



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**



# SELTENE KRANKHEITEN

THEAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN



Manuela Stier



Daniela Schmuki



Prof. Dr. med. Andreas Meyer

## IMPRESSUM

### Herausgeber

Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein  
Ackerstrasse 43, 8610 Uster  
+41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch  
www.kmsk.ch  
www.facebook.com/  
kindermitseltenenkrankheiten

### Initiantin/Geschäftsleitung

Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch

### Konzept

Branding, Marketing,  
Corporate Design, Social Media  
Stier Communications AG, Uster  
www.stier.ch

### Korrekturat

Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

### Druck

Schellenberg Druck AG, Pfäffikon ZH  
Auflage 10 000 Expl. deutsch

### Titelbild

Petra Wolfensberger

### Erscheinungsdatum

Oktober 2020

# THERAPIEN FÜR KINDER UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE FAMILIEN

## Geschätzte Leserinnen und Leser

«Wir befinden uns in einem unaufhörlichen Kreislauf aus unzähligen Therapiebesuchen, medizinischen Abklärungen, administrativen Herausforderungen und dem verzweifelten Versuch, ein halbwegs normales Familienleben aufrecht zu halten. Wir sind mitten in einem Kampf, den wir täglich zu verlieren drohen.» Solche Worte sind es, die wir immer wieder von Familien hören, die uns ans Herz gehen und die verdeutlichen: Wir müssen diesen Familien helfen, wir müssen sie unterstützen, ihnen konkrete Hilfestellungen geben und ihnen zeigen: «wir sind für euch da!» Aus diesem Grund möchten wir in unserem dritten KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» aufzeigen, welche konkreten Unterstützungsmöglichkeiten es im Alltag gibt, welche Therapieformen sich bei betroffenen Familien bewährt haben und wo sie sich Hilfe holen können, wenn der Durchblick im administrativen Dschungel verloren geht. Denn immer wieder hören wir, dass betroffene Familien falsch oder gar nicht über Unterstützungsmöglichkeiten informiert werden, obschon das Angebot vorhanden ist.

Die betroffenen Familien gewähren auch im dritten KMSK Wissensbuch einen authentischen Einblick in ihren Alltag: Sie zeigen auf, was sie beschäftigt, mit welchen Herausforderungen sie sich konfrontiert sehen und wo sie sich mehr Unterstützung wünschen. Demgegenüber stehen Ärzte, Therapeuten und Fachpersonen, die sich in unseren Interviews kompetent zu den verschiedenen Themen äussern und konkrete Hilfsmassnahmen aufzeigen.

Die Dialoggruppen des dritten Wissensbuches sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärzte, Spezialärzte wie Genetiker, Augen- und Ohrenärzte, Therapeuten, Psychologen, Spitalpersonal, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmamitarbeitende, IV-Mitarbeitende, Medien und die breite Öffentlichkeit. Ihnen wollen wir mehr Wissen und Verständnis zum Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» vermitteln.

Mit dem dritten Wissensbuch setzen wir wiederum ein Zeichen für die rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen in der Schweiz und hoffen, dass wir damit noch mehr Wissen und Verständnis schaffen können. Für all die kleinen Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Herzlichst

Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK)

### MANUELA STIER

Initiantin/  
Geschäftsleitung

### DANIELA SCHMUKI

Beirätin KMSK/  
Betroffene Mutter

### PROF. DR. MED. ANDREAS MEYER-HEIM

Chefarzt Kinder-Reha Schweiz,  
Universitäts-Kinderspital Zürich

**Vorstand** Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident von 2014-2019 / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014  
Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Matthias Oetterli, seit 2014 / Dr. iur. Michael Tschudin, seit 2020

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



**Prof. Dr. Med. Anita Rauch**  
Präsidentin Förderverein für Kinder mit  
seltene Krankheiten, Spezialistin für  
Medizinisch-Genetische Analytik FAMH  
und Direktorin am Institut für Medizinische  
Genetik der Universität Zürich

## THERAPIEERFOLGE DANK FORTSCHRITTE IN DER GENETIK

Die meisten seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt, nur ein Bruchteil davon ist bislang erforscht. Hier tut sich derzeit allerdings viel und jährlich werden über 200 neue Krankheitsgene entdeckt. Momentan gibt es rund 5000 Gene, die man klar einer genetischen Krankheit zuordnen kann. Über 300 seltene Krankheiten können derzeit dank neuer Medikamente wirksam behandelt werden.

Seit 2010 können mit der Hochdurchsatz-Sequenzierungstechnik die Bausteine vieler hunderter Gene parallel sequenziert werden. Dieses Verfahren hat die humangenetische Diagnostik revolutioniert, es konnten unglaublich viele Krankheiten aufgedeckt werden. Wenn wir heute eine genetische Erkrankung vermuten, können wir sehr effizient diesen Gen-Scan anwenden und bei

rund der Hälfte der Betroffenen finden wir die Diagnose. Und auch dort, wo vorerst kein klarer Befund vorliegt, geben wir die Hoffnung nicht auf: Denn jedes Jahr wird die Technik besser und jedes Jahr werden wieder neue Krankheitsgene entdeckt. Gleichzeitig erlangen wir zunehmend ein grösseres Verständnis dafür, dass ein Gen nicht immer nur verantwortlich für eine bestimmte Krankheit ist, sondern, dass es darauf ankommt, welche Veränderungen im Gen genau vorliegen. Für uns ist die Beurteilung der Gendaten Detektivarbeit und es wird uns immer wieder vor Augen geