



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**



# SELTENE KRANKHEITEN

CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN



Manuela Stier

Prof. Dr. Dr.  
Christian Wunderlin

## IMPRESSUM

**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**  
Poststrasse 5, 8610 Uster  
+41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch  
www.kmsk.ch  
www.wissensplattform.kmsk.ch

**Gründerin und Geschäftsführerin**  
Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch  
+41 44 752 52 50

**Redaktions- und Projektleitung**  
Manuela Stier

**Gestaltung**  
Becker – Büro für Markenidentität,  
Rieden

**Korrektur**  
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

**Titelbild**  
Foto: Regula Schaad  
Mädchen: Noelia, Coffin-Siris-  
Syndrom, Smarca 4

**Druck**  
Engelberger Druck AG, Stans  
Auflage 12 000 Expl. deutsch

**Erscheinungsdatum**  
November 2023

## ZUSAMMENSPIEL ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND WEITEREN AKTEUREN

### Geschätzte Leserinnen und Leser

Dem 6. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» geht eine persönliche Erfahrung unserer Gründerin und Geschäftsführerin Manuela Stier voraus. Sie begleitete eine alleinstehende Mutter an den runden Tisch eines Kinderspitals. Was dabei auffiel: das Zusammenspiel und die Kommunikation der zwölf verschiedenen Akteure aus Medizin, Schulwesen, Spitex, Therapie usw. waren unbefriedigend. Es fehlte ein Case Manager, der den komplexen Fall koordiniert. Die Folge: Die betroffene Mutter verlor ihr Vertrauen und fühlte sich nicht ernst genommen. Das Konfliktpotenzial und die Frustration nahmen zu.

Eltern sind der wichtigste Teil des Teams, haben jedoch nicht die Kapazität selbst das Case Management zu übernehmen. Für ein umfassendes Case Management braucht es verbesserte Strukturen und Hilfeleistungen. Hier ist vor allem die Politik gefordert. Für eine optimale Versorgung und Unterstützung müssen sich das Gesundheitswesen und andere Bereiche des sozialen Lebens (Schule, Arbeit, Freizeit) mehr an den Bedürfnissen betroffener Familien ausrichten. Dies kann nur mit einer funktionierenden Vernetzung zwischen Ärzteschaft, Versicherungen, Bildungseinrichtungen und anderen Akteuren, die für die Lebensqualität der Betroffenen wichtig sind, gelingen. Notwendig sind Wissen, Kommunikation und Digitalisierung, die für alle beteiligten Akteure zugänglich sind. Eine optimale Vernetzung kann nur mit guter Kommunikation funktionieren!

In diesem Wissensbuch gehen wir auf die Herausforderungen im Zusammenspiel zwischen Eltern, der Ärzteschaft und weiteren Akteuren ein, lassen betroffene Familien und Fachpersonen zu Wort kommen und zeigen machbare Lösungsansätze auf. Wissen befähigt die Eltern, selbstbewusst und auf Augenhöhe den Dialog mit Fachpersonen zu führen. Die Wissensbücher und die Wissensplattform «Seltene Krankheiten» sind wichtige Instrumente und dienen (neu) betroffenen Eltern, Ärzten, Pflegekräften, Forschenden, Therapeuten, Auszubildenden, Pädagogen und Politikerinnen als Nachschlagewerke.

Dieses Wissensbuch wurde ohne Verwendung von Spendengeldern finanziert. Unsere Wertschätzung gilt all jenen, die durch ihr ehrenamtliches Engagement dieses Projekt ermöglichten. Wir möchten den betroffenen Eltern, Fachleuten, Sponsoren, Fotografen und Texterinnen unseren aufrichtigen Dank aussprechen.

Herzlichst

**MANUELA STIER**  
Gründerin und Geschäftsführerin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten KMSK

**PROF. DR. DR. CHRISTIAN WUNDERLIN**  
Geschäftsführer Dienigma AG  
Mitglied des Vorstands

**Vorstand** Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Dr. iur. Michael Tschudin, Vizepräsident, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident 2014–2019, seit 2020 Vorstandsmitglied / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014 / Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Simon Grossenbacher, seit 2022 / Prof. Dr. Dr. Christian Wunderlin, seit 2022

© Copyright Weiterverwendung des Inhalts nur mit schriftlicher Genehmigung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten erlaubt.

BESUCHEN SIE  
UNSERE KMSK  
WISSENSPLATTFORM!  
(D, F, I, E)





# VORBEREITUNG ALS SCHLÜSSEL ZUM ERFOLG- REICHEN ARZTGESPRÄCH

Leben mit der Ungewissheit gehört für viele Familien, deren Kinder von einer seltenen Krankheit betroffen sind, zum Alltag. Abhilfe dagegen schaffen die Informationen der Ärztinnen und Fachpersonen. Doch sind die Gespräche oft durch viele Fachausdrücke und einen Informationsüberfluss gekennzeichnet. Für Amandas Eltern liegt der Schlüssel für ein gelungenes Gespräch daher in der Vor- und Nachbereitung.



