



# 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

# 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

