



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)



# VERBESSERTE GESAMTSITUATION DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE

Das Forschungsfeld zu seltenen Krankheiten erweitert sich ständig. Die Forschung identifiziert jede Woche neue seltene genetische Krankheiten. Bisher häufige Krankheiten wie Krebs werden in Untergruppen eingeteilt und so quasi zu seltenen Krankheiten. Für die Praxis und die politischen Regulatoren ist es herausfordernd, auf dem neusten Stand der Forschung zu bleiben.

Bei der grossen Zahl an seltenen Krankheiten mit unterschiedlichen Ursachen (angeboren, erworben, autoimmun etc.) lässt sich nicht zusammenfassend oder abschliessend sagen, was sich «in der Forschung tut». Dies ist stark abhängig von der jeweiligen Krankheitsgruppe. Aber für alle gilt: Die Patient\*Innen erhoffen sich von der Forschung eine schnelle Diagnosestellung und bezahlbare Behandlungsmethoden für Krankheiten, bei denen bis heute eine Behandlung fehlt. Die Motivation ist entsprechend hoch, sich in die Forschung einzubringen. Die Beteiligung von Patient\*innen und Patientenorganisationen als Wissensträger und Mitgliedern in Beratungsgruppen wächst in allen Forschungsfeldern. Oftmals sind Drittmittelvergaben sogar mit der Bedingung von Patientenbeteiligung am Forschungsprojekt verbunden.

Ebenfalls gemeinsam ist den Forschungsfeldern, dass die Forschenden versuchen, sich stärker international und interdisziplinär zu vernetzen. Datenbanken erlauben das Teilen von gesammelten Daten, sie helfen beim Auffinden der wenigen Patient\*innen der einzelnen seltenen Krankheit und beim Erfahrungsaustausch für Forschung und Praxis. Solche Datenbanken (Register) umfassen unter anderem Patientendaten, Diagnosen, genetische und labormedizinische Befunde, Radiologiebefunde, Befunde von Gewebsuntersuchungen, sowie – je nachdem – Behandlungsmethoden.

Ein Forschungsfeld, in dem sich in letzter Zeit sehr viel bewegt, ist

die Gensequenzierung zum Erkennen von Krankheiten aber auch zum Ableiten von Massnahmen und genetischen Beratungsangeboten. Dieses Feld erlaubt es, die langen Wege der Patienten auf der Suche nach einer Diagnose zu verkürzen. Im Optimalfall stehen Therapien zur Verfügung. Neben bestehenden, kommen immer wieder neue Ansätze dazu, wie zum Beispiel Enzymersatztherapien und Gentherapien. Leider sind diese Therapien aufgrund hoher Entwicklungskosten und kleiner Patientenzahlen nach wie vor sehr teuer und daher oft nicht frei zugänglich.

Kommen solche Analysen zum Einsatz, gilt es die Familien durch den Prozess zu begleiten. Im Optimalfall gibt es Behandlungen. Es kann aber auch sein, dass eine Untersuchung dazu führt, dass die Krankheit diagnostiziert wird, jedoch wegen noch fehlender Behandlung trotzdem nur eine symptomatische Begleitung und Linderung angeboten werden kann. Wichtig ist die Analyse trotzdem, da zukünftige neue Erkenntnisse aus der Wissenschaft vielleicht irgendwann Hilfe bieten können. Auch die Implikationen für weitere Schwangerschaften in einer Familie – und damit sind nicht nur die betroffenen Eltern, sondern auch deren Verwandte und nicht zuletzt die nächste Generation gemeint – kann zu schwierigen Situationen führen. Gerade deshalb ist es mit der Analyse nicht getan, sondern es braucht seriöse genetische Beratungsgespräche, bei welchen den betroffenen Familien erklärt wird, was der Befund medizinisch bedeuten

kann und wie man mit dem Befund im jeweiligen Familiensetting umgehen kann. Eine psychologische oder anderweitige Unterstützung (zum Beispiel auch durch Patientenorganisationen) ist dabei oft hilfreich. Zentral ist es dabei, dass die Praxis auf neuste Daten der Forschung zugreifen kann und die Ergebnisse der Forschung direkt in den Praxisalltag einfließen und somit das Patientenwohl verbessern können. Hier können die anerkannten Schweizerischen Zentren für Seltene Krankheiten, Helplines und Patientenorganisationen eine Hilfestellung sein, den richtigen Experten oder die richtige Expertin zu finden.

Ein weiteres aktuelles Forschungsfeld ist die Unterstützung der Forschung und Praxis mit künstlicher Intelligenz bzw. lernfähigen Maschinen: Zunächst ist es vorstellbar, dass man programmierte Modelle dazu nutzt, Krankheits- und Heilungsprozesse an Menschen zu simulieren. Der Vorteil dabei ist, dass ein (gut programmiertes) menschliches Computermodell näher an der Realität ist, als Tests mit Säugetieren. Ebenfalls angestrebt wird die Analyse von möglichst grossen existierenden Datensätzen zu Patienten mit seltenen Krankheiten. Die Hoffnung ist dabei, dass der Computer das Know-how aus den Daten mit demjenigen von vielen verschiedenen Spezialisten vereint und es im Anschluss den behandelnden Ärzten gebündelt zur Verfügung stellt – sei es, um eine Diagnose zu stellen oder um im Rahmen der Behandlung mit der Auswertung von bereits erfolgreich angewandten The-

**«Genanalysen werden fortlaufend besser – leider sind sie teuer. Aber verglichen mit den Kosten der Arztbesuche und Spitalaufenthalte ohne Diagnose, sind die Tests günstiger.»**