Amanda geht ihren eigenen Weg. Im Alter von neun Monaten kann sie zwar kaum etwas allein, doch Schritt für Schritt übt sie die vermeintlich selbstverständlichen Dinge wie den Kopf zu drehen, den Mund zu entdecken oder zu Essen. Darauf, dass Amanda nicht gesund ist, deutete zunächst nichts. Erst im sechsten Schwangerschaftsmonat erfuhren die Eltern, dass ihre Tochter sehr klein ist. Im Rahmen einer Zweitmeinung im Kantonsspital wurden die Feststellungen der Gynäkologin dann bestätigt und es wurde zudem eine Auffälligkeit im Hirn beobachtet. Die Gespräche mit den Ärzten liefen damals sehr informativ und unterstützend ab, doch es gab auch noch keinen Grund zu grosser Sorge. Zur Sicherheit wurde in der 34. Schwangerschaftswoche eine Punktion mit Fruchtwasseranalyse vorgenommen. Da die ersten zwei Stufen der genetischen Abklärung unauffällig waren, haben die Eltern zusammen mit den Ärzten entschieden, die dritte Stufe mit Chromosomenuntersuchung falls nötig erst nach der Geburt zu machen. Im September 2022 fand dann die termingerechte Geburt per Kaiserschnitt am Kantonsspital St. Gallen statt. Dies insbesondere, weil das nahegelegene Kinderspital für allfällige Komplikationen am besten geeignet war. Amanda wog bei der Geburt nur 2015 Gramm und hatte Atem- und Trinkprobleme, weshalb sie sofort in die Neonatologie gebracht wurde. Nur einen halben Tag später wurde sie auf die Intensivstation des Kinderspitals verlegt, da sie viele Apnoen machte und der Verdacht auf Krampfanfälle bestand.

#### **Klare Worte als zukunftsweisendes Signal**

Als Amanda mit den vielen Kabeln an ihrem kleinen Körper auf der Intensivstation lag, realisierten die Eltern zum ersten Mal, wie ernst die Lage ist. Die Gründe für Amandas Zustand waren zu diesem Zeitpunkt auch den Ärzten nicht klar, was von Beginn weg so kommuniziert wurde. Es wurden verschiedene Untersuchungen veranlasst. Rückblickend ist Mama Rebecca froh, dass ihr die Ärzte immer erklärt haben, mit welchem Ziel die einzelnen Tests gemacht wurden. Und dies mit viel Ruhe und ausführlichen Erläuterungen. So ergab u.a. ein MRI Gewissheit über eine Hirnanlagestörung und der Ultraschall zeigte eine auffällige Niere. Es war nun klar, dass es doch noch eine Chromosomenuntersuchung braucht. Diese brachte hervor, dass Amanda von einem Defekt im PDS5B-Gen betroffen ist. Weltweit ist sie der zweite bekannte Fall mit diesem Defekt. Die Ärzte informierten die Familie, dass sich der Defekt auf die Entwicklung stark auswirken kann. Was Amanda allerdings lernen kann, und was nicht, sei völlig unklar. Diese deutliche und ernüch-

ternde Botschaft von den Ärzten zu erfahren, war für Amandas Eltern ein taffer Moment. Doch die Ehrlichkeit war auch gut, um sich auf alles, was noch kommt, einzustellen. Besonders für Rebecca war es wichtig, dass die Ärzte ihr die nächsten Schritte aufzeigten und ihr eine Vorstellung vom Weg geben konnten, der vor Amanda lag. Er sollte von langen Spitalaufenthalten gekennzeichnet sein. Denn obwohl Amanda gerade Mal neun Monate alt ist, verbrachte sie schon elf Wochen ihres Lebens im Spital. Hinzu kommen wöchentliche Therapien wie Physio und Logopädie. Weiter sind regelmässige Kontrollen in der Neurologie, Gastroenterologie, Nephrologie, Orthopädie und Ergotherapie notwendig. Entsprechend haben Amandas Eltern rasch an Übung darin gewonnen, sich mit den Ärzten auszutauschen.

#### **Es kommt auf die Art und Weise der Kommunikation an**

Amandas Eltern haben gleich von Beginn weg gute Erfahrungen in der Kommunikation mit den Ärzten und Fachpersonen gemacht. Sie betonen beide, dass sie von den Ansprechpartnern immer ernst genommen wurden. Die Thematiken seien so gut wie möglich verständlich und langsam erklärt worden und es wurde immer die Möglichkeit geboten, Fragen zu stellen. Konnten diese nicht direkt beantwortet werden, seien die Kollegen und weitere Fachpersonen hinzugezogen worden und die Antworten wurden allenfalls nachgereicht. Es wurde nichts dem Zufall überlassen und alle Anliegen wurden stets ernst genommen. Fast noch wichtiger als die Informationen an sich empfanden Amandas Eltern aber die Art und Weise, wie kommuniziert wurde. Die Ärzte hätten dabei nüchtern, aber doch respekt- und gefühlvoll mit ihnen gesprochen. Sie fühlten sich immer verstanden und hatten auch nie den Eindruck, dass niemand für sie da sei. Während im Spital die Ansprechpersonen stets vor Ort waren, hätten sie nun, als sie mehrheitlich zu Hause sind, die Chance, Fragen per Mail, über die Sekretariate oder in Telefongesprächen einzubringen. Die Antworten erfolgten dann innerhalb von Tagen und nicht Wochen oder gar Monaten, was aus Sicht der Eltern eine vernünftige Frist ist.

