



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

CV des orateurs

Dre h. c. 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. En décembre 2021 la Faculté de médecine de l'Université de Berne lui a décerné le titre de docteur honoris causa pour son grand engagement pour les maladies rares.

Prof. Dre Elisabeth Stark est titulaire de la chaire de linguistique romane à l'Université de Zurich (UZH), après avoir été professeur ordinaire de linguistique romane à l'Université libre de Berlin (2004-2008). Elle a passé son habilitation à l'Université Ludwig-Maximilian de Munich en 2003 sur les indéfinis en vieil italien et y a soutenu sa thèse de doctorat sur les phénomènes d'ordre des mots en français parlé en 1996. Ses recherches portent sur la morphosyntaxe comparée de la phrase nominale romane ainsi que sur la microvariation du français (surtout la variation spécifique au registre), tant dans une perspective synchronique que diachronique, et sur la combinaison des approches de la langue par la linguistique des variétés et par la description formelle. Ses travaux ont été publiés par exemple dans *Linguistic variation*, *Journal of Semantics*, *Linguistics* et *Probus* ; elle fait partie du comité scientifique de *Zeitschrift für Sprachwissenschaft*, de *Linguisticae Investigationes* et de *Langages* ainsi que des collections *Linguistische Arbeiten* (chez Mouton de Gruyter) et *Orbus Romanicus* (chez Narr). De 2011 à 2019, elle a dirigé deux grands projets de recherche interdisciplinaires (financés par le Fonds national suisse) sur la variation multilingue dans les messages SMS et WhatsApp. De 2018 à 2022, elle dirige un autre projet international (FNS, DFG) sur les soi-disant 'articles partitifs' dans les langues romanes mineures, en collaboration avec Cecilia Poletto (Francfort/Padua). En 2019, elle a été la principale candidate pour la Linguistic Research Infrastructure ("LiRI"). Elle a également codirigé le Linguistik Zentrum Zürich et le pôle de recherche universitaire zurichois "Langue et espace". En 2012, elle a été élue membre d'Academia.net. Depuis février 2021, elle est vice-rectrice de la recherche de l'Université de Zurich.

Stephan Sieber est président de la Commission des adultes atteints de mucoviscidose au sein de la Mucoviscidose Suisse et il est personnellement concerné par cette maladie. Il a suivi un apprentissage de technicien en électronique multimédia, puis une formation d'ingénieur en services informatiques à temps partiel. Depuis environ 12 ans, il travaille pour un fournisseur suisse de services informatiques en tant qu'ingénieur système. Il est également bénévole pour une association culturelle à Winterthur et pour la station de radio locale de la ville. Grâce à son travail à la Mucoviscidose Suisse, il dispose d'un grand réseau au sein de la communauté mucoviscidoes.



De plus, il suit de près les nouvelles approbations de médicaments pour la mucoviscidose, et a acquis une expertise dans le domaine des processus correspondants et de leurs problèmes. Il entend apporter son expérience au comité de ProRaris et contribuer à améliorer l'accès aux nouveaux médicaments.

Le Dr Renato Mattli a étudié les sciences du mouvement et du sport à l'EPF de Zurich et a obtenu son doctorat en santé publique et épidémiologie à l'université de Bâle. Il est également titulaire d'un MAS en administration des affaires. Après une première expérience professionnelle dans une clinique et dans l'industrie des technologies médicales, il a rejoint la Haute école zurichoise des sciences appliquées (ZHAW) il y a près de dix ans. Il y dirige désormais le service HTA et évaluations en économie de la santé à l'Institut d'économie de la santé de Winterthour (WIG). Dans son travail quotidien, il s'occupe principalement de l'évaluation économique des médicaments, des dispositifs médicaux et des interventions de santé publique.

Dr. Olivier Menzel est diplômé (B.Sc.) de l'Université de Genève où il a obtenu un Master en Génétique Médicale (M.Sc.) en 2001 et le titre de Docteur ès Sciences (Ph.D.) de l'Université de Lausanne et de l'EPFL à l'Institut Suisse de Recherche Expérimentale contre le Cancer (ISREC) en 2006. Pendant sept ans il a ensuite dirigé le laboratoire de chirurgie pédiatrique des Hôpitaux Universitaires de Genève. En parallèle il crée une fondation qui soutient la recherche sur les maladies orphelines (Fondation BLACKSWAN), le congrès international de recherche sur les maladies rares (RE(ACT) Congress) et il est membre fondateur de ProRaris. En 2013 il obtient un Executive MBA à l'HEC de Lausanne avec une spécialisation dans la gestion du système de santé. Il a œuvré comme directeur au 2ème plus grand groupe de cliniques privées en Suisse pendant 2 ans, il a été directeur général et consultant chez Think Rare Sàrl. Il est aujourd'hui responsable des partenariats stratégiques au centre de génomique Health 2030, un centre multi-institutionnel de promotion de la médecine génomique. En 2021 sous l'égide de la Fondation BLACKSWAN il cofonde le RE(ACT) Discovery Institute, le premier institut de découverte et développement thérapeutique pour les maladies rares. Le Dr Menzel siège au comité de l'Alliance Maladies Rares Suisse (ProRaris), au comité directeur national du réseau suisse de santé personnalisée (SPHN) et il est expert PPI (Patient and Public Involvement) dans plusieurs comités d'évaluation de projets de recherche (FNS-IICT, NDS-SPHN, Mission Santé-Société UNIL).

