



12. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz

Kurz-Präsentation der Referenten

Dr. h. c. 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. Im Dezember 2021 hat ihr die medizinische Fakultät der Universität Bern das Ehrendoktorat für ihr grosses Engagement zu Gunsten der Seltenen Krankheiten verliehen.

Prof. Dr. Elisabeth Stark hat einen Lehrstuhl für Romanische Sprachwissenschaft an der Universität Zürich (UZH) inne, nachdem sie zuvor Ordentliche Professorin für Romanische Sprachwissenschaft an der Freien Universität Berlin (2004-2008) war. Sie hat sich an der Ludwig-Maximilians-Universität München 2003 über Indefinita im Altitalienischen habilitiert und ebenda über Wortstellungsphänomene im gesprochenen Französischen 1996 promoviert. Ihre Forschungsinteressen liegen in der vergleichenden Morphosyntax der romanischen Nominalphrase sowie in der Mikrovariation des Französischen (v.a. registerspezifische Variation), sowohl aus synchroner als auch aus diachroner Perspektive, und in der Verbindung von varietätenlinguistischen und formalen Beschreibungszugängen zur Sprache. Ihre Arbeiten sind zum Beispiel in *Linguistic variation*, *Journal of Semantics*, *Linguistics* und *Probus* publiziert; sie gehört dem wissenschaftlichen Beirat der Zeitschrift für Sprachwissenschaft, von *Linguisticae Investigationes* und von *Langages* an sowie der Buchreihen *Linguistische Arbeiten* (bei Mouton de Gruyter) und *Orbus Romanicus* (bei Narr). Von 2011-2019 leitete sie zwei grosse interdisziplinäre Forschungsprojekte (gefördert durch den Schweizerischen Nationalfonds) über multilinguale Variation in SMS- und WhatsApp-Nachrichten. Von 2018-2022 leitet sie ein weiteres internationales Projekt (SNF, DFG) zu sogenannten ‚Partitivartikeln‘ in kleineren romanischen Sprachen, zusammen mit Cecilia Poletto (Frankfurt/Padua). 2019 war sie die Hauptantragstellerin für die Linguistic Research Infrastructure ("LiRI"). Ebenfalls war sie Ko-Leiterin des Linguistik Zentrums Zürich und des Zürcher Universitären Forschungsschwerpunktes Sprache und Raum. 2012 wurde sie als Mitglied in die Academia.net gewählt. Seit Februar 2021 ist sie Prorektorin Forschung der Universität Zürich.



Stephan Sieber ist Präsident der Kommission für CF Erwachsene bei der Cystischen Fibrose Schweiz und persönlich von Cystischer Fibrose betroffen. Er hat eine Lehre als Multimedia Elektroniker absolviert und sich anschliessend nebenberuflich zum dipl. IT Services Engineer weitergebildet. Seit rund 12 Jahren arbeitet er bei einem Schweizer IT Service Provider als System Engineer. Zusätzlich engagiert er sich ehrenamtlich in einem Winterthurer Kulturverein und dem lokalen Stadtradio. Durch seine Tätigkeit bei der CF Schweiz ist er in der CF Community gut vernetzt. Ausserdem verfügt er durch das Verfolgen der neuen Medikamentenzulassungen für Cystische Fibrose über Know-how im Bereich der entsprechenden Prozesse und deren Probleme. Er will seine Erfahrungen im Vorstand von ProRaris einbringen und dabei helfen den Zugriff auf neue Medikamente zu verbessern.

Dr. Renato Mattli studierte Bewegungs- und Sportwissenschaften an der ETH in Zürich und absolvierte sein PhD im Fachgebiet Public Health und Epidemiologie an der Universität Basel. Zudem besitzt er einen MAS in Business Administration. Nach ersten beruflichen Erfahrungen in einer Klinik und der Medtech-Industrie wechselte er vor knapp 10 Jahren an die Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften (ZHAW). Dort leitet er mittlerweile am Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie (WIG) die Fachstelle HTA und Gesundheitsökonomische Evaluationen. In seiner täglichen Arbeit setzt er sich primär mit der gesundheitsökonomischen Evaluation von Medikamenten, Medical Devices aber auch Public Health Interventionen auseinander.

