post-doc en neuro-immunologie au Danemark, puis a occupé un poste dans l'industrie pharmaceutique axé sur le développement de produits biopharmaceutiques contre les allergies. Depuis fin 2008, elle travaille à l'Hôpital de l'Île, Hôpital universitaire de Berne. Elle a dirigé le service de cytologie clinique de l'Institut universitaire de chimie clinique et le Centre de médecine de laboratoire. En outre, elle a dirigé un groupe de recherche axé sur la régulation des basophiles humains dans les réactions allergiques. En 2018, elle a terminé son habilitation en diagnostic immunologique clinique.



Elle est bien connectée au niveau national et international parmi les immunologistes et est membre de la Société suisse d'allergologie et d'immunologie et de l'Académie européenne d'allergie et d'immunologie clinique.

Prof. Janine Reichenbach a étudié la médecine aux universités de Francfort, Lyon et Paris. Elle a obtenu son doctorat en médecine à l'université de Francfort en 1999 et a complété sa formation en pédiatrie, immunologie pédiatrique, transplantation de cellules souches hématopoïétiques et thérapie génique aux universités de Francfort, Bonn, Paris et Zurich.

De 2001 à 2003, elle a été post-doctorante en immunologie à l'hôpital universitaire Necker-Enfants Malades à Paris. Elle est titulaire de la spécialisation "Pédiatrie" et "Allergologie et immunologie clinique". De 2006 à 2013, elle a été médecin-chef en immunologie à l'hôpital universitaire des enfants de Zurich. En 2009, elle est habilitée à l'Université de Zurich (UZH). En 2010, elle a reçu le prix scientifique de la Fondation Walther et Gertrud Siegenthaler. En 2012, elle a terminé le CAS en gestion des soins de santé à l'Université de Saint-Gall. En 2013-2019, elle a été professeur adjoint d'immunologie pédiatrique à l'UZH et co-directrice du département d'immunologie de l'hôpital universitaire des enfants de Zurich. Depuis 2020, elle est professeur associé de thérapie génique somatique et vice-directrice de l'Institut de médecine régénérative (IREM) à l'UZH. Les recherches menées dans son laboratoire portent sur le développement et la mise en œuvre de nouvelles stratégies de thérapie génique pour les patients atteints de maladies monogéniques graves. Elle est directrice du programme de recherche universitaire prioritaire (URPP) ItinerRare à l'UZH.

Dr Alfred Wiesbauer, vice-président de ProRaris, est médecin-dentiste à Cham. Il occupe depuis 2003 le poste de vice-président de l'association MPS Schweiz, une association suisse de lutte contre la mucopolysaccharidose, et participe au réseau MPS international, sa fille étant atteinte de MPS IVa (maladie de Morquio). Après un master en santé publique, il est aujourd'hui dentiste cantonal. Dans cette fonction, il agit comme médiateur entre les patients, les fournisseurs de prestations, les entreprises pharmaceutiques et les assureurs.

Anne Lévy est la directrice de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) depuis le 1er octobre 2020. Elle a étudié les sciences politiques à Lausanne et obtenu un Executive MBA à l'Université de Fribourg.

Mme Lévy travaille dans le secteur de la santé publique depuis plus de vingt ans. Elle a d'abord exercé au niveau communal dans le domaine de la drogue, puis au niveau international auprès de l'ONU à New York, et au niveau national dans la prévention des addictions.

Elle s'est ensuite tournée vers la politique cantonale, en œuvrant à la protection de la santé pour le canton de Bâle-Ville. Ses tâches portaient, entre autres, sur la sécurité alimentaire, les affaires vétérinaires et la médecine dentaire. Enfin, elle a dirigé pendant cinq ans les cliniques universitaires psychiatriques de Bâle.

PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

Le Dr. med. et phil. nat. Matthias Gautschi a grandi à Winterthur, où il a obtenu sa maturité fédérale suisse. Il a fait ses études de médecine aux universités de Lausanne et de Manchester. Il a ensuite suivi des études supplémentaires en biologie moléculaire à l'Université de Lausanne et au Karolinska Institutet de Stockholm. Il a terminé ces études en tant que MD PhD.

Il a complété sa formation en médecine interne à l'Hôpital cantonal de La Chaux-de-Fonds & en Pédiatrie à Paris (Hôpitaux Necker et Robert Debré) et a obtenu le FMH en Pédiatrie au Département universitaire de pédiatrie de l'Inselspital de Berne. Depuis 2009, il est médecin-chef de l'équipe interdisciplinaire de métabolisme de l'Inselspital à Berne. Sa formation en métabolisme a eu lieu à Berne et à Paris (DIU, Université Paris Descartes). Il est marié et a une fille.

Martin Knoblauch a étudié la gestion d'entreprise à l'Université de Zurich et a fait une formation supplémentaire dans le domaine de la recherche de fonds. Depuis 2014 il est secrétaire général de la Muskelgesellschaft. Afin de contribuer au progrès politique en faveur des personnes atteintes de maladies rares, il soutient ProRaris depuis 2017 en tant que membre du comité dans la mise en œuvre des différentes mesures du "Concept Maladies Rares". À ce titre, il est vice-président de la Coordination nationale Maladies rares kosek depuis 2018. En tant que chef de projet, il se charge de coordonner le projet pilote "Réseau de référence pour les maladies neuromusculaires" de la kosek.

Dre Therese Stutz Steiger est médecin et consultante en santé publique à la retraite. Pendant près de 25 ans, elle a travaillé pour l'Office fédéral de la santé publique. En 1986, elle a été membre fondateur de l'Association Osteogenesis Imperfecta (SVOI-ASOI), avant d'en être co-présidente depuis 2011, puis présidente depuis 2014. Pendant de nombreuses années, elle a été présidente d'AGILE, association faitière des associations de personnes avec handicap en Suisse. Depuis 2012 elle est membre du comité de ProRaris et depuis 2018 vice-présidente. Elle représente les patients dans le groupe des experts pour la prise en charge de la coordination nationale des maladies rares kosek. Elle considère comme fondamental de s'allier pour défendre des intérêts communs.