#### **Momentaufnahme versus Alltag:**

##### **Beobachtungen der Eltern helfen den Ärzten**

Gleich zu Beginn seien sie von den Ärzten dazu motiviert worden, ihre eigenen Beobachtungen miteinzubringen. Schliesslich erleben die Ärzte das Kind immer nur für einen kurzen und spezifischen Moment, wohingegen die Eltern das Kind im Alltag beobachten können. Die Ärzte müssen darauf vertrauen können, dass die Eltern Beob-

**«Beim Austausch mit den Fachpersonen ist eine gute Vor- und Nachbereitung entscheidend. Doch auch die Art und Weise der Kommunikation und der gegenseitige Austausch sind wichtig, um sich der Krankheit stellen zu können.»**

REBECCA, MUTTER VON AMANDA

achtungen mit ihnen teilen und sie am Leben der betroffenen Kinder teilhaben lassen. So sind Inputs der Eltern stets als wichtig empfunden worden. Denn letztlich kann jeder Hinweis entscheidend sein. Je umfassender die Lebenssituation des Betroffenen sei, desto besser. Wichtig sei darüber hinaus auch der Austausch unter den beiden Elternteilen, sagt Rebecca. Während sie eher schwarz-weiss denke und oft mehr mit der Diagnose zu kämpfen habe, sei ihr Mann hoffnungsvoller und könne die Situation schneller akzeptieren. Derrick glaube an die Zukunft, habe mehr Vertrauen und sehe viele verschiedene Optionen für Amandas Zukunft. Durch viele gemeinsame Gespräche könne man sich gegenseitig Halt geben und sich unterstützen. Im Alltag machen sie sich oft Notizen auf dem Smartphone. Dies können Beobachtungen aus dem täglichen Leben oder bei den verschiedenen Therapien sein, auftretende Fragen oder auch nur Gedanken aus den gemeinsamen Gesprächen. Diese Notizen schauen sie sich einen Tag vor einem Gespräch mit den Fachpersonen nochmals an. Sie nehmen sich Zeit und fokussieren sich auf den bevorstehenden Austausch. Sie notieren sich, welche Fragen sie nach dem Gespräch beantwortet haben möchten. Sie stellen sich die klare Frage: Was ist für uns das Ziel des kommenden Gesprächs? Amandas Eltern versuchen, wenn immer möglich, bei den Gesprächen zu zweit anwesend zu sein. Einerseits hilft dies emotional, andererseits ist die Wissensaufnahme grösser. Natürlich ist dies nicht immer möglich und es braucht beispielsweise grosses Verständnis vom Arbeitgeber, aber letztlich lohnt es sich, für diese gemeinsame Zeit zu kämpfen. Auch mit Freunden und Bekannten über die Situation zu sprechen, hilft dabei, Verständnis zu schaffen und zu sensibilisieren.

#### Informationen sammeln und Befunde notieren

Rebecca betont, dass es auch wertvoll sei, sich beim Gespräch selbst Notizen zu machen. Die Antworten und Entscheide müssen ebenso notiert werden, wie die geplanten Schritte. Einerseits, weil man nach dem oft auch emotional belastenden Gespräch rasch den Überblick verliert, andererseits aber auch, um den Ärzten zu zeigen, dass man die Sache ernst nimmt und zielstrebig vorwärtskommen will. Diese Signale helfen dabei, dass keine wertvolle Zeit verloren geht.

Darauf angesprochen, ob die vielen involvierten Stellen nicht auch unterschiedliche Ratschläge erteilen oder Vorgehen anstreben, verneinen dies die Eltern von Amanda. Für alle allgemeinen Anfragen würden sie sich an die Kinderärztin und/oder den Neurologen wenden. Diese beraten sich dann mit den jeweiligen Fachärzten, die bei spezifischen Fragen auch direkt kontaktiert werden können. Die Fachspezialisten sind wichtig für die Entscheide und diese werden von den Ärzten aus den anderen Fachgebieten auch akzeptiert. Letztlich wird das weitere Vorgehen immer nur vorgeschlagen. Der Entscheid, was wie gemacht wird, fällen dann die Eltern. Papa Derrick warnt zudem davor, all zu viele Meinungen einzuholen. Sicherlich sei es wichtig, eine Zweitmeinung zu haben. Man müsse aber auch lernen, zu vertrauen.

