



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)



WENN EINE MUTTER MIT DREI BETROFFENEN KINDERN SICH GEHÖR VERSCHAFFEN MUSS

Liegen Krankheitsbilder ausserhalb der Norm und sind für verschiedene Phänomene verschiedene Experten verantwortlich, wird es für die Eltern besonders aufwendig. Das interdisziplinäre Zusammenarbeiten aller Beteiligten wäre gerade dann entscheidend – für die Diagnosestellung und das optimale Therapiesetting. Die Geschichte von Evelyn und Jero mit ihren vier Kindern verdeutlicht dies eindrücklich.



Henry, der fünfjährige und jüngste der Familie, steht in der Küche und wirft einen aufmerksamen Blick auf seinen Wochenplan, der an der Küchenschranktür angeheftet ist. Er beschliesst darauf, zum Spielen wieder in den oberen Stock zu gehen. Seine Augen leuchten. Rasch rückt er seine dunkelbraun umrandete Brille zurecht, ein neckisches Lächeln huscht über sein fein gezeichnetes Gesicht. Er freut sich darauf, den Nachmittag mit Spielen verbringen zu können. Es ist Montagnachmittag und eine Stunde später fährt der Schulbus hier im Weiler vor. Jetzt stürmt die achtjährige Soraya in die Küche. Auch sie hat fein gezeichnete Gesichtszüge. Eine hellblaue Niki-Brille umrandet ihre grossen dunklen Augen. Ihre wildkrausen dunklen Haare sind zu einem Pferdeschwanz zusammengebunden. Sie scheint voller Ideen zu sein. Sie ist zurück von der CP-Schule St. Gallen und hält stolz einen in buntem Krepppapier verpackten Gegenstand in Händen, den sie nun vorsorglich zur Seite legt. Dieser ist für Sonntag reserviert, denn dann ist Muttertag! Wie es ihr ginge und ob sie Hausaufgaben mitgebracht hätte, erkundigt sich die Mutter. Soraya möchte sich zuerst etwas ausruhen und hinlegen, denn sie sei müde und würde die Hausaufgaben anschliessend in Angriff nehmen. Die Mutter bestärkt sie darin, zuerst in Ruhe anzukommen und sich zu erholen. Danach sei tatsächlich Zeit genug, sich um die Hausaufgaben zu kümmern.

Der zentrale Ort im Haus ist die Küche. Dort haben wir uns hingesezt, gemütlich bei einer Tasse Kaffee, um die Familiengeschichte aufzuzeichnen. Draussen vor dem Garten am Tor weist ein Schild daraufhin: «Kosmos der schwarze Labrador ist ein Autismusbegleithund. Er steht im Einsatz, um ein autistisches Kind und seine Familie im Alltag zu unterstützen, so auf dem Schulweg, beim Einkaufen, beim Arztbesuch und im Strassenverkehr.» Kosmos wurde in der Blindenhundeschule Allschwil ausgebildet und ist seit Anfang Jahr Teil der Familie. Henry, Evelyn und Kosmos sind nun jeweils als Dreiergespann unterwegs. Damit Kosmos sich auf seine Arbeit konzentrieren kann, sollte er nicht abgelenkt oder gestört werden. Ist er jedoch ohne Gespann unterwegs, geniesst er das Herumtollen und die Gesellschaft von anderen Hunden. Gesellschaft leistet ihm jeweils Dixie. Das Chihuahua-Weibchen ist schon länger Teil der Familie und schlau genug, die Aufmerksamkeit auf sich zu lenken, um ihre Kuscheleinheiten zu bekommen.

Sich einsetzen und für die Kinder kämpfen oder sich dem System unterordnen – der ewige Zwiespalt
Die sechsköpfige Familie lebt erst seit knapp zwei Jahren in diesem Haus. Hals über Kopf

musste sie nach einem neuen Zuhause suchen und war aufgrund der Betreuungs- und Bezugspersonen sowie der kantonal geregelten Unterstützungshilfe auf dieselbe Region angewiesen. Dass der Vermieter sich für die junge Familie entschied, war ein Glücksfall, der auch der Intuition von Evelyn, der Mutter, zu verdanken ist. Ihr sechster Sinn und ihre Fähigkeit, die Realität objektiv einschätzen und sich gleichzeitig in andere hineinversetzen zu können, haben sie zum richtigen Zeitpunkt die richtigen Schritte umsetzen lassen. Evelyn musste sich über die vergangenen Jahre einen Durchsetzungswillen aneignen und hätte sich oft gewünscht, dass Fachpersonen und Spezialisten auf ihre Fragen und Anliegen eingegangen wären und man sie ernst genommen hätte.

