



PRORARIS



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

JOURNÉE INTERNATIONALE

DES MALADIES RARES EN SUISSE

INTERNATIONALER TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN IN DER SCHWEIZ

SAMEDI 19 FÉVRIER 2011 DE 9H30 À 16H00
SAMSTAG, 19. FEBRUAR 2011 VON 9:30 BIS 16:00 UHR

KURSAAL BERN

PARTENAIRES:

PARTNER:



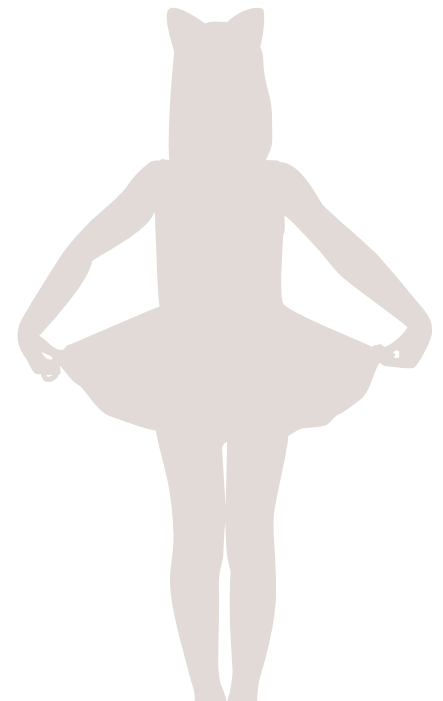
AVEC LE SOUTIEN DE:

MIT UNTERSTÜTZUNG VON



d y n a m i c s g r o u p
strategy | communication | research

— **GEBERT RÜF STIFTUNG** —
WISSENSCHAFT.BEWEGEN



MESSAGE DE BIENVENUE

ESTHER NEIDITSCH, PRÉSIDENTE DE PRORARIS

Chaque semaine, cinq nouvelles pathologies rares sont découvertes dans le monde. Plus de 7'000 maladies rares sont aujourd'hui identifiées dont la moitié concerne les enfants. Nous pouvons estimer que 500'000 personnes sont atteintes dans notre pays.

Se projeter dans l'avenir ou s'engager sur le long terme sont des étapes difficiles à franchir pour les patients atteints d'une maladie rare. En effet, leur horizon se limite souvent à l'espoir d'un lendemain où leur affection sera diagnostiquée, où un traitement sera possible. Cet espoir existe et nous sommes convaincus, qu'en agissant ensemble de manière rationnelle et persuasive, les malades atteints d'une pathologie rare ne seront plus livrés à eux-mêmes.

La constitution récente de ProRaris, Alliance Maladies Rares - Suisse, va dans ce sens. En coordonnant les efforts des associations spécialisées, en relayant la parole des malades, ProRaris souhaite que l'amélioration de la prise en charge des maladies rares constitue un enjeu majeur de santé publique en Suisse. C'est pourquoi, nous avons saisi l'opportunité de la Journée Internationale des Maladies Rares pour vous accueillir aujourd'hui au Kursaal de Berne.

En réunissant ici des acteurs professionnels, publics ou privés concernés par cette problématique, nous offrons aux patients et à leur entourage, l'occasion de s'exprimer et de rencontrer des interlocuteurs attentifs. Mais c'est aussi pour ProRaris l'opportunité exceptionnelle d'attirer l'attention de ses concitoyens et des autorités sur un problème majeur

de santé publique souvent méconnu.

Cette démarche s'inscrit dans le thème de cette 4^{ème} journée internationale des Maladies Rares, retenu par Eurordis « *Maladies rares : inégaux face aux soins* ».

En plus d'une véritable prise de conscience publique, cette journée est avant tout celle des patients. En effet, la participation des patients et de leurs réseaux permettra de stimuler les démarches visant à établir une égalité d'accès aux soins pour les personnes atteintes de maladies rares. Avec tous les professionnels concernés, les patients seront les principaux acteurs de l'élaboration des politiques qui les concernent, tant pour ce qui est de l'accès à un diagnostic précoce, pour une prise en charge structurée, que pour la promotion de la recherche.

Il est temps de prendre en compte la spécificité de ces maladies, d'offrir aux patients atteints de maladies rares l'accès aux progrès de la médecine.

Je demeure convaincue qu'une initiative comme celle qui nous réunit aujourd'hui à Berne, nous permettra de donner la dynamique nécessaire à ces exigences. Il nous faut parvenir ensemble à combattre la souffrance et l'indifférence et contribuer à l'amélioration du soutien thérapeutique.

Toute l'équipe de ProRaris se joint donc à moi pour vous souhaiter la bienvenue à cette 1^{ère} édition en Suisse de la Journée Internationale des Maladies Rares!