#### Informationsfluss sicherstellen

Nebst der eigenen Ordnung ist es auch für die involvierten Stellen eine grosse Schwierigkeit, die Informationen stets auf dem Laufenden zu halten und sicherzustellen, dass alle Stakeholder denselben Wissensstand haben. Innerhalb des Kinderspitals funktioniere dies enorm gut. Ein IT-System ermöglicht den Zugriff auf die ge-





sammelten Informationen und alle Fachpersonen wissen, welche Themen noch in Abklärung sind, und was geplant ist. Externe Stellen wie die Physiotherapie oder die Joël-Kinderspitex mit einzubeziehen, ist etwas schwieriger. Entsprechend ist hier ein regelmässiger bilateraler Austausch zwischen Eltern und Fachpersonen unabdingbar. Die Familie würde sich denn auch ein System wünschen, auf das alle Beteiligten Zugriff haben. Ein System, in dem alle Fragen gesammelt und von den entsprechenden Fachpersonen beantwortet werden können. Ein Austauschsystem also, in dem auch Entscheide festgehalten werden. Bleibt zu hoffen, dass dank der zunehmenden Vernetzung dieser Wunsch schon bald in Erfüllung geht, sodass sich die Eltern noch mehr um ihr Schützling kümmern können.

TEXT: RANDY SCHEIBLI  
FOTOS: THOMAS SUHNER



## KRANKHEIT

Die heterozygote-de-novum-Mutation im PDS5B-Gen ist eine extrem seltene Mutation in einem Gen mit noch gänzlich unklarer Funktion. Weltweit gibt es eine Handvoll Fälle, was die Symptome der Krankheit unklar lässt. Es besteht ein Verdacht, dass diese Mutation verantwortlich für ein Krankheitsbild mit u.a. einer Hirnanlagestörung, Entwicklungsretardierung und Zungen-/Mundkoordinationsproblemen sein könnte.

# INHALT

## GRUSSWORT

- 09 **HAND IN HAND FÜR DIE WAISEN DER MEDIZIN**  
Eva Luise Köhler, Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

## STATEMENTS

- 10 **DAS UNTERSTÜTZUNGSBEDÜRFNIS DER FAMILIEN IST VORHANDEN, OFFEN IST DER LÖSUNGSWEG**  
Daniela Schmuki, betroffene Mutter, Beirätin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 11 **WIE DER INFORMATIONSFLUSS FÜR KINDERÄRZT\*INNEN GELINGEN KANN**  
Prof. Dr. med. Nicolas von der Weid, Vizepräsident Pädiatrie Schweiz
- 13 **DIE KINDERSPITEX ALS ZENTRALES GLIED IM NETZWERK**  
Die Co-Präsidentinnen des Verbandes Kinder-Spitex Schweiz: Lucia Vogt, Geschäftsleiterin Kinderspitex Nordwestschweiz und Josiane Seiler, Leiterin Kinderspitex Spitem Bern
- 14 **INTERPROFESSIONELLE VERSORGUNG VON SELTENEN KRANKHEITEN**  
Prof. Dr. Veronika Waldboth, Leiterin Entwicklung und Pädagogik MScN, ZHAW Gesundheit, Institut für Pflege
- 15 **BUNDESGESETZ ÜBER DAS ELEKTRONISCHE PATIENTENDOSSIER**  
Christoph Knöpfel, Abteilungsleiter klinische Applikationen, Spital Thurgau AG, betroffener Vater
- 17 **IM ZENTRUM UNSERES TUNS STEHT DER MENSCH. DIGITALE HILFSMITTEL UNTERSTÜTZEN.**  
Andreas Juchli, Arzt, Unternehmer, Kantonsrat FDP ZH, CEO JDMT Medical Services AG, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## FORSCHUNGSPROJEKT VON BACHELORSTUDIENDEN

- 18 **QUALITATIVE DOKUMENTENANALYSE ALLER KMSK WISSENSBÜCHER «ERLEBEN POSITIVER LEBENSITUATIONEN DER ELTERN»**  
Dr. Fernando Carlen, Assoziierter Professor HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit, Jimmy Heinzmann, Bachelorstudent HES-SO Valais-Wallis – Studiengang Pflege

## STUDIE CASE MANAGEMENT

- 20 **ZUSAMMENARBEIT VERBESSERN, IN NETZWERKEN DENKEN**  
Dr. med. Jürg Streuli, Leiter Pädiatrisches Advanced-Care-Team, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## FAMILIEN UND FACHPERSONEN

### HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN

- 22 **DREI KINDER MIT VERSCHIEDENEN SELTENEN KRANKHEITEN**  
Wenn eine Mutter mit drei betroffenen Kindern sich Gehör verschaffen muss