Prof. Emeritus Sandro Rusconi siège dans plusieurs comités de fondations / associations dédiées à la recherche en biomédecine ou à la cause des maladies rares (Comitato Telethon della Svizzera italiana, Fondation suisse pour la recherche sur les maladies musculaires, Associazione malattie genetiche rare, European School for Oncology, European School for Advanced Studies in Ophthalmology, Fondation Istituto di ricerca in biomedicina di Bellinzona, groupe de travail sur la thérapie génique de la Commission fédérale d'experts pour la sécurité biologique, Commission fédérale des médicaments CFM). Sa carrière académique s'est déroulée dans le secteur de la biologie moléculaire et il a été professeur ordinaire de biochimie à l'Université de Fribourg. Il a assumé la charge de directeur scientifique du Programme national Thérapie génique somatique (NFP 37, 1996-2001). Dans les années plus récentes Sandro Rusconi a travaillé comme Chef de service aux affaires universitaires et culturelles du Canton du Tessin.



Dans ce cadre il a été le responsable du pilotage du projet de nouvelle faculté de sciences biomédicales chez l'Université de la Suisse italienne. Il est entré au bénéfice de la retraite depuis avril 2017 et membre du comité de ProRaris depuis 2018.

Hansruedi Silberschmidt, né en 1958, a d'abord suivi une formation d'enseignant, puis a étudié la psychologie à l'Institut de psychologie appliquée (IAP) de Zurich. Il souffre depuis sa naissance d'une maladie rare, la dyskinésie ciliaire primaire (DCP). Cette maladie n'a été diagnostiquée chez lui qu'à l'âge de 39 ans. Son enfance et son adolescence ont été marquées par de nombreuses et violentes phases de maladie. Malgré d'innombrables traitements médicaux, des séjours en maison d'enfants et en cure, aucune cause n'a pu être trouvée durant toute son enfance pour des infections fébriles aiguës et de nombreux autres troubles. Malgré sa pathologie, il a intégré la vie professionnelle, il a tout d'abord cherché sa voie puis a dirigé pendant 18 ans une fondation pour personnes handicapées (Fondation andante Winterthur). Il est à la retraite depuis l'été 2020. Hansruedi Silberschmidt a publié en automne 2021 son autobiographie "husten verboten - Ein Leben mit einer seltenen Krankheit" aux éditions elfundzehn. De-puis 2014, il est membre du comité directeur de l'association allemande "Karta-gener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V."

Sandra Schneider est responsable suppléante de l'unité de direction Assurance maladie et accidents (KUV) de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et responsable de la division Tarifs et bases. Cette unité de direction est compétente pour la gestion, la mise en œuvre et la surveillance des assurances maladie, accidents et militaire. Elle contribue à ce que les excellents soins fournis en Suisse restent abordables et accessibles à tous. La division Tarifs et bases agit dans plusieurs domaines en traitant des thèmes et des mesures, notamment pour développer l'assurance-maladie, par exemple en renforçant la qualité. Le concept national maladies rares, lancé en 2014, en fait aussi partie, et ses mesures restent prioritaires pour la division.

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 risqué 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.



La professeure Dre phil. Nikola Biller-Andorno, MHBA, est directrice de l'Institut d'éthique biomédicale et d'histoire de la médecine de l'Université de Zurich. Après avoir obtenu son habilitation à l'université de Göttingen, elle a travaillé pendant deux ans comme éthicienne à l'Organisation mondiale de la santé à Genève, avant de répondre à un appel pour occuper la chaire d'éthique en médecine à la Charité à Berlin. En 2005, elle a été nommée professeur titulaire d'éthique biomédicale à l'université de Zurich. Nikola Biller-Andorno est membre de l'Académie suisse des sciences médicales et du Conseil de recherche du Fonds national suisse. Elle a passé l'année académique 12/13 en tant que professeure invitée à l'Université de Harvard et a été Fellow au Collegium Helveticum de 16 à 20 ans. Depuis 21, Nikola Biller-Andorno est vice-doyenne de l'innovation et de la numérisation à la faculté de médecine de l'université de Zurich. Elle a récemment été nommée au European Group on Ethics in Science and New Technologies, qui conseille la Commission européenne.