Jero und Evelyn sind als Paar zusammengewachsen. In diesem eingespielten Team nimmt jeder seine Rolle und Verantwortung wahr. Die ruhige und überlegte Art von Jero schafft Raum für die engagierte und zupackende Art von Evelyn, während ihre aktive und sprudelnde Weise die notwendige Gelassenheit und Zuversicht in Jero findet. Diese gemeinsame Kraft ist an Herausforderungen gewachsen, die sie seit fünf Jahren auf ihrem Lebensweg konstant begleiten. Denn 2018 und 2019 waren besonders prägend. Hier stand innerhalb eines Jahres fest, dass drei ihrer vier Kinder an unterschiedlichen seltenen Krankheiten leiden.

Henry war damals ein Jahr alt. Bereits die Schwangerschaft verlief anders als bei den anderen drei Kindern. Bewegungen waren kaum zu spüren. Nach der Geburt hatte Henry den Nabelschnurstummel lange nicht verloren. Eine Gelbsucht setzte ein, die nicht weggehen wollte. Nach zwei Monaten war noch immer keine Spannung im Körper. Henry wirkte uninteressiert. Er suchte keine Verbindung zur Aussenwelt und weinte nie. Die Ärzte beschwichtigten, denn nicht alle Kinder seien identisch. Hohes Fieber, eine Mittelohrentzündung und die erste Bronchitis folgten. Den ganzen Sommer über war Henry immer wieder an einem Infekt erkrankt. Eine erste Physiotherapie mit Stimulierungsübungen wurde eingeleitet. Henry lernte nun schrittweise ein Füsschen in die Hand zu nehmen und sich langsam und sanft zu bewegen. Ausserdem zeigte Henry absolut kein Interesse am Essen. Der Druck auf die Eltern stieg. Damit ihr Sohn die Perzentile einhalte, müsse zugefüttert werden, ermahnten die Ärzte. Henry erhielt nun mit Getreide angereicherte Fläschchen, brachte den dicklichen Brei jedoch nur mit Würgen herunter. Drei Monate später schrie er eines nachts so heftig, dass ihn nur das Liegen auf dem Bauch der

«Wenn man mit mir doch auf Augenhöhe sprechen würde. Viel zu oft sind meine Beobachtungen und Einschätzungen nicht ernst genommen worden.»

EVELYN, MUTTER VON HENRY, SORAYA UND YURI

Mutter beruhigen konnte. Am Morgen zeigte sich Blut in seinem Stuhl. Weil es ihm im Laufe des Tages wieder besser ging, vermuteten die Ärzte auf der Notfallstation einen Darmverschluss, der sich wieder aufgelöst hatte. Später stellte eine Logopädin fest, dass Henrys Zunge im Verhältnis zu gross war und sein Zungenbändchen zu kurz und eigentlich hätte geschnitten werden müssen. Als er einjährig war, wurde nochmals versucht, ihn mit Getreide zu ernähren. Zwei Monate darauf wog Henry eineinhalb Kilogramm weniger, seine Haut war gräulich, sein Bauch aufgebläht. Evelyns Vermutung erhärtete sich, dass hier eine Glutenunverträglichkeit vorlag. Ein Blutserumtest zeigte ausserdem einen schweren Immundefekt. Die tiefen Werte aus der Blutuntersuchung erklärten den Leidensweg und die wiederkehrenden Erkrankungen zwischen der fünften Lebenswoche bis zum vierzehnten Lebensmonat. Alle Anzeichen waren typisch für die Diagnose.