GRUSSWORT

ESTHER NEIDITSCH, PRÄSIDENTIN VON PRORARIS

Woche für Woche werden weltweit fünf neue Seltene Pathologien entdeckt. Heute sind mehr als 7'000 Seltene Krankheiten bekannt, die Hälfte betreffen vor allem Kinder. In der Schweiz wird die Zahl der betroffenen Patienten auf 500'000 geschätzt.

Zukunftsprojekte oder langfristige Engagements sind für Patienten mit einer Seltenen Krankheit eine besondere Herausforderung. Oft hoffen sie einfach, dass der nächste Tag endlich die lang ersehnte Diagnose mit einer wirksamen Behandlung bringt. Diese Hoffnung gibt es wirklich. Wenn wir gemeinsam, effizient und überzeugend handeln, fühlen sich Patienten mit einer Seltenen Krankheit weniger allein gelassen.

Die Gründung von ProRaris im Juni 2010 ist ein erster Schritt. ProRaris will den Patientenorganisationen und den Kranken ein Forum anbieten, um die bessere Betreuung und gerechtere Kostenübernahme in der Schweiz zur gesundheitspolitischen Priorität zu machen. Der Internationale Tag der Seltenen Krankheiten ist deshalb die ideale Gelegenheit, um uns heute hier im Kursaal in Bern zusammenzufinden.

Zum ersten Mal haben zahlreiche Experten aus dem öffentlichen und privaten Bereich die Chance, mit den Patienten und Angehörigen Erfahrungen auszutauschen. ProRaris nimmt diese Tagung auch zum Anlass, um die Aufmerksamkeit unserer Mitbürger und Behörden auf dieses vielerorts kaum bekannte gesundheitspolitische Thema zu lenken.

Wir stehen damit ganz im Zeichen des Themas des 4. Internationalen Tages der Seltenen Krankheiten von Eurordis: Seltene Krankheiten und ungleiche Gesundheitsversorgung.

Dieser Tag soll das Thema nicht nur in die Öffentlichkeit tragen, er gehört in erster Linie den Patienten. Die Impulse der Patienten und ihrer Netzwerke sind es nämlich, die Initiativen und Massnahmen Auftrieb geben, welche dem Anspruch von Menschen mit Seltenen Krankheiten auf Therapie gerecht werden wollen. Neben den Fachleuten werden in erster Linie die Patienten politische Massnahmen ausarbeiten, die sie direkt betreffen: von einer möglichst frühen Diagnosestellung zur strukturierten Therapie und Kostenübernahme bis hin zur Unterstützung der Forschung.

Es ist höchste Zeit, der Besonderheit dieser Krankheiten Rechnung zu tragen, den betroffenen Patienten den Zugang zu den Fortschritten der Medizin zu gewähren.

Ich bin überzeugt, dass wir mit Initiativen wie der heutigen Veranstaltung hier in Bern all diesen Forderungen den nötigen Nachdruck verleihen können. Gemeinsam wird es uns gelingen, Leiden zu lindern, Gleichgültigkeit zu bekämpfen und die Therapien zu verbessern.

Mit dem ganzen ProRaris-Team heisse ich sie willkommen zum 1. Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz!

PROGRAMME DE LA JOURNÉE

PROGRAMM

09H00

Ouverture des portes

Saalöffnung

09H30-09H40

Mot d'accueil

« ProRaris, la voix des patients en Suisse »

Esther Neiditsch

Présidente de ProRaris – Alliance Maladies Rares Suisse

Begrüssung

« ProRaris, die Stimme der Patienten in der Schweiz »

Esther Neiditsch

Präsidentin von ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz

09H40-10H00

Introduction à la problématique des maladies rares

« Maladies rares : comprendre un enjeu de santé publique »

Dr. Loredana D'Amato Sizonenko

Médecin adjointe, Service de Médecine Génétique, HUG - Genève
Coordinatrice Orphanet Suisse
Membre du Comité de ProRaris

Einführung in die Problematik der Seltenen Krankheiten

« Seltene Krankheiten und ihre gesellschaftliche Bedeutung »

Dr. Loredana D'Amato Sizonenko

Leitende Ärztin, Abt. Genetische Medizin, Universitätsspital Genf
Koordinatorin Orphanet Schweiz
Mitglied des Vorstands von ProRaris

10H00-11H00

Table ronde numéro 1

« Vivre avec une maladie rare »

Modérateur :

Dr. Armand Bottani

Médecin adjoint, Service de Médecine Génétique, HUG – Genève

Témoignages patients et parents :

- Adrien
- David B.
- Christoph P.

Rundtischgespräch 1

« Mit einer Seltenen Krankheit leben »

Moderator :

Dr. Armand Bottani

Leitender Arzt, Abteilung Genetische Medizin, Universitätsspital Genf

Erfahrungsberichte Patienten :

- Adrien
- David B.
- Christoph P.

