



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)



## **«LASST EUCH VON NIEMANDEM VON EUREM WEG ABBRINGEN!»**

Gabriel kam vor fünf Jahren mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom zur Welt. Damit begann für seine Eltern, Bettina und Marcel, die Suche nach der besten Therapie für ihren Sohn und ein Marathon durch die Institutionen, um die notwendigen finanziellen Mittel aufzutreiben. Es sei ein ermüdender Kampf mit den Behörden, bei dem sie sich zwar allein gelassen fühlen – sich aber nicht entmutigen lassen!



Zuerst fällt an Bettina der feste Blick auf, der starke Händedruck. Ihr unkompliziertes Wesen. Die junge Frau begrüsst die Besucherin freundlich, man ist sofort beim Du.

«Komm rein», sagt sie und zeigt auf die Treppe, die in den ersten Stock des herzigen Reiheneinfamilienhauses im Zürcher Oberland führt.

Dort, am Esstisch, sitzt Gabriel auf dem Schoss von Uschi, der Spitex-Mitarbeiterin, die Spuren um seinen Mund deuten auf einen Zvieri mit Apfelmus hin. Geschickt weicht er den Händen aus, die mit einer Serviette sein Gesicht abwischen wollen. Viel lieber streckt er seinen Rücken durch, dreht neugierig den Kopf, mustert den Gast – er will doch sehen, wer da eben hereingekommen ist!

«Hat er alles gegessen?», will Bettina wissen und freut sich sichtlich über die positive Antwort.

Gabriel ist fünf Jahre alt, klein und zart. Und willensstark. Das zeigt sich sofort: «Ja», bestätigt Bettina mit einem stolzen Lächeln, «er ist eine Kämpfernatur. Zum Glück!»

Als die heute 38-Jährige mit Gabriel schwanger war, sahen die Ärzte, dass das Ungeborene viel zu klein war. Sie testeten auf Trisomie, das Ergebnis war negativ. Dann wurde entdeckt, dass das Baby nur eine Nabelschnurarterie hatte, statt zwei. Dies konnte der Grund für eine kleine Unterversorgung sein, mutmassten sie. Wie ging es den werdenden Eltern mit diesem Befund, machten sie sich Sorgen? «Nein», sagt Bettina, «wir wurden engmaschig begleitet, es war alles okay für uns.»

Bettina und Marcel wollten ihren kleinen Sohn unbedingt in der Paracelsus-Klinik auf die Welt bringen, die ganzheitliche Philosophie dieses Spitals hatte ihnen gefallen. Es gab allerdings ein Hindernis: Das Baby würde ein Geburtsgewicht von zweieinhalb Kilos haben müssen und war noch weit davon entfernt. «Also rückte ich schon ein paar Wochen vor dem errechneten Geburtstermin ein – mein Baby und ich wurden richtig aufgepöppelt.»

Anfang Januar 2018 kam Gabriel zur Welt. Alles schien zunächst in Ordnung. Die jungen Eltern waren glücklich – bis ihr Kind neun Stunden nach der Geburt einen ersten epileptischen Anfall hatte.

Das war der Moment, der ihr Leben von Grund auf für immer veränderte.

Wie ging es dann weiter? Sie mussten ihr Kind abgeben, es wurde sofort ins Kinderspital Zürich gebracht. «Das war extrem schlimm. Ich hatte solche Panik, auch weil wir nicht mitdurften», erinnert sich Bettina, und es ist spürbar, wie sie heute noch zu kämpfen hat, wenn sie an diesen Moment zurückdenkt.

Anschliessend war Gabriel zwei Wochen auf der Neonatologie, hing an Schläuchen. Die Eltern waren besorgt und ratlos. Im Kispi, dem Universitären Kinderspital Zürich, merkten die Ärzte sofort, dass etwas nicht stimmte. Die Genetiker hatten wegen Gabriels kleinem Gesichtchen von Beginn an auf das Wolf-Hirschhorn-Syndrom getippt, aber nichts gesagt: Sie wollten erst ganz sicher sein. Das erfuhren die verzweifelten Eltern jedoch erst im Nachhinein. «Wir hätten das alles auch nicht verstanden», sagt Bettina. «Wir waren unter Schock, hatten Angst, dass unser Kind stirbt und mussten hilflos zusehen, wie die Ärzte Gabriel immer wieder Blut abnahmen und diverse Tests machten. Gefragt haben sie diesbezüglich allerdings nicht. Das hat mich unglaublich verstört, ich wollte doch wissen, was mit meinem Baby gemacht wird.» Die Ärzte sagten den Eltern, Gabriel habe eine Beeinträchtigung. Es müsse ein ausführlicher Test gemacht werden.