Soraya war zu dieser Zeit vier Jahre alt. Doch bereits zwei Jahre zuvor, ab 2017, fiel ihr das bis anhin mühelose Laufen plötzlich schwer. Es war mit Schmerzen und Kraftverlust verbunden. Ausserdem fiel auf, dass sie Mühe hatte, den Blick zu fokussieren. Ihre Augen wanderten herum. Die Abklärung beim Augenarzt ergab unmittelbar die Diagnose Marfan-Syndrom und Soraya wurde zur detaillierten Abklärung an die Augenklinik überwiesen. Evelyn war das Marfan-Syndrom nicht unbekannt; sie selbst hatte leicht luxierte Linsen. Bei ihr wurde als Kind eine untypische Form des Marfan-Syndroms festgestellt, aber als nicht weiter schlimm eingestuft. Es bedeutete eine regelmässige Kontrolle der Augen und des Herzens. Bei Soraya wurde eine Sehleistung von noch drei Prozent gemessen. Sie hatte vermutlich seit Geburt gelernt, ihre Umwelt schemenhaft wahrzunehmen. Innerhalb von zwölf Wochen folgten drei Operationen bei Vollnarkose. Die Sehschärfe konnte durch Kontaktlinsen und Bifokalbrille korrigiert werden,

doch die Schwierigkeiten beim Gehen wurden grösser. Ihr Gang wirkte wie auf Gummi. Die von den Ärzten ursprünglich formulierte Kausalität, dass eine marginale Sehkraft nicht zum Gehen animiere, vermochte die Eltern nicht zu überzeugen. Sie vermuteten eine muskuläre Dysfunktion. Sie setzten sich für eine genetische Abklärung ein, die für alle drei jüngeren Kinder aufschlussreich werden sollte. Ausgenommen von einem Befund ist Svenja. Die Erstgeborene absolviert bereits eine Lehre und ist heute dankbar zu wissen, dass ihre drei jüngeren Geschwister zwar alle von einem Syndrom betroffen sind und dies in unterschiedlicher Ausprägung, das Marfan-Syndrom jedoch bei jährlicher Kontrolle und optimaler medizinischer Betreuung keine lebensverkürzende Erkrankung darstellt.

Im Sommer 2017, als Yuri, der Zweitgeborene, mit fünf Jahren im kleinen Kindergarten war, erfolgte eine Reihenabklärung der Augen. Ein Befund wäre schriftlich festgehalten worden. Evelyn atmete auf, als Yuri keinen Zettel nach Hause brachte und vergewisserte sich zur Sicherheit bei der Lehrerin. Am letzten Tag seines Kindergartenbesuchs schliesslich, brachte Yuri dann doch einen Zettel nach Hause. Dieser sei vergessen worden. Die Werte konnte Evelyn sofort einordnen. Diese waren so schlecht, dass sie sich hinsetzen musste. Für sie wurde sofort klar, weshalb Yuri bis anhin weder bastelte noch zeichnete noch seinen Namen schreiben konnte. Auf eine Entschuldigung jedoch für das Versehen wartete sie vergebens. Sie orientierte die Kindergartenleitung daher selbst über diese Verfehlung, die so nicht hätte passieren dürfen.

Wenn auch Ärzte an ihre Grenzen stossen

Die Auswertung des Gentests zeigte bei Soraya schliesslich, dass nicht das Marfan-Syndrom im Vordergrund stand, sondern der Genort, auf dem der Defekt gefunden worden war. Dies hatten die Experten selbst noch nie gesehen. Es würde sich um einen Bindegewebsdefekt han-

deln, der analog zu einem Marfan-Syndrom behandelt werden würde. Die Auswirkungen der Erkrankung seien unbekannt. Die Frage nach der muskulären Schwäche jedoch blieb nach wie vor offen. Es folgte nun ein langer und beschwerlicher Weg zwischen Experten für Pädiatrie, Neurologie, neuromuskuläre Erkrankungen und Orthotechnik. Dem angeforderten Bericht über die Genanalyse entnahm Evelyn, dass noch viele weitere Gendefekte nachgewiesen worden waren, u.a. auf dem Kollagen-6-Gen. Aufgrund der Symptomatik meinten die Experten der Gendiagnostik, dass dies allerdings irrelevant sei. Denn jeder Mensch habe ganz viele unterschiedliche Gen-Mutationen. Aufgrund dieser Genetik-Auswertung stellte der Muskelspezialist schliesslich einen Bindegewebsdefekt fest; damit gehöre Soraya in die Stoffwechselsprechstunde. Schliesslich lautete die Diagnose doch auf Kollagen-6-Muskel-Dystrophie, was einen kombinierten Bindegewebs- und Muskeldefekt bedeutete. Aussagen über die weitere Entwicklung waren nicht möglich. Zusätzlich folgte ein Lungenfunktionstest und der Pneumologe bestätigte, dass Soraya an einer Muskelerkrankung und an einem Upper-Airway-Resistenz-Syndrom leide.

