



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)





# MUT, BEHARRLICHKEIT UND EIN GUTES BAUCHGEFÜHL WEISEN DEN WEG

Ist ein Kind von einer seltenen Krankheit betroffen, sind unzählige Untersuchungen, Gentests und wiederkehrende Arztbesuche nötig. Als wäre alles nicht schon schwierig genug, stellen sich oft Ärzte und bürokratische Hürden in den Weg. Ellas Familie hat ihren Weg durch diese schwierigen Zeiten gefunden, indem sie die Situation in die Hand genommen hat und hartnäckig gegenüber Behörden und Ärzten blieb.



Ellas Haus liegt idyllisch. In einem ruhigen Quartier – weg von Stadtlärm, Chaos und Unruhe. Beim Durchschreiten des Gartentors wird man von einem Anblick begrüsst, der auf ein liebevolles Heim hinweist: Ein gepflegter Garten, Hühner in einem kleinen Gehege und vor der Eingangstür stehen die von Hand bemalten Namensschilder der Familie. Einfache, liebevoll gestaltete Plaketten.

Es ist Naila (8), Ellas ältere Schwester, die mir die Tür öffnet. Sie wirkt zurückhaltend, sie kennt mich nicht, aber sie weiss, weshalb ich hier bin. Wegen Ella. Oft waren fremde Menschen wegen Ella zu Besuch. Ellas Geschichte hat die Familie geprägt und sie zu einem noch engeren und liebevolleren Verbund vereint. Und der Zusammenhalt ist in jeder Ecke des Hauses spürbar, wie ein unsichtbarer Faden, der alle verbindet. Schicksalsschläge prägen. Bedingungslose Liebe bindet.

Noah (11), der Älteste, und Naila (8) sind auf dem Sprung ins Hallenbad und verabschieden sich gleich von mir. Ellas Eltern, Sonja und Sebastian, setzen sich mit mir an den hölzernen Küchentisch. Ella (5) gesellt sich zu uns und spielt auf dem Fussboden mit ihrem Spielbauernhof. Sie liebt Tiere und geht beim Spielen respektvoll mit ihnen um, als wären es kleine schützenswerte Wesen, die einen behutsamen Umgang erfordern. Sie weiss, was Zerbrechlichkeit bedeutet, Ella musste es in ihrem zarten Alter schon früh erleben.

Ella ist zierlich, ihre grossen braunen Augen verstecken sich hinter Engelslocken und einer dicken Brille, die mit einem Band befestigt auf ihrer Nase liegt. Sie trägt eine speziell für sie zusammengestellte Brille, wie mir die Eltern später erzählen. Kinderbrillen für spezielle Gesichtsformen sind schwierig zu finden, gefunden wurden sie über Umwege in Südkorea – dank vielen Recherchen, Beharrlichkeit und durch unerwartete Bekanntschaften, die gute Tipps geben und zum Glück verhelfen.

Ella ist anders, das weiss sie. Wer aber Ella kennenlernt, wird durch ihre Sensibilität, ihre einnehmende fröhliche Art und ihre Wissbegierde beeindruckt. Mich hat sie vom ersten Augenblick an verzaubert. Eine gute Seele, die kennengelernt und gehört werden muss. Und sie bringt sich während unseres Gespräches immer wieder ein – auf behutsame und sensible Art. Sie überrascht jedes Mal.

**Von schwierigen Anfängen und unerschütterlichem Glauben**  
Ella war geplant und von Herzen gewollt. Die

ersten beiden Schwangerschaften verliefen reibungslos, weshalb sich Sonja und Sebastian keine Sorgen machten. Die ersten Unsicherheiten kamen bei einer Routineuntersuchung beim Frauenarzt, wie Sonja erzählt: «In der Schwangerschaft ging es mir gut und ich hatte keinerlei Beschwerden. Bei einer Ultraschalluntersuchung bemerkte der Frauenarzt eine Unstimmigkeit in den Röhrenknochen. Niemand wusste, was dies bedeutet, auch der Frauenarzt nicht. Kurz vor Ellas Geburt gingen wir ans Unispital Zürich (USZ) und ins Kantonsspital Frauenfeld, wo zusätzliche Ultraschalluntersuchungen Klarheit verschaffen sollten. Die Ungewissheit blieb, denn die einzige Erkenntnis war, dass Ella ein grosses Herz und einen grossen Kopf hatte. Die Ärzte waren ratlos und wussten nicht, was uns erwarten würde. Als Eltern waren wir sehr verunsichert und dennoch hatten wir ein Urvertrauen, dass alles gut kommt.» Und es kam gut, denn Ella erblickte das Licht des Lebens. Und auch wenn ihr Aussehen darauf hindeutete, dass ihr Körper anders war und etwas nicht stimmte, so lebte sie und zauberte sich im Nullkommant in die Herzen der Familie.

