N°03 | SEPTEMBER 2025 | KMSK.CH | WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH

SELFCARE

SELTENE KRANKHEITEN – PSYCHISCHE BELASTUNG

FÖRDERVEREIN
FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN



ÜBERFORDERUNG IM ALLTAG
Professionelle Entlastung der Eltern

KOMMUNIKATION
Mehr Empathie und Verständnis

FAMILIEN BEGLEITEN
Nachhaltige Unterstützung



Foto: Jörg Föhn

IMPRESSUM

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
Poststrasse 5, 8610 Uster, Schweiz
+41 44 752 52 50
www.kmsk.ch
www.wissensplattform.kmsk.ch

Gründerin und Geschäftsführerin
Manuela Stier
+41 79 414 22 77
manuela.stier@kmsk.ch
www.linkedin.com/in/mastier (30 360 Follower*innen)

Konzeption/Redaktion
Manuela Stier, Michelle Sieber

Layout
Büro Becker, Rieden

Korrektorat
Syntax Übersetzungen AG, Zürich

Titelbild
Foto: Stefan Rüedi
Jasmine, Mama von Alessia und Livio
mit Muskeldystrophie

Druck
Engelberger Druck AG, Stans
Auflage 10 000 Expl. deutsch

Ausgabe N° 03 | September 2025

© Copyright Weiterverwendung des Inhalts nur mit schriftlicher Genehmigung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten erlaubt.

ÜBERFORDERUNG IM ALLTAG

04 **KMSK Studie – Grundlage für das 13. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 27.2.2026**
Psychische Belastung von Eltern: Der oft unsichtbare Kampf

06 **Brandon, Angelman-Syndrom**
Entlastung der Mutter als dringliche Notwendigkeit

08 **Elio und Mio, Morbus Hunter (MPS 2)**
Im Hier und Jetzt – die begrenzte Zeit bewusst nutzen

10 **Expertenbeitrag, Dr. med. Corina Wilhelm**
Begleitung der Familien durch die Kinderärzte

KOMMUNIKATION

12 **Mia, Charcot-Marie-Tooth (CMT)**
«Manchmal fühle ich mich schuldig»

14 **Jana Mila, seltene Gendeletion auf Chromosom 11**
Gerade das Diagnosegespräch muss menschenorientiert sein

16 **Expertenbeitrag, lic. phil. Lieve Romanino**
Wenn die Seele Atem holen muss

18 **Expertenbeitrag, Prof. Dr. Laura Inhestern**
Wenn die Diagnose das ganze Familiensystem betrifft

WISSENSTRANSFER SELTENE KRANKHEITEN

20 **KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten**

22 **KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten**

23 **KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten**

FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG

24 **Hilfsmittel und Therapien**

26 **Gemeinsame Freizeitaktivitäten**

FAMILIEN VERBINDEN

28 **KMSK Familien-Event bei ProSpiel**

30 **KMSK Familien-Event auf dem Schlösslihof**

KMSK AWARENESS PROJEKTE

32 **Herzenssong und Video «Du bisch mir wichtig»**

33 **KMSK Weihnachtsfilm**

DANK

34 **Ein herzliches Dankeschön**

35 **Bei uns erzeugt Ihre Spende eine nachhaltige Wirkung**

Seltene Krankheit – psychische Belastung für die ganze Familie





Manuela Stier und Prof. Stefan Ribler, Fotos: Bruno Caflisch

GESCHÄTZTE LESERINNEN UND LESER

Die Ungewissheit, die endlose Suche nach Antworten, die emotionale Achterbahnfahrt bis zur Diagnose – all das sind Belastungen für die ganze Familie, die kaum in Worte zu fassen sind. Doch selbst nach der Diagnose bleibt vieles ungewiss. Wie wird sich die Krankheit entwickeln? Welche Therapiemöglichkeiten gibt es? Was bedeutet das für unseren Alltag und unsere Zukunft?

In den persönlichen Gesprächen mit betroffenen Familien hören wir immer wieder von der enormen psychischen Last, die sie tragen. Eltern berichten von schlaflosen Nächten, in denen sie sich fragen, ob sie die richtigen Entscheidungen treffen. Von der Angst vor der Zukunft, die sie manchmal kaum atmen lässt. Von Momenten, in denen sie einfach nur funktionieren müssen, obwohl sie längst am Ende ihrer Kräfte sind. Auch die gesunden Geschwister kämpfen mit dieser Situation – manche reagieren mit Wut oder Rückzug, andere stellen sich selbst und ihre Bedürfnisse so sehr zurück, dass es ihnen schadet.

Die aktuelle Umfrage des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK) bei 910 KMSK Familien zeigt erschreckend deutlich: Die psychische Belastung ist enorm. Viele fühlen sich allein, gefangen in einem Kreislauf aus Sorgen, Angst und Erschöpfung. Gleichzeitig fällt es ihnen schwer, Unterstützung in Anspruch zu nehmen – sei es aus Zeitmangel, Unsicherheit oder weil der Fokus hauptsächlich auf dem kranken Kind liegt. Ausgehend von persönlichen Gesprächen und der Umfrage, widmen wir das 13. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten bei Kindern vom 27. Februar 2026 in der Swiss Life Arena in Zürich, gezielt der psychischen Belastung und Überlastung von Familien. Denn nur wenn die Eltern stabil sind, können sie auch für ihre Kinder da sein.

Lassen Sie uns gemeinsam dafür sorgen, dass Familien mit Kindern mit seltenen Krankheiten in der Schweiz nicht nur gesehen, sondern auch gehört und unterstützt werden. Unser tiefster Dank gilt allen betroffenen Familien, Fachpersonen, Gönner*innen und Spender*innen für ihr Vertrauen, welches sie seit unserer Gründung 2014 in uns setzen.

Herzlichst



Manuela Stier
Gründerin und Geschäftsführerin
Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten KMSK
manuela.stier@kmsk.ch



Prof. Stefan Ribler
Dozent für Soziale Arbeit an der Ostschweizer Fachhochschule OST
Beirat KMSK

«Ein guter Weg, sich um die Zukunft seines Kindes mit seltener Krankheit zu kümmern, besteht auch darin, auf sich selbst acht zu geben.»

PROF. STEFAN RIBLER

KMSK STUDIE – GRUNDLAGE FÜR DAS 13. KMSK WISSENS-FORUM SELTENE KRANKHEITEN VOM 27.2.2026

Psychische Belastung von Eltern: Der oft unsichtbare Kampf

Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten stehen unter enormem psychischen Druck. Eine aktuelle Umfrage vom Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten von 910 betroffenen Familien zeigt: Die Belastung ist hoch, die Unsicherheit allgegenwärtig – und die Unterstützung oft unzureichend. Warum der Weg von der Diagnose bis zum Alltag so herausfordernd ist und welche Bewältigungsstrategien helfen können.

MICHELLE SIEBER

Eine seltene Krankheit zu diagnostizieren, dauert oft Jahre. In dieser Zeit durchleben Eltern eine emotionale Achterbahnfahrt: Angst, Unsicherheit, Hoffnung und Erschöpfung. Die Onlineumfrage beantworteten 172 Elternteile aus dem KMSK Familien-Netzwerk. Die Auswertung beleuchtet eindrücklich, wie sehr die Herausforderungen die psychische Gesundheit der Eltern beeinflussen.

DIE LAST DER UNSICHERHEIT

Die Mehrheit der Befragten (78 Prozent) schätzt ihre momentane psychische Belastung als mittelhoch bis hoch ein. Fast die Hälfte lebt bereits seit mehr als sechs Jahren mit der Diagnose ihres Kindes, während andere noch mitten im oft langwierigen Prozess stecken. Besonders die Zeit vor der Diagnose wird von vielen als extrem belastend beschrieben – einige Eltern entwickelten depressive Symptome oder fühlten sich völlig überfordert. Während der Diagnosephase durchliefen sie ein Wechselbad der Gefühle: Erleichterung über Fortschritte, aber auch die zermürbende Wartezeit zwischen Terminen und Untersuchungen. Ein Elternteil berichtet: «Ich fühlte mich wie in einem Hamsterrad, ohne dass ich raus konnte. Ich musste einfach funktionieren, obwohl ich teils am Ende meiner Kräfte war.» Die Unsicherheit, was die Diagnose für die Zukunft des Kindes bedeutet, ist für viele kaum auszuhalten. Eine Mutter beschreibt die widersprüchlichen Emotionen nach der Diagnose so: «Ich war erleichtert, weil ich endlich wusste, womit wir es zu tun hatten. Doch gleichzeitig war der Schmerz über das, was auf uns zukommen würde, zermürbend.»

EINBLICKE IN PERSÖNLICHE GESPRÄCHE

In vielen Gesprächen mit den 910 Familien im KMSK Netzwerk wurde deutlich, wie stark der psychische Druck auf den Eltern lastet. Oft brechen die Emotionen erst in geschützten Momenten aus – dann, wenn sie nicht mehr stark sein müssen. Manche Eltern erzählen von Nächten ohne Schlaf, von Sorgen, die sich in jede freie Minute schleichen, und von Momenten der völligen Erschöpfung. Die Gespräche sind geprägt von einer tiefen Verletzlichkeit, aber auch von grosser Stärke. Eine Mutter erzählte uns: «Ich funktioniere seit Jahren, aber ich weiss gar nicht mehr, wie es sich anfühlt, wirklich zur Ruhe zu kommen.» Andere Eltern berichten, wie sehr sie die Gespräche mit Menschen schätzen, die ihre Lage wirklich nachvollziehen können. Der Austausch mit anderen betroffenen Familien – bei KMSK Familien-Events, KMSK Mütter-/Väter-Events oder im privaten Umfeld – ist für viele ein Lichtblick im oft dunklen Alltag.

WIE GEHEN ELTERN MIT DER BELASTUNG UM?

Die psychische Belastung bleibt auch nach der Diagnosestellung bestehen. Viele Eltern sind mit einem ständigen Gedankenkarussell konfrontiert: Wie wird sich die Krankheit entwickeln? Welche Auswirkungen hat sie auf das Familienleben? Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Dennoch versuchen sie, ihre mentale Gesundheit so gut wie möglich zu erhalten. Sport, Yoga, Naturaufenthalte und soziale Kontakte helfen vielen, sich kleine Erholungspausen zu gönnen. Eine Mutter beschreibt ihre Strategie so: «Ich meide Menschen mit negativer Energie und versuche, mich mit Musik und Farben aufzuheitern, um nicht mein Naturell zu verlieren.»

Doch für viele bleibt kaum Zeit für Selbstfürsorge: 64 Prozent der Befragten gaben an, sich nur sehr selten Zeit für sich selbst nehmen zu können. Die psychische Belastung wirkt sich auch auf die Partnerschaft aus – 56 Prozent berichten, dass ihre Beziehung darunter leidet. Zudem gibt fast die Hälfte an, selten bis gar nicht offen mit ihrer Partnerin oder ihrem Partner über ihre mentale Verfassung zu sprechen.

DER ALLTAG ZWISCHEN PFLEGE, ARBEIT UND ERSCHÖPFUNG

Die Belastung zeigt sich nicht nur auf emotionaler Ebene. Viele Eltern arbeiten zusätzlich zur Betreuung ihres kranken Kindes und balancieren zwischen Arztterminen, Therapien und Geschwisterbetreuung. Oft bleibt dabei kaum Raum für eigene Bedürfnisse oder eine Pause. Der Alltag ist durchgetaktet, spontane Auszeiten kaum möglich. Das Gefühl, ständig auf Abruf zu sein, führt bei vielen zu chronischer Erschöpfung. Ein Elternteil beschreibt es so: «Ich bin rund um die Uhr im Einsatz. Selbst wenn mein Kind schläft, bin ich gedanklich bei den nächsten Terminen, bei Medika-

mentenplänen oder bei der Sorge, ob es einen neuen Schub geben wird.» Die permanente Anspannung macht es schwer, wirklich abzuschalten. Viele Eltern haben ihre eigenen Wünsche und Hobbies zurückgestellt – aus Liebe zu ihrem Kind, aber auch aus Mangel an Alternativen. Diese Dauerbelastung hinterlässt Spuren – körperlich wie seelisch. Und sie bleibt häufig unsichtbar für das Umfeld.

FEHLENDE UNTERSTÜTZUNG DURCH FACHPERSONEN

Obwohl 80 Prozent der Eltern wissen, an wen sie sich für psychische Unterstützung wenden könnten, nimmt nur ein Viertel tatsächlich eine psychologische Beratung in Anspruch. Die häufigsten Gründe: kein Bedürfnis oder schlicht keine Zeit. Besonders auffällig: 72 Prozent der Befragten gaben an, dass sie von der Ärzteschaft nicht aktiv auf ihre psychische Verfassung angesprochen werden. Nur 13 Prozent bewerteten die Kommunikation mit medizinischem Fachpersonal zu diesem Thema als sehr gut, während knapp die Hälfte sie als unzureichend empfand. Dabei könnte genau hier eine entscheidende Entlastung ansetzen. Ein Elternteil beschreibt es so: «Ich war so froh, dass sich endlich jemand der Herausforderung annahm und versuchte zu helfen.»

AUSTAUSCH MIT ANDEREN BETROFFENEN ALS STÜTZE

Für viele Eltern ist der Kontakt zu anderen betroffenen Familien eine der wichtigsten Unterstützungsmöglichkeiten. 62 Prozent empfinden den Austausch als hilfreich bis sehr hilfreich. Besonders wertvoll sind dabei Online-Foren, Facebook-Gruppen oder lokale Treffen. Auch die KMSK Familien-Events spielen eine zentrale Rolle – nicht nur für die Eltern, sondern auch für die gesunden Geschwisterkinder: «Sie sehen, dass sie mit ihrer Situation nicht allein sind und lernen andere Familien mit ähnlichen Herausforderungen kennen.»