Die Eltern lehnten den Gentest ab. Sie nahmen ihren Sohn mit nach Hause. «Er sollte erstmal ankommen. Und wir auch. Wir wollten Gabriel einfach kennenlernen, ohne mit dem Namen einer Krankheit konfrontiert zu sein. Ohne zu hören, was alles auf ihn und uns zukommen würde», sagt Marcel (38), der sich mittlerweile auch an den Tisch gesetzt hat.

Woher kam diese unglaublich Stärke, in dieser Situation der grössten Unsicherheit dem Ärzteteam zu widersprechen? Bettina muss lachen: «Ganz ehrlich: Heute würde ich mir noch viel weniger gefallen lassen!» Sie verstehe natürlich, dass alles schnell gehen musste. Je früher man mit Sicherheit sagen konnte, was mit Gabriel los war, desto besser, hätten die Ärzte ihnen erklärt. Marcel ergänzt: «Natürlich sind es absolute Profis, die im Kispi arbeiten, stark in ihrem Fach. Wir sind sehr dankbar für alles, was sie für unseren Sohn und uns getan haben.» Bei allem Respekt hätten sich die beiden aber etwas mehr Empathie gewünscht. «Wir haben von den Genetikern gehört: <Das stimmt nicht. Hier stimmt etwas nicht, da machen wir ein Foto.> Und wir standen da und dachten, es stimmt offenbar gar nichts mit unserem Kind. Das war sehr traurig.» Des Weiteren hätten sich die beiden gewünscht, bei der Behandlung mehr einbezogen zu werden.

## «Ganz ehrlich: Heute würde ich mir noch viel weniger gefallen lassen!»

BETTINA, MUTTER VON GABRIEL

Bettina: «Sie planten zum Beispiel ein MRI von Gabriel zu machen – mit Vollnarkose. Ich wollte das auf keinen Fall und so habe ich diskutiert, bis man mir zuhörte und wir mit einer Oberärztin reden konnten.» Diese machte ihnen dann den Vorschlag, Gabriel ein leichtes Schlafmittel zu geben oder das Baby zu «schöpfele», bis es schläft und es dann ins MRI zu bringen. So wollten sie es machen. Die Ärzte waren einverstanden, aber am Schluss hätte das allerdings doch nicht geklappt, erinnert sich Bettina, «weil das MRI nicht rechtzeitig frei war.»

Ganz anders erlebten sie die Situation, als Gabriel ein halbes Jahr alt war. Seine Herzklappe musste operiert werden. «Das hat super funktioniert, da durften wir mit unserem Baby mit, bis in den Operationssaal und es aufs Bettli legen», sagt Bettina und erinnert sich daran, wie sehr sie geweint hatte. «Wir wurden getröstet, die Ärztinnen und Ärzte hatten Verständnis und beruhigten uns – es würde alles gut gehen.» Es sei sehr schwierig gewesen, ergänzt Marcel: «Wir waren hilflos. Die Ärzte haben ja alles in der Hand. Wir mussten vertrauen. Und abwarten. Das war schlimm.» Auch für ihren kleinen Sohn war der Eingriff kräfteraubend – er hatte nicht viele Reserven, war zu klein und zu dünn. Aber es ging alles gut.

Bettina und Marcel warteten nochmals ein paar Monate, bis sie ganz genau wissen wollten, wie die Diagnose lauten würde. Der Befund war eindeutig: Ihr Sohn litt an der seltenen Krankheit namens Wolf-Hirschhorn-Syndrom. Natürlich setzte sich Bettina sofort an den Computer, «googelte wie wahnsinnig», wie sie mit einem Schmunzeln erzählt. «Das war einerseits schlecht, weil ich praktisch nur lesen konnte, was diese Kinder nie können werden: nicht laufen, nicht selbstständig essen, nicht sprechen... es war der reinste Horror!» Während all ihren Recherchen, stiess sie allerdings auch auf eine interessante Therapieform, die die junge Mutter ermutigte: First-Step aus Israel. «Ich habe verstanden, dass First-Step einen

ganz anderen Ansatz verfolgt: Was geht, was kann wie erreicht werden?» In der Schweiz hatte man ihr aufgezeigt, von welchen Einschränkungen ihr Kind betroffen sein würde. Und es wurde ihnen nahegelegt, dass sie als Eltern sich damit abfinden sollten.