Doch die Ungewissheit blieb. Die Ärzte waren auch nach Ellas Geburt ratlos. Ella sah anders aus, das Downsyndrom wurde schnell ausgeschlossen und auch erste Tests brachten keinen Aufschluss. Ella ging nach Hause, und Sonjas Hebamme unterstützte die Familie, wo sie nur konnte – moralisch wie auch fachlich. «Die Hebamme war ein Segen, weil sie uns nicht nur gute Tipps gab und uns an die Nephrologische Abteilung des Spitals verwies und uns mit Rat und Tat unterstützte. Eine Osteopathin half uns auch mit unseren beiden gesunden Kindern, die verunsichert der neuen Familiensituation entgegenblickten. Hinzu kam, dass Ella im ersten Jahr fast ununterbrochen weinte, wieso, wissen wir nicht, vermutlich wegen ihrer Seh- und Hörbehinderung. Sie konnte die Welt um sich herum nicht wahrnehmen. Die Osteopathin hat uns in schwierigen Zeiten geholfen. Sie hat uns zuhause besucht und uns allen starken Halt gegeben, wie auch die Mütterberatung, die uns immer empfohlen hat, auf unser Bauchgefühl zu hören und Antworten von Ärzten einzufordern. Dieser Rat war wertvoll, denn unser Bauchgefühl führte uns durch schwierige Zeiten und gab uns auch den Mut, schwierige Entscheidungen zu treffen», so Sonja.

#### **Ein gutes Bauchgefühl hilft**

Es folgten weitere Untersuchungen, ein einwöchiger Aufenthalt im Spital Winterthur und genetische Tests im Kinderspital bei Ella sowie den Eltern. «Jeder Brief, der ins Haus flatterte,

war von Sorge begleitet. Wir hatten immer darauf bestanden, dass wir die Berichte jeder ärztlichen Abklärung, die zum Kinderarzt ging, in Kopie erhielten. Wir wollten verstehen, mitreden, mitentscheiden können. Wir haben nächtelang recherchiert, um die teils kryptische Sprache der Befunde zu verstehen», sagt Sebastian und ergänzt: «Wir tappten so lange im Dunkeln und wussten nicht, welcher Weg einzuschlagen war, um mehr über Ellas Krankheit zu erfahren. Beim ersten Kinderarzt stiessen wir auf viel Unverständnis, weshalb wir den langjährigen Kinderarzt wechselten. Wir befolgten den Rat: «Hört auf euer Bauchgefühl» – und, dies haben wir auch beherzigt, was sich immer auszahlt hat. Denn mit einem Spitalwechsel kam bald die Erkenntnis, dass Ella nicht gut sehen konnte. Sie hatte eine Sehbehinderung von –11 Dioptrien und weitere Augenanomalien.» Nach der ersten Diagnose erfolgte die Suche nach einer passenden Babybrille, die auf Hinweis eines Bekannten in Südkorea gefunden wurde. «Manchmal helfen die vielen Gespräche mit Freunden, Bekannten oder Betroffenen, die Lösung zu finden. Und dies ist uns mit der Babybrille passiert. Für Ella war es als Baby nicht einfach, mit der neuen Situation umzugehen, aber mit der Zeit hat sie sich damit abgefunden. Die Brille war nun ein Teil von ihr.»

Ein gutes halbes Jahr später kam die lang ersehnte Diagnose: Ella hat das Marshall-Syndrom. Auf die vielen Fragen hatte man endlich eine Antwort gefunden. Und plötzlich ging alles schnell. Jetzt wurden vorgängige Berichte nochmals konsultiert und man erkannte, dass Ella doch eine Hörbeeinträchtigung hatte, weshalb sie mit zwei Hörgeräten versorgt werden musste. Mit dem Aufgleisen der genetischen Tests kamen auch die ersten ernüchternden Momente: Die Krankenkasse und die IV wollten die Kosten nicht übernehmen. «Es war der Anfang vieler unschöner Momente, die wir im administrativen Dschungel erleben mussten», so Sebastian, «die Situation in der Familie ist schwierig genug. Wenn dann bürokratische Hürden dazukommen, fühlt man sich nur noch hilflos. Grosse Unterstützung durften wir von der Procap-Rechtshilfe für behinderte Menschen erfahren, die uns fachmännisch sehr gut beraten hat. Wir haben gegen jede Kostenabweisung einen Rekurs eingelegt und blieben beharrlich, dies hat sich schlussendlich ausgezahlt», erklärt Sebastian weiter. Weshalb betroffene Familien immer so hohe administrative Hürden bewältigen müssen, wissen auch Sonja und Sebastian nicht zu beantworten. Eigentlich wäre Unterstützung, nicht Verhinderung nötig.