DR. CAROLA FISCHER

rapieplänen zu helfen, einen auf die spezifischen Bedürfnisse des Patienten angepassten Behandlungsplan zu erstellen. Die Computer können dabei aber nur so gut sein, wie die Datensätze, von welchen sie lernen bzw. so gut wie die Programmierung der zugrundeliegenden Algorithmen. Genau da sind dann auch die grössten Hürden für diese Ansätze: Die Datensätze im Gesundheitswesen werden in den verschiedenen Gesundheitsinstituten zurzeit noch unterschiedlich erfasst und nur zu Teilen kodiert – soll heissen die Daten haben teilweise nicht die richtige Form, um aus dem Vergleich mit anderen Daten sinnvolle Schlüsse zuzulassen. Zusätzlich erschweren ethische und rechtliche Datenschutzrichtlinien sowie das Misstrauen der Bevölkerung den Maschinen und Datenbanken gegenüber den Zugang zu bzw. die Nutzung der Daten.

Grundsätzlich kann gesagt werden, dass die Forschung häufig über Limitationen in anderen Disziplinen «stolpert», wenn es darum geht Forschungsergebnisse zeitnah in medizinischen Behandlungen umzusetzen und den Patient\*innen zur Verfügung zu stellen. Neben der Datenlage ist die oftmals unzureichende Kostenübernahme von neuen Analyse- und Behandlungsansätzen zu nennen. Oftmals sind es auch andere regulatorische und ökonomische Barrieren die ein rascheres Vorwärtkommen der Forschung und Praxis sowie die Zugänglichkeit zu Behandlungen und Medikamenten für Patienten verlangsamen bzw. verunmöglichen.

Umso wichtiger ist ein grenzüberschreitendes Zusammenwirken aller Disziplinen, die im Feld der seltenen Krankheiten forschen und arbeiten. Die gezielte Förderung von Interdisziplinären Forschungsprojekten

auf kantonaler und Bundesebene aber auch durch international vergebener Forschungsgeldern wirkt hier isolierten Forschungsanstrengungen entgegen:

Um den oben genannten systemimmanenten Hindernissen entgegenzuwirken, werden in der Schweiz schon verschiedene Massnahmen verfolgt: Neben dem nationalen Konzept zu seltenen Krankheiten werden die rechtlichen Grundlagen zur Umsetzung desselben nach einer Covid-bedingten Verzögerung in parlamentarischen Vorstössen aktiv vorangetrieben. Die Verhandlungen mit Leistungserbringern und Kostenträgern laufen – allerdings nicht immer in die gewünschte Richtung.

Es würde der Erforschung von seltenen Krankheiten und der raschen Umsetzung der Erkenntnisse in Behandlungsansätzen helfen, wenn die dafür relevanten Gesetze rascher an die Erfordernisse der modernen Wissenschaft angepasst würden. Als Beispiel können an dieser Stelle beschleunigte Zulassungsverfahren und Listenerfassung für Analysen und neuen Therapien sowie längere Schutzphasen für orphan drugs (Medikamente für seltene Krankheiten) genannt werden.

Als aktuelles Anliegen ist der Wunsch nach einer gesetzlichen Grundlage zur Schaffung eines nationalen Registers für seltene Krankheiten analog zum Krebsregister. Das Register ist aktuell im Aufbau (SRSK.ch), jedoch mangelt es an Verbindlichkeit für alle beteiligten Parteien aufgrund der bisher fehlenden Gesetzesgrundlage. Der Zugang zu den so gesammelten Daten – mit gesetzlich geregelten Einverständniserklärungen – verschafft nicht nur der Forschung einen Zugang zu den relevanten existierenden Daten, sondern ermöglicht es, Patient\*Innen für weiterführend

de nationale und internationale Forschungsprojekte anzufragen als auch den erleichterten Austausch zwischen Betroffenen und den Expert\*innen. Auch braucht es die aus dem Register ersichtlichen epidemiologischen Fakten, um politische Vorstösse im Bereich der seltenen Krankheiten voranzutreiben.

Verstärkte bilaterale Verhandlungen bezüglich dem Zugang und Austausch mit europäischen (und internationalen) Forschungsprogrammen und den damit verbundenen Finanzierungsmitteln wäre sicherlich wünschenswert, da die «Insel Schweiz» im Forschungskontext nicht bestmöglich funktionieren kann.

**DR. CAROLA FISCHER**  
Projektleitung Seltene Krankheiten,  
KISPI Zürich

**URPP ITINERARE – multidisziplinäre  
Forschung als Innovationsansatz**

Das University Research Priority Program (URPP) ITINERARE fördert exzellente transnationale Forschung zu seltenen Krankheiten an der Universität Zürich (UZH). Darüber hinaus befasst sich ITINERARE mit den ethischen, rechtlichen, sozialen und pädagogischen Aspekten, die mit seltenen Krankheiten verbunden sind.

[www.itinerare.uzh.ch](http://www.itinerare.uzh.ch)



Portrait: Thomas Entzeroth

# 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 BACHELORSTUDIERENDEN

- 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, Fliedner 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

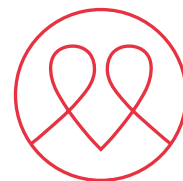
Die Diagnose «Seltene Krankheit» oder «keine Diagnose» ist nicht nur emotional eine immense Belastung, daraus erfolgen häufig auch finanzielle Engpässe. Die Pflege und Betreuung des Kindes und dessen Geschwister sowie die unzähligen Termine für Arztbesuche, Therapien und die unterschiedlichen Schulzeiten 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 überglücklich.»**

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»

