



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)



«WIR MUSSTEN LERNEN, UNS FÜR UNSERE ANLIEGEN STARK ZU MACHEN»

Sechs Personen, ein Rollstuhl. Er gehört Milena, dem jüngsten Kind der Familie. Die Elfjährige braucht rund um die Uhr Betreuung, erleidet oft mehrmals pro Tag einen epileptischen Anfall und mag es, mitten im Geschehen zu sein. Zu Besuch auf einem Bauernhof, wo Sonden, Beatmungsgeräte, Rollstuhlrampen und medizinische Notfälle zum Alltag gehören.



Samstagmorgen in Allmendingen, einem 600-Seelen-Dorf südöstlich der Stadt Bern. In einem der vielen Bauernhöfe wohnt Milena mit ihrer Familie und vielen Tieren: 30 Kühen, 25 Rindern und Kälbern, 15 Hühnern, zwei Ziegen, zwei Kaninchen und einer Katze. Das Mädchen im Rollstuhl lauscht kurz dem Gespräch der Erwachsenen und wendet sich dann wieder seinem Spielzeug zu, dem es Töne in allen möglichen Frequenzen entlockt. «Milena liebt alles, was leuchtet, blinkt und Geräusche macht», sagen ihre Eltern lachend. «Trotz ihrer Einschränkungen ist sie ein unglaublich zufriedenes Mädchen.» Die Elfjährige lässt den Finger auf das Kuh-Signet sausen, hält kurz inne und tippt dann den Frosch an, der lautstark zu quaken beginnt.

Drehen wir das Rad der Zeit zurück. Einige Wochen vor Weihnachten 2011 war es, als Milena das Licht der Welt erblickte. Das Glück der nunmehr sechsköpfigen Familie schien vollkommen. Doch nach einigen Wochen wurde das Baby erstmals von einem epileptischen Anfall heimgesucht. Alarmstufe orange.

Vom ersten Schock zum Courant normal

Der Spitaleintritt erwies sich als unausweichlich. Nach intensiven Abklärungen und einer Magnetresonanztomographie war klar: Milenas Gehirn weist eine schwere Fehlbildung auf – sie wird Zeit ihres Lebens mit schwerwiegenden gesundheitlichen Herausforderungen zu kämpfen haben. Wichtig sei für sie damals die Gewissheit gewesen, dass Milena nicht sterbe, erinnert sich ihre Mutter: «Das war meine grösste Sorge, die die Neurologin im Inselspital zum Glück entkräften konnte.»

Die Geschwister, damals zwei-, vier- und sechsjährig, brachte der Befund und das Wissen, dass sie mit einem Geschwister mit besonderen Bedürfnissen unter einem Dach leben, nicht aus der Ruhe: «Sie haben Milena von Beginn an so angenommen, wie sie ist. Daran hat sich bis heute nichts geändert», sagen ihre Eltern. Milena ist in der Familie fest verwurzelt und überall dabei, wo etwas passiert. Sie ist Teil von allem und alles Teil von ihr.

Orientierung schaffen, Informationen einholen

Für die Eltern jedoch begann nach der Rückkehr aus dem Inselspital ein neues, schwieriges Kapitel: «Wir mussten damals einfach weitermachen und funktionieren», erinnern sie sich. Für Selbstmitleid oder Rückzug blieb keine Zeit. Die nächsten Angehörigen, Freunde und Bekannte informierten sie rasch über Milenas Gesundheitszustand, aber auch darüber, dass sie als Familie wohlauf waren.

Das Leben ging weiter. Da war der Landwirtschaftsbetrieb, da waren die anderen Kinder und Milena, die aufgrund ihrer pharmakoresistenten Epilepsie mehrmals täglich von Krämpfen heimgesucht wurde und den ganzen Tag über Betreuung oder zumindest Überwachung brauchte. Und deren Gesundheitszustand immer wieder medizinische Interventionen und Spitalaufenthalte notwendig machte. Nach und nach eigneten sich die Eltern Wissen im Umgang mit ihrem besonderen Kind an, gewannen Sicherheit in medizinisch anspruchsvollen Situationen und versuchten, sich im versicherungsrechtlichen Dschungel einen Überblick zu verschaffen.

Eine Herkulesaufgabe

«Wir wären damals unglaublich froh gewesen, wenn es die KMSK Wissensplattform bereits gegeben hätte», sagt Nicole. Wie ist das mit dem Intensivpflegezuschlag, wie mit der Frühförderung? Wo lassen sich Windeln beziehen? Gibt es Möglichkeiten, Milenas viele Begleiterkrankungen besser in Schach zu halten? Wer unterstützt uns?