DIE ROLLE DER GESUNDEN GESCHWISTER

Ein oft übersehener Aspekt ist die emotionale Belastung der gesunden Geschwisterkinder. Viele Eltern berichten, dass ihre gesunden Kinder sich stark zurücknehmen – ihre Bedürfnisse und Wünsche werden oftmals dem Gesundheitszustand des kranken Geschwisterkindes untergeordnet. Manche zeigen Verhaltensauffälligkeiten oder entwickeln Ängste, andere übernehmen früh Verantwortung und wachsen in die Rolle eines «kleinen Erwachsenen» hinein. Diese Dynamiken sind für die Eltern schwer auszubalancieren, da sie oft mit Schuldgefühlen und Sorge um alle Kinder gleichzeitig kämpfen.

FAZIT: MEHR BEWUSSTSEIN UND MEHR UNTERSTÜTZUNG NÖTIG

Die Umfrage zeigt eindrücklich, wie hoch die psychische Belastung von Eltern betroffener Kinder ist – und dass sie oft über Jahre hinweg bestehen bleibt. Besonders die fehlende Unterstützung durch Fachpersonen, der Mangel an Austausch und die chronische Überlastung sind Herausforderungen, denen mehr Aufmerksamkeit geschenkt werden muss. Es braucht mehr offene Gespräche über die mentale Gesundheit der Eltern und gezielte Angebote, um ihnen langfristig beizustehen. Denn eines ist klar: Wer ein Kind mit einer seltenen Krankheit begleitet, braucht selbst ebenso viel Unterstützung.

Aktive Hilfestellung

Um diese Familien nach der Diagnose Seltene Krankheit auf ihrem neuen Lebensweg bis zur Vollendung des 17. Lebensjahres vertrauensvoll zu begleiten, wurde der gemeinnützige Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten am 20.2.2014 durch Manuela Stier gegründet.

FAMILIEN FINANZIELL UNTERSTÜTZEN

Finanzielle Hilfe ist einer der Schlüssel zur Entlastung der Familien. In den letzten zehn Jahren konnte der Förderverein rund CHF 3.6 Millionen an betroffene Familien ausbezahlen. Ausgaben für Hilfsmittel, Mobilitätshilfen oder gewisse Therapien, die weder von der IV noch von der Krankenkasse bezahlt werden, sind für die Familien nur schwer zu stemmen. In solch einem Fall kann der Förderverein finanziell schnell und unkompliziert helfen und die Familien nachhaltig entlasten.

FAMILIEN VERBINDEN

Elf Jahre, 930 Familien, eine dynamische Gemeinschaft. Der Förderverein bringt betroffene Familien aus der ganzen Schweiz zusammen, die in ihrem Alltag mit ähnlichen Herausforderungen konfrontiert sind. Insgesamt 12 500 kleine und grosse Gäste durften wir an unseren kostenlosen KMSK Familien-Events begrüssen, die nicht nur dem Austausch dienen, sondern auch für Glücksmomente und neue Energie sorgen. Ebenso sind 910 Eltern aktiv in der digitalen Selbsthilfegruppe mit dabei.

WISSENSTRANSFER

Die Entlastung erfolgt auch über den kontinuierlichen Wissenstransfer zum Thema Seltene Krankheiten bei Kindern für Eltern, Fachpersonen und Auszubildende. Aus diesem Grund bündeln wir Wissen und stellen dieses kostenlos zur Verfügung. Dazu zählen die digitale KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten (d/f/i/e), die sechs KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten, das KMSK Magazin SELFCARE sowie das jährlich stattfindende KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten mit Live-Streaming zum Internationalen Tag der seltenen Krankheiten.

INFORMATIONEN UND SPENDEN
WWW.KMSK.CH

© Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

BRANDON, ANGELMAN-SYNDROM

Entlastung der Mutter als dringliche Notwendigkeit

Wenn der Alltag zur Daueranspannung wird, kleine Pausen zum Luxus und das Lachen eines Kindes zur wichtigsten Energiequelle. Die Mutter von Brandon erzählt von einem Leben zwischen Erschöpfung, Liebe, Sorgen und einem ganz besonderen Lächeln.

DER KLEINE ENGEL MIT DEM GROSSEN LACHEN

Brandon ist besonders – das spürte seine Familie schon früh. Er war ein Kind, das sich nicht drehen wollte, aber mit seinem strahlenden Lächeln sofort Herzen gewann. Heute ist Brandon voller Energie, Lebensfreude – und ganz eigen in seiner Entwicklung. Er krabbelt neugierig durch die Welt, lebt intensiv im Moment, doch Sprache versteht er nicht. Auch bewusstes Verhalten ist ihm fremd. Selbstständigkeit im klassischen Sinn wird er nie erreichen. Doch was ihm fehlt, macht er durch seine Ausstrahlung wett. Brandon liebt bedingungslos, lacht aus tiefster Seele und zieht mit seinem Wesen jeden in seinen Bann.

EIN ZUHAUSE, DAS NIE STILLSTEHT

Brandon ist neugierig, lebendig und laut. Er lacht oft, so ansteckend und ehrlich, dass seine Familie gar nicht anders kann, als mitzulachen. Doch hinter diesem fröhlichen Jungen verbirgt sich eine seltene genetische Erkrankung – das Angelman-Syndrom. Für seine Familie bedeutet das: ein Alltag voller Herausforderungen, voller Liebe und voller Kraftakte. Seine Mutter beschreibt es so: «Mit jedem Wachstumsschub kommen neue Schwierigkeiten. Brandon wird grösser und schwerer, aber er kann noch nicht laufen. Alles – von der Windel bis zum Zubettgehen – erfordert unsere volle körperliche Präsenz.» Was für andere Familien alltäglich ist, wird hier zur logistischen Herausforderung. Schlaf ist selten, Pausen kaum möglich. Und doch: «Er ist so fröhlich. Man kann ihm einfach nicht böse sein», sagt sie mit einem müden Lächeln.

GESCHWISTERLIEBE MIT STOLPERSTEINEN

Brandon hat zwei Brüder. Sie wachsen in einer Realität auf, die geprägt ist von Rücksicht und ständiger Aufmerksamkeit. «Sie sehen ihn wie ein übergrosses Baby. Er ist einfach mega süss und unschuldig», erzählt die Mutter. Doch so sehr sie ihn lieben – manchmal ist auch der Frust da. Wenn die Spielsachen plötzlich verschwunden oder kaputt sind. Wenn es wieder laut ist, wieder chaotisch oder wenn die Hausaufgaben zerrissen auf dem Boden liegen.

NACHT FÜR NACHT BEREIT

Die Nächte mit Brandon sind kurz. Sehr kurz. «Er bekommt fast seine gesamte Nahrung nachts mit dem Schoppen», erklärt seine Mutter. Alle zwei Stunden ist sie wach, um ihm die nächste Portion zu geben. An Schlaf am Stück ist nicht zu denken. «Ich schlafe selbst dann schlecht, wenn die Nacht-Nanny ihn uns abnimmt. Mein Körper ist so sehr auf Alarm eingestellt.» Trotzdem versucht sie, positiv zu bleiben. «Lippenstift am Morgen vertreibt Kummer und Sorgen», sagt sie und lacht – nicht zynisch, sondern als Akt des Widerstands. Widerstand gegen das Aufgeben.

WAS GIBT KRAFT?

Die Antwort kommt schnell: viele Zimmerpflanzen, Farben und Menschen, die guttun. Und Brandon selbst. «Er hat so eine unschuldige, fröhliche Art. Wenn er lacht, ist alles vergessen – für einen Moment zumindest.» Auch ihre Mutter hat ihr etwas Wichtiges mitgegeben: «Du musst dich zurechtmachen und rausgehen. Sonst rutscht du in diesen Überlebensmodus, in dem du nur noch funktionierst.»

ZWISCHEN HILFE UND HILFLOSIGKEIT

Vieles ist schwer. Vor allem, wenn Unterstützung fehlt. Zwei Jahre lang suchte die Familie vergeblich einen Kita-Platz für Brandon. «In der Theorie sollte Inklusion möglich sein. In der Praxis war sie das für uns nicht.» Entlastung kam über Umwege: Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten und der Angelman-Verein halfen, psychisch und finanziell. «Erst durch den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten konnten wir uns überhaupt eine Nachtbetreuung leisten. Das war eine riesige Entlastung!» Bald soll Brandon einen spezialisierten Kindergarten besuchen – ein Hoffnungsschimmer. Aber auch ein Schritt, der schwerfällt. «Ich will ihn ja nicht einfach abgeben», so die Mutter.

ZUKUNFT – EIN SCHWIERIGES WORT

Wenn andere Kinder erwachsen werden, ziehen sie irgendwann aus. Für Brandon wird das komplizierter. «Ich habe Berichte von Eltern gelesen, deren Angelman-Kinder mit 18 ganz in eine Institution übergingen. Ich bin noch nicht bereit, mir das für Brandon vorzustellen.» Gleichzeitig wird der eigene Körper müder und die Sorgen grösser. Was, wenn sie eines Tages nicht mehr können? Wer wird dann für ihn da sein und für ihn einstehen?

WAS SIE ANDEREN ELTERN SAGEN MÖCHTE

«Hilfe annehmen! – das habe ich erst lernen müssen. Lange Zeit habe ich versucht, alles allein zu schaffen.





Fotos: Bruno Caflisch

Doch irgendwann kam der Punkt, an dem ich gemerkt habe: So geht es nicht weiter. Ich musste lernen, ehrlich zu sagen, wie es mir wirklich geht.» Offenheit, auch gegenüber Freunden und Verwandten, sei ein entscheidender Schritt gewesen – einer, der Mut brauchte, aber entlastete.» Und sie rät anderen: «Vergesst euch selbst nicht! Das passiert nämlich sehr schnell!»

DIE KLEINEN, GROSSEN MOMENTE

Einen schönsten Moment mit Brandon kann sie nicht benennen. Es sind viele. Wenn er lacht – so richtig von Herzen – dann lacht alles in ihr mit. Es ist ein Alltag, der nie leicht, aber oft voller Liebe ist. Ein Alltag mit Brandon.

TV-BEITRAG

Weil selten nicht unsichtbar sein darf

Ein Reporter der Sendung Punkt 6 von Telebasel besuchte gemeinsam mit Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin vom Förderverein, die Familie von Brandon zu Hause. Offen und eindrücklich erzählten die Eltern des fünfjährigen Jungen, der mit der seltenen Krankheit Angelman-Syndrom lebt, aus ihrem Alltag. Sie sprachen über die täglichen Herausforderungen, über fehlende Betreuungsangebote und darüber, wie dringend Entlastung für Familien mit betroffenen Kindern gebraucht wird. Der Beitrag wurde bewusst am 28. Februar 2025 ausgestrahlt, dem Internationalen Tag der seltenen Krankheiten, um auf die Situation betroffener Familien aufmerksam zu machen und ihnen eine Stimme zu geben.

BEITRAG TELEBASEL

ELIO UND MIO, MORBUS HUNTER (MPS 2)

Im Hier und Jetzt – die begrenzte Zeit bewusst nutzen

Elio und Mio leiden an der seltenen Stoffwechselkrankheit MPS 2, die das Familienleben Tag für Tag auf eine harte Probe stellt. Wie überleben im permanenten Ausnahmezustand?

TANJA AEBLI

Zwei grosse Spritzen, fünf kleine. Der fünfjährige Elio weiss haargenau, was jetzt folgt und hält sich schön still, während sein Vater den Medikamentencocktail routiniert in die Magensonde drückt. Ein millilitergenaues Prozedere, dass das eingespielte Duo dreimal täglich vornimmt. Auch wenn zig weitere pflegerische Interventionen in den nächsten 24 Stunden vonnöten sein werden, sprechen die Eltern von einer «Normalisierung des Alltags». Denn Elio hat den Kampf ums nackte Überleben vorerst gewonnen; die einjährige Isolationszeit nach der Stammzelltransplantation ist passé, der lebenslustige Junge gesundheitlich wieder stabiler.

Doch der Reihe nach: Als Elio das Licht der Welt erblickt, scheint das Familienglück perfekt. Schon bald zeigen sich jedoch erste Auffälligkeiten. Er leidet an Husten, Schlaf-, Schluckproblemen und ist viel krank. Im Alter von eineinhalb Jahren kommen ADHS-Symptome dazu, auch Anomalien im Körperbau sind sichtbar. «Für uns war klar, dass etwas nicht stimmt», erinnert sich seine Mutter Natascha. Doch die Kinderärztin beschwichtigt, sieht keinen Anlass zur Sorge, geschweige denn zum Handeln. «Wir wurden lange überhaupt nicht ernst genommen», sagen die Eltern. Als auf Drängen der Eltern die Überweisung ans Berner Universitätsspital endlich erfolgt, äussert dort eine erfahrene Ärztin einen Verdacht und leitet eine genetische Abklärung ein. Aus der Vermutung wird eine Gewissheit: «Mit einer so schlimmen Diagnose haben wir nicht gerechnet – für uns ist eine Welt zusammengebrochen», erinnern sich die beiden.

Schnell zeigt sich: Auch Elios Bruder Mio ist von MPS 2 betroffen, einer seltenen, unheilbaren genetischen Stoffwechselkrankheit, die nur an männliche Nachkommen vererbt wird. Mit der schweren Form von MPS 2 – auch das finden die Eltern beim Recherchieren heraus – haben ihre Söhne eine durchschnittliche Lebenserwartung von zwölf Jahren. Zum Schock kommen zig Fragen: Was sind die nächsten Schritte, welche Therapien zielführend? Wer kennt sich mit dieser Erkrankung aus? MPS 2 ist so selten, dass es kaum Daten gibt. In der Schweiz stossen sie auf lediglich zwei weitere Betroffene. Sie suchen weiter, vernetzen sich – jetzt auch international – und realisieren, dass die Forschung in den USA am weitesten fortgeschritten ist. Im Austausch mit dortigen Betroffenen erfahren sie von der Stammzellentransplantation, die den Verlauf von MPS 2 zu bremsen vermag. Obwohl das Board der Schweizer Kinder-Stoffwechselspezialisten von der Behandlung abrät, erklärt sich schliesslich das Kinderspital Zürich bereit, den Eingriff vorzunehmen.