### KOMMUNIKATIVE HERAUSFORDERUNG NACH DER DIAGNOSE

- 26 **JIMMY – IMERSLUND-GRÄSBECK-SYNDROM**  
Ein «komplizierter Esser» erweist sich als todkranker Junge
- 30 **BEDEUTUNG DER KOMMUNIKATION ZWISCHEN ELTERN UND ARZT**  
Prof. Dr. med. Johannes Roth FRCPC RhMSUS, Leiter Zentrum für seltene Krankheiten Kinderspital Luzern

### AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN FAMILIEN

- 32 **MIRA – KEINE DIAGNOSE**  
Gemeinsam stark: Ein Weg voller Liebe und Hoffnung
- 36 **FRÜHZEITIGE UNTERSTÜTZUNG VON MEHRFACH BELASTETEN FAMILIEN**  
Prof. Dr. Martin Hafen, Dozent und Projektleiter, Hochschule Luzern Soziale Arbeit, Institut Sozialmanagement, Sozialpolitik und Prävention

### IST CASE MANAGEMENT DIE AUFGABE DER ELTERN?

- 38 **GABRIEL – WOLF-HIRSCHHORN-SYNDROM**  
«Lasst euch von niemandem von eurem Weg abbringen!»
- 43 **KOORDINATION IN SCHULE UND THERAPIE**  
Dagmar Rösler, Zentralpräsidentin LCH Dachverband Lehrerinnen und Lehrer Schweiz

### KOORDINierter INFORMATIONSFLOSS

- 46 **MATHILDA LOUISA, PEROXISOMALE D-BIFUNKTIONALE-ENZYM-DEFIZIENZ**  
Platz für Wunder
- 50 **WARUM EIN PALLIATIVE CASE MANAGEMENT UNVERZICHTBAR IST**  
Dr. med. Jürg Streuli, Susanne Allgäuer, Franziska Kühne, Miriam Wanzenried, Ursi von Mengershausen, Pädiatisches Advanced Care Team, Ostschweizer Kinderspital

### ZUSAMMENSPIEL ALLER BETEILIGTEN AKTEURE

- 52 **FIONN – USP9X C.1475 G>A**  
Gegeneinander am Spitalbett
- 57 **UNSER ZIEL IST ES, DIE FAMILIEN ZU ENTLASTEN**  
Dr. Colette Balice, Kinderkrankenschwester mit Spezialisierung auf Intensivpflege, Doktorin der Pflegewissenschaft, Koordinatorin des Zentrums für seltene Krankheiten der italienischen Schweiz und des Zentrums Myosuisse Ticino

### KONFLIKTPOTENZIAL REDUZIEREN

- 60 **LILLY ANGELINA – RETT-SYNDROM**  
Streit mit der IV um den Intensivpflegezuschlag



## PSYCHISCHE BELASTUNG UND ÜBERFORDERUNG

- 64 RÉMY – EOSINOPHILE ÖSOPHAGITIS (EOE)  
Denen man nicht glaubt
- 69 KONFLIKTE IN DER ARZT-PATIENTEN-BEZIEHUNG  
Dr. med. Yvonne Gilli, Präsidentin der Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte

## KOORDINATION ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND VERSICHERUNGEN

- 72 ELLA – MARSHALL-SYNDROM  
Mut, Beharrlichkeit und ein gutes Bauchgefühl weisen den Weg
- 76 «KINDER UND JUGENDLICHE SIND IM SOZIALVERSICHERUNGSRECHT UND IN DER POLITISCHEN DISKUSSION ZU WENIG AUF DEM RADAR»  
Melanie Baran, Leiterin Sozialberatung, Universitäts-Kinderspital Zürich - Eleonorenstiftung

## TRANSPARENZ DANK DIGITALER TOOLS

- 78 AMÉLIE UND JONAS – SELTENE GENETISCHE ERKRANKUNG DER NETZHAUT  
Die Augenkrankheit von Amélie und Jonas frisst Energie
- 82 SELTENE ERKRANKUNGEN: WAS SIND DIE CHANCEN UND RISIKEN VON KÜNSTLICHER INTELLIGENZ (KI) FÜR DIE FAMILIEN?  
Prof. Stefan Ribler, Dozent Ostschweizer Fachhochschule, Fachbereich Soziale Arbeit

## VERSTÄNDNIGUNGSPROBLEME IM PATIENTENGESPRÄCH

- 84 AMANDA – HETEROZYGOTE-DE-NOVUM-MUTATION IM PDS5B-GEN  
Vorbereitung als Schlüssel zum erfolgreichen Arztgespräch
- 89 PATIENTENORIENTIERTE ARZT-PATIENTEN-KOMMUNIKATION  
Prof. Dr. Sascha Bechmann, Kommunikationswissenschaftler, Fliegener Fachhochschule Düsseldorf

## VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS

- 92 GIAN – SIDEROBLASTISCHE ANÄMIE TYP 2  
Die sideroblastische Anämie Typ 2 hindert Gian am Durchstarten
- 96 VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS IST BEI SELTENEN KRANKHEITEN WICHTIG  
Dr. med. Heinz Hengartner, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt pädiatrische Onkologie-Hämatologie, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen

