

Journée maladies rares – 28 février 2015 – Université de Fribourg, Pérolles II

Depuis la fondation de ProRaris, **Anne-Françoise Auberson** a successivement assumé la vice-présidence, la présidence pour être aujourd'hui co-présidente aux côtés de Christina Fasser.

Elle est atteinte d'un tremblement essentiel. Elle est juriste de formation et bénéficie d'une grande expérience associative. Tout en développant un vaste réseau avec tous les acteurs engagés dans la problématique des maladies rares, elle privilégie les contacts directs avec les associations membres de ProRaris et les patients orphelins d'associations. Avec le comité et les associations, sa priorité absolue est de collaborer à la mise en place de la stratégie nationale pour que tous les patients atteints de maladies rares bénéficient d'un accès équitable aux prestations des soins de santé.

Christine de Kalbermatten est vice-présidente de ProRaris. Elle est maman d'une adolescente touchée par une maladie ultra-rare. Après des études de pharmacie et une formation postgrade en pharmacie clinique, elle s'est spécialisée en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille à Paris ; elle a consacré son mémoire à la situation de familles valaisannes concernées par une maladie rare. Egalement généraliste en assurances sociales, elle travaille aujourd'hui comme responsable du projet-pilote valaisan « Former – Accompagner - Coordonner » pour ProRaris.

Anne-Claude Demierre est Conseillère d'Etat depuis janvier 2007, en charge de la Direction de la santé et des affaires sociales. Le 4 décembre 2011, elle est réélue sur la liste socialiste au Conseil d'Etat du canton de Fribourg. Avant être élue au Conseil d'Etat du canton de Fribourg, Anne-Claude Demierre a notamment siégé comme députée au Grand Conseil, assemblée qu'elle a présidée en 2005. Elle a également été conseillère communale à La Tour-de-Trême, puis à Bulle, où elle était en charge du dicastère des écoles et des affaires sociales de 1991 à 2001.

Christina Fasser, co-présidente de ProRaris, est membre de Retina Suisse et présidente de Retina International. Sa conviction profonde est que le temps est venu, dans notre pays, de donner aux maladies rares leur vraie place dans le domaine de la santé publique. Christina Fasser met son immense expérience associative et sa connaissance des politiques de la santé publique au service de ProRaris.

Romain Lanners est responsable du Bachelor de pédagogie curative clinique et éducation spécialisée au sein du Département de pédagogie curative et spécialisée de l'Université de Fribourg. Pédagogue curatif clinique (éducateur spécialisé) de formation, il a obtenu une licence en pédagogie curative et en psychologie clinique ainsi qu'un doctorat en lettres, la thèse portant sur la mesure de la dépendance chez l'enfant en bas âge. Durant sa formation et ses recherches, il s'est spécialisé dans les domaines de l'éducation précoce spécialisée, l'éducation familiale, la coordination des services et l'évaluation des mesures de soutien.

Céline Moret a obtenu une maîtrise en biologie à l'Université de Genève en 2006 et une maîtrise en bioinformatique en 2011. De 2007 à 2013, elle a été responsable du service de consultation de Retina Suisse à Lausanne et fait maintenant partie du comité de cette association. Elle est actuellement doctorante en bioéthique à l'Institut d'Ethique Histoire Humanités de la Faculté de médecine à l'Université de Genève. L'information des personnes concernées par une maladie génétique et de leur famille est au cœur de son projet de recherche de même que de son engagement au sein de Retina Suisse.

Anne Murphy a suivi une formation d'infirmière à l'école de la Source à Lausanne et a travaillé dans différentes structures, en Suisse et à l'étranger. Active dans le domaine de l'oncologie pendant de nombreuses années, elle a suivi une formation de conseillère en génétique à Marseille et exercé son activité à la consultation d'oncogénétique et de prévention des cancers des HUG. Depuis début 2014, elle fait partie de l'équipe du portail romand des maladies rares en tant que chargée d'écoute et d'information à la Helpline mise en place par les HUG et le CHUV.

Journée maladies rares – 28 février 2015 – Université de Fribourg, Pérolles II

Esther Neiditsch est secrétaire générale de ProRaris depuis le 1^{er} octobre 2012 après en avoir été la présidente depuis sa fondation en juin 2010. Sa fille aînée est décédée d'une maladie rare.