IM ÜBERLEBENSMODUS

Es beginnt ein Wettlauf gegen die Zeit, denn je früher die Transplantation erfolgt, desto früher wird der körperliche und geistige Zerfall gebremst. Für Mio lässt sich ein geeigneter Spender finden, bei Elio ist die Übereinstimmung nicht optimal. Im Frühling 2024 ist es schliesslich so weit: Beiden Jungs werden nach einer Hochdosis-Chemotherapie Stammzellen transplantiert. Mio ist rasch wieder auf den Beinen, sein Bruder jedoch kämpft mit schweren Komplikationen und darf erst nach dreieinhalb Monaten im Isolationszimmer das Spital verlassen; Laufen kann er nicht mehr. Auch zuhause sind rigorose Vorkehrungen vonnöten, denn jeder Keim ist eine potenzielle Gefahr für den geschwächten Patienten. Und damit nicht genug: Neben dem grossen Pflegeaufwand gilt es, sich durch den administrativen Dschungel zu kämpfen: tägliche Telefonate mit der IV, Warten auf Kostengutsprachen, Rücksprachen mit Ärzten, der Aufbau eines Helfernetzwerks, die Koordination der Therapien: «Eigentlich erfordert eine solche Situation einen Case Manager», gehen die Eltern einig.

Der konstante Stress verlangt beiden viel ab. Auch heute – eineinhalb Jahre nach der folgereichen Diagnose – finden die Eltern nur wenig Zeit zum Innehalten. Und doch planen sie kurze, bewusste Auszeiten im durchgetakteten Alltag ein: ein gemeinsames Essen, ein Spaziergang, ein Spieleabend. Freunde helfen, wo sie können, und auch das Betreuungsteam der Brüder ist mittlerweile eingespielt. Dennoch: «Zu wissen, dass wir unseren Kindern beim Sterben zusehen müssen, ist eine grosse Belastung», sagt ihr Vater Daniel mit belegter Stimme.

Aus ihren Erfahrungen möchten sie etwas Konstruktives machen. Dazu gehört derzeit ein Instagram-Account, der Bekannte über den Gesundheitsetat der Brüder informiert und sensibilisiert, aber auch Nataschas Engagement im Vorstand des Vereins Mukopolysaccharidosen Schweiz. Grosse Hoffnung setzen die Eltern auch auf die Digitalisierung, damit mehr Daten über





Fotos: Stefan Marthaler

seltene Krankheiten gesammelt werden und Betroffene sich besser informieren können. Inmitten des kräftezehrenden Alltags versuchen sie, wenn immer möglich, Lichtblicke zu viert zu schaffen. Natascha: «Wir wollen die limitierte, gemeinsame Zeit mit unseren Jungs so gut wie möglich geniessen.» Wie etwa beim kürzlichen Zoobesuch, von dem Elio jetzt am Familientisch begeistert erzählt und dabei wild gestikulierend die Giraffe nachahmt, die nach Blättern schnappt.

«Eigentlich erfordert eine solche Situation einen Case Manager.»

NATASCHA
Mutter von Elio und Mio

6. KMSK WISSENSBUCH SELTENE KRANKHEITEN – CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN

EXPERTENBEITRAG

Begleitung der Familien durch die Kinderärzte

Wenn bei einem Kind eine seltene Krankheit diagnostiziert wird, steht das Familienleben Kopf. Die Kinderärztin Corina Wilhelm berichtet, warum ein starkes Vertrauensverhältnis zwischen der Ärzteschaft und der Familie so wichtig ist und wie entscheidend gezielte, frühzeitige Unterstützung ist.

In meiner Tätigkeit als Kinderärztin bin ich täglich konfrontiert mit den Freuden und Leiden des Elternseins. Unabhängig davon, ob eine Familie ein Kind mit einer seltenen Krankheit hat oder nicht, betrachte ich alle Familien als ein «System» mit unterschiedlichen Stärken und Schwächen. Die Herausforderungen, die das Elternsein mit sich bringen sind vielfältig: zu wenig Unterstützung aus dem Umfeld, Vereinbarkeit von Familie und Beruf, Probleme mit oder in den Betreuungssystemen oder der Schule, Schlafmangel, Geldsorgen und nicht zuletzt innerfamiliäre Spannungen zwischen den Eltern und/oder Geschwisterkindern. Familien vom Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten sind neben diesen basalen Sorgen einer Vielzahl weiterer Stressoren ausgesetzt: Warten auf die Diagnose (genetische Untersuchungen dauern nach Erhalt der Kostengutsprache für die Abklärung oft Monate), Ungewissheit über den Verlauf, Mehraufwand in der Betreuung und dadurch eventuell Aufschub des Wiedereintritts ins Berufsleben mit entsprechenden finanziellen Konsequenzen, fehlende Entlastungsmöglichkeiten bis hin zu ethischen Fragestellungen. Zum Beispiel, ob Geschwister bei vererbbaren Erkrankungen auch abgeklärt werden oder welche medizinischen Massnahmen bei einem lebensbedrohlichen Ereignis durchgeführt werden sollen.

Zusammenarbeit auf Augenhöhe mit den Eltern

Bei so vielschichtigen und hohen Anforderungen sind ein gutes Verhältnis zwischen der Familie und der betreuenden Kinderärztin sowie eine möglichst frühzeitige, klar definierte Aufgabenverteilung unter Nennung der gegenseitigen Erwartungen zentral; Stichwort: Case Management. Manchmal gibt es einen Case Manager in der involvierten Klinik. Sehr oft übernehmen die Eltern und die Kinderärztin das Case Management. Bei Kindern mit seltenen Krankheiten erlebe ich es oft, dass die Eltern in eine führende Rolle schlüpfen. Wenn dies für die Beteiligten stimmig ist, lasse ich die Erziehungsberechtigen sehr gerne in dieser starken, verantwortungsvollen Rolle und unterstütze sie nach Bedarf. Sie erleben ihr Kind täglich und eignen sich sehr oft in kürzester Zeit sehr viel Detailwissen über die Erkrankung an. Meist stellt sich dabei heraus, dass die Eltern wahre Organisationstalente sind. Dennoch erfrage ich sehr gezielt, wie es den Eltern und den Geschwisterkindern geht. Ich erkundige mich nach anstehenden Herausforderungen, möglichen Ängsten und wo sie sich von mir Unterstützung wünschen. Je nach Situation biete ich auch die Anwesenheit bei einem Gespräch mit den Spezialisten an oder initiiere eine Sitzung mit den involvierten Therapie- und Fachstellen.

Was Familien besonders fordert

Eine kleine Umfrage bei meinen betroffenen Familien hat ergeben, dass die psychische Belastung der Familien und Geschwister von Kindern mit seltenen Krankheiten mittel bis hoch ist. Als Gründe für die erhöhte Belastung werden häufig genannt: Ungewissheit über den Verlauf der Erkrankung, Verhaltensauffälligkeiten des Kindes, fehlende Therapieangebote, ungeplante Spitalaufenthalte, finanzielle Sorgen, fehlende Unterstützung im Alltag, eingeschränkte schulische Möglichkeiten für das betroffene Kind, berufliche Einschränkungen der Eltern, fehlende Freizeitmöglichkeiten für die Familie, fehlende Entlastungsangebote und Schwierigkeiten bei der Aufklärung in der Schule über die Auswirkungen einer Krankheit.

«Die Begleitung von Familien mit Kindern mit seltenen Krankheiten erfordert neben medizinischem Fachwissen vor allem Empathie, Geduld und ein offenes Ohr für alle Familienmitglieder.»



Foto: ZVG

DR. MED. CORINA WILHELM
Kinderärztin, Kinderarztpraxis Nautilus Thalwil, Präsidentin Vereinigung Kinder- und Jugendärzt:innen Zürich (vkjz)

Meiner Meinung nach ist es entscheidend, die Familien in ihren Bedürfnissen zu stärken. Dazu braucht es immer wieder aktive Unterstützung. Dazu gehören die Vermittlung von Kontakten zu Beratungsstellen, die Unterstützung bei der Organisation von Entlastungsangeboten, die Gesprächsbegleitung und die Vermittlung von psychologischer Unterstützung.

Worauf ich besonders achte

Familien von Kindern mit seltenen Krankheiten sind besonderen Belastungen ausgesetzt. Ein naher Kontakt ist entscheidend, um erste Anzeichen von Überforderung, Erschöpfung oder psychischer Belastung bei den Eltern und Geschwistern nicht zu verpassen. Frühzeitige Gespräche, eine offene Kommunikation, das Angebot von Unterstützungsmöglichkeiten und die Vernetzung mit ebenso betroffenen Familien sind für mich zentrale Elemente einer guten Betreuung; ein grosser Dank an dieser Stelle an den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten.

Fazit

Die Begleitung von Familien mit Kindern mit seltenen Krankheiten erfordert neben medizinischem Fachwissen vor allem Empathie, Geduld und ein offenes Ohr für die Sorgen und Nöte aller Familienmitglieder. Ein vertrauensvolles Verhältnis und eine enge Zusammenarbeit mit den betroffenen Familien sind die Basis, um sie in ihren Herausforderungen bestmöglich zu unterstützen. Zum Schluss möchte ich meine Kolleg*innen motivieren, sich für ihre Familien von Kindern mit seltenen Krankheiten stark zu machen. Getraut euch und nehmt euch Zeit dafür! Diese Unterstützungsarbeit ist in sich Sinn stiftend und erfordert vor allem Menschlichkeit und Einfühlungsvermögen. Wenn wir uns darüber hinaus noch fachlich einbringen, sind wir für diese Familien von unschätzbarem Wert.

Denn, wie Hippokrates offenbar schon wusste: «Wo immer die Kunst der Medizin geliebt wird, gibt es auch eine Liebe zur Menschheit.»

WICHTIGE ERKENNTNISSE

- Jede Familie ist ein individuelles System mit eigenen Stärken und Schwächen.
- Die psychische Belastung ist bei den meisten betroffenen Familien höher.
- Eine enge, vertrauensvolle Zusammenarbeit mit den zuständigen Fachpersonen mit klarer Aufgabenverteilung ist zentral.
- Wichtig sind psychologische Beratung, Gesprächsbegleitung, Hilfe bei der Organisation von Entlastung und die Vernetzung mit spezialisierten Fachstellen.
- Medizinische Fachkompetenz reicht nicht. Es benötigt auch Empathie, Geduld und aktives Zuhören.

MIA, CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

«Manchmal fühle ich mich schuldig»

Eleonora hat eine Tochter, die an der seltenen Erbkrankheit Charcot-Marie-Tooth (CMT) leidet. Ihre Geschichte zeigt, wie wichtig eine gute und einfühlsame Kommunikation zwischen Fachleuten und Betroffenen ist, um die enormen psychischen Belastungen im Alltag zu meistern.

URSULA BURGHERR

Die 6-jährige Mia sieht mit ihren blonden Locken aus wie ein kleiner Engel. Neugierig mustert sie die Besucherin, plaudert wie ein Wasserfall und läuft dann fröhlich wieder in ihr Zimmer, um weiterzuspielen. Dass dieses quirlige Mädchen krank ist, ist auf den ersten Blick kaum ersichtlich. Doch der Schein trügt. Mia muss unter ihrer Kleidung Orthesen tragen, die ihre Gelenke stabilisieren. Bei Distanzen von mehr als 100 Metern ist sie auf einen Rollstuhl angewiesen, da es ihr an Kraft fehlt. Stillstehen kann sie mangels Balance nicht und muss sich irgendwo festhalten. Sie leidet unter der seltenen genetisch bedingten Charcot-Marie-Tooth-Krankheit (CMT). Sie führt dazu, dass Nervenimpulse aus dem Gehirn nicht mehr bei den entsprechenden Muskeln ankommen. Die Folge ist ein fortschreitender Abbau der Muskulatur. Unterschenkel, Füsse und Hände sind besonders betroffen. Eine Heilung des fortschreitenden Leidens gibt es bis heute nicht. Mama Eleonora sagt über ihre Tochter: «Obwohl für Mia viele, ganz alltägliche Dinge schwieriger sind als für andere Kinder, gibt sie niemals auf und lässt sich ihre Lebensfreude durch die Krankheit nicht nehmen.»

QUÄLENDE UNGEWISSHEIT

Mia ist nach der heute 16-jährigen und kerngesunden Deva die zweite Tochter von Eleonora und ein absolutes Wunschkind. Die Schwangerschaft verlief problemlos. Die Geburt hingegen erwies sich als schwierig und dauerte lange. Dann der Schock: das Neugeborene litt unter lebensbedrohlichen Atemproblemen und wurde sofort in die Intensivstation verlegt. «Als ich Mia das erste Mal sah, hing sie an unzähligen Schläuchen. Es war entsetzlich», erinnert sie sich. Weil man nicht wusste, ob das Baby überlebt, wurde es in ein grösseres, auf komplexe Fälle ausgerichtetes Spital in Zürich verlegt. Zwei Monate verbrachte Mia dort. Eleonora war praktisch Tag und Nacht bei ihr. «Ich wusste nicht, was los war. Auch die Ärzte konnten noch keine Diagnose stellen. Die Kommunikation mit dem Spitalpersonal war dürftig, und ich funktionierte für mein Kind einfach von Tag zu Tag», erzählt sie. Eine gute psychologische Unterstützung, die sie in dieser Zeit dringend gebraucht hätte, bekam sie nicht.

Die Todesgefahr war zwar bald nicht mehr da, aber Mia erhielt Sauerstoff und musste durch eine Sonde ernährt werden. Dazu kamen hypertonische Bewegungsstörungen. Als man sie dann mit ihrem Kind und den ganzen Sauerstoffflaschen nach Hause schicken wollte, wehrte sie sich. «Das war mir zu riskant. Ich wollte Mia erst mitnehmen, wenn sie aus eigener Kraft atmen konnte.»