## VERBESSERUNG DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE

- 98 DELIA – TURNER-SYNDROM  
Es fehlte eine Person, die alles koordinierte
- 102 VERBESSERTE GESAMTSITUATION DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE  
Dr. Carola Fischer, Projektleitung Seltene Krankheiten, KISPI Zürich

**WISSENSPLATTFORM SELTENE KRANKHEITEN**

- 104 **MILENA – HIRNFEHLBILDUNG**  
«Wir mussten lernen, uns für unsere Anliegen stark zu machen»
- 108 **WAS DIE KMSK WISSENSPLATTFORM «SELTENE KRANKHEITEN» BEWIRKT**  
Melanie Willke, Professorin für Bildung im Bereich körperlich-motorische Entwicklung und chronische Krankheiten, Interkantonale Hochschule für Heilpädagogik, Zürich

**FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN**

- 111 **FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN**  
Diagnose seltene Krankheit – ein neuer Lebensweg beginnt
- 113 **FAMILIEN VERBINDEN**  
Den Familien unvergessliche Glücksmomente schenken
- 115 **FAMILIEN FINANZIELL UNTERSTÜTZEN**  
Nachhaltige Entlastung dank finanzieller Unterstützung
- 117 **WISSENSTRANSFER FÖRDERN**  
Wissenstransfer stärkt betroffene Familien
- 119 **SPENDEN**  
Wie Sie betroffene Familien unterstützen können







# DIAGNOSE SELTENE KRANKHEIT – EIN NEUER LEBENSWEG BEGINNT

Wussten Sie, dass in der Schweiz rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen sind? Eine grosse Herausforderung für die ganze Familie: Erschöpfte Eltern, finanzielle Sorgen, Isolation, Diskussionen mit Versicherungen und Geschwister, die zu kurz kommen. Um betroffene Familien ab dem Zeitpunkt einer Diagnose oder «keiner Diagnose» zu unterstützen, gründete Manuela Stier am 20.02.2014 den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK). Wir zählen bereits 780 betroffene Familien zu unserem KMSK Familien-Netzwerk. In der virtuellen KMSK Selbsthilfegruppe Schweiz findet ein reger Austausch zwischen mittlerweile 730 betroffenen Müttern und Vätern statt. Dieser geschlossene Raum bietet die Möglichkeit, sich auf eine vertrauensvolle Art Tipps zu geben und Fragen zu stellen. Der Dialog untereinander schafft Verbundenheit und spendet neue Energie für den Alltag. Seit der Gründung durften wir an unseren Events 9000 kleine und grosse Gäste begrüssen und ihnen unvergessliche Glücksmomente schenken.

Zusätzliche Stärkung bietet der Wissenstransfer rund um das Thema «Seltene Krankheiten». Projekte wie die KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten», die digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten» und das jährliche KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» fördern die Kommunikation und Interaktion zwischen allen Anspruchsgruppen. Dazu gehören nebst betroffenen Familien und (angehende) Fachpersonen auch Gesundheitspolitiker\*innen und Medienschaffende. Grosszügige Spenden entlasteten auch im vergangenen Jahr betroffene Familien finanziell. Dringend benötigte Therapien, Hilfsmittel, Auszeiten und Mobilitätshilfen konnten damit bezahlt werden. Um dies auch zukünftig zu ermöglichen, sind wir auf Spenden, Legate, Gönnerbeiträge und Sachspenden angewiesen.



**6000 – 8000**

seltene Krankheiten  
weltweit



**5%**

der seltenen Krankheiten  
sind erforscht



**350 000**

betroffene Kinder und  
Jugendliche in der Schweiz\*



**1/3**

der Patient\*innen  
in den universitären Kinder-  
spitälern haben eine seltene  
Krankheit



**9000**

KMSK Familienmitglieder  
seit 2014 zu kostenlosen  
Familien-Events eingeladen



**2.7 MIO**

konnten seit der Gründung 2014  
an betroffene Familien  
ausbezahlt werden





# DEN FAMILIEN UNVERGESSLICHE GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN

Der Austausch untereinander ist für betroffene Familien enorm wichtig. Sich kennenzulernen und zu sehen, dass man nicht allein ist und verstanden wird, trägt wesentlich zur Verbesserung ihrer Lebensqualität bei. Die Pflege des beeinträchtigten Kindes beansprucht viel Zeit, während soziale Kontakte oft auf der Strecke bleiben. Wir haben es uns deshalb zur Herzensangelegenheit gemacht, die Familien miteinander zu verbinden und ein besonderes Netzwerk zu schaffen. Der wertvolle Austausch von Erfahrungen und Ratschlägen sowie das Gefühl von Zusammenhalt werden dadurch stark gefördert. Für die Eltern bedeuten die Events einige entspannte Stunden, die sie den herausfordernden Alltag vergessen lassen und der ganzen Familie neue Energie schenkt. Unsere kostenlosen Familien-Events bieten betroffenen Kindern, Eltern und Geschwistern die Möglichkeit, unbeschwerte Glücksmomente zu erleben. Die Vorfreude auf diese speziellen Tage ist jeweils riesig. Sie können sich entspannen, sich verwöhnen lassen, sich vernetzen und neue Freundschaften schliessen. Ebenso lernen sich Geschwisterkinder kennen und oft ergeben sich daraus wunderschöne Freundschaften. Seit der Gründung durften wir rund 9000 KMSK Familienmitglieder an unseren tollen Events begrüßen.

## AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN VÄTERN

Jedes Familienmitglied trägt zum Wohl der Familie bei. Unsere besonderen Anlässe, exklusiv für Väter von Kindern mit seltenen Krankheiten, bieten nicht nur spannende Aktivitäten wie gemeinsames Kochen, sondern schaffen auch den idealen Raum für einen intensiven Austausch. Sie bieten Gelegenheit, die eigenen Gedanken, Erfahrungen und Herausforderungen des Alltags in einer entspannten und lockeren Atmosphäre miteinander zu teilen und neue Freundschaften zu schliessen.



**9000**

kleine und grosse Gäste durften wir seit 2014 zu unseren nationalen KMSK Familien-Events einladen









# NACHHALTIGE ENTLASTUNG DANK FINANZIELLER UNTERSTÜTZUNG

Die Diagnose «Seltene Krankheit» oder «keine Diagnose» ist nicht nur emotional eine immense Belastung, daraus erfolgen häufig auch finanzielle Engpässe. Die Pflege und Betreuung des Kindes und dessen Geschwister sowie die unzähligen Termine für Arztbesuche, Therapien und die unterschiedlichen Schulzeiten der Kinder, machen es oft unmöglich, dass beide Elternteile arbeiten. Ausgaben für Hilfsmittel, Mobilität oder Spezialtherapien, die weder von der IV noch von der Krankenkasse bezahlt werden, sind nur schwer zu stemmen. In solch einem Fall kann der Förderverein finanziell schnell und unkompliziert helfen und die Familien nachhaltig entlasten. Die Eltern können über unsere Website einen Förderantrag stellen, der nach positiver Prüfung durch unser Entscheidungsgremium rasch ausgezahlt wird. Seit der Gründung durften wir betroffene Familien mit rund CHF 2.7 Mio unterstützen. Zusätzlich bieten wir betroffenen Eltern die Möglichkeit, gemeinsam mit uns ein Crowdfunding-Projekt bis zu CHF 10 000 zu starten.

**«Adrian hat nun viel mehr  
Freiheiten und ist übergücklich.»**

KLAUDIJA, MUTTER VON ADRIAN

## **ADRIANS HERZENSWUNSCH NACH MEHR SELBSTSTÄNDIGKEIT UND FREIHEIT**

Der 16-jährige Adrian, bei dem keine eindeutige Diagnose gestellt werden kann, hat einen grossen Herzenswunsch: Er möchte mehr Selbstständigkeit und mehr Freiheit. Da er motorisch eingeschränkt ist und keine Kontrolle über seinen Rumpf und seine Kopfstellung hat, verbringt er die meiste Zeit in seinem Rollstuhl und ist auf die Hilfe anderer angewiesen. Ein spezielles Zuggerät für den Rollstuhl würde ihm mehr Selbstständigkeit bieten und ihm die Freiheit geben, etwas eigenständig unternehmen zu können. Das Problem: die IV übernahm die Kosten nicht und für die Eltern war es finanziell nicht tragbar. Dank grosszügigen Spendengeldern von der KMSK Oldtimer-Fahrt im August 2023, welche von drei Rotary Clubs organisiert wurde, sowie der finanziellen Unterstützung einer Stiftung, konnte Adrians Wunsch schliesslich doch noch erfüllt werden!