### **Unerwartete Schicksalsschläge**

Mit Ellas Diagnose folgten weitere Untersuchungen und mit zwei Jahren musste sie sich aufgrund eines Nierenreflux einer Nierenoperation unterziehen. Als wäre es für die Familie nicht schon schwer genug, kam kurz nach Ellas Operation die nächste Hiobsbotschaft: Der älteste Sohn Noah (damals 6 Jahre alt) erkrankte schwer an Purpura-Schönlein-Henoch, einer Gefässentzündung, die zwar mit einer grossen Operation verbunden war, aber keine genetische Krankheit war. Noah musste viele Medikamente nehmen und blieb fast zwei Monate im Spital und war monatelang massiv beeinträchtigt. Ein harter Schlag für alle, dennoch blieben die Eltern positiv eingestellt. «Die Kinder geben uns Kraft, auch unsere Eltern, die uns immer zur Seite stehen», bestätigt Sonja.

Auch für Naila war es nicht einfach, sie entwickelte eine grosse Trennungsangst. Zu Ella ist Naila aber immer sehr liebevoll. Die Angst der Eltern, dass die gesunden Kinder zu kurz kommen, ist allgegenwärtig. Vielleicht spüren es die Kinder, weshalb alle drei Geschwister immer zueinander schauen und sich gegenseitig schützen – jedes auf seine eigene liebevolle Art.

### **Ella im Alltag**

Ella besucht den Kindergarten und hat viele Freunde. Sie spielt gerne, ist aufgeweckt und immer liebevoll zu ihren Mitmenschen, auch dann, wenn ihr Aussehen für taktlose Bemerkungen sorgt. Das immer wiederkehrende Anstarren fremder Menschen verunsichert sie. Wiederholt fragt sie die Mutter, weshalb sie so angestarrt wird. Geschützt und geschätzt wird sie von ihren Kindergarten-Freund\*innen. «Im Kindergarten haben die Lehrpersonen die Kinder mit Hilfe einer externen Therapeutin für Ellas Situation sensibilisiert und Empathiestunden durchgeführt. Einmal durften alle Kinder ein Hörgerät anziehen, um zu spüren, wie es Ella täglich ergeht. Dies ist eine schöne Form von Inklusion gegenüber Kindern mit einem Handicap», weiss Sonja und ergänzt: «Auch an einem Elternabend durften wir Auskunft über Ellas Situation geben, was wir als betroffene Eltern sehr geschätzt haben.» Im Sommer 2023 kommt Ella in die Schule. Zu hoffen ist, dass auch die älteren Schüler\*innen respektvoll mit ihr umgehen werden.

### **Der grosse Rat an alle: Wehrt euch und seid kritisch!**

Ellas Geschichte war aus ärztlicher und bürokratischer Sicht eine Odyssee. Sonja und Sebastian haben nächtelang nach Informationen gesucht, um sich Klarheit über ihre recht-





liche Situation zu verschaffen. Die grosse Unterstützung kam mit Procap (procap.ch). Sie haben sich als Eltern oft alleine gefühlt. «Die IV und Krankenkassen sagen meistens a priori zu allem nein – bleibt hartnäckig und versucht es immer wieder! Holt euch bei Rekursen auch die Unterstützung von Procap. Sprecht mit betroffenen Eltern, recherchiert und seid offen für Gespräche, das hilft und eröffnet neue Perspektiven. Und sagt als Eltern immer, was ihr denkt, seht den Rat der Ärzte nicht als absolute Wahrheit, sondern bleibt kritisch. Hinterfragt, recherchiert, holt Zweitmeinungen ein und hört vor allem auf euer Bauchgefühl!», rät Sonja. «Dank des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten haben wir eine grosse Unterstützung erfahren und eine neue Familie gefunden».

Die vielen Internet-Recherchen haben Ellas Familie bis nach Schweden geführt. Sonja ist hier auf eine Familie gestossen, deren Mutter und Kinder auch das Marshall-Syndrom haben. Die Mutter ist heute Lehrerin. «Das macht mir Hoffnung, dass Ella eines Tages ein ganz norma-

les und selbstbestimmtes Leben führen kann», hofft Sonja. «Ich bin davon überzeugt, dass Ella ihren Weg gehen wird und sich ihre Wünsche erfüllen werden, weil ein so wunderbarer Mensch ein grossartiges Leben verdient hat.»

TEXT: GRAZIA GRASSI  
FOTOS: PETRA WOLFENBERGER



### KRANKHEIT

Das Marshall-Syndrom ist eine Bindegewebsstörung. Sie tritt bei etwa 1 von 1 000 000 Menschen auf und ähnelt dem Stickler-Syndrom durch Mittelgesichtshypoplasie, Augenanomalien und Schwerhörigkeit. Betroffene Menschen sind meist minderwüchsig und zeigen ausgeprägte faciale Dysmorphien auf.

# 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 begrüessen 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»

