



11. Internationaler Tag der Seltene Krankheiten in der Schweiz

Kurz-Präsentation der Referenten

Anne-Françoise Auberson ist Gründungsmitglied und Präsidentin von ProRaris. Sie ist ausgebildete Juristin. Sie hat ein weitläufiges Netzwerk mit allen von der Problematik der seltenen Krankheiten betroffenen Akteure aufgebaut. Im Rahmen der Umsetzungsarbeiten am Nationalen Konzept Seltene Krankheiten, setzt Sie sich dafür ein, dass die Erfahrung und Expertise der Betroffenen einbezogen wird. Dabei achte Sie darauf, dass alle einbezogen werden, sowohl Patientinnen und Patienten, die einer spezifische Patientenorganisation angeschlossen sind, als auch diejenigen, die über keine krankheitsspezifische Organisation verfügen. Sie ist zudem Gründungsmitglied von UniRares, Patientenorganisation für sogenannte «isolierte Patienten». UniRares ist eine Tochterorganisation von ProRaris und wird von dieser unterstützt.

Dr. Jacqueline de Sá ist seit 2017 Geschäftsführerin von ProRaris. Die promovierte Mikrobiologin mit Spezialisierung im Fachbereich Immunologie war langjährig für die Pharmaindustrie tätig. Nach dem Wechsel in den öffentlichen Bereich hat sie sich als Projektleiterin im Bundesamt für Gesundheit dem Thema der seltenen Krankheiten gewidmet. Die Verbesserung der Lebenssituation und die Chancengleichheit für diese Patientengruppe liegt ihr besonders am Herzen.

Dr. Jean-Blaise Wasserfallen hat an der Universität Lausanne Medizin studiert, gefolgt von der Ausbildung zum Facharzt FMH für Innere Medizin und klinische Allergologie und Immunologie. Ausserdem hat er einen Master-Abschluss in Public Policy von der Georgetown University in Washington (USA). Nach seiner Rückkehr aus den Vereinigten Staaten im Jahr 1996 arbeitete er Halbjahr als Oberarzt in der Abteilung für Innere Medizin und Halbjahr in der medizinischen Direktion. 2008 wurde er zum Medizinischen Direktor des CHUV ernannt. Diese Position übte er bis Ende 2020 aus, um dann in Frühpension zu gehen. Er war in verschiedenen Kommissionen tätig, die sich mit Gesundheitspolitik, Qualität, Sicherheit und Gesundheitsökonomie auf lokaler, nationaler und internationaler Ebene befassen.

Auf akademischer Ebene war er von 2011-2020 ordentlicher Professor an der Faculté des Hautes Etudes Commerciales (HEC) der Universität Lausanne. Er arbeitete an den Lehrgängen in Gesundheitsökonomie und -management mit und hat am CHUV Nachdiplom- und Weiterbildungskurse in Gesundheitsökonomie, Versorgungsqualität sowie Risiko- und Fehlermanagement geschaffen. Er ist Autor von mehr als 100 Forschungsarbeiten zu Versorgungsqualität, Patientensicherheit, Effizienz und Gesundheitsökonomie, die in verschiedenen Fachzeitschriften veröffentlicht wurden.

Er ist Präsident der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten kosek.



Dr. med. Fabrizio Barazzoni, MPH. Er schloss 1982 sein Medizinstudium an der Universität Zürich ab und promovierte 1983. Im Jahr 1988 wurde ihm der Titel FMH-Facharzt für Prävention und Public Health verliehen. Im Juli 1989 erwarb er den Master in Public Health (MPH) an der medizinischen Fakultät der Universität Genf.

Nachdem er 1983 seine berufliche Laufbahn als Assistenzarzt begonnen hatte, war er von 1985 bis 1993 stellvertretender Kantonsarzt im Departement für Gesundheit und Soziales des Kantons Tessin.

Von 1993 bis 2017 war er Leiter der medizinischen Sektion der Generaldirektion und von 2017 bis 2019 Leiter des akademischen Ausbildungs- und Forschungssektion des Ente Ospedaliero Cantonale Ticino. Seit 2020 ist er verantwortlich für die praktischen Prüfungen des Masters in Medizin an der Fakultät für Biomedizinische Wissenschaften der Universität der italienischen Schweiz (USI). Seit 2017 ist er der Direktor der European Sleep Foundation (ESF). Von 2016 bis 2019 war er Vorstandsmitglied des Nationalen Koordination Seltene Krankheiten - kosek, und seit 2018 ist er Präsident der Arbeitsgruppe Versorgung der kosek.

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 Jugendgesundheit» 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: Schweizer Register für Seltene Krankheiten, Schweizer Wachstumsstudie, Schweizerisches Pädiatrisches Nierenregister, Schweizer Cerebralparese Register, Schweizer Register für neuromuskuläre Erkrankungen, Schweizer Register für entzündliche Gehirnerkrankungen im Kindesalter, Schweizer Register für Patienten mit primärer ziliärer Dyskinesie, Kinderkrebsregister, Neugeborenen-Screening für Cystische Fibrose, Schweizer Kinder-Atemwegskohorte, Internationale Kohorte für Primäre Ziliäre Dyskinesie.

PD Dr. Michaela Fux ist Immunologin mit fachlichem Schwerpunkt in Primäre Immundefekte und Allergien. Sie ist seit Januar 2021 die Projekt Managerin des Schweizer Register für Seltene Krankheiten.