SCHOCKIERENDE DIAGNOSE

Nach der langen Zeit im Spital endlich zuhause, pendelte sich der Alltag mit der geschwächten Mia langsam ein. «Sie machte kleine Fortschritte und ich schöpfte Hoffnung, dass sie bald vollständig gesund sein würde», sagt Eleonora. Beim ersten ärztlichen Kontrolluntersuch war sie deshalb guter Dinge. Sie dachte, es sei bloss ein Routinetermin. Aber es sollte anders kommen. «Statt unseres Arztes sass ein ganzes Ärztegremium vor mir und teilte mir knallhart und ohne jegliche Empathie mit, dass Mia unter der unheilbaren und stetig fortschreitenden CMT-Krankheit leidet. Und stellte mir in Aussicht, dass sie bald einen Rollstuhl brauchen würde und im schlimmsten Fall sogar sterben könne.» Geschockt und tränenblind sei sie nach Hause gefahren worden. «Selber war ich dazu nicht mehr fähig, weil ich völlig die Fassung verloren hatte. Warum hatte man mich vorher nicht informiert, dass das Gespräch einen so gravierenden Ausgang haben würde? Dann hätte ich meinen Mann Mario mitgenommen», meint die gebürtige Italienerin. Sie machte einen neuen Termin ab, auf den sie sich besser vorbereiten konnte. «Natürlich hatte ich Hunderte von Fragen. Die Diagnose stellte ja unser ganzes Leben auf den Kopf.»

ENTGEGEN DER PROGNOSEN

Mia entwickelte sich über die Jahre verhältnismässig gut. Sie machte ihre ersten Schritte zwar später als andere Kinder und ihre Körperwahrnehmung ist beeinträchtigt, aber das kleine Mädchen ist intelligent, willensstark und voller Energie. Mia geht mit ihrer Mama regelmässig zur Physio-, Ergo- und Hypotherapie. Als Orthesen-Trägerin braucht sie teure Spezialschuhe aus Amerika, die von der Versicherung nicht finanziert werden. Eine jährliche, zweiwöchige Spezialtherapie in Ägypten bringt eine zusätzliche Besserung. «Sie macht Fortschritte, dann gibt es wieder kleine Rückschritte. Jeder Tag ist anders», sagt Eleonora und fügt hinzu: «Auf jeden Fall ist der Krankheitsverlauf bei weitem nicht so schlimm, wie es die Ärzte damals prognostiziert hatten.» Im vergangenen April wurde Mia wegen ihrer Schlafapnoe die Mandeln und Polypen operativ entfernt. Zuhause ging es ihr so schlecht, dass sie wieder



Siehe Seite 32





Fotos: Petra Wolfensberger

ins Spital musste und dort auf Antibiotika gesetzt wurde. Jetzt hofft die Mutter, das langsam etwas Ruhe ins Familienleben einkehrt.

UNTERSTÜTZUNG UND LICHTBLICK

Weil sich Eleonora gerade in prekären Situationen oft alleine gelassen oder falsch informiert fühlte, nahm sie Kontakt mit dem Förderverein Kinder mit seltenen Krankheiten auf. Durch den Austausch mit anderen Betroffenen schöpft sie neuen Mut. Zudem wurde Mia mit 5000 Franken für ein besonders leicht zu handhabendes Velo und die Spezialtherapie in Ägypten unterstützt. «Wenn Mia sich mit etwas schwertut und nicht spielen kann wie andere Kinder, fühle ich mich manchmal schuldig, sie überhaupt auf die Welt gebracht zu haben», sagt die zweifache Mutter, «aber dann strahlt Mia mich an und alles ist vergessen. Sie ist meine Sonne und gibt mir Kraft.»

DIE WICHTIGSTEN ERKENNTNISSE

- Seltene Krankheiten sind oft nicht auf den ersten Blick erkennbar. Viele betroffene Kinder wirken äusserlich gesund, obwohl sie mit grossen Einschränkungen leben.
- Wie eine Diagnose übermittelt wird, hat grossen Einfluss auf die betroffenen Familien. Ein einfühlsamer und vorbereitender Umgang der Fachpersonen ist entscheidend.
- Eltern, die mit einer schweren Diagnose konfrontiert sind, benötigen frühzeitig psychologische Unterstützung. Besonders in belastenden Situationen wie einer langen Zeit der Ungewissheit nach der Geburt.
- Der Zugang zu entlastenden Hilfsmitteln und Therapien ist häufig erschwert, da viele davon nicht von der Krankenkasse oder IV übernommen werden. Das stellt betroffene Familien vor grosse finanzielle Herausforderungen.
- Der Austausch mit anderen betroffenen Eltern gibt Mut, Hoffnung und das Gefühl, nicht allein zu sein.

JANA MILA, SELTENE GENDELETION AUF CHROMOSOM 11

Gerade das Diagnosegespräch muss menschenorientiert sein





Fotos: Sandra Ardizzone

Ab der Diagnose ihres Kindes mit einer seltenen Krankheit sollte der Austausch zwischen Arzt und Eltern umsichtig sein. Gespräche von Mensch zu Mensch stützen die Eltern unmittelbar und wirken sich langfristig positiv auf das Wohlergehen des Kindes aus.

LILIANE ELSPASS

Jana Mila kam mit einem Herzfehler zur Welt. Nur wenige Stunden nach der Geburt wurde sie ins Kinderspital Zürich überwiesen. Herzfehler gehen oft auf genetische Defekte zurück. Die vermutete Diagnose erfuhren Christine und ihr Partner in einem kurzen Gespräch: das DiGeorge-Syndrom, eine angeborene Defekt-Immunopathie. Der Intensivmediziner wies darauf hin, dass ihre Tochter schwer behindert sein würde. Er wollte wissen, ob die lebenserhaltende Herzoperation durchgeführt werden soll – andere Eltern in derselben Situation hätten sich auch dagegen entschieden.

Jana Mila sollte am Leben bleiben. Jana Mila sollte ein Leben in Würde leben können. Jana Mila wurde operiert. Wenige Wochen nach der Herzoperation wurde die Diagnose berichtigt. Es handelt sich um eine ultraseltene Erkrankung. Davon gibt es weltweit auch heute nur etwa zehn dokumentierte Fälle. Während der ersten vier Wochen nach der Geburt ihrer Tochter waren Christine und ihr Partner täglich auf der Intensivstation, dann auf der Neonatologie und später immer wieder auf der Kardiologie. Sie beide hatten in der Anfangszeit nur sich selbst. Ihre Fragen, Gedanken, Sorgen konnten sie nur untereinander und mit sich selbst teilen. Es gab keine fachliche Beratung. Keine organisatorische Hilfe. Keinen emotionalen Support. Lediglich ein Antidepressivum wurde offeriert.

Komplett fehlende Unterstützung

In den darauffolgenden zwei Jahren drehte sich alles um Jana Mila. Jegliche

Form der Elternunterstützung fehlte weiterhin komplett – auf emotionaler, psycho-sozialer und psycho-edukativer Ebene. Solche Belastungen wiegen für jeden betroffenen Elternteil und für jede Paarbeziehung schwer.

Nach der Geburt von Jana Mila reduzierte Christine ihr Pensum auf 80 Prozent und blieb als ausgebildete Betriebswirtin mit einem MBA am International Institute for Management Development in Lausanne als Geschäftsführerin einer Kinderarzt-Kette für 50 Mitarbeitende an drei Standorten verantwortlich. Sie versuchte, ihre neue herausfordernde private Situation und ihren verantwortungsvollen Job parallel zu managen. Die wiederkehrenden notfallmässigen Spitalaufenthalte von Jana Mila bildeten eine zusätzliche Herausforderung. Formen von Unterstützung oder Begleitung blieben weiterhin aus. Christine und ihr Partner funktionierten immer mehr nebeneinander, aber nicht mehr miteinander. Schliesslich trennten sie sich. Nach zwei weiteren Jahren, Jana Mila war damals vierjährig, war die Mehrfachbelastung nicht mehr tragbar. Christine hatte einen Bandscheibenvorfall, der ihr ein Jahr lang zusätzlich zur Belastung wurde.

Der Wendepunkt

Ein weit zurückliegender Schicksalsschlag hatte Christine bislang über all die Jahre zusätzlich, wenn auch unbewusst, begleitet. Es war der plötzliche Unfalltod ihres Vaters, den sie als Kind miterleben musste. Die Trauer darüber blieb tief verankert. Mit den nachfolgenden Schicksalsschlägen war der Zeitpunkt gekommen, eine bewusste Entscheidung zu treffen. Christine begann, die Traumata aufzuarbeiten und setzte sich dank begleitendem therapeutischem Coaching bewusst mit dem Thema der posttraumatischen Belastungsstörung auseinander.

Der Prozess durch die schmerzhafte Aufarbeitungsphase hindurch liess ihr Interesse an einer Ausbildung zum professionellen Coach reifen. Christine arbeitet seither selbständig als Coach und Mentorin für Betroffene, die Krisen, traumatische Ereignisse und Schicksalsschläge erlebt haben. Dank ihrem Wissen und laufenden Weiterbildungen ist sie heute auch Teil des Care-Teams des Kantons Zürich, das psychosoziale Nothilfe für Betroffene in den ersten Stunden nach einem belastenden Ereignis leistet.

Heute ist der Alltag organisiert

Jana Mila ist heute elf. Unter der Woche steht Christine um sechs Uhr morgens auf und bereitet die Sondennahrung für Jana Mila frisch zu. Danach folgen die Grundpflege, das Toilettentraining und die erste Portion Sondennahrung. Der Alltag ist heute um die Schule herum organisiert. Notwendige Therapien sind Bestandteil des Schulplans. Rund 80 Prozent der Therapien finden direkt in der Schule statt und werden auch von ihr, der SKB in Wollishofen, organisiert. Seit Juni wird Jana Mila die Hälfte der Zeit von ihrem Vater betreut. Alles zusammen ist für Christine eine enorme Entlastung. An den Wochenenden mit Jana Mila stehen die Pflege und das Kümmern auf dem Programm. Auch die Gebärdensprache wird regelmässig geübt. In dieser gemeinsamen Zeit hat Jana Mila richtig Spass. Sie lebt immer im Moment und ist sehr geliebt! Jana Mila hat dadurch glücklicherweise eine sehr hohe Lebensqualität. Nur die Schmerzen an der Einstichstelle am Bauch fürs Zuführen der Sondennahrung sind wiederkehrend vorhanden wegen des wilden Fleisches am Gastrotube.

Bewusstsein schaffen für psycho-soziale Unterstützung

«Bei uns lief kommunikativ vieles schief. Es sollte Raum geschaffen werden, damit Eltern das Erlebte und die Diagnosen einordnen und ihre Fragen stellen können», hält Christine rückblickend fest. «Bei einer Herzoperation für ein Neugeborenes geht es um Leben und Tod». Sie betont: «Aus der notfallpsychologischen Betreuung weiss man, dass Gespräche unmittelbar nach einem schwerwiegenden Ereignis enorm wichtig sind. Diese Gespräche werden nach der SAFER-Methodik geführt. Diese Methode ist einfach zu schulen und würde Elterngespräche deutlich verbessern.»

Je besser es den Eltern geht, desto besser geht es den Kindern. Eltern eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung sollten sich daher auch Jahre später die Frage stellen dürfen, ob die unerwartete Situation ihre Lebenspläne und Vorstellungen so stark erschüttert hat, dass Auswirkungen sich noch immer bemerkbar machen. Genau dazu haben wir ein Merkblatt mit Fragen zu typischen Symptomen erarbeitet.

> «Es sollte Raum geschaffen werden, damit Eltern das Erlebte und die Diagnosen einordnen und ihre Fragen stellen können.»
>
> **CHRISTINE**
> Mutter von Jana Mila



LEIDE ICH EVENTUELL AN EINER TRAUMAFOLGESTÖRUNG ODER BESTEHEN ANZEICHEN DAZU?

Die Fragen auf der Checkliste über typische Symptome führen an das Thema heran. Wichtig ist, die Antworten mit einer medizinischen Fachperson zu besprechen.



CHECKLISTE

EXPERTENBEITRAG

Wenn die Seele Atem holen muss

Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten stehen oft psychisch unter Druck. Wie sie damit umgehen, welche Strategien helfen und warum Selbstfürsorge kein Luxus, sondern eine Notwendigkeit ist. Lieve Romanino, Psychologin am Universitäts-Kinderspital Zürich gibt wichtige Tipps und spannende Einblicke in ihre Arbeit.

Eltern eines Kindes mit einer seltenen Krankheit durchleben phasenweise eine Achterbahn der Gefühle. «Die Zeit der Diagnosestellung ist oft von Schock, Trauer und Unsicherheit geprägt. Der Abschied von der Vorstellung eines gesunden Kindes ist ein tiefgehender Trauerprozess – vergleichbar mit dem Verlust eines geliebten Menschen. In dieser Phase reagieren Eltern sehr unterschiedlich: Manche werden wütend, andere ziehen sich zurück, wieder andere sind sehr emotional oder funktionieren auf Autopilot. Diese akute Belastungsreaktion ist völlig normal und klingt in der Regel nach drei Monaten ab. Wenn danach die psychische Belastung weiterhin gravierend bleibt, ist eine psychologische Unterstützung ratsam», sagt Lieve Romanino.

Achtsamkeit

«Doch nicht alle Eltern benötigen oder möchten psychologische Hilfe», sagt Romanino. Gemäss einer Befragung vom Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten nehmen rund 60 Prozent das Angebot einer psychologischen Begleitung nach der Diagnose an, während andere keinen Austausch mit einer Fachperson wünschen. Vielleicht möchten sie die Themen in der Familie besprechen oder bevorzugen andere Bewältigungsstrategien.

Der Alltag bleibt jedoch herausfordernd. Neben den medizinischen und therapeutischen Terminen kämpfen viele Eltern mit bürokratischen und administrativen Hürden. Man muss sich in einer Gesellschaft zurechtfinden, die kaum auf Familien mit besonderen Bedürfnissen ausgerichtet ist. Hinzu kommt die ständige Sorge um die Zukunft des Kindes: Wird es selbstständig sein können? Welche Unterstützung wird es benötigen? Ein hilfreiches Werkzeug im Umgang mit der mentalen Belastung ist unter anderem auch Verdrängung. Obwohl dieser Begriff oft negativ behaftet ist, kann es in diesem Kontext hilfreich sein, sich nicht permanent mit der Krankheit des Kindes zu beschäftigen. Gemäss Romanino sollten Eltern sich bewusst Zeiten einräumen, in denen sie sich mit anderen Themen beschäftigen, um psychisch stabil zu bleiben. Strategien wie Achtsamkeitsübungen, Meditation oder einfach das Festhalten an liebgewonnenen Hobbys können helfen, sich kleine Erholungsmomente zu schaffen. Manchmal bedeutet das auch, eine Fördermassnahme zu pausieren, damit das Kind genug Zeit hat, einfach Kind zu sein. Es ist ganz unterschiedlich, wie häufig Eltern beratende Gespräche wünschen. Manche Eltern melden sich nach einer langen Pause, wenn entscheidende Meilensteine wie der Kindergarteneintritt oder die Einschulung anstehen.