Die First-Step-Methode wurde von Shai Silberbusch in Israel entwickelt und verfolgt den Ansatz einer ganzheitlichen Entwicklung des Babys oder Kindes. Sie fokussiert auf das Potenzial des Kindes, nicht auf das Syndrom. Shai Silberbusch persönlich kam in die Schweiz und schaute sich Gabriel ganz genau an. Er sei ein aufgewecktes Baby, meinte der Therapeut. «Man kann sich sicher vorstellen, wie sehr uns das ermutigte», sagt Marcel.

Heute ist Gabriel fünf. Er kann mit dem Laufrad fahren, lernt zu laufen und selbstständig zu essen, klettert während des Gesprächs von seinem Mami auf den Papi und wieder zurück. Und er kann kommunizieren: Mit Hilfe eines Tablets, eines Kommunikationsgeräts mit Augensteuerung: Der kleine Bub kann darauf Bilder auswählen und so mitteilen, was er essen oder spielen will. Zurzeit ist er absolut Fan von «Snacks», meint sein Mami mit einem Augenzwinkern.

Seine Eltern fördern Gabriels Entwicklung mit viel persönlichem Engagement und auch finanziellen Mitteln. Physiotherapie, Logopädie und Reittherapie bezahlt die Invalidenversicherung. Für First-Step, die Delphineos-Therapie und weitere Therapieformen kommen die Eltern selber auf. Rund 20 000 Franken geben sie dafür im Jahr aus. Das ist viel für das Ehepaar: Bettina ist Coiffeuse mit einem kleinen Salon im Erdgeschoss des Reiheneinfamilienhauses, Marcel ist Hauswart. Ihre Mittel sind beschränkt.

«Es wäre gut, wenn der Bund mehr ermöglichen würde», sagen sie übereinstimmend. «Bei vielen Kindern ist Potenzial vorhanden, das nicht ausgeschöpft wird.» Die grosse Frage sei die ganze Zeit: Wer soll das bezahlen? Es sei ein ständi-



ger, kräftezehrender Streit mit den Behörden um finanzielle Unterstützung, erzählen die beiden, es sei ein ermüdender Kampf bei dem sie sich allein gelassen fühlen. Niemand sage betroffenen Eltern, was sie für ihr Kind zugute hätten oder wie sie an die nötigen Mittel kommen würden. Sie hätten sich gewünscht, dass man sie auf diesem Weg begleiten würde. Immerhin hatten sie Glück, dass das Kispì den kleinen Gabriel nach seiner Geburt bei der IV angemeldet hatte. Dann sei allerdings nichts mehr passiert.

Marcel erklärt, dass die Liste mit seltenen Krankheiten nicht aktuell und vollständig sei. Das heisst, viele entdeckten Krankheiten sind nicht abgedeckt. Das ärgert ihn, und das will er ändern. So hat sich der junge Vater auf den mühsamen Weg durch die Institutionen gemacht. Wurde von der Krankenkasse zur IV geschickt und wieder zurück, bis ihm jemand den Rat gab, bei Gesundheitsminister Alain Berset persönlich vorzusprechen. Marcel hat dies beinahe geschafft, wurde dann aber von Corona ausgebremst. Dennoch hat er die Hoffnung nicht aufgegeben, Alain Berset für dieses Thema zu sensibilisieren.

Derweil haben die beiden einen anderen grossen Schritt für Gabriels Entwicklung gemacht. Weil ihre Heimatgemeinde Gabriel nicht ein Jahr zurückstellen, sondern ihn in einer weiter entfernten

Heilpädagogische Schule platzieren wollte, zügelten Bettina und Marcel in die Nachbargemeinde. Diese hat eingewilligt, Gabriel ein Jahr zurückzustellen. Gabriel hat in diesem Jahr einige grosse Entwicklungsschritte gemacht und darf nun ab dem Sommer in den Heilpädagogischen Kindergarten in der Gemeinde.

Was möchten Bettina und Marcel anderen Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit mit auf den Weg geben? «Lasst euch nicht von einer Diagnose einschränken. Unsere Kinder haben Potenzial und jedes ist auf seine Weise wunderbar. Schaut nicht darauf, was nicht geht, sondern, was möglich ist. Und lasst euch von niemandem von diesem Weg abbringen!»

TEXT: CHRISTINE MAIER  
FOTOS: ELFETE RAMADANI



## KRANKHEIT

In der Schweiz leben ca. 20 Menschen mit dem Wolf-Hirschhorn-Syndrom. Betroffene sind in ihrer Entwicklung stark verzögert. Sie zeigen eine kleine Körpergrösse, einen kleinen Kopf sowie Auffälligkeiten des Gesichts. Zum Krankheitsbild gehören Herzfehler, Krampfanfälle, Lippen- oder Gaumenspalten, Hör- und Augenprobleme.

# 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, Pädiatrisches 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 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





# 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»