Case Management und interdisziplinärer Austausch – ein Zukunftsmodell

Für die Eltern war es stets wichtig zu erfahren, woran Soraya und die anderen Kinder genau erkrankt waren und einen Namen dafür zu haben. Heute sind für Soraya alle Therapien über die Schule organisiert, was eine grosse Erleichterung für die Familie bedeutet. Bei Yuri sind alle involvierten medizinischen Instanzen innerhalb desselben Kantonsspitals unter einem Dach angesiedelt. Ergänzend kam eine neurofunktionale Ergotherapie kurz vor seinem Schuleintritt hinzu. Dies erlaubte ihm, den ursprünglich durch die Sehbeeinträchtigung bedingten Entwicklungsrückstand mit enormen Schritten aufzuholen. Für Henry, dessen Hauptdiagnose auf Zöliakie, ASS (Autismus-Spektrum-Störung) und Hypogammaglobulinämie, ein schwerer Immundefekt, lautet, mit Vermutung auf eine übergeordnete syndromale Erkrankung, haben drei entscheidende Elemente zu einer nun positiven Entwicklung verholfen: den direkten Draht, den er zur jetzigen Heilpädagogischen Früherzieherin aufbauen konnte, das neue Zuhause auf dem Land, wo viele Reize wegfallen, und Kosmos, sein Autismusbegleithund.

Alle drei Kinder sind von einem individuellen Betreuungssetting getragen, für das sich Evelyn

stark gemacht hat und sich nach wie vor unermüdet einsetzt. Sie hält die Fäden in der Hand und führt Listen, um den Überblick zu wahren. In ihrer Rolle als Case Managerin für alle drei Kinder kann sie teilweise auf die Kinderärztin abstützen. Eine Beziehung, die sich über die Jahre in gegenseitigem Respekt entwickelt hat. Auch der behandelnde Kardiologe konnte ihr den Rücken stärken. Denn bei all den Selbstzweifeln, die immer wieder auftauchen und beim Vertrauensverlust gegenüber den Fachärzten und Experten, bestätigte er, dass nicht Evelyn das Problem sei. Das Problem liege darin, dass man nicht genau wisse, welche Probleme die Kinder hätten. Denn viele Bilder passen in kein medizinisches Schulbuch.

TEXT: LILIANE ELSPASS
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Marfan-Syndrom

- Oft bedingt durch eine genetische Mutation; bei ca. 25% hat sich die Erbinformation jedoch zufällig verändert.
- Betroffen ist die Bildung des Bindegewebes. Dieses kommt fast überall im Körper vor, daher sind viele verschiedene Organe und Körperstrukturen, wie Knochen und Gelenke, Augen oder Herz und Blutgefässe, betroffen.
- Bei optimaler medizinischer Versorgung ist die Lebenserwartung nicht vermindert.
- Yuri, Soraya und Henry sind unterschiedlich stark davon betroffen.

SYMPTOME

Die Symptome von Soraya konnten bislang keiner klaren Krankheit zugewiesen werden. Es gilt der Status einer nicht weiter definierten seltenen Erkrankung in Kombination mit weiteren Krankheitsbildern mit aktuell hochgradigem Verdacht auf eine Motoneuronenerkrankung, eine seltene neurodegenerative Form.

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, Fliedner Fachhochschule Düsseldorf

VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS

92 GIAN – SIDEROBLASTISCHE ANÄMIE TYP 2
Die sideroblastische Anämie Typ 2 hindert Gian am Durchstarten

96 VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS IST BEI SELTENEN KRANKHEITEN WICHTIG
Dr. med. Heinz Hengartner, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt pädiatrische Onkologie-Hämatologie, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen

VERBESSERUNG DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE

98 DELIA – TURNER-SYNDROM
Es fehlte eine Person, die alles koordinierte

102 VERBESSERTE GESAMTSITUATION DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE
Dr. Carola Fischer, Projektleitung Seltene Krankheiten, KISPI Zürich

WISSENSPLATTFORM SELTENE KRANKHEITEN

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

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

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



DIAGNOSE SELTENE KRANKHEIT – EIN NEUER LEBENSWEG BEGINNT

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





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»