Reflexion

Die Reflexion über das persönliche Umfeld kann ein erster Schritt sein: Welche Kontakte tun mir gut? Welche Kontakte rauben mir eher Energie? Welche Personen in meinem Umfeld müssen wie viel über unser Kind wissen? Auch das bewusste Annehmen von Hilfe sei essenziell, sagt Romanino. Niemand muss alles allein schaffen – Unterstützung zu suchen und anzunehmen ist kein Zeichen von Schwäche, sondern von Selbstfürsorge.

«Es ist nicht nur erlaubt, sondern notwendig, als Eltern auf die eigene psychische Gesundheit zu achten.»



Foto: zvg

LIC. PHIL. LIEVE ROMANINO
Fachpsychologin und Psychotherapeutin, Abteilung Psychiatrie/Psychosomatik des Universitäts-Kinderspitals Zürich

Inseln der Erholung

Partnerschaften geraten oft unter Druck, weil der Alltag mit einem Kind mit einer seltenen Erkrankung und dessen Behandlung viel Zeit und Energie rauben. Unterschiedliche Bewältigungsstrategien innerhalb der Beziehung können zu Missverständnissen führen. Während ein Elternteil viel darüber sprechen möchte, braucht der andere vielleicht mehr Distanz. Offene Kommunikation und gegenseitiges Verständnis seien entscheidend, um Konflikte zu vermeiden, so Romanino. Es hilft, sich bewusst Zeit füreinander zu nehmen und gemeinsame Inseln der Erholung zu schaffen – sei es ein gemeinsames Essen oder ein kurzer Spaziergang. Kleine Gesten der Wertschätzung stärken zudem die Bindung und helfen, den Blick auf das Positive zu richten. Sich bewusst sagen, wofür man dem anderen dankbar ist, kann die Beziehung stärken. Trotz der enormen Herausforderungen können Eltern mit der Zeit Resilienz entwickeln und lernen mit der Situation umzugehen.

Niederschwellige Angebote

Es wäre wünschenswert, wenn medizinische Fachkräfte auch die psychische Gesundheit der Eltern ansprechen würden. In der Praxis bleibt dafür jedoch oft wenig Zeit. Es braucht unbedingt Möglichkeiten, Eltern schnell mit professioneller Hilfe zu vernetzen, wie spitalnahe psychologische Unterstützung und Online-Beratungen. Ein zentraler Gedanke, der Eltern durch schwierige Zeiten helfen kann, ist das Bild der Sauerstoffmaske im Flugzeug: Nur wer sich selbst gut versorgt, kann auch für andere da sein. «Es ist nicht nur erlaubt, sondern notwendig, auf die eigene psychische Gesundheit zu achten», betont Romanino. Denn nur wenn Eltern selbst stabil sind, können sie ihrem Kind die bestmögliche Unterstützung bieten.

WICHTIGE ERGÄNZUNGEN DES FÖRDERVEREINS FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

- Besonders wertvoll ist der Austausch mit anderen betroffenen Eltern. 62 Prozent der befragten Eltern der KMSK Umfrage (siehe Seiten 4/5) empfinden den Kontakt als sehr hilfreich, da er nicht nur emotionalen Beistand bietet, sondern auch praktische Tipps zu Themen wie finanzieller Unterstützung oder Hilfsmitteln liefert.
- Zusätzlich besteht das Angebot vom Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, sich auf der digitalen KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten über Angebote und Anlaufstellen zu informieren (www.wissensplattform.kmsk.ch). Die kostenlosen Informationen sind übersichtlich nach den jeweiligen Lebensphasen strukturiert geordnet und in vier Sprachen verfügbar (d/e/f/i).

KMSK WISSENSBUCH N°04: PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN

EXPERTENBEITRAG

Wenn die Diagnose das ganze Familiensystem trifft

Wenn Kinder mit einer Seltenen Erkrankung leben, betrifft dies die gesamte Familie. Ein Einblick in wissenschaftliche Erkenntnisse zeigt die psychosozialen Auswirkungen und Versorgungsbedarfe von betroffenen Familien.

Seltene Erkrankungen äussern sich durch komplexe und unterschiedliche Symptome, die sowohl innerhalb einer Diagnosegruppe als auch zwischen verschiedenen Diagnosegruppen variieren können. Das bedeutet, dass die Familien die Auswirkungen einer seltenen Erkrankung im Kindesalter unterschiedlich erleben. Dennoch lassen sich Gemeinsamkeiten erkennen, die sich aus der Seltenheit der Erkrankung und den damit verbundenen Herausforderungen in der Versorgung ergeben. Diese zeigen sich beispielsweise in fehlenden Informationen, begrenzten oder fehlenden therapeutischen Optionen sowie in der schwierigen Koordination unterschiedlicher Hilfeleistungen. Die Wissenschaft untersucht sowohl die psychosozialen Auswirkungen spezifischer seltener Diagnosen als auch diagnoseübergreifende Ansätze. Im Folgenden wird ein kleiner Ausschnitt der wissenschaftlichen Erkenntnisse gegeben.

Wie wirken sich seltene Erkrankungen eines Kindes auf das psychische Wohlbefinden der Eltern und Geschwister aus?

Die Diagnose einer seltenen Erkrankung eines Kindes kann das gesamte Familiensystem betreffen. Häufig wird dies als psychosoziale Belastung beschrieben – damit sind psychische, emotionale und soziale Faktoren gemeint, die das Wohlbefinden beeinflussen, sich in psychischen oder körperlichen Symptomen sowie einer verminderten Lebensqualität äussern und zu Verhaltensänderungen führen können. Eine seltene Erkrankung im Kindesalter kann mit zentralen psychosozialen Belastungsfaktoren in Form von Überforderung durch die Anforderungen und Koordination der Versorgung, Unsicherheiten über den Krankheitsverlauf, Isolation sowie fehlende soziale Unterstützung einhergehen. Eltern berichten von Erschöpfungszuständen, Depressivität und Ängstlichkeit sowie Schuldgefühlen. Vereinzelt wird auch von Symptome ähnlich einer posttraumatischen Belastungsstörung berichtet. Die Elternteile können die Belastungsfaktoren unterschiedlich erleben. Oftmals erleben Mütter stärkere psychosoziale Belastungen als Väter. Auch Geschwister sind von der Erkrankung ihres Bruders oder ihrer Schwester mitbetroffen. Ihr psychisches Wohlbefinden und ihre Lebensqualität können reduziert sein. Eine seltene Erkrankung im Kindesalter kann zudem die Beziehungen innerhalb der Familie beeinflussen. In einigen Fällen tritt die elterliche Partnerschaft in den Hintergrund oder Geschwister erhalten weniger Aufmerksamkeit von den Eltern (sog. «Schattenkinder»). Andere Familien berichten hingegen von einem stärkeren Zusammenhalt und einer verbesserten innerfamiliären Kommunikation.

Welche familiären Risiko- und Schutzfaktoren sind aus wissenschaftlicher Sicht entscheidend?

Als ein zentraler Einflussfaktor für das psychische Wohlbefinden der Familie wurde der Gesundheitszustand des Kindes mit einer seltenen Erkrankung identifiziert. Dies zeigte sich diagnoseunabhängig, wobei einige Diagnosen tendenziell häufiger mit stärkeren gesundheitlichen Beeinträchtigungen einhergehen als andere. Auch sozio-demografische Aspekte wie Sprachbarrieren und finanzielle Sorgen können das familiäre psychische Wohlbefinden reduzieren. Der Zugang zur Gesundheitsversorgung und die damit verbundene Zufriedenheit sind bei seltenen Erkrankungen ebenfalls wichtige Faktoren, die das Wohlbefinden beeinflussen können.

«Trotz aller Belastungen zeigen betroffene Familien eine beeindruckende Stärke – sie wachsen über sich hinaus und halten zusammen, wenn es darauf ankommt.»



Foto: UKE/Andreas Sibler

PROF. DR. LAURA INHESTERN, M.SC. PSYCH.
Professur für Versorgungsforschung bei seltenen Erkrankungen im Kindesalter (Kindness for Kids Stiftungsprofessur)
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Als weitere wichtige Einflussgrössen wurden die familiäre Funktionsfähigkeit und soziale Unterstützung identifiziert. Für das Wohlbefinden der Geschwister wurden elterliche Faktoren (z.B. depressive Symptome, Distress), familienbezogene Faktoren (z.B. Funktionsfähigkeit, Kommunikation) sowie das Vorhandensein von Bewältigungsstrategien als assoziierte Einflussgrössen identifiziert. Vereinzelt gibt es auch Hinweise auf krankheitsbezogene Faktoren, etwa den Zeitraum seit der Diagnose oder einen progredienten Krankheitsverlauf. In diesem Zusammenhang ist anzumerken, dass die meisten Studien zu Risiko- und Schutzfaktoren auf Querschnittsdaten basieren, die lediglich Assoziationen ermöglichen. Für belastbare Vorhersagen sind jedoch Längsschnittstudien erforderlich.

Was braucht es aus psychologischer Sicht, um betroffene Familien nachhaltig zu entlasten und zu stärken?
Um Zugang zu Hilfsleistungen zu erhalten, ist in der Regel eine Diagnosestellung unerlässlich. Mit der Diagnose kann eine spezialisierte medizinische Versorgung eingeleitet und weiterführende Unterstützung zugänglich gemacht werden. Für betroffene Familien ist eine zielgerichtete Unterstützung wichtig, die sich an ihren individuellen Bedarfen orientiert. Je nach Prognose, Symptomlast und Ressourcen der Familien sowie des Hilfesystems sind verschiedene Entlastungsmöglichkeiten relevant. Diese reichen von Unterstützung im Krankheitsmanagement über praktische Hilfen im Alltag bis hin zur Einbindung und zum Austausch mit anderen Betroffenen. Psychologische Begleitung kann die Akzeptanz der Erkrankung und ihrer Auswirkungen fördern, was ein zentraler Aspekt der Krankheitsverarbeitung ist. Zur Prävention langfristiger psychischer Störungen bei betroffenen Familienmitgliedern sind psychosoziale Angebote zur Stärkung vorhandener Ressourcen sowie zur Verbesserung der Wahrnehmung eigener Bedürfnisse und Emotionen wichtig. Ein familienzentrierter Ansatz kann dabei helfen, das gesamte Familiensystem zu berücksichtigen. Bei schweren oder fortschreitenden Erkrankungen kann auch antizipierende Trauer emotional begleitet werden.

QUELLENANGABEN

WICHTIGE ERKENNTNISSE

- Eine frühzeitige Diagnosestellung ist essenziell, um Zugang zu medizinischer und psychosozialer Unterstützung zu ermöglichen.
- Psychologische Unterstützung kann die Akzeptanz und den Umgang mit der Erkrankung fördern und langfristigen psychischen Störungen vorbeugen.
- Ein familienzentrierter Ansatz berücksichtigt alle Familienmitglieder und kann helfen, Ressourcen zu stärken und Bedürfnisse wahrzunehmen.
- Viele Studien beruhen auf Querschnittsdaten, weshalb sie nur Zusammenhänge, aber keine gesicherten Ursachen belegen können.
- Für das Wohlbefinden der Geschwister spielen sowohl elterliche als auch familienbezogene Faktoren eine Rolle.

→ PROF. DR. INHESTERN arbeitet gemeinsam mit dem Förderverein an einem zukünftigen Projekt

KMSK WISSENS-FORUM SELTENE KRANKHEITEN

KMSK Wissens-Forum zum Tag der seltenen Krankheiten

Der Förderverein veranstaltete das 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten zum Fokusthema «Der herausfordernde Weg vor und nach der Diagnose». In Referaten und Podiumsdiskussionen fand ein reger Wissensaustausch zwischen Expert*innen und betroffenen Eltern statt. Das Forum wird jeweils als Livestream übertragen und ist kostenlos für alle zugänglich.





«Wir hätten uns gewünscht, dass wir von der Ärzteschaft mehr Unterstützung auf dem Weg zur Diagnose erhalten hätten.»

SARAH
Mutter von drei betroffenen Kindern

Das KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten vom 28. Februar 2025 fand bei der Roche in Basel statt. Die Veranstaltung bot für die 180 Teilnehmenden eine wertvolle Plattform für den Austausch zwischen Betroffenen, Fachpersonen und Forschenden. Das Forum überzeugte mit erstklassigen Referaten, aktuellen Studienergebnissen des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten und einem aufschlussreichen Podiumstalk. Zudem wurden gemeinsam Lösungsansätze gesucht.

Als erste Referentin begrüssten wir Prof. Dr. med. Anita Rauch, welche die Komplexität der medizinischen Genetik und die verschiedenen Methoden in verständlichen Worten erklärte. Die Fortschritte in der Technik helfen, seltene Krankheiten besser zu verstehen und sie frühzeitiger zu diagnostizieren. Dennoch bleibt die Identifikation vieler Erkrankungen heutzutage noch eine grosse Herausforderung. Dr. med. Katharina Gasser zeigte auf, wie sich die Pharmaindustrie mit ihrer Forschung für die Entwicklung und Zulassung



Fotos: Bruno Caflisch

neuer Medikamente einsetzt. Der Weg von der Diagnose hin zur passenden Behandlung ist oft lang und komplex. Eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit ist entscheidend, um betroffenen Familien bessere Perspektiven zu bieten. Als letzte Referentin stellte Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins die Arbeit des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten vor. Sie verdeutlichte, wie wichtig die emotionale, finanzielle und gesellschaftliche Unterstützung für die betroffenen Familien ist und welch wichtige Rolle dabei der Förderverein einnimmt.