**CHF 2.7 MIO**

Unterstützung von Kindern  
und Jugendlichen mit  
seltene Krankheiten







# WISSENSTRANSFER STÄRKT BETROFFENE FAMILIEN

Nach der Diagnose fühlen sich die Eltern häufig überfordert. Das fehlende Wissen rund um das Thema seltene Krankheiten erschwert ihnen den Umgang mit der neuen Situation. Wissen mindert Ängste, sensibilisiert und befähigt Eltern, selbstbewusst auf Augenhöhe mit Fachleuten zu kommunizieren. Der Förderverein hat sich zum Ziel gesetzt, Wissen zu bündeln und allen kostenlos zur Verfügung zu stellen. Des Weiteren sensibilisieren wir die Öffentlichkeit und sorgen für mediale Präsenz. Auf diese Weise können wir gemeinsam mit unseren 780 betroffenen Familien sowohl gesellschaftlich als auch politisch ein tieferes Verständnis für das Thema schaffen. Unsere sechs KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten» beinhalten wertvolles Wissen aus der Praxis für alle Dialoggruppen und sind wichtige Arbeitsmittel für (angehende) Fachleute. Am jährlichen KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» findet ein reger Austausch zwischen betroffenen Familien und Fachexpert\*innen statt. So ist es möglich, konstruktiv neue Lösungsansätze zu diskutieren. Das Wissens-Forum wird via Live-Streaming übertragen und ist somit jederzeit abrufbar. Durch unsere Erfahrung und die enge Zusammenarbeit mit unseren 780 Familien entstand die erste digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten». Dort finden sich Informationen und Hilfsangebote in vier Sprachen (d/e/f/i). Mittels verschiedener Rubriken werden gezielt relevante Informationen vermittelt und entsprechende Anlaufstellen zu den einzelnen Themen verlinkt. Die Plattform hilft nicht nur (neu) betroffenen Familien, sondern dient auch der Ärzteschaft, den Pflegekräften, Forschenden, Therapeut\*innen, Auszubildenden, Patientenorganisationen, Pädagog\*innen und Politiker\*innen als Nachschlagewerk.

## WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH – WISSENSVERMITTLUNG AUF DEM NEUEN LEBENSWEG

Weg zur Diagnose

Emotionale Belastungen und Bewältigung

Austausch mit betroffenen Familien

Entlastung, Pflege und Betreuung

Familie und Bezugspersonen

Versicherungsleistungen, Beantragung und Durchsetzung

Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten

Therapien und ergänzende Angebote

Freizeit und Auszeit

Kita, Kindergarten und Schule

Vereinbarkeit Familie und Beruf

Jugend und Übergang ins Erwachsenenalter

Palliative Care, Vorbereitung, Abschied und Trauer

Verhalten bei Notfällen

KMSK Wissensplattform für  
Eltern und Fachpersonen  
(d, f, i, e)



Hier finden Sie alle  
KMSK Wissensbücher  
Seltene Krankheiten als PDF



11. KMSK Wissens-Forum  
«Seltene Krankheiten», 02.03.2024,  
im KKL Luzern, inkl. Live-Streaming







106

SYSTEM  
WINTERTHUR

SCHWEIZERISCHE  
LOKOMOTIV- & MASCHINEN  
3134 WINTERTHUR



# WIE SIE BETROFFENE FAMILIEN UNTERSTÜTZEN KÖNNEN

Um betroffene Familien auf ihrem Lebensweg zu begleiten, sie finanziell zu entlasten, Wissen zu vermitteln und ihnen Glücksmomente zu ermöglichen, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen. Nebst einer generellen Spende haben Sie die Möglichkeit, ein konkretes Projekt zu unterstützen. Es freut uns, wenn Unternehmen oder Organisationen eigene Fundraising-Projekte ins Leben rufen. Wir garantieren, dass Ihre Spende verantwortungsbewusst eingesetzt wird und wir stets im Sinne der betroffenen Familien handeln. Seit der Gründung im Jahr 2014 durften wir dank grosszügiger Spender\*innen und Gönner\*innen rund CHF 2.7 Mio. an betroffene Familien in der Schweiz ausbezahlen und damit deren Lebensqualität verbessern. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ist seit 2014 als steuerbefreite Institution anerkannt, was in den meisten Kantonen zu Steuerabzügen berechtigt.

Im Namen der betroffenen Familien bedanken wir uns für Ihre nachhaltige Unterstützung!

## MANUELA STIER

Gründerin und Geschäftsführerin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten (KMSK)  
manuela.stier@kmsk.ch

## PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

Präsidentin KMSK  
Direktorin am Institut für Medizinische  
Genetik an der Universität Zürich UZH

## GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN UND INKLUSION FÖRDERN

Ein Beispiel dafür sind die 760 Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz, welche im Jahr 2022 auf ihre Weihnachtsgeschenke verzichteten, um stattdessen unvergessliche Glücksmomente zu schenken. In Zusammenarbeit mit dem Förderverein wurde besprochen, wie sie sich für unsere betroffenen Familien auf eine sinnvolle Art und Weise einbringen können. Nebst der finanziellen Beteiligung zur Durchführung des 10. KMSK Wissens-Forums «Seltene Krankheiten» und der Entlastung betroffener Familien, ermöglichte Siemens Mobility Schweiz betroffenen Kindern und ihren Familien ein einzigartiges Abenteuer. In einem Video wurden die berührenden Momente festgehalten, um allen Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz aufzuzeigen, was mit dem gespendeten Geld bewirkt wurde. Im Juli 2023 organisierten sie gemeinsam mit der Brünig-Dampfbahn eine Sonderfahrt inklusive Mittagessen von Interlaken bis Meiringen und zurück. Zusammen mit 60 KMSK Familienmitgliedern aus der ganzen Schweiz, genossen 40 Personen der Siemens Mobility Schweiz (Angestellte und deren Familien) dieses unvergessliche Ereignis.

Wir freuen uns über Ihre  
Spende online oder per  
Einzahlungsschein



Video KMSK Familien-Event  
«Brünig Dampfbahn»