Sie hat 2005 an der Universität Bern in Immunologie mit dem Thema der Autoimmun-Urtikaria promoviert. Anschliessend war Sie als PostDoc in Neuroimmunologie in Dänemark tätig, gefolgt von einer Anstellung bei der Pharma-Industrie mit Schwerpunkt auf der Entwicklung von Biopharmaka gegen Allergien. Ab Ende 2008 arbeitete sie am Inselspital, Universitätsspital Bern. Sie leitete die Clinical Cytomics Facility am Universitätsinstitut für Klinische Chemie und am Zentrum für Labormedizin. Zusätzlich leitete sie eine Forschungsgruppe mit dem Fokus der Regulation von humanen Basophilen in allergischen Reaktionen. 2018 hat sie in klinisch immunologische Diagnostik habilitiert.

PRORARIS



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

Sie ist national und international unter Immunologen sehr gut vernetzt und ist Mitglied der Schweizerischen Gesellschaft für Allergologie und Immunologie und der European Academy of Allergy and Clinical Immunology.

Prof. Janine Reichenbach studierte Medizin an den Universitäten in Frankfurt, Lyon und Paris. Sie erlangte 1999 ihren M.D. an der Universität Frankfurt und absolvierte Ihre Ausbildung in Pädiatrie, pädiatrischer Immunologie, hämatopoetischer Stammzelltransplantation und Gentherapie an den Universitäten Frankfurt, Bonn, Paris und Zürich. Von 2001 bis 2003 war sie Postdoktorandin in der Immunologie am Universitätsklinikum Necker-Enfants Malades in Paris. Sie besitzt den Facharztstitel "Pädiatrie" und "Allergologie und klinische Immunologie".

Von 2006 bis 2013 war sie Oberärztin für Immunologie am Universitätskinderspital Zürich. 2009 habilitierte sie an der Universität Zürich (UZH). Im Jahr 2010 erhielt sie den Wissenschaftspreis der Walther und Gertrud Siegenthaler Stiftung. Im Jahr 2012 absolvierte sie den CAS in Healthcare Management an der Universität St. Gallen. 2013-2019 war sie Assistenzprofessorin für pädiatrische Immunologie an der UZH und Co-Leiterin der Abteilung für Immunologie am Universitätskinderspital Zürich. Seit 2020 ist sie ausserordentliche Professorin für Somatische Gentherapie und Vizedirektorin des Instituts für Regenerative Medizin (IREM) an der UZH. Die Forschung in ihrem Labor konzentriert sich auf die Entwicklung und Umsetzung neuartiger genterapeutischer Strategien für Patienten mit schweren monogenetischen Erkrankungen. Sie ist Direktorin des University Research Priority Program (URPP) ItinerRare der UZH.

Dr. Alfred Wiesbauer, Vize-Präsident von ProRaris, ist 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. Nach einem Masterstudium in Public Health ist er auch als Kantonzahnarzt zum Brückenbauer zwischen Patienten, Leistungserbringern, Pharma und Versicherern geworden.

Anne Lévy ist seit 1. Oktober 2020 Direktorin des Bundesamts für Gesundheit BAG. Sie hat politische Wissenschaften in Lausanne studiert und absolvierte ein Executive MBA an der Universität Freiburg.

Anne Lévy ist seit über zwanzig Jahren im Bereich Öffentliche Gesundheit tätig. Zuerst auf kommunaler Ebene im Bereich Drogenpolitik, dann auf internationaler Ebene bei der UNO in New York und anschliessend auf nationaler Ebene im Bereich Suchtprävention.

Danach wechselte sie auf die kantonale Ebene, wo sie für den Gesundheitsschutz Basel-Stadt (insbesondere für die Lebensmittelsicherheit, das Veterinärwesen und die Zahnmedizin) tätig war. Anschliessend war sie während fünf Jahren CEO der Universitären Psychiatrischen Kliniken Basel.

Dr. med. et phil. nat. Matthias Gautschi ist in Winterthur aufgewachsen und hat dort die Eidgenössische Maturität erlangt. Das Medizinstudium hat er an den Universitäten Lausanne und Manchester absolviert. Anschliessend folgte ein Zusatzstudium in Molekularbiologie an der Universität Lausanne und am Karolinska Institutet in Stockholm. Er hat die Studien als MD PhD abgeschlossen.

PRORARIS



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

Er absolvierte seine Ausbildung in Innerer Medizin am Kantonsspital La Chaux-de-Fonds & Pädiatrie in Paris (Hôpitaux Necker und Robert Debré) und erlangte den FMH Pädiatrie an der Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital, Bern. Er ist seit 2009 Oberarzt im interdisziplinären Stoffwechselteam am Inselspital in Bern. Die Ausbildung im Bereich Stoffwechsel erfolgte in Bern und Paris (DIU, Université Paris Descartes). Er ist verheiratet und hat eine Tochter.

Martin Knoblauch hat Betriebsökonomie an der Universität Zürich studiert und eine Zusatzausbildung im Fundraising absolviert. Seit 2014 ist er Geschäftsführer der Schweizerischen Muskelgesellschaft. Um sich auch für die politischen Fortschritte für Menschen mit seltenen Krankheiten einzusetzen, unterstützt er seit 2017 ProRaris als Vorstandsmitglied bei der Umsetzung der diversen Massnahmen im „Konzept seltene Krankheiten“. In dieser Funktion amtiert er seit 2018 als Vize-Präsident der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten kosek. Als Projektleiter koordiniert er das Pilotprojekt Referenznetzwerk «Neuromuskuläre Krankheiten» der kosek.

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 ist seit 2012 Vorstandsmitglied von ProRaris und seit 2018 Vize-Präsidentin. Sie vertritt die Patienten*Innen in der «Fachgruppe Versorgung» der Nationalen Koordination Seltener Krankheiten kosek. Sie findet es wichtig, Kräfte zu bündeln, um gemeinsame Interessen wirkungsvoll vertreten zu können.