FAZIT

Betroffene Familien brauchen nachhaltige Entlastung – nicht zusätzliche Belastung! Sie sollen sich auf ihrem Lebensweg ernst genommen fühlen, unterstützt statt alleingelassen werden. Ein empathisches Verhalten der Ärzteschaft und Verständnis gegenüber den Eltern sind von höchster Relevanz, um die Familien zu stärken. Das 12. KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten unterstrich die Bedeutung gemeinsamer Anstrengungen, um die Diagnose und Versorgung seltener Krankheiten nachhaltig zu verbessern.

VIDEO 12. KMSK WISSENS-FORUM SELTENE KRANKHEITEN 2025

SAVE THE DATE

13. KMSK WISSENS-FORUM 2026

Seltene Krankheiten bei Kindern – psychische Belastung und Überlastung der Eltern



Bereits jetzt steht das Thema des nächsten KMSK Wissens-Forums des Fördervereins fest: «Seltene Krankheiten bei Kindern – psychische Belastung und Überlastung der Eltern». Die Veranstaltung wird anlässlich des Internationalen Tages der seltenen Krankheiten am 27. Februar 2026 in der Swiss Life Arena in Zürich stattfinden.

Renommierte Expert*innen wie Prof. Dr. Laura Inhestern, Professur für Versorgungsforschung bei seltenen Krankheiten im Kindesalter, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Dr. med. Corina Wilhelm, Kinderärztin und Präsidentin Vereinigung Kinder- und Jugendärzt:innen Zürich sowie Lic. Phil. Lieve Romanino, Fachpsychologin und Psychosomatik am Universitäts Kinderspital Zürich, teilen ihr Fachwissen und ihre Erfahrungen. Zudem gewähren zwei Mütter von betroffenen Kindern bewegende Einblicke in ihre persönlichen Erlebnisse. Prof. Stefan Ribler wird mit grossem Engagement durch den Tag moderieren.

Das Forum soll als ein inspirierender und nachhaltiger Anlass dienen, welcher nicht nur wertvolle fachliche Erkenntnisse vermittelt, sondern auch den persönlichen Austausch fördert.

Dank Gönner*innen ist die Teilnahme für Eltern, Fachpersonen und Auszubildende kostenlos.

ANMELDUNG UND DETAILS

LIVE-STREAMING, 11.00 – 14.00 UHR

KMSK WISSENSPLATTFORM SELTENE KRANKHEITEN

Ein Kompass im Informationsdschungel

Die digitale KMSK Wissensplattform Seltene Krankheiten bietet in vier Sprachen (d/e/f/i) themenspezifische Hinweise, Hilfsangebote, relevante Informationen und entsprechende Anlaufstellen.

Wenn ein Kind von einer seltenen Krankheit betroffen ist, stehen Familien plötzlich vor einer Vielzahl an Fragen, Unsicherheiten und organisatorischen Herausforderungen. Welche Unterstützung steht uns zu? Wer kann uns weiterhelfen? Welche Fachstellen sind zuständig? Genau hier setzt die KMSK Wissensplattform des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten an. Sie bietet eine verlässliche und umfassende Informationsquelle, die den Familien in dieser komplexen Situation konkrete Hilfestellung bietet. Mit 14 strukturierten Themenfeldern bildet die digitale Plattform den gesamten Lebensweg ab – von der ersten Diagnose über die medizinische Versorgung bis hin zu Schul-, Sozial- und Alltagsfragen. Dadurch lassen sich relevante Informationen einfach und schnell finden – unabhängig von der spezifischen Diagnose. Die Plattform schliesst damit eine zentrale Lücke im Schweizer Gesundheitssystem, stärkt die Gesundheitskompetenz der Familien und leistet einen wertvollen Beitrag zur Verbesserung ihrer Lebensqualität.

FÜR FAMILIEN

Auf der digitalen Plattform finden betroffene Familien und Fachpersonen relevante Informationen zu Anlaufstellen, Fachpersonen und Unterstützungsleistungen – übersichtlich und unabhängig von der medizinischen Diagnose des Kindes. Die Wissensplattform dient als zentrale Anlaufstelle, um die Suche nach Informationen zu vereinfachen. Sie leistet aber konkrete Hilfestellungen, an wen man sich im Sozial- und Gesundheitswesen mit welchem Anliegen wenden kann.

FÜR FACHPERSONEN

Die Plattform ist eine wertvolle Informationsquelle für Sonder- und Heilpädag*innen, die Ärzteschaft sowie Pflegefachpersonen. Sie bietet Referenz- und Schulungsmaterial, Forschungsergebnisse, Expertenmeinungen und Best-Practices, um die Qualität der Arbeit zu erhöhen und die Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Professionen und den Patient*innen zu optimieren.

FÜR AUSZUBILDENDE

Die Wissensplattform dient als Lehrmittel, das angehende Fachpersonen in ihrer Ausbildung unterstützt. Neben theoretischem Wissen bietet sie praxisnahe Hilfsmittel, die einen tieferen Einblick in die Bedürfnisse betroffener Familien ermöglichen. Die Plattform trägt dazu bei, dass Auszubildende ihre Kompetenzen erweitern und besser auf die Betreuung von Kindern mit seltenen Krankheiten vorbereitet sind.

- **Weg zur Diagnose** (Abklärungen von Frauen-, Kinder- und spezialisierten Ärzt*innen, genetische Untersuchungen, Kompetenzzentren etc.)
- **Emotionale Belastungen und Bewältigung** (z.B. Copingstrategien, Empowerment und Resilienz, Umgang mit Schuldgefühlen, Tabuthema Behinderung etc.)
- **Austausch mit betroffenen Familien** (z.B. Selbsthilfegruppen, Netzwerke, Infoveranstaltungen etc.)
- **Entlastung, Pflege und Betreuung** (z.B. Spitex, Entlastungsdienste, Fahrdienste etc.)
- **Familie und Bezugspersonen** (z.B. Eltern als Paar, alleinerziehende Mütter oder Väter, Geschwister etc.)
- **Versicherungsleistungen, Beantragung und Durchsetzung** (z.B. Invalidenversicherung, Krankenversicherung, Rechtsberatung, administrative Hilfe etc.)
- **Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten** (z.B. Stiftungen, Vereine, Kirchen, Crowdfunding, Second Hand etc.)
- **Therapien und ergänzende Angebote** (z.B. Therapien der Schul- und Komplementärmedizin etc.)
- **Freizeit und Auszeit** (z.B. Ferien, barrierefreie Ausflugsziele etc.)
- **Kita, Kindergarten und Schule** (z.B. Regel- oder Sonderschule etc.)
- **Vereinbarkeit Familie und Beruf** (z.B. Betreuungsurlaub, Krankschreibung etc.)
- **Jugend und Übergang ins Erwachsenenalter** (z.B. Pubertät, Liebe, Sexualität, Einstieg ins Berufsleben etc.)
- **Palliative Care, Vorbereitung, Abschied und Trauer** (z.B. pädiatrische Palliativpflege, Trauerbegleitung etc.)
- **Verhalten bei Notfällen** (z.B. Notfallpläne, Helplines etc.)

WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH

KMSK WISSENSBÜCHER SELTENE KRANKHEITEN

Wegweiser durch ein unbekanntes Leben

Unsere KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten bieten auf je 132 Seiten geballtes Fachwissen von Expert*innen und Erfahrungen von Eltern. Sie zeigen betroffenen Familien, Genetiker*innen und Fachpersonen, wie die Familien ihren Lebensweg meistern.

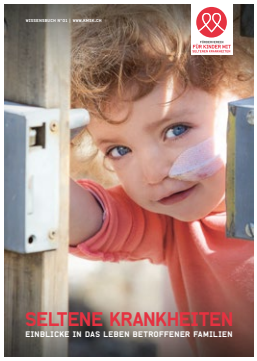


Foto: Marco Moritz

KMSK WISSENSBUCH N°01

Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien

DOWNLOAD

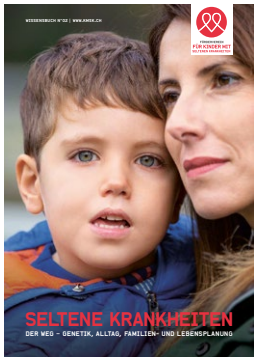


Foto: Flavia Santos

KMSK WISSENSBUCH N°02

Seltene Krankheiten – Der Weg – Genetik, Alltag, Familien- und Lebensplanung

DOWNLOAD



Foto: Petra Wolfensberger

KMSK WISSENSBUCH N°03

Seltene Krankheiten – Therapien für Kinder und Unterstützung für die Familien

DOWNLOAD

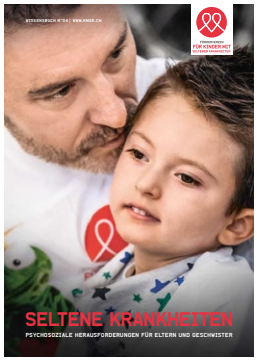


Foto: Thomas Suhner

KMSK WISSENSBUCH N°04

Seltene Krankheiten – Psychosoziale Herausforderungen für Eltern und Geschwister

DOWNLOAD

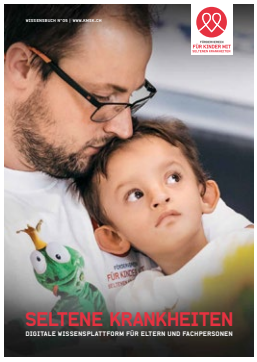


Foto: Thomas Suhner

KMSK WISSENSBUCH N°05

Seltene Krankheiten – Digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen

DOWNLOAD

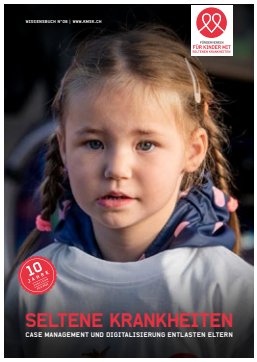


Foto: Regula Schaad

KMSK WISSENSBUCH N°06

Seltene Krankheiten – Case Management und Digitalisierung entlasten Eltern

DOWNLOAD



Foto: ZVG

HILFSMITTEL UND THERAPIEN

Ihre Spende schenkt unseren betroffenen Familien mehr Lebensqualität im Alltag

Oft werden Therapien und Hilfsmittel nicht von der IV oder der Krankenkasse übernommen. Dank grosszügiger Spender*innen können wir gezielt entlasten und stärken so das ganze Familiensystem. Damit wir auch künftig Familien helfen können, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen.

MINA, HEMIPARESE

Mina ist ein fröhliches, lebhaftes Mädchen, das zwar laufen und sprechen kann – jedoch ist ihr Alltag geprägt von Herausforderungen. Wegen einer Zerebralparese, ausgelöst durch eine schwere Hirnblutung nach der Geburt, ist die Funktion ihrer rechte Körperseite eingeschränkt. Was anderen leichtfällt, kostet sie immens viel Kraft und Willensstärke. Mit beeindruckender Entschlossenheit meistert sie ihren Weg. In einer zweiwöchigen Adeli-Intensivtherapie wurde sie gezielt gefördert und blühte förmlich auf. Auch die Freude an der Bewegung kehrte zurück. Endlich kann sie wieder mit ihrer Familie aktiv sein, Ausflüge unternehmen und sich freier bewegen.

«Es bedeutet uns unendlich viel, dass Mina die Chance auf ein möglichst selbstbestimmtes Leben erhalten darf.»

NICOLE UND BORIS

Eltern von Mina

HILFSMITTEL UND THERAPIEN

Ein Pflegebett ist kein Luxus, sondern eine Notwendigkeit!

DANIEL, HUNTER-SYNDROM

Bereits kurz nach der Geburt wurde bei ihm das seltene Hunter-Syndrom diagnostiziert – eine fortschreitende, genetisch bedingte Stoffwechselkrankheit, die zahlreiche Organe schädigt und mit schwerwiegenden körperlichen Einschränkungen einhergeht. Daniel kann nicht sprechen, nicht selbstständig essen, nicht laufen und der Alltag ist von intensiver Pflege geprägt. Im Laufe der letzten zwei Jahre musste er schwere medizinische Eingriffe über sich ergehen lassen – darunter zwei Herzoperationen, eine belastende Chemotherapie und eine Stammzelltransplantation. Zu Hause ist ein spezielles Pflegebett für Daniel unverzichtbar. Ein solches wird benötigt, wenn ein Kind in seiner Beweglichkeit stark eingeschränkt ist und die Pflege grösstenteils im Liegen erfolgt. Es bietet nicht nur Sicherheit, sondern unterstützt auch einen gesunden Schlaf. Doch die Kosten für ein solches Spezialbett sind hoch – und die Invalidenversicherung übernahm nur die Hälfte. Für die Mutter, die ohnehin mit grossen emotionalen und organisatorischen Belastungen konfrontiert ist, war dies ein zusätzlicher Druck. In dieser Situation sprang der Förderverein ein und übernahm den restlichen Betrag.