Avec le comité, elle a établi les bases de l'organisation de ProRaris, a réussi à faire entendre la voix de ProRaris auprès des autorités politiques et administratives et à établir les contacts avec tous les acteurs représentés dans le domaine des maladies rares. Elle s'engage pour une mise en œuvre rapide et efficace du Concept national maladies rares qui réponde aux attentes des personnes concernées.

Huguette Palm est mère de 2 garçons, dont le cadet est atteint de la dystrophie musculaire de Duchenne et a participé à un essai clinique durant 3 ans sur Paris. Huguette est co-fondatrice de Progena, fondation suisse qui agit pour les enfants atteints de myopathies. En 2008, Huguette créa le groupe d'entraide romand pour les parents d'enfants myopathes, en collaboration avec le CHUV.

Le vice-directeur de l'OFSP **Oliver Peters** a fait des études d'économie (licence en sciences politiques), perfectionnement en informatique, en gestion financière et de la qualité | Parcours professionnel : jusqu'en 1992 responsable de projet et conseiller TI, notamment à GBH, Prodata et Ciba-Geigy | 1992 - 2004 divers postes à responsabilité à la Banque Coop et au Syndicat industrie et bâtiment (SIB) | 2005 - 2007 collaborateur personnel du directeur des affaires sanitaires et sociales du canton de Vaud | 2007 - 2013 directeur administratif et financier au Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) à Lausanne | Depuis 2013 Office fédéral de la santé publique : responsable de l'unité de direction Assurance maladie et accidents.

Privat-docent, docteur en médecine et docteur en sciences naturelles, **Marianne Rohrbach** est spécialiste des maladies métaboliques héréditaires à l'hôpital pédiatrique universitaire de Zurich. En 2007, elle a obtenu les titres de spécialiste FMH en pédiatrie et en génétique médicale. Après une formation générale en pédiatrie, elle s'est orientée vers la génétique et spécialisée dans les maladies métaboliques héréditaires à l'hôpital des enfants malades de Toronto. Elle propose depuis de nombreuses années des consultations interdisciplinaires pour les pathologies du métabolisme héréditaires et les maladies du tissu conjonctif. Elle s'intéresse tout particulièrement aux maladies de surcharge lysosomale et aux maladies du tissu conjonctif. Enfin, elle propose des services diagnostiques pour les maladies du tissu conjonctif. Soutenus par le FNS et des fondations, ses projets de recherche portent sur des formes rares des maladies du tissu conjonctif. Membre de diverses organisations de parents et communautés d'intérêts pour les maladies rares, elle dirige l'évaluation d'essais internationaux de médicaments.

Biologiste spécialisée en génétique moléculaire, **Alessandra Strom** travaille au centre des maladies moléculaires du CHUV depuis août 2013. Elle fait partie de l'équipe du portail romand des maladies rares: elle s'occupe de la Helpline en tant que chargée d'écoute et d'information avec Anne Murphy, ainsi que de la mise à jour du contenu du site internet du portail. Enrichie par plusieurs années d'expériences professionnelles dans le public (université, centres de recherches, hôpital) et dans le privé (entreprise pharmaceutique), elle est également impliquée à titre personnel dans le milieu associatif.

Therese Stutz Steiger est médecin et consultante en Santé Publique. Pendant près de 25 ans, elle a travaillé pour l'Office Fédéral de la Santé Publique. Elle est membre fondateur et co-présidente depuis 2011 de l'association Osteogenesis Imperfecta (SVOI-ASOI). Pendant de nombreuses années, elle a été présidente d'Agile, association faitière de l'entraide suisse des handicapés. Elle considère comme fondamental de s'allier pour défendre nos intérêts communs.

Fredi Wiesbauer, membre du comité de ProRaris, est devenu membre fondateur et président de l'association Lysosuisse en 2007. Il occupe depuis 10 ans le poste de vice-président de MPS Schweiz et participe au réseau MPS international, sa fille étant atteinte de la maladie de Morquio (MPS IV). Fredi Wiesbauer est dentiste avec plusieurs spécialisations et activités accessoires.

Sophie Wiesbauer souffre depuis la naissance de la maladie de Morquio de type IV A. L'opération qu'elle a subie il y a 13 ans l'a laissée paralysée. Elle fréquente actuellement l'école Rodtegg pour handicapés physiques à Lucerne et ne sait pas encore vers quelles études se diriger. Cette passionnée de hockey en fauteuil roulant électrique mord la vie à pleines dents malgré toutes ces restrictions.