11H00-11H30

Pause café

Kaffeepause

11H30-12H30

Table ronde numéro 2

« Perspectives médicales : prise en charge, importance du diagnostic et de la recherche »

Modérateur :

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner

Médecin associé, Service des maladies métaboliques, Hôpital pédiatrique universitaire de Zürich

Présentations :

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner

« Importance et difficultés de la pose du diagnostic d'une maladie rare »

Dr. Romain Lazor

Médecin associé, Service de Pneumologie, CHUV

« Une consultation de maladies rares : comment les médecins travaillent »

Rundtischgespräch 2

« Medizinische Perspektiven : Betreuung und Therapie, Bedeutung von Diagnose und Forschung »

Moderator :

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner

Leitender Arzt, Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich

Präsentationen :

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner

« Wichtigkeit und Hürden der Diagnosestellung einer seltenen Krankheit »

Dr. Romain Lazor

Leitender Arzt, Abteilung für Pneumologie, Universitätsspital Lausanne

« Eine Sprechstunde für Seltene Krankheiten : die Arbeit der Ärzte »



Pascale Vonmont

Directrice adjointe de la Gebert Rûf Stiftung – Bâle

« 10 millions pour les maladies rares »

Pascale Vonmont

Stellvertretende Geschäftsführerin der Gebert Rûf Stiftung

« 10 Millionen für seltene Krankheiten »

12H30-13H30

Pause de midi

Mittagspause

13H45-14H15

Messages des marraines de la Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse

« Une vie comme les autres »

Jasmin Rechsteiner

Miss Handicap 2010

Leila Bahsoun

Dauphine de Miss Handicap 2010

Botschaft der Patinnen des Internationalen Tages der Seltene Krankheiten in der Schweiz

« Ein Leben wie ein anderes »

Jasmin Rechsteiner

Miss Handicap 2010

Leila Bahsoun

Vize-Miss Handicap 2010



14H15-15H15

Table ronde numéro 3

« L'utilité des associations de patients »

Modérateur :

Dr. Romain Lazor

Médecin associé, Service de Pneumologie, CHUV – Lausanne

Présentations :

Frédéric Morel

Fondation Sanfilippo – Genève

Sergio Vassalli

Schweizerische Vereinigung für Angeborene Immunodefekte – Zürich

Edith et Michelle Zimmermann

DEBRA – CH – Berne

Bhira Meyer

Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO) – Monthey (VS)

Rundtischgespräch 3

« Wozu dienen Patientenorganisationen »

Moderator :

Dr. Romain Lazor

Leitender Arzt, Abteilung für Pneumologie, Universitätsspital Lausanne

Präsentationen :

Frédéric Morel

Fondation Sanfilippo Suisse

Sergio Vassalli

Schweizerische Vereinigung für Angeborene Immunodefekte – Zürich

Edith et Michelle Zimmermann

DEBRA – CH – Berne

Bhira Meyer

Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO) – Monthey (VS)

15H15-16H00

Table ronde numéro 4

« Défis et perspectives dans la lutte contre les maladies rares : situation en Europe et en Suisse »

Christel Nourissier

Secrétaire générale d'Eurordis

Ruth Humbel

Conseillère Nationale (AG) PDC, Membre de la commission Santé au Conseil National

Esther Neiditsch

Présidente de ProRaris

Anne-Françoise Auberson

Vice présidente de ProRaris

Rundtischgespräch 4

« Herausforderungen und Perspektiven im Kampf gegen Seltene Erkrankungen : Lage in Europa und in der Schweiz »

Christel Nourissier

Generalsekretärin von Eurordis

Ruth Humbel

Nationalrätin (AG) CVP, Mitglied der Gesundheitskommission des Nationalrates

Esther Neiditsch

Präsidentin von ProRaris

Anne-Françoise Auberson

Vizepräsidentin von ProRaris

Mot de la fin

Schlusswort

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS

(Par ordre alphabétique)

BIOGRAPHIEN DER REDNER

(in alphabetischer Reihenfolge)

Anne-Françoise Auberson Nordmann

Vice-Présidente de ProRaris, Alliance Maladies Rares - Suisse

Anne - Françoise Auberson Nordmann est Vice-Présidente de ProRaris depuis sa fondation en juin 2010 et juriste de formation. Elle est atteinte d'un tremblement essentiel et est déléguée pour la Suisse Romande de l'association APTES- Association des Personnes concernées par le Tremblement Essentiel. Elle dispose d'une grande expérience du monde associatif acquise notamment par une présence de 15 ans au sein du comité du Groupe Sida à Genève.

Vizepräsidentin von ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz

Anne - Françoise Auberson ist seit der Gründung von ProRaris im Juni 2010 deren Vizepräsidentin. Sie leidet an essentiellen Tremor und vertritt die französische Organisation für essentiellen Tremor, APTES - Association des Personnes Concernées par le Tremblement Essentiel, in der Romandie. Sie verfügt über grosse Erfahrung in der Vereinsarbeit, insbesondere aufgrund ihrer 15-jährigen Tätigkeit als Mitglied des Vorstands der Aids-Gruppe Genf.