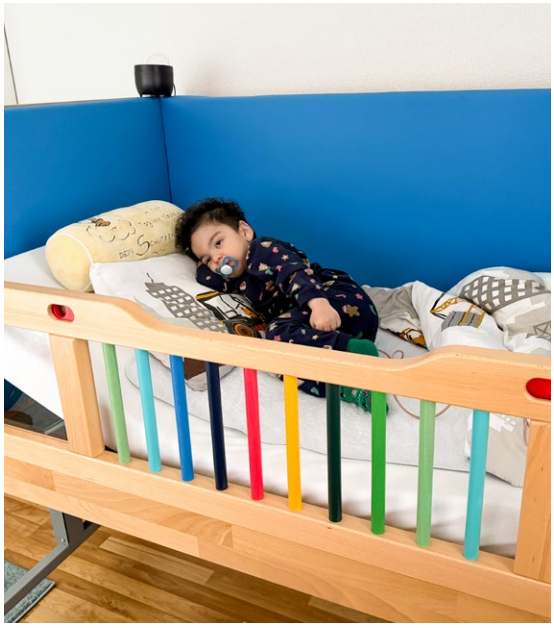


Foto: ZVG



Foto: ZVG

HILFSMITTEL UND THERAPIEN

Hippotherapie ermöglicht mehr Stabilität

MURIEL, GENDEFEKT FBXO11, MUSKELHYPOTONIE

Das Reiten bereitet Muriel nicht nur grosse Freude, es ist auch eine wertvolle Therapieform. Aufgrund ihrer Muskelhypotonie fällt es Muriel schwer, ihren Körper richtig zu spüren und zu kontrollieren. Beim heilpädagogischen Reiten wird genau das gefördert: Ihre Körperspannung verbessert sich, ihre motorischen Fähigkeiten werden gestärkt. Und noch etwas verändert sich: ihr Selbstvertrauen wächst mit jeder Stunde auf dem Pferderücken! Für Muriel ist das Reiten viel mehr als eine Therapie. Es ist ein Ort, an dem sie aufblüht, sich frei fühlt und mit dem Tier in eine ganz eigene, stille Verbindung tritt. Die Begegnung mit dem Pferd gibt ihr Kraft – körperlich und emotional. Leider wird Muriels seltener Gendefekt von der IV nicht anerkannt. Das bedeutet, dass die Familie oft allein da steht, wenn es um finanzielle Unterstützung geht. Dabei würde eine wöchentliche Reitstunde Muriel langfristig sehr guttun. Die Möglichkeit, ihr diesen Wunsch dank dem Förderverein zu erfüllen, bedeutet uns deshalb enorm viel. Jede Reitstunde ist ein Stück Lebensqualität – für Muriel und für uns alle.



Foto: ZVG

GEMEINSAME FREIZEITAKTIVITÄTEN

Wir ermöglichen unseren Familien, die Freizeit wieder gemeinsam zu geniessen

Ein Veloausflug ist für viele Familien mit einem Kind mit seltener Krankheit keine Selbstverständlichkeit. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten hilft schweizweit dort, wo die IV und Krankenkassen nicht zahlen und schenkt so Mobilität, Leichtigkeit und wertvolle Familienzeit.

ADRIANA, TBR-SYNDROM

Sie wünscht sich seit Langem, wie ihre drei älteren Schwestern und die Nachbarskinder mit dem Velo unterwegs sein zu können. Für einen herkömmlichen Velositz oder einen Anhänger ist sie zu gross. Deshalb konnte die Familie seit langer Zeit keine gemeinsamen Velotouren mehr erleben, was Adriana sehr traurig stimmt. Das Tandem bedeutet für sie ein unbezahlbares Stück Freiheit, Selbstvertrauen und vor allem Lebensfreude. Zudem ist es eine wunderbare Möglichkeit, mehr gemeinsam als ganze Familie unterwegs zu sein. Adriana ist überglücklich, dank einer Gönnerin wieder den frischen Fahrtwind spüren und die Glücksgefühle von Freiheit geniessen zu können.

«Für uns bedeutet das Tandemvelo eine riesige Erleichterung im Alltag und vor allem unendlich viel Lebensfreude für Adriana.»

FLURINA

Mutter von Adriana

GEMEINSAME FREIZEITAKTIVITÄTEN

Zusammen die wertvolle Familienzeit geniessen

PEPE, CEREBRALPARESE GRAD IV, MITOCHONDRIOPATHIE

Die Familie von Pepe liebt es, in ihrer Freizeit gemeinsam mit dem Velo unterwegs zu sein. Ob Ausflug ins Grüne oder Einkauf im Dorf – der kleine Pepe fährt begeistert im Anhänger mit, lacht fröhlich und geniesst den Fahrtwind in seinem Gesicht. Diese Momente bedeuten für ihn Freiheit und pure Lebensfreude. Doch nun ist der bisherige Anhänger zu klein geworden, und er kann darin nicht mehr sicher transportiert werden. Da die Familie bereits einen Rollstuhl besitzt, übernimmt die IV keinen Rehabuggy, obwohl dieser für ihre Mobilität im Alltag und für gemeinsame Unternehmungen wichtig wäre. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten konnte dank grosszügiger Spendenden helfen und die Kosten für den neuen Rehabuggy übernehmen. Als die Zusage kam, war die Freude riesig! «Dank euch können wir als Familie weiterhin gemeinsam unterwegs sein – mit unserem Sonnenschein! Diese wertvolle Familienzeit hätten wir uns sonst nicht mehr leisten können!», sagt Pepes Mutter gerührt. Es sind genau solche Momente, die den Familienalltag leichter machen – und für alle unvergesslich bleiben.



Foto: ZVG



Foto: Bernhard Ryser

GEMEINSAME FREIZEITAKTIVITÄTEN

Mit dem E-Bike zu mehr Leichtigkeit

LUAN, GENDEFEKT PSMC5

Er ist das strahlende Gesicht der KMSK Sensibilisierungs-Kampagne 2025 und lacht von den Plakatwänden in der ganzen Schweiz. Sein fröhliches Wesen ist ansteckend, auch wenn der Alltag mit dem aufgeweckten Jungen oft sehr fordernd ist. Sobald die Eltern nur einen kurzen Augenblick abgelenkt sind, folgt er seiner grössten Leidenschaft: dem Werfen von Gegenständen – mit Begeisterung und Ausdauer. Das kann schnell gefährlich werden, für ihn selbst oder andere. Ein Ort, an dem er ganz bei sich ist und diese impulsive Energie gefahrlos ausleben darf, ist das steinige Ufer der Thur, rund zehn Kilometer entfernt. Hier wirft er Steine und lacht aus tiefstem Herzen. Diese Ausflüge sind für die Familie unbezahlbar wertvoll, denn sie schenken allen ein Stück Normalität, Freiheit und Kraft. Damit diese Momente möglich bleiben, finanzierte der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ein E-Bike mit einem Anhänger. Dank dieser Unterstützung erleben sie wieder häufiger gemeinsame, unbelastete Augenblicke, die ihnen im oft anstrengenden Alltag guttun und in Erinnerung bleiben.

KMSK FAMILIEN-EVENT BEI PROSPIEL

Spass, Action und leuchtende Kinderaugen

Der erlebnisreiche Tag bei unserem Gastgeber, ProSpiel, zeigt eindrücklich, wie viel Kraft in gemeinschaftlichem Engagement steckt, um Kindern mit seltenen Krankheiten ein Lächeln ins Gesicht zu zaubern. Die Herzlichkeit und Begeisterung aller Beteiligten machten den Anlass zu einem wahren Fest.





Fotos: Stefan Riedi



Fotos: Jörg Föhn

EIN PARADIES FÜR KINDER – UND EINE VERSCHNAUFPAUSE FÜR ELTERN

Schon beim Eintreffen war die Begeisterung spürbar. Gut 30 Mitarbeitende von ProSpiel hatten monatelang geplant, organisiert, gebastelt und vorbereitet – mit einem Ziel: den Kindern des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten und ihren Familien einen unvergesslichen Tag zu schenken. Und das ist gelungen. Mit Glitzertattoos, bunten Bastelstationen, Trampolinspringen, Go-Kart-Rennen und kreativen Überraschungen wie dem Befüllen einer riesigen Fredi-Tischbombe wurde die Neugier der Kinder immer wieder neu entfacht. Ein besonderes Highlight waren die fantasievollen Cosplayer, mit denen sich die Kinder fotografieren lassen konnten – Helden zum Anfassen. Die Kinder lachten, tobten und tauchten ein in eine Welt, in der die Krankheit für einmal keine Rolle spielte. Auch die Eltern konnten für ein paar Stunden durchatmen, sich austauschen und einfach das glückliche Leuchten in den Gesichtern ihrer Kinder geniessen.

KULINARISCHE KÖSTLICHKEITEN UND MUSIKALISCHE MAGIE

Für das leibliche Wohl war bestens gesorgt: Sandwiches, Hot Dogs, Kuchen, Glace und Popcorn standen bereit – und fanden begeisterte Abnehmer. Ein besonderes Highlight setzte der weltweit schnellste Boogie-Woogie-Pianist Nico Brina, der mit seinem energiegeladenen Auftritt für Begeisterung sorgte und viele Kinder zum Tanzen brachte.



Fotos: Jörg Föhn

MIT HERZ, HAND UND HUMOR DABEI

Was diesen Tag so besonders machte, war nicht nur das liebevoll gestaltete Programm, sondern das grosse Engagement aller Beteiligten. Die Mitarbeitenden der ProSpiel kümmerten sich mit spürbarer Freude und Herzlichkeit um die Kinder und ihre Familien. Unterstützt wurden sie von einem engagierten Foto- und Videoteam, von motivierten Cosplayern (Cosplay-Atelier) und einer begabten Ballonkünstlerin – allesamt Menschen, die diesen Tag mitgestalteten, als wäre es ihr eigener Herzenswunsch.

EINFACH UNVERGESSLICH

Solche Tage machen Mut. Sie schenken nicht nur Freude, sondern auch das Gefühl, gesehen, verstanden und unterstützt zu werden. Der KMSK Familien-Event in Schinznach-Dorf (AG) war ein voller Erfolg – emotional, stärkend, verbindend. Im Namen aller teilnehmenden Familien und des Fördervereins: Ein riesiges Dankeschön an die ProSpiel und alle helfenden Hände. Ihr habt den mehr als 130 Anwesenden ein Lächeln ins Gesicht gezaubert – und ihnen einen Tag geschenkt, den sie nicht so schnell vergessen werden!

VIDEO-CLIP
MAJA BURKHALTER UND STEVEN RICAURTE

Der KMSK Familien-Event aus Sicht…

…EINER BETROFFENEN FAMILIE

«Ein Tag wie aus dem Märchen! Wehendes Haar beim Go-Kart fahren, Kichern beim Trampolinspringen, unbändige Freude beim Einkaufen mit passendem «Ihkaufswägeli» bei ProSpiel. Unsere Tochter konnte sich ausleben und so sein, wie ihr Herz es sie fühlen lässt. Wir danken dem Förderverein und den Gönnern für diese Gelegenheiten des Zusammenkommens und des unbeschwerten Austausches.»

CARLA
Mutter von Alba, Cat-Eye-Syndrom

…DES GÖNNERS

«Der Tag mit den KMSK Familien hat uns riesigen Spass gemacht. Wir haben viel Freude und Dankbarkeit erlebt und sehr schöne Rückmeldungen von unseren Gästen und Mitarbeitenden erhalten. Es war uns eine Freude, diese unbeschwerte Zeit mit allen zu teilen. Ich ging selten nach einem Arbeitstag so erfüllt nach Hause – die Erinnerungen werden lange nachwirken.»

MATHIAS STOCKER
Marketingleiter ProSpiel, www.prospiel.ch

…EINES FOTOGRAFEN

«Wenn ich als Fotograf an den tollen KMSK Events emotionale Bilder einfangen darf, macht mich das selbst glücklich, nachdenklich, aber auch dankbar. Mir ist dabei stets der Hintergrund bewusst und so schätze ich nebst dem Blick durch den Sucher der Kamera immer wieder schöne, offene Gespräche mit betroffenen Eltern. Ich bin dankbar, dass ich das machen darf.»

THOMAS MÜLLER
www.fotolight.ch

…EINES MUSIKERS

«Es war mir eine riesengrosse Freude, Teil dieses Events zu sein und zur guten Stimmung auf dem tollen Areal beizutragen. Es wurde sehr viel getanzt und gelacht. Die Dankbarkeit der Eltern für meine musikalischen Einlagen war enorm warmherzig. Es freut mich sehr, mit meiner Boogie-Woogie- und Rock'n'Roll-Klaviermusik ein Teil der KMSK Familie sein zu dürfen!»

NICO BRINA
Boogie-Woogie-Pianist, www.brina.ch



Foto: Petra Wolfensberger



KMSK FAMILIEN-EVENT AUF DEM SCHLÖSSLIHOF

Ein Tag voller Abenteuer, Lachen und Tierliebe

Auf dem Schlösslihof in Oetwil am See erlebten unsere Familien eine besondere Auszeit mit feinem Brunch und viel Abenteuer. Die Alpakas mit ihren grossen sanften Augen liessen sich geduldig führen und schienen zu spüren, wie besonders ihre kleinen Begleiter sind.

EIN REICH VOLLER ABENTEUER

Was für ein wunderschöner Tag! Über 100 Mitglieder unseres KMSK Familien-Netzwerks trafen sich auf dem idyllischen Schlösslihof in Oetwil am See zu einem ganz besonderen Anlass. Eingebettet in saftig grüne Wiesen, umgeben von Tieren und frischer Landluft, war dieser Tag eine wohltuende Auszeit vom oft herausfordernden Alltag mit einem Kind mit seltener Krankheit. Schon beim Ankommen lag Freude in der Luft. Der liebevoll angerichtete Brunch mit regionalen Hofspezialitäten lud zum Verweilen ein. Es wurde gelacht, erzählt und genossen, mitten auf dem grossen Bauernhof, der sich als echtes Paradies für Kinder erwies. Während die Erwachsenen Zeit für Austausch und Begegnung fanden, verwandelte sich der Hof für die Kleinen in ein Reich voller Abenteuer.

TIERISCHE BEGEGNUNGEN

Besonders berührend war die Begegnung zwischen den Kindern und den Tieren. Alpakas mit ihren grossen sanften Augen liessen sich auf Spaziergängen geduldig führen und schienen zu spüren, wie besonders ihre kleinen Begleiter sind. Die Nähe zu diesen ruhigen, friedlichen Tieren löste bei vielen Kindern ein Lächeln aus. Anfangs noch schüchtern, fassten einige Kinder allmählich Vertrauen – sie streichelten behutsam, flüsterten den Tieren leise Worte zu und begannen zu lachen. Es entstanden stille, doch tief berührende Momente der Nähe und Verbundenheit. Auch die Hühner, Schafe, Ferkel und Highland-Rinder genossen die Aufmerksamkeit. Die Kinder fütterten, beobachteten, lachten laut, wenn ein Schweinchen ein besonders energisches Quieken von sich gab. Manche Kinder, die sonst eher zurückhaltend sind, tauten sichtlich auf und strahlten um die Wette. Die Tiere wurden zu kleinen Brücken zwischen Kind und Welt. Ein weiteres Highlight war die gemütliche Kutschenfahrt durch die friedliche Landschaft. Der Rhythmus der Pferdehufe, der Duft nach Heu und die Aussicht auf die grünen Hügel rundherum wirkten fast meditativ. Auf der Kutsche wurde gestaunt, geredet, entspannt. Für viele Familien war es ein Moment der Leichtigkeit – getragen von der Gemeinschaft und der Natur.