Dr. Olivier Menzel hat 2001 sein Studium an der Universität Genf mit dem Master in medizinischer Genetik (M.Sc.) abgeschlossen. 2006 hat er den Dokortitel (Ph.D.) an der Universität Lausanne und der EPFL am Schweizerischen Institut für experimentelle Krebsforschung (ISREC) erhalten. Anschliessend war er sieben Jahre Leiter des Laboratoriums für Kinderchirurgie an den Universitätsspitalern Genf. Zur gleichen Zeit gründete er eine Stiftung zur Unterstützung der Forschung über seltene Krankheiten (BLACKSWAN Foundation), den Internationalen Kongress für Forschung über seltene Krankheiten (RE(ACT) Congress) und ist Gründungsmitglied von ProRaris. Im Jahr 2013 erwarb er einen Executive MBA an der HEC von Lausanne mit der Spezialisierung in Management von Gesundheitssystemen. Er arbeitete 2 Jahre als Direktor in der zweitgrössten Gruppe von Privatkliniken in der Schweiz und war Geschäftsführer und Berater bei Think Rare Sàrl. Heute ist er verantwortlich für die strategische Partnerschaften im Genomikzentrum Gesundheit 2030, einem multiinstitutionellen Zentrum zur Förderung der genetischen Medizin. Im Jahr 2021 gründet er unter der Schirmherrschaft der BLACKSWAN Foundation das RE(ACT) Discovery Institute mit, das erste Institut für die Entdeckung und Entwicklung von Therapien für seltene Krankheiten. Dr. Menzel ist Vorstandsmitglied der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz (ProRaris), er sitzt im nationalen Führungsgremium des Swiss Personal Health Network (SPHN) und er ist PPI-Experte (Patient and Public Involvement) in mehreren Evaluierungsausschüssen für Forschungsprojekte (SNF-IICT, NDS-SPHN, Mission Santé-Société UNIL).



Prof. Emeritus Sandro Rusconi ist Mitglied mehrerer Vorstände von Stiftungen/Organisationen, die in den Bereichen der biomedizinischen Forschung oder der seltenen Krankheiten aktiv sind (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, Arbeitsgruppe Gentherapie der Schweizerischen, Kommission für Biologische Sicherheit, Eidgenössische Arzneimittel Kommission EAK). Schwerpunkt seiner akademischen Karriere war die Molekularbiologie. Er war ordentlicher Professor für Biochemie an der Universität Freiburg und wissenschaftlicher Direktor des Nationalen Forschungsprogramms somatische Gentherapie (NFP 37, 1996-2001). In den letzten Jahren arbeitete Sandro Rusconi als Leiter des Amtes für universitäre und kulturelle Angelegenheiten des Kantons Tessin. In diesem Rahmen war er verantwortlich für die Steuerung des Projekts einer neuen Fakultät für biomedizinische Wissenschaften an der Universität der italienischen Schweiz. Seit April 2017 ist Sandro Rusconi pensioniert und seit 2018 Vorstandsmitglied bei ProRaris.