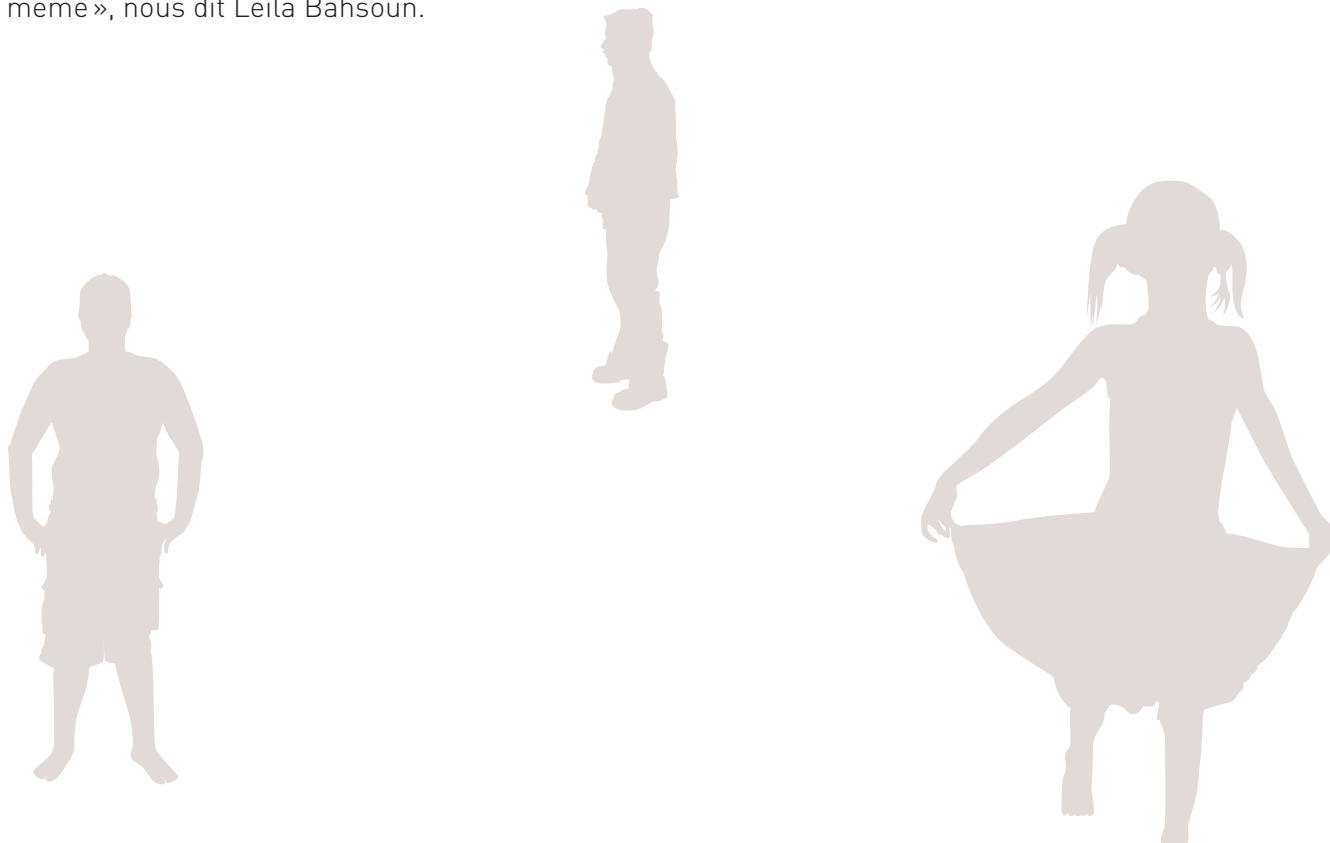
Leila Bahsoun

Dauphine de Miss Handicap 2010

Leila Bahsoun souffre de la « maladie de Stargardt » qui touche la rétine. Elle ne voit pas ce qu'elle fixe des yeux mais seulement ce qui est autour. Pour cette femme de 31 ans, mère de deux enfants et originaire de Renens (VD), l'autonomie est extrêmement importante. Elle a pourtant parfois besoin d'aide, notamment de celle de son chien d'aveugle « Prune ». Pendant ses loisirs, cette spécialiste du marketing s'entraîne cinq fois par semaine dans un club de natation à Lausanne. « Les handicapés sont différents de par leur handicap, mais leur valeur d'être humain est la même », nous dit Leila Bahsoun.