Foto: Vanesa Hardegger



Foto: Nicole Wagner

Bei diesem Event entstanden auch die Bilder zum Musikvideo vom Herzenssong «Du bisch mir wichtig».



Foto: Jörg Föhn

GROSSES ENGAGEMENT

Dieser unvergessliche Tag wurde durch den grossartigen Einsatz des Familien-Clubs Küsnacht möglich gemacht. An der Kinderkleiderbörse sammelten engagierte Mitglieder mit dem Verkauf gespendeter Artikel Spenden, um diesen Familien-Event des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten zu finanzieren. Eine Geste voller Herz, die zeigt, wie stark Solidarität sein kann, wenn man gemeinsam anpackt! Alle Beteiligten haben dazu beigetragen, dass unsere Familien diesen Tag mit allen Sinnen geniessen konnten. Wir danken auch den freiwilligen Foto- und Videografen an diesem Anlass. Solche Erlebnisse sind mehr als nur eine schöne Erinnerung – sie sind kleine Inseln der Lebensfreude, des Aufatmens und der Gemeinschaft. Sie geben Mut, machen Hoffnung und zeigen: Auch inmitten schwieriger Lebensrealitäten gibt es Raum für Glück, Leichtigkeit und echtes Miteinander.

ANMELDUNG FÜR DAS KMSK FAMILIEN-NETZWERK

Melde dich im kostenlosen KMSK Familien-Netzwerk an! Mit über 930 betroffenen Familien bieten wir eine unterstützende Gemeinschaft für Eltern von Kindern bis Ende 17. Lebensjahrs. Für finanzielle Entlastung hast du die Option eines Förderantrags oder eines Crowdfundings. Du kannst ausserdem kostenlos die KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten beziehen, erhältst das KMSK Magazin SELFCARE, Zugang zur digitalen Wissensplattform sowie die Einladung zum jährlichen KMSK Wissens-Forum Seltene Krankheiten. Zudem ermöglicht dir die digitale KMSK Selbsthilfegruppe einen direkten Austausch mit 910 aktiven Müttern und Vätern. Wir freuen uns darauf, deine Familie in unserer Community willkommen zu heissen und gemeinsam Glücksmomente zu erleben!

WEITERE INFORMATIONEN

HERZENSSONG UND VIDEO «DU BISCH MIR WICHTIG»

«Du bisch mir wichtig» – ein Lied, das verbindet

Fünf mutige Mädchen – zwei mit seltenen Krankheiten, drei gesunde Geschwisterkinder – standen gemeinsam mit Sänger Moritz Schlanke im Tonstudio und sangen, was oft unausgesprochen bleibt: «Du bisch mir wichtig». Ein Lied, das berührt, verbindet und sichtbar macht, wie stark die Bande innerhalb von Familien mit einem kranken Kind sind!



Fotos: Jörg Föhn



Amelia B.



Tara

Amelia G.

Nyah



Mia

Musikvideo
«Du bisch mir wichtig»

AB 1.9.2025 VERFÜGBAR AUF WWW.KMSK.CH UND SPOTIFY

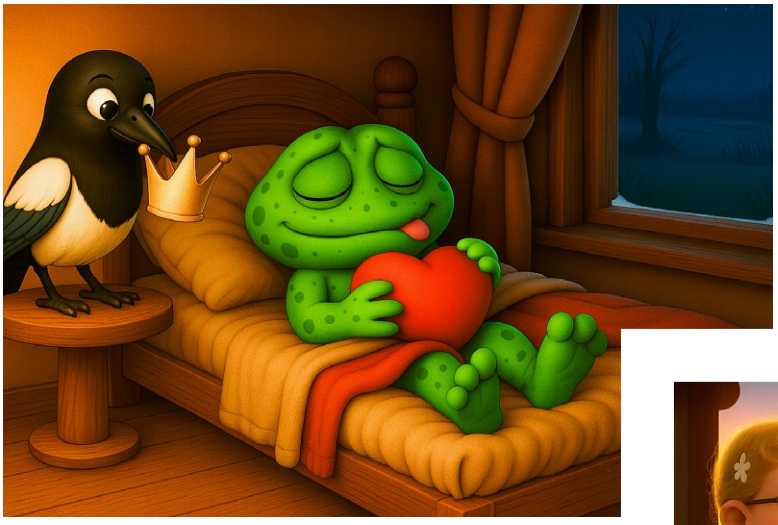
Was als Idee für ein Weihnachtsvideo begann, wurde zu einem Herzensprojekt. Gemeinsam mit Moritz Schlanke entstand die Idee, ein Lied aufzunehmen – nicht nur über, sondern mit den Kindern selbst. Bald war klar: Es sollten nicht nur betroffene Kinder im Mittelpunkt stehen, sondern auch jene, die oft im Hintergrund wirken – die Geschwister. Denn sie sind es, die still mittragen, miterleben, mitfühlen. Die gesunden Geschwisterkinder sind ein unersetzlicher Teil im Familiengefüge. Mit ihrem Lachen, ihrer Rücksicht, ihrer Stärke geben sie Halt und schenken Normalität.

Wochenlang bereiteten sich die Geschwisterkinder Amelia, Tara und Amelia gemeinsam mit Mia und Nyah, die beiden Mädchen mit einer seltenen Krankheit, voller Eifer auf den grossen Tag im Tonstudio in Uster vor. Noten wurden geübt und fleissig der Texte auswendig gelernt. Dann war es so weit: Vor dem Mikrofon sangen sie gemeinsam mit Moritz Schlanke, Sänger und Songwriter des Songs «Du bisch mir wichtig». Das Lied und das dazugehörige Musikvideo von Thomas Fuchs erzählen von Verbundenheit, Liebe und einem tiefen gegenseitigen Verständnis. Mit diesem Projekt setzt der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ein sichtbares Zeichen für die Wertschätzung aller Kinder innerhalb betroffener Familien.

KMSK WEIHNACHTSFILM

Ein Weihnachtswunder mit Froschkönig Fredi

Das neue KMSK Weihnachtsfilm ist eine liebevoll erzählte Geschichte über Zusammenhalt, Hoffnung und die Bedeutung von Freundschaft. Begleitet vom Song «Du bisch mir wichtig», berührt es Herz und Seele und zeigt, wie wichtig gegenseitiges Verständnis ist.



«Mit den Kindern zu singen, war für mich ein echtes Herzensprojekt. Ihre Stimmen haben so viel Wärme und sie berühren direkt.»

MORITZ SCHLANKE
Sänger, Songwriter, Produzent

«Diese Geschichte erzählen zu dürfen, war ein Geschenk. Sie zeigt, wie viel Hoffnung und Stärke in unseren Kindern steckt.»

MARKUS STADELMANN
Sprecher und KMSK Botschafter



Fotos: Animationsfilm Moritz Schlanke

Als Froschkönig Fredi an einem verschneiten Wintermorgen aufwacht, ist seine geliebte Krone verschwunden! Gleich macht er sich auf die Suche und bleibt nicht lange allein. Zwei Kinder begleiten ihn: Mia, die bereits im Geschwister-Song ihre Stimme geschenkt hat, und Lewis, der Bruder von Amelia, ebenfalls Teil des Gesangsprojekts. Zusammen erleben sie ein magisches Abenteuer durch glitzernde Schneelandschaften und durch geheimnisvolle Wälder.

Das animierte Video vom Produzenten Moritz Schlanke erzählt auf liebevolle Weise von Verbundenheit, gegenseitiger Unterstützung und vom Zauber der kleinen Gesten. In einer Welt, in der oft die ganz leisen Heldinnen und Helden übersehen werden, setzen Mia, Lewis und Fredi ein starkes Zeichen: Zusammenhalt, Hoffnung, Liebe und Vertrauen sind das grösste Geschenk – gerade zu Weihnachten.

Die Geschichte im Video wird vom KMSK Botschafter Markus Stadelmann erzählt. Im Hintergrund ist der berührende Herzenssong «Du bisch mir wichtig» zu hören. Ihre Stimmen machen das Video besonders emotional und zeigen: Jedes Kind und jede Stimme zählen!

AWARENESS PROJEKTE

HERZENSSONG UND MUSIKVIDEO, AB 1.9.2025
KMSK WEIHNACHTSFILM, AB 15.11.2025

Ein herzliches Dankeschön

GÖNNER PLATIN

GOLDBACH NEO

GÖNNER GOLD

Takeda

GÖNNER SILBER

mam

syntax Übersetzungen

engelberger beeindruckend.

SETAPRINT AG

NETZWERK-PARTNER

Universitäts-Kinderspital Zürich – Das Spital der Eleonorenstiftung

KSA Kantonsspital Aarau

UKBB Universitäts-Kinderspital beider Basel

Inselspital – Zentrum für seltene Krankheiten

kinderspital zentralschweiz Luzern

Ostschweizer Kinderspital

USZ Universitäts Spital Zürich

pädiatrie schweiz

Kinderärzte Schweiz

kjz Vereinigung Kinder- und Jugendärztinnen Zürich

UKE Hamburg

Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik

BVF Berufsverband Heilpädagogische Früherziehung

interpharmaph

vips Vereinigung Pharmafirmen in der Schweiz

MEDIEN-PARTNER

ZATTOO

PPS Pressedienst

Nau.ch News für die Schweiz.

moneycab

EXCOMmedia

TELE ZÜRI

ZO Online



Better Health, Brighter Future

Takeda ist eines der führenden globalen Biopharmazie-Unternehmen, das sich an Patienten und Werten orientiert. Unsere Mission ist es, durch wegweisende Innovationen in der Medizin zu mehr Gesundheit und einer besseren Zukunft für Menschen in der ganzen Welt beizutragen. Unsere Leidenschaft und unser Streben nach lebensverändernden Behandlungsoptionen für Patienten sind tief in unserer rund 240-jährigen Geschichte in Japan verwurzelt.

Unsere Schwerpunkte liegen auf der Onkologie, seltenen Krankheiten, Neurowissenschaften und Gastroenterologie sowie der Entwicklung von aus Plasma gewonnenen Therapien und Impfstoffen.

Takeda ist in 80 Ländern vertreten. In der Schweiz sind an zwei Standorten rund 1800 Mitarbeiter tätig. Zürich ist sowohl der Standort der Schweizer Niederlassung, als auch der europäische Hauptsitz. In Neuchâtel produzieren wir Medikamente gegen seltene Blutgerinnungserkrankungen für den globalen Markt.

Was unsere Mitarbeiter antreibt: Die Möglichkeit, das Leben zahlreicher Menschen entscheidend verändern zu können.

Takeda Pharma AG, Thurgauerstrasse 130, 8152 Glattpark (Opfikon), www.takeda.ch

Takeda

C-ANPROM/CH/CORP/0002_02/2024

DANKE FÜR IHR VERTRAUEN

Bei uns erzeugt Ihre Spende eine nachhaltige Wirkung



Foto: Bea Werder

LEBENSQUALITÄT MASSGEBLICH VERBESSERN

Um auch zukünftig betroffene Familien in der Schweiz auf ihrem Lebensweg zu begleiten, finanziell zu entlasten, ihnen Glücksmomente zu schenken und Wissen zu vermitteln, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen. Wir garantieren, dass Ihre Spende verantwortungsbewusst eingesetzt wird und wir stets im Sinne der betroffenen Familien handeln. Da wir keine staatlichen Förderungen erhalten, sind Spendengelder für uns von höchster Relevanz. Seit der Gründung im Jahr 2014 durften wir dank grosszügigen Spender*innen und Gönner*innen rund CHF 3.6 Mio. an betroffene Familien in der Schweiz ausbezahlen und damit deren Lebensqualität massgeblich verbessern. Im Namen unserer 930 betroffenen Familien bedanken wir uns für Ihre nachhaltige Unterstützung.

Manuela Stier
Gründerin und Geschäftsführerin
Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
manuela.stier@kmsk.ch, 079 414 22 77

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRAKHEITEN
WWW.KMSK.CH

ONLINE-SPENDE MIT AUTOMATISCHER SPENDENBESCHEINIGUNG

SPENDE VIA TWINT

Ihre Spende unterstützt rund 350 000 Kinder und Jugendliche in der Schweiz, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Herzlichsten Dank!

Als gemeinnütziger Förderverein sind wir von Steuern befreit.
Spenden an den Förderverein können in den meisten Kantonen von den Steuern abgezogen werden.

Empfangsschein

Konto / Zahlbar an
CH52 8080 8008 5328 0369 7
Kinder mit seltenen Krankheiten
Poststrasse 5
8610 Uster

Zahlbar durch (Name/Adresse)

Währung **Betrag**
CHF

Annahmestelle

Zahlteil

Währung **Betrag**
CHF

Konto / Zahlbar an
CH52 8080 8008 5328 0369 7
Kinder mit seltenen Krankheiten
Poststrasse 5
8610 Uster

Zusätzliche Informationen
Spende / Gebundene Spende für .....
Spendenbescheinigung E-Mail: .....

Zahlbar durch (Name/Adresse)



Wir lassen Marken durchstarten.

GOLDBACH NEO
CREATE IMPACT. OUT OF HOME.



Mehr Infos zu MAM

Kleine Kämpfer, grosse Herzen

Kinder, die mit einer seltenen Krankheit leben, und ihre Familien zeigen uns jeden Tag, was Mut, Liebe und echte Stärke bedeuten.

Mit einem Lächeln, das ansteckt, und einer Kraft, die beeindruckt, geht Ihr Euren ganz eigenen Weg – voller Herz und Zuversicht.

Eure Geschichten berühren uns - deshalb ist es für uns seit Jahren eine echte Herzensangelegenheit, Euch und KMSK mit voller Überzeugung zu unterstützen.

Von bei Euch - Euer Team von MAM Baby Schweiz