Hansruedi Silberschmidt, Jahrgang 1958, hat zuerst eine Lehrerausbildung absolviert und später Psychologie am Institut für Angewandte Psychologie (IAP) in Zürich studiert. Er leidet seit Geburt an der seltenen Krankheit Primäre Ziliendyskinesie (PCD). Diese wurde bei ihm erst im Alter von 39 Jahren diagnostiziert. Die Kindheit und Jugendzeit war geprägt durch zahlreiche heftige Krankheitsphasen. Trotz zahllosen medizinischen Behandlungen, Kinderheim- und Kuraufenthalten konnte in der ganzen Kindheit keine Ursache gefunden werden für seine akuten fiebrigen Infekte und die zahlreichen anderen Beschwerden. Auch mit seiner Krankheit hat er sich nach Umwegen im Berufsleben etabliert und war 18 Jahre lang Geschäftsleiter einer Stiftung für Menschen mit Beeinträchtigungen (Stiftung andante Winterthur). Seit Sommer 2020 ist er in Pension. Hansruedi Silberschmidt hat im Herbst 2021 seine Autobiographie „husten verboten – Ein Leben mit einer seltenen Krankheit“ im Verlag elfundzehn veröffentlicht. Seit 2014 ist er Vorstandsmitglied des deutschen Vereins „Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.“.

Sandra Schneider ist stv. Leiterin des Direktionsbereiches Kranken- und Unfallversicherung (KUV) im Bundesamt für Gesundheit (BAG) und Leiterin der Abteilung Tarife und Grundlagen. KUV ist zuständig für die Gestaltung, die Umsetzung und die Aufsicht der Kranken-, Unfall- und Militärversicherung und trägt dazu bei, dass unsere gute Gesundheitsversorgung für alle zugänglich und bezahlbar bleibt. Die Abteilung Tarife und Grundlagen bearbeitet in verschiedenen Handlungsfeldern Themen und Massnahmen insbesondere zur Weiterentwicklung der Krankenversicherung wie z.B. die Stärkung der Qualität. Dazu gehört auch das 2014 lancierte Nationale Konzept Seltene Krankheiten. Die darin vorgesehenen Massnahmen gehören noch immer zu den Prioritäten der Abteilung.

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.

Prof. Dr. med. Dr. phil. Nikola Biller-Andorno, MHBA ist Direktorin des Instituts für Biomedizinische Ethik und Medizingeschichte der Universität Zürich. Nach der Habilitation an der Universität Göttingen war sie für zwei Jahre an der Weltgesundheitsorganisation in Genf als Ethikerin tätig, um danach einem Ruf auf die Professur für Ethik in der Medizin an der Charité in Berlin zu folgen. 2005 wechselte sie auf das Ordinariat für Biomedizinische Ethik an der Universität Zürich. Nikola Biller-Andorno ist Mitglied der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften sowie des Forschungsrats des Schweizerischen Nationalfonds. Das akademische Jahr 12/13 verbrachte sie als Gastprofessorin an der Harvard University, von 16 bis 20 war sie Fellow am Collegium Helveticum. Seit 21 ist Nikola Biller-Andorno Vizedekanin Innovation und Digitalisierung der Medizinischen Fakultät der Universität Zürich. Vor kurzem wurde sie in die European Group on Ethics in Science and New Technologies berufen, welche die Europäische Kommission berät.

Dr. med. Corinne Rügger studierte Humanmedizin an der Universität Fribourg und Zürich mit Abschluss 2013. Ihre Doktorarbeit schrieb sie über das Thema Harnstoffzyklusstörungen in der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten im Universitäts-Kinderspital Zürich. Nach einigen Jahren klinischer Tätigkeit im Bereich Innere Medizin und Endokrinologie, startete sie im Jahr 2021 ihre Tätigkeit als Koordinatorin im Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich.

Eva Kauder hat einen betriebswirtschaftlichen Hintergrund und an der ZHAW eine Zusatzausbildung Coaching (MAS) absolviert. Seit Herbst 2021 ist sie Mitarbeiterin bei der Helpline seltene Krankheiten in einem 40% Pensum. Seit vielen Jahren arbeitet sie in eigener Praxis als Businesscoach und hat grosse und vielfältige Erfahrung in der Beratung von Menschen. Medizinisches Wissen und Erfahrung mit Patientenkontakten hat sie während 10 Jahren Mitarbeit in der Hausarztpraxis ihres Ehemannes gesammelt. Sie ist seit 12 Jahren Behördenmitglied der Sozialkommission in ihrer Wohngemeinde. Eva Kauder hat zwei erwachsene Kinder. Eine Tochter hat eine seltene Krankheit und ist einer der Gründe für ihr ausgeprägtes Interesse und Engagement für seltene Krankheiten.