«Manchmal habe ich nächtelang im Internet recherchiert», sagt die Mutter. Enorm vieles bleibe in der ohnehin schon anspruchsvollen Situation an den Eltern hängen. Für Kinder wie Milena brauche es eigentlich einen Case Manager, um die organisatorischen Dinge in den Griff zu bekommen und den Überblick über alle Anforderungen und Abklärungen zu behalten. Zu den notwendigen Informationen ist die Familie damals dank Tipps aus ihrem Umfeld, Fachkräften oder Organisationen wie Procap gekommen. Manchmal auf Nachfrage, manchmal über zig Umwege oder aus purem Zufall.

Mehr Sicherheit dank Peer-to-Peer-Austausch

Eltern von Kindern mit schweren Behinderungen sind auf andere Menschen angewiesen, um die vielen Anforderungen zu bewältigen. «Die Vernetzung mit anderen Betroffenen ist ungemein wichtig», betont Nicole. Ihr Mann Bruno pflichtet bei: «Fachleute aus der Medizin konzentrieren sich vor allem auf ihren jeweiligen Fachbereich, haben aber nicht immer das grosse Ganze im Blick. Deshalb bringt es viel, sich mit anderen Betroffenen zu vernetzen. Ihre Erfahrungen helfen uns, nach Lösungen zu suchen und die richtigen Entscheidungen zu treffen.»

Dankbar sind die beiden auch für die Unterstützung durch den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten. Die vom Verein initiierte Wissensplattform nutzen sie heute, um sich gezielt zu einzelnen Fragen zu informieren. An den KMSK-Anlässen kann Milena zwar nicht teil-

«Wir wären damals unglaublich froh gewesen, wenn es die KMSK Wissensplattform bereits gegeben hätte.»

NICOLE, MUTTER VON MILENA

nehmen, doch dank einem finanziellen Zustupf des Vereins für ein Rollstuhlvelo hat sich ihr Fortbewegungsradius erweitert.

Wertvolle Informationen erhalten die Eltern auch dank der KMSK-Gruppe auf Facebook, der rund 740 Mitglieder angehören. Etwa zur Frage, ob bei Milena die Nasen- durch eine Button-Sonde ersetzt werden sollte, wie das die Ärzte im Kinderspital vor einigen Jahren vorschlugen. Der Austausch mit anderen Eltern, deren Kinder diesen Wechsel bereits hinter sich hatten, half Nicole und Bruno dabei, ja zu diesem Eingriff zu sagen.

«Die Hilfsbereitschaft und die Empathie in dieser geschlossenen Facebook-Gruppe sind riesig. Alles hat hier Platz: vom Hinweis auf Angebote, über Informationen zur IV oder zu Hilfsmitteln bis zur Mitteilung darüber, wie sehr man hin und wieder an die eigenen Grenzen gelangt», sagt Nicole. Ein Post mit einer Frage und schon gehen zig Antworten ein. Auch das Wissen, dass andere Eltern sich in einer ähnlichen Situation befinden und sich irgendwie über Wasser halten, helfe, den herausfordernden Alltag zu bestreiten.

Wichtige Anlaufstelle

Ein Fels in der Brandung ist auch Milenas Kinderärztin. «Sie scheut keinen Aufwand, geht jeder Frage nach und ist in Notfällen immer erreichbar», erinnern sich die Eltern. Auch habe sie die Familie stets unterstützt, wenn unklar war, wo es in medizinischer Hinsicht langgeht. Die Zusammenarbeit mit anderen medizinischen Fachpersonen war nicht immer ganz einfach, gehen Bruno und Nicole einig. «Wir mussten lernen, uns für unsere Anliegen stark zu machen und auf Antworten und Lösungen zu pochen.» Phasenweise hätten sie darum gekämpft, dass Milena Hilfe erhält. Und manchmal sei ein Aufgebot ganz vergessen gegangen oder Unterstützung schlichtweg ausgeblieben.

Mittlerweile erleben die beiden die Zusammenarbeit mit Ärztinnen und Ärzten in den Bereichen Neurologie, Orthopädie, Gastroenterologie und Endokrinologie als gut und konstruktiv. «Sie nehmen uns ernst und respektieren unsere Entscheidungen, auch wenn wir uns hin und wieder gegen einen Vorschlag von ihnen aussprechen», hält Nicole fest. Etwa als es darum ging, weitere genetische Abklärungen unter Vollnarkose vorzunehmen. «Wir haben nicht viel davon, wenn wir wissen, welches Syndrom hinter Milenas Gebrechen steht», erklärt die 38-Jährige. Wichtiger sei es, im Alltag zurechtzukommen und Stabilität in Milenas Gesundheitszustand zu bringen.

