

The diagram illustrates the ERN ITHACA network structure. At the center is the **SGMG** (coordinating core group). Surrounding it are the **Ref centers** (blue circles): University Hospital Bern, HUG Genève, CHUV Lausanne, University Hospitals Zürich, University Children's Hospital Basel, and Kantonsspital Aarau. These Ref centers are connected to various **associated centers** (light blue circles) and **associated physicians** (light blue circles). The network also includes **Pat. organisations** (orange circles) and **Prof. organisations** (red circles). The legend on the left defines the colors: blue for Ref center, light blue for RC-ass. C/P, green for Ass.-center, light green for Ass. experts, orange for Pat. organisations, and red for Prof. organisations.

ERN ITHACA

Legend:

- Ref center
- RC-ass. C/P
- Ass.-center
- Ass. experts
- Pat. organisations
- Prof. organisations

Network Structure:

- Coordinating Core Group:** SGMG
- Ref Centers:** University Hospital Bern, HUG Genève, CHUV Lausanne, University Hospitals Zürich, University Children's Hospital Basel, Kantonsspital Aarau.
- Associated Centers:** Kantonsspital Luzern, AEMO, Spina bifida Hydrocephalus, KS Fribourg, Angelman, CEMARAD, Williams-Beuren, Phelan McDermid, Klinik Lengg Zürich, Noonan-Syndrom, Epi-Suisse, Kantonsspital Winterthur, Kantonsspital Chur, EOC Ticino, Rett, Epilepsie-Liga, KMSK, SSHID, Kinderspital St. Gallen, MaRaVal, ProRaris.
- Associated Physicians:** associated centers, associated physicians.

Map of Switzerland showing the locations of reference centers (blue circles), regional centers (red circles), and specialized centers (green circles) for rare diseases. The map includes labels for various cities: Basel, Winterthur, St. Gallen, Aarau, Zürich, Luzern, Chur, Biel, Solothurn, Bern, Fribourg, Lausanne, Genf, Sion, Bellinzona, and Lugano. A legend in the bottom right corner defines the symbols: blue circle for 'ref. center', red circle for 'RC-ass. center', green circle for 'ass. center', and light green circle for 'ass. experts'.

Modified map from: <https://www.kosekschweiz.ch/anlaufstellen/zentrenseltenkrankheiten>

SwissITHACA member list

Candidate Reference Centers

Zentrum für seltene Entwicklungsstörungen Bern (ITHACA) / University Hospital Bern	http://www.humangenetik.insel.ch/de/ Prof. Dr. Dr. med. Christiane Zweier, Humangenetik humangenetik@insel.ch
Zentrum für seltene Entwicklungsstörungen – Ithaca Basel / Universitätsspital Basel/University Childrens Hospital Basel	Prof. Dr. med. Isabel Filges, Medizinische Genetik, USB Prof. Dr. med. Alexandre Datta, Neuropädiatrie, UKBB rarediseasesbasel@ukbb.ch
Referenzzentrum für seltene Entwicklungsstörungen Zürich (ITHACA Zürich) / University of Zürich and its associated Hospitals (plus associated centers KS Graubünden and KS Winterthur)	<u>ITHACA Zürich</u> Contact: Tanja Frey, med. pract.; tanja.frey@medgen.uzh.ch <u>KS Graubünden:</u> www.ksgr.ch ; marianne.meuli@ksgr.ch <u>KS Winterthur:</u> Sozialpädiatrisches Zentrum, Entwicklungspädiatrie und Neuropädiatrie; ep.spz@ksw.ch
Centre de référence suisse des maladies rares du développement / HUG Genève	https://www.hug.ch/medecine-genetique Chef de service : Marc.Abramowicz@hug.ch Médecins adjoints : Loredana.dAmato-Sizonenko@hug.ch Philippe.KhauvanKien@hug.ch Chef.fe.s de clinique : Rosalinda.Giannini@hug.ch Henri.Margot@hug.ch Roxane.vanHeurck@hug.ch Geraldine.vanWinckel@hug.ch Médecins internes : Sebastian.Suchet@hug.ch Omar.Zgheib@hug.ch Conseillère en génétique : Enora.LeTallec@hug.ch
Centre des malformations congénitales et/ou déficiences intellectuelles rares - ITHACA CHUV / CHUV Lausanne	Service de médecine génétique - Accueil - CHUV Contact email: gen@chuv.ch Responsable: Dr Jean-Marc Good
Referenzzentrum für seltene Entwicklungsstörungen Luzern (ITHACA Luzern)	Dr. Yvan Heranger, yvan.heranger@luks.ch ; Genetische Beratung, Luzerner Kantonsspital, Spitalstrasse, 6000 Luzern, sekretariatgenetik@luks.ch und Genetische

	Beratungsstelle Genetica, Falkenstrasse 14, 8024 Zürich, genetischeberatung@hin.ch
--	--

Network Associated Centers

Spital Wallis (HVS) – Zentralinstitut der Spitler (ZIS), Sion	https://www.hopitalduvalais.ch/disciplines-medicales/disciplines-de-a-a-z/genetique Dr Claudine Rieubland, spcialiste FMH en gntique en mdicale ich.genetique@hopitalvs.ch
Ostschweizer Kinderspital St. Gallen	
Ente Ospedaliore Cantonale (EOC), Ticino	https://www.eoc.ch/professionisti-e-ricerca/medici-inviati/genetica-medica.html Dr.med. Silvia B. Maitz Servizio di Genetica Medica Geneticamedica.oil@eoc.ch
CEMARAD (Centre Expert des Maladies Rares du Dveloppement), Geneva	
Fribourg Hospital	

Network Associated Experts

Schweizerisches Epilepsie Zentrum / Klinik Lengg AG	
---	--

Network Associated Professional Organisations

Schweizerische Gesellschaft fr Gesundheit bei Menschen mit intellektuellen Entwicklungsstrungen (SSHID = Swiss Society for Health in Intellectual Disability)	www.sshid.info
Schweizerische Epilepsie-Liga	www.epi.ch

Patient Organisations/Support Groups

Verein Noonan-Syndrom Schweiz	www.noonansyndrom.ch info@noonansyndrom.ch
Angelman Verein Schweiz	www.angelman.ch Melanie Della Rossa verein@angelman.ch
Frderverein fr Kinder mit Seltenen Krankheiten KMSK	www.kmsk.ch

AEMO (Association Enfance et Maladies Orphelines)	https://aemo.ch/
MaRaVal (maladies rares valais)	www.maraval.ch ; contact@maraval.ch Contact: Christine de Kalbermatten cdekalbermatten@maraval.ch Phone 027 321 27 47
RETT Cure Research Institute	
Phelan McDermid Gesellschaft e.V.	https://www.22q13.info/das-pmd-syndrom/
Leben mit Spina bifida und Hydrocephalus Schweiz	https://spina-hydro.ch/ Hanny Müller-Kessler SBH Schweiz (geschaeftsstelle@spina-hydro.ch)
Epi-Suisse, Schweizerischer Verein für Epilepsie	www.epi-suisse.ch Kontakt: Dominique Meier, Geschäftsstelle info@epi-suisse.ch
Williams Beuren Syndrom Schweiz	www.williams-syndrome.ch