Vize-Miss Handicap 2010

Leila Bahsoun leidet an « Morbus Stargardt », eine Erkrankung der Netzhaut. Sie sieht rundherum, aber nicht das, was sie fixiert. Der 31-jährigen zweifachen Mutter aus Renens (VD) ist Selbstständigkeit äusserst wichtig. Trotzdem braucht sie manchmal Hilfe, unter anderem von ihrem Blindenhund « Prune ». In ihrer Freizeit trainiert die Marketingfachfrau 5-mal die Woche in einem Schwimmclub in Lausanne. « Behinderte Menschen sind wegen ihres Handicaps anders, sie haben aber den gleichen Wert », sagt Leila Bahsoun



Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner

Service des maladies métaboliques, Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich

Matthias R. Baumgartner dirige le service des maladies métaboliques de l'Hôpital pédiatrique de Zurich tout en supervisant le dépistage néonatal pour la Suisse.

Il est au bénéfice d'un diplôme fédéral de médecine de l'Université de Bâle et a suivi une formation postgrade en médecine expérimentale et biologie à l'Université de Zurich et au Biozentrum de l'Université de Bâle. Après avoir travaillé comme médecin assistant à l'Hôpital pédiatrique universitaire des deux Bâle (UKBB), puis comme médecin attaché à « l'Hôpital Necker - Enfants Malades » de Paris, le Prof. Baumgartner a travaillé en qualité de « Postdoctoral et Clinical Fellow » au « McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine » de la « Johns Hopkins University », à Baltimore. En 2001, il dirige le département des maladies métaboliques de l'UKBB et rejoint, en 2003, l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich en qualité de médecin-chef dans le département des maladies métaboliques et de la pédiatrie moléculaire. En 2008, il succède au Prof. Beat Steinmann à l'Université de Zurich, en tant que professeur extraordinaire spécialisé dans les maladies métaboliques.

Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Universitäts - Kinderspital Zürich

Matthias R. Baumgartner führt die Abteilung für Stoffwechselkrankheiten am Kinderspital Zürich und ist gleichzeitig auch ärztlicher Leiter des Neugeborenen-Screenings Schweiz. Er 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 Tätigkeiten als Assistentenarzt am Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und als Gastarzt am « Hôpital Necker - Enfants Malades » in Paris ging Prof. Baumgartner 1999 in die USA, wo er als « Postdoctoral und Clinical Fellow » am « McKusick-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 Abteilung Stoffwechselkrankheiten und Molekulare Pädiatrie tätig war. 2008 wurde er als Nachfolger von Prof. Beat Steinmann zum ausserordentlichen Professor für Stoffwechselkrankheiten an der Universität Zürich berufen.

Dr. Armand Bottani

Médecin adjoint, Service de Médecine Génétique, Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)

Le Dr. Armand Bottani est médecin adjoint au Service de médecine génétique des HUG. Après une formation de pédiatrie, il s'est spécialisé en génétique médicale, en grande partie auprès du Prof. Schinzel à Zurich. En tant que co-responsable des consultations génétiques, il intervient surtout dans l'évaluation étiologique de personnes avec handicap intellectuel et s'intéresse particulièrement à la caractérisation et au diagnostic de syndromes. Fervent défenseur des associations de patients atteints de maladies rares et/ou orphelines, il est membre du comité médical/scientifique de plusieurs d'entre elles, tant en Suisse qu'à l'étranger.

Leitender Arzt, Abteilung Genetische Medizin, Universitätsspital Genf (HUG)

Dr. Armand Bottani ist leitender Arzt in der Abteilung Genetische Medizin im Universitätsspital Genf – HUG. Nach seiner Ausbildung zum Kinderarzt spezialisierte er sich vor allem bei Prof. Schinzel in Zürich auf medizinische Genetik. In seiner jetzigen Tätigkeit konzentriert er sich vor allem auf die ätiologische Evaluation von Menschen mit geistiger Behinderung, insbesondere auf die Charakterisierung und die Diagnose von Syndromen. Armand Bottani engagiert sich mit grosser Entschlossenheit in schweizerischen und ausländischen Organisationen für Patienten mit seltenen oder vernachlässigten Krankheiten und ist Mitglied verschiedener medizinischer/wissenschaftlicher Beiräte.



Dr. Loredana D'Amato Sizonenko

**Médecin adjointe, Service de Médecine Génétique,
Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)
Coordinatrice Orphanet Suisse
Membre du Comité de ProRaris**

Le Dr. Loredana D'Amato Sizonenko est médecin adjointe du Service de Médecine Génétique des HUG. Depuis 2004, elle est la coordinatrice d'Orphanet Suisse, partenaire du programme européen Orphanet, qui est le site de référence mondial pour la documentation et l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Après avoir obtenu son FMH en Pédiatrie, elle a complété sa formation en génétique médicale (FMH) en Suisse et en Nouvelle Zélande. Elle consacre ses activités à la mise en place du réseau national des maladies rares et à la reconnaissance de ces maladies.

Elle est cofondatrice et membre du comité de ProRaris, l'Alliance Suisse des Maladies Rares, constituée en juin 2010.