Dr. med. Micha Gundelfinger hat in Zürich sein Medizinstudium abgeschlossen und ist supervidierender Oberarzt auf der Medizinischen Poliklinik des Universitätsspitals Zürich (USZ). Er hat ab 2020 die Triagerung sowie die klinische Führung der Sprechstunde für "Patienten ohne Diagnose", welche dem Zentrum für seltene Krankheiten des Universitätsspitals Zürich und des Kinderspitals Zürich zugehörig ist, übernommen. In dieser Sprechstunde werden Patienten mit chronischen Beschwerden, welche schon wiederholt ohne Diagnosefindung abgeklärt wurden, gesehen. Ziel ist es hierbei, allfällige weitere Abklärungen zu steuern und interdisziplinär ein Behandlungskonzept zu erstellen.

Prof. Hans H. Jung studierte Medizin an der Universität Zürich und absolvierte dort auch den Postgraduate Course in Experimenteller Medizin und Biologie. Von 1990-1992 war er als Research Fellow im Labor für retinale Zellbiologie der Augenklinik des Universitätsspitals Zürich tätig. Von 1993-1997 durchlief er seine Facharztausbildung in Neurologie am Inselspital Bern und Universitätsspital Zürich und war von 1998 bis 1999 Postdoktorand in Neurogenetik am INSERM U25, Hôpital Necker-Enfants Malades in Paris. Seit 1999 arbeitet er an der Klinik für Neurologie des Universitätsspitals Zürich, zuerst als Oberarzt der Neurologischen Poliklinik und Bettenstation und seit 2010 als Leitender Arzt mit Leitung des Neuromuskulären Zentrums und ab 2018 auch der Abteilung kognitive Neurologie und Memory Clinic. Sein klinischer Schwerpunkt umfasst neben der allgemeinen Neurologie die genetisch determinierten neuromuskulären und neurodegenerativen Erkrankungen. Er habilitierte 2003 an der Universität Zürich und ist seit 2009 Titularprofessor für klinische Neurologie. Seit 2008 ist er Mitglied des ärztlichen Beirats der Myosuisse und seit 2011 Vorstandsmitglied der Schweizerischen Neurologischen Gesellschaft (SNG), welche er 2019-2021 auch präsiidierte. Seine aktuelle Forschungstätigkeit fokussiert sich auf den Einfluss von körperlicher Bewegung auf den Verlauf von genetisch determinierten neuromuskulären und neurodegenerativen Erkrankungen.

Prof Dr. med. et phil. nat. Marianne Rohrbach ist in Bern aufgewachsen und hat dort die Eidgenössische Maturität erlangt. Das Medizinstudium hat sie an der Universität Bern absolviert. Anschliessend folgte ein Zusatzstudium in Molekularbiologie ebenfalls an der Universität Bern Sie hat dieses Studium als MD PhD abgeschlossen. Sie absolvierte eine Ausbildung in Pädiatrie & Medizinischer Genetik & Stoffwechsel an der Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital, Bern und in Toronto (2004-2007 am Hospital for sick children, Toronto, Kanada) und erlangte den FMH Pädiatrie und FMH Medizinische Genetik. Seit 2007 ist sie in der Stoffwechselabteilung des Universitäts- Kinderspitals Zürich – Eleonorenstiftung angestellt und dort seit 2015 als Leitende Ärztin, Leiterin des klinischen Bereichs, tätig. Sie betreibt Forschung auf dem Gebiet der seltenen Bindegewebes-Krankheiten und erlangte Ihre Habilitation 2015 sowie die Titularprofessur 2021.

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 Kantonszahnarzt zum Brückenbauer zwischen Patienten, Leistungserbringern, Pharma und Versicherern geworden.