Wunder geschehen

Milena geht ihren Weg, in ihrem Tempo, mit ihren Voraussetzungen und Fortschritten, die niemand für möglich gehalten hätte: So lernte sie während des Lockdowns Brei zu essen, obwohl Ärzte in den ersten Lebensjahren prognostiziert hatten, dass sie Zeit ihres Lebens komplett per Sonde ernährt werden müsse. Ein Wow-Moment für die ganze Familie und für Milena ein Mehr an Lebensqualität. Nicole: «Sie genießt jeden Löffel ungemein.» Und auch dass sie heute am Boden fast frei sitzen könne, grenze an ein Wunder.

Das jüngste Familienmitglied wird wie die Geschwister grösser und mit jedem Lebensjahr erweitern die Eltern ihr Wissen in organisatorischen und medizinischen Belangen: «Man wächst in die vielen Aufgaben herein», bilanziert Nicole. Manchmal gibt es Patentrezepte, manchmal nicht. «Milena sei alles andere als ein 08/15-Kind», sagt die Mutter lachend. Hin und wieder bleibt nichts anderes übrig, als auszuprobieren. Oft mit Erfolg. Etwa als sie die Sondennahrung entgegen ärztlicher Empfehlung durch Selbstgekochtes ersetzt hat, weil Milena die Fertignahrung immer wieder erbrach. «Ich habe viel auf mein Bauchgefühl gehört. Und bin damit eigentlich immer gut gefahren», so Nicole.



Was sich die Familie für die Zukunft erhofft? «Wir wünschen uns, dass die Situation so bleibt, wie sie jetzt ist. Dass Milenas Gesundheitszustand sich nicht verschlechtert und sie auch in Zukunft eine gute Lebensqualität hat.» Derzeit besucht sie halbtägewise die Blindenschule in Zollikofen, während die Mutter ihrer Arbeit bei einer Versicherung nachgeht.

Pferde- und Tiernärrin

Milena ist nach einem kurzen Nickerchen wieder wach und lauscht den Stimmen. Sehen tut sie die Sprechenden vermutlich nicht, weil ihr Gehirn die Signale des Sehnervs nicht richtig entschlüsselt. Ihr Finger hat nun das Pferd-Signet erwischt. Purer Zufall oder Kalkül? Milena lässt uns im Ungewissen, über Sprache kann sie sich nicht mitteilen. Nicole jedoch verrät: «Pferde sind für Milena ihr Ein und Alles.» Einmal pro Woche steht Hippotherapie auf dem Programm, schlechtes Wetter hin oder

her. Selbst ärgster Regen und Kälte halten das Mädchen nicht davon ab, einige Runden auf dem isländischen Pferd zu drehen. Hier ist sie voll und ganz in ihrem Element.

TEXT: TANJA AEBLI
FOTOS: STEFAN MARTHALER



KRANKHEIT

Milena ist mit einer Mehrfachbehinderung zur Welt gekommen. Ihr Gehirn weist eine schwere Fehlbildung auf, was zu einer starken Entwicklungsverzögerung führt. Sie kann weder sprechen noch stehen, hat eine Sehbehinderung und täglich epileptische Anfälle.

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





A woman with glasses and a white t-shirt with a frog mascot logo is smiling and looking towards the boy in the wheelchair. She has a black strap over her shoulder and is wearing blue jeans and white sneakers.

A young boy is seated in an orange and black motorized wheelchair. He is wearing a white t-shirt with a frog mascot logo, blue jeans, and sneakers. He is looking down at something in his hands. He has sunglasses on his head.

A man with a goatee and a white t-shirt with a frog mascot logo is smiling. He is wearing blue jeans and a watch. He is holding a green bottle in his left hand.

NACHHALTIGE ENTLASTUNG DANK FINANZIELLER UNTERSTÜTZUNG

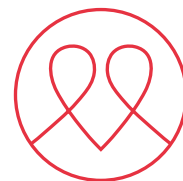
Die Diagnose «Seltene Krankheit» oder «keine Diagnose» ist nicht nur emotional eine immense Belastung, daraus erfolgen häufig auch finanzielle Engpässe. Die Pflege und Betreuung des Kindes und dessen Geschwister sowie die unzähligen Termine für Arztbesuche, Therapien und die unterschiedlichen Schulzeiten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