Dre med. Corinne Rüegger a étudié la médecine humaine à l'Université de Fribourg et de Zurich et a obtenu son diplôme en 2013. Elle a rédigé sa thèse de doctorat sur le thème des troubles du cycle de l'urée dans le service des maladies métaboliques de l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich. Après quelques années d'activité clinique dans le domaine de la médecine interne et de l'endocrinologie, elle a débuté en 2021 son activité de coordinatrice au Centre des maladies rares de Zurich.

Eva Kauder a une formation en gestion d'entreprise et a suivi une formation complémentaire en coaching (MAS) à la ZHAW. Depuis l'automne 2021, elle travaille à 40% pour la Helpline Maladies rares. Elle travaille depuis de nombreuses années dans son propre cabinet en tant que coach d'entreprise et possède une expérience importante et variée dans le conseil aux personnes. Elle a acquis des connaissances médicales et de l'expérience dans les contacts avec les patients en travaillant pendant 10 ans dans le cabinet de médecine générale de son mari. Elle est membre de la commission sociale de sa commune de résidence depuis 12 ans. Eva Kauder a deux enfants adultes. L'une de ses filles est atteinte d'une maladie rare et c'est l'une des raisons de son intérêt marqué et de son engagement pour les maladies rares.

Dr. med. Micha Gundelfinger a terminé ses études de médecine à Zurich et est médecin-chef superviseur à la Polyclinique médicale de l'hôpital universitaire de Zurich (USZ). Depuis 2020, il est responsable du triage et de la gestion clinique de la consultation pour "patients sans diagnostic", qui fait partie du Centre des maladies rares de l'Hôpital universitaire de Zurich et de l'Hôpital pédiatrique de Zurich. Cette consultation accueille des patients souffrant de troubles chroniques qui ont déjà été examinés à plusieurs reprises sans qu'un diagnostic ait été posé. L'objectif est de déterminer les éventuels examens complémentaires et d'établir un concept de traitement interdisciplinaire.



Le professeur Hans H. Jung a étudié la médecine à l'université de Zurich, où il a également suivi un cours post-universitaire en médecine et biologie expérimentales. De 1990 à 1992, il a travaillé comme chercheur au laboratoire de biologie cellulaire rétinienne de la clinique ophtalmologique de l'hôpital universitaire de Zurich. De 1993 à 1997, il a poursuivi sa formation de spécialiste en neurologie à l'Hôpital de l'Île de Berne et à l'Hôpital universitaire de Zurich. De 1998 à 1999, il a été post-doctorant en neurogénétique à l'INSERM U25, Hôpital Necker-Enfants malades à Paris. Depuis 1999, il travaille à la clinique de neurologie de l'hôpital universitaire de Zurich, tout d'abord en qualité de médecin-chef de la polyclinique neurologique et de l'unité de lits et, depuis 2010, en tant que médecin-chef il dirige le centre neuromusculaire et, à partir de 2018, également le service de neurologie cognitive et de la Memory Clinic. Sa spécialité clinique comprend, outre la neurologie générale, les maladies neuromusculaires et neurodégénératives génétiquement déterminées. Il a obtenu son habilitation à l'université de Zurich en 2003 et est professeur titulaire de neurologie clinique depuis 2009. Depuis 2008, il est membre du conseil médical de Myosuisse et, depuis 2011, membre du comité de la Société suisse de neurologie (SSN), qu'il a également présidée de 2019 à 2021. Ses activités de recherche actuelles se concentrent sur l'influence de l'exercice physique sur l'évolution des maladies neuromusculaires et neurodégénératives génétiquement déterminées.

Prof Dr. med. et phil. nat. Marianne Rohrbach a grandi à Berne et y a obtenu sa maturité fédérale. Elle a fait ses études de médecine à l'Université de Berne. Elle a ensuite suivi des études complémentaires en biologie moléculaire, également à l'université de Berne. Elle a obtenu un MD PhD à l'issue de ces études. Elle a suivi une formation en pédiatrie & génétique médicale & métabolisme à la clinique universitaire de pédiatrie, Hôpital de l'Île, Berne et à Toronto (2004-2007 à l'Hospital for sick children, Toronto, Canada) et a obtenu le FMH pédiatrie et le FMH en génétique médicale. Depuis 2007, elle travaille au service du métabolisme de l'Hôpital universitaire pour enfants de Zurich - Fondation Éléonore et depuis 2015, en qualité de médecin-chef, responsable du domaine clinique. Elle mène des recherches dans le domaine des maladies rares du tissu conjonctif et a obtenu son habilitation en 2015 ainsi que le titre de professeur titulaire en 2021.

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.