**Leitende Ärztin, Abt. Genetische Medizin,
Universitätsspital Genf (HUG)
Koordinatorin Orphanet Schweiz
Mitglied des Vorstands von ProRaris**

Dr. Loredana D'Amato Sizonenko ist leitende Ärztin in der Abteilung Genetische Medizin im Universitätsspital Genf – HUG. Seit 2004 ist sie Koordinatorin von Orphanet Schweiz, Partner des europäischen Orphanet - Programms, des internationalen Referenzportals für die Dokumentation seltener Krankheiten und Orphan Drugs. Nach Erhalt ihres FMH als Kinderärztin bildete sie sich in der Schweiz und Neuseeland in medizinischer Genetik weiter. Loredana engagiert sich für die Schaffung eines nationalen Netzwerks für seltene Krankheiten und für deren Anerkennung. Sie ist Mitbegründerin und Mitglied des Vorstands von ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz, die im Juni 2010 gegründet wurde.

Ruth Humbel

**Conseillère nationale (AG) PDC, Membre de la
Commission Santé au Conseil national**

Ruth Humbel est Conseillère nationale depuis 2003. Elle est membre de la Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du CN (CSSS). Ses priorités vont à la politique sociale et sanitaire ainsi qu'à des questions de politique nationale. Cette juriste de 53 ans travaille comme conseillère indépendante dans le domaine de la santé. Jusqu'en 2008, elle était membre de la direction de santé suisse et assumait en outre la responsabilité de la région Centre de cette organisation. Elle a une fille de 20 ans et un fils de 16 ans et vit avec sa famille à Birmenstorf, AG.

**Nationalrätin (AG) CVP, Mitglied der Gesundheits-
kommission des Nationalrates**

Ruth Humbel ist seit 2003 Nationalrätin. Sie ist Mitglied der Kommission für soziale Sicherheit und Gesundheit (SGK) und der Staatspolitischen Kommission NR (SPK). Ihre politischen Schwerpunkte liegen in der Gesundheits- und Sozialpolitik sowie bei staatspolitischen Fragen.

Die 53-jährige Juristin ist als selbständige Beraterin im Gesundheitswesen tätig. Bis 2008 war sie Mitglied der Direktion und Leiterin Region Mitte von santé suisse. Sie hat eine 20-jährige Tochter und einen 16-jährigen Sohn und lebt mit ihrer Familie in Birmenstorf, AG.



Dr. Romain Lazor

**Médecin associé, Service de pneumologie,
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV)**

Romain Lazor est médecin cadre au Service de Pneumologie du CHUV à Lausanne, où il dirige la consultation des pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares. Il a suivi une formation approfondie au Centre de Référence des maladies pulmonaires rares à Lyon, et y exerce une activité à temps partiel. Il a créé et coordonne le registre suisse des maladies interstitielles et orphelines pulmonaires (SIOLD). Il est président ou membre de plusieurs comités scientifiques consacrés aux maladies pulmonaires rares (Société Suisse de Pneumologie, association France-Lymphangioliomyomatose, Orphanet Suisse, association Dyskinésie Ciliaire Primitive, et trois groupes de travail de l'European Respiratory Society). Il collabore avec plusieurs groupes de recherche internationaux et est éditeur d'une série d'articles tous publics sur les maladies rares pour la Ligue Pulmonaire Suisse (www.lung.ch).

**Leitenderarzt, Abteilung für Pneumologie,
Universitätsspital Lausanne (CHUV)**

Romain Lazor leitet die Sprechstunde für interstitielle und seltene Lungenkrankheiten im Waadtländer Universitätsspital in Lausanne. Er liess sich im Referenzzentrum für seltene Lungenkrankheiten in Lyon zum Spezialisten ausbilden, wo er auch einen Teil seiner Berufstätigkeit ausübt. Er ist Gründer und Koordinator der Swiss Group for Interstitial and Orphan Lung Diseases (SIOLD). Romain Lazor ist Präsident oder Mitglied einer Vielzahl wissenschaftlicher Ausschüsse für seltene Lungenkrankheiten (Arbeitsgruppen bei der Schweizerischen Gesellschaft für Pneumologie, Association France-Lymphangioliomyomatose, Orphanet Schweiz, Association Dyskinésie Ciliaire Primitive sowie drei Arbeitsgruppen der European Respiratory Society). Er arbeitet auch mit verschiedenen internationalen Forschungsteams zusammen und hat für die Schweizerische Lungenliga eine Reihe von Artikeln über seltene Krankheiten verfasst (www.lung.ch).



Bhira Meyer

**Vice-Présidente de l'Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO)
Membre du Comité de ProRaris**

Bhira Meyer est Vice-Présidente et Directrice de l'Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO) créée en 2004. Les buts de l'association sont d'aider financièrement les familles de Suisse qui ont des enfants atteints de maladies rares et orphelines, de soutenir certains projets de recherche médicale et de participer à des projets associatifs. Sa fonction consiste à diriger une équipe chargée de sensibiliser le public, de diffuser de l'information sur la problématique des maladies rares en Suisse et de représenter l'association lors d'événements publics.

**Vizepräsidentin der Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO)
Mitglied des Vorstands von ProRaris**

Bhira Meyer ist Vizepräsidentin der 2004 gegründeten Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO). Ziel von AEMO ist die finanzielle Unterstützung von Familien in der Schweiz mit Kindern, die an einer seltenen und/oder vernachlässigten Krankheit leiden. Die Organisation subventioniert auch spezifische Forschungs- und Vereinsprojekte. Bhira leitet ein Team, das die Sensibilisierung der Öffentlichkeit, die Information über das Problem der seltenen Krankheiten in der Schweiz und die Vertretung von AEMO bei verschiedenen Institutionen zum Auftrag hat.





Esther Neiditsch

Présidente de ProRaris, Alliance Maladies Rares - Suisse

Esther Neiditsch est Présidente de ProRaris depuis sa fondation en juin 2010. Sa fille aînée est décédée à l'âge de cinq ans d'une tumeur cérébrale. Esther est traductrice diplômée ETI et titulaire d'un CAS Corporate Communications SPRI. Elle parle couramment l'allemand, le français, l'italien et l'anglais et dispose d'une longue expérience du travail associatif aux Etats-Unis et en Suisse. Esther est également membre du Comité de l'Association Suisse des Traducteurs ASTTI.

Präsidentin von ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz

Esther Neiditsch ist seit der Gründung von ProRaris im Juni 2010 deren Präsidentin. Ihre älteste Tochter wurde als Fünfjährige Opfer eines Hirntumors. Esther ist Diplomübersetzerin ETI und hält ein CAS Corporate Communications SPRI. Sie spricht fließend deutsch, französisch, italienisch und englisch und hat langjährige Erfahrung mit ehrenamtlicher Tätigkeit in den USA und in der Schweiz. Esther ist auch Mitglied des Vorstands des Schweizerischen Übersetzer-, Terminologen- und Dolmetscher-Verbands ASTTI.

Christel Nourissier

Secrétaire Générale d'Eurordis - Paris, France.

Christel Nourissier est Secrétaire Générale d'Eurordis, l'organisation européenne des maladies rares, qui rassemble aujourd'hui 447 associations de malades dans 43 pays. Elle est aussi représentante-fondatrice de l'Alliance Maladies Rares en France, depuis sa création en février 2000.

Tout en contribuant à plusieurs projets et à un réseau de recherche européen, elle a été responsable de deux conférences européennes en 2003 et 2005, pour faire connaître les maladies rares. Elle a participé à l'élaboration, au suivi et à l'évaluation du premier Plan National pour les Maladies Rares en France (2005-2008). Elle a travaillé, au nom d'Eurordis, à la rédaction de la Communication de la Commission Européenne « Les maladies rares, un défi pour l'Europe » (2008) et à la Recommandation du Conseil pour l'adoption de Plans Maladies Rares (juin 2009). Elle est aujourd'hui membre du Comité Européen d'Experts sur les Maladies Rares, et conseillère du projet Europlan. Elle coordonne un groupe de représentants d'associations pour l'élaboration d'un second Plan National en France. Elle est également membre d'une Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées. Elle est la mère d'une jeune femme atteinte à la naissance du syndrome de Prader-Willi, dont le diagnostic n'a été porté qu'à l'âge de 16 ans au Canada, et qui vit aujourd'hui grâce à une prise en charge adaptée de sa maladie.

Generalsekretärin von Eurordis - Paris, Frankreich

Christel Nourissier ist Generalsekretärin von EURORDIS, Europäische Organisation für Seltene Krankheiten, der heute 447 Patientenorganisationen aus 43 Ländern angehören. Sie war im Februar 2000 Gründungsmitglied der Alliance Maladies Rares in Frankreich und ist deren Vertreterin.

Christel Nourissier beteiligte sich an einer Reihe von Projekten und an einem europäischen Forschungsnetz. 2003 und 2005 leitete sie die europäischen Konferenzen zur Information über Seltene Krankheiten. Sie beteiligte sich an der Ausarbeitung, dem Follow up und der Auswertung des ersten Nationalen Plans für Seltene Krankheiten in Frankreich (2005-2008). Sie vertrat EURORDIS bei der Redaktion der Mitteilung der Europäischen Kommission « Seltene Krankheiten – Eine Herausforderung für Europa » (2008) und bei der Empfehlung des Europäischen Rates für eine Massnahme im Bereich seltener Krankheiten (Juni 2009). Heute ist sie Mitglied EU-Sachverständigenausschusses für seltene Krankheiten und Beraterin für EUROPLAN. Sie koordiniert ein Team von Vertretern von Patientenorganisationen für die Ausarbeitung eines zweiten nationalen Plans in Frankreich. Ferner ist sie Mitglied einer Kommission für die Rechte und die Autonomie behinderter Menschen. Christel Nourissier ist Mutter einer jungen Frau mit Prader-Willi-Syndrom, die erst mit 16 Jahren in Kanada eine Diagnose erhielt. Dank geeigneter Therapie geht es ihr heute gut.

Jasmin Rechsteiner

Miss Handicap 2010

Jasmin Rechsteiner, née le 25 février 1981 en Thurgovie, est atteinte depuis sa naissance d'une cyphoscoliose, déformation multiple de la colonne vertébrale. Elle est en outre sourde d'une oreille. Durant son enfance et son adolescence, elle a fait de très longs et fréquents séjours à l'hôpital mais aujourd'hui, c'est différent. Grâce à sa forte volonté, elle vit et réalise ses tâches quotidiennes seule, travaille comme commerçante et est autonome dans une large mesure. Cette messagère optimiste des handicapés vit à Berne et aime jouer au unihockey en fauteuil roulant. «Tous les êtres humains, handicapés ou non, doivent pouvoir participer à la vie sociale selon leurs possibilités», estime Jasmin Rechsteiner.

Miss Handicap 2010

Jasmin Rechsteiner, geboren am 25. Februar 1981, hat seit ihrer Geburt Kyphoskoliose, eine Mehrfachverkrümmung der Wirbelsäule. Daneben ist sie auf einem Ohr taub. Als Kind und Jugendliche war sie sehr häufig und lange im Spital; das ist heute anders. Sie lebt alleine, kann ihren Alltag selber bestreiten, arbeitet als Kauffrau. Dank ihres starken Willens ist sie weitgehend unabhängig. Die lebensfrohe Botschafterin für Menschen mit einer Behinderung lebt in Bern und spielt gerne Elektrorollstuhl-Unihockey. «Alle Menschen - ob behindert oder nicht - sollen ihren Möglichkeiten entsprechend am gesellschaftlichen Leben teilnehmen können», meint die gebürtige Thurgauerin, Jasmin Rechsteiner.

Dr. Pascale Vonmont

Directrice adjointe de la Gebert Rûf Stiftung – Bâle

Pascale Vonmont a étudié la chimie à l'Ecole Polytechnique Fédérale (EPF) de Zurich et a été promue en 1993 dans le domaine des biopolymères. Pendant cinq ans, elle a grandement contribué à la conception et la mise en place d'un nouveau programme d'enseignement interdisciplinaire dans le domaine «Etre humain - société - environnement» et a assumé le mandat d'enseignement «Science et technique» à l'Université de Bâle. Depuis 1999, elle occupe une fonction dirigeante dans la GEBERT RÛF Stiftung. Outre le suivi de projets, elle assure la direction et la coordination de programmes de cette fondation. C'est ainsi qu'elle coordonne le programme de recherche «Rare Diseases - New Approaches», qui met chaque année 2 millions de CHF à disposition de la recherche appliquée, dans le but de développer et de mettre en œuvre de nouvelles approches ou de nouvelles technologies de diagnostic et de traitement des maladies rares.

Stellvertretende Geschäftsführerin der Gebert Rûf Stiftung

Pascale Vonmont studierte an der ETH Zürich Chemie und promovierte 1993 im Bereich Biopolymere. Während fünf Jahren wirkte sie an der Universität Basel massgebend an Konzeption und Aufbau eines neuen interdisziplinären Lehrprogrammes im Spannungsfeld «Mensch - Gesellschaft - Umwelt» mit und bekleidete den Lehrauftrag «Wissenschaft und Technik». Seit 1999 ist sie bei der GEBERT RÛF STIFTUNG in leitender Funktion tätig. Nebst der Betreuung von Projekten ist sie auch für die Leitung und Koordination von stiftungseigenen Programmen zuständig. So ist sie Koordinatorin des Forschungsprogramms «Rare Diseases - New Approaches», das jährlich 2 Millionen CHF für die Förderung der angewandten Forschung zur Verfügung stellt, mit dem Ziel der Entwicklung und Umsetzung innovativer Ansätze oder Technologien zur Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten.

REMERCIEMENTS
MIT BESTEM DANK

 Axone

 BCV

MANOR 

 NOVARTIS

 Merck Serono
Living science, transforming lives

raygan
le partenaire de vos formulaires





MERCI DE VOTRE SOUTIEN
ET RENDEZ-VOUS L'ANNÉE PROCHAINE!

**VIELEN DANK FÜR IHRE UNTERSTÜTZUNG
UND BIS ZUM NÄCHSTEN JAHR!**

PRORARIS



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

Chemin de la Riaz 11
1418 Vuarrens – Suisse
Tél. : 021 887 68 86
contact@proraris.ch
www.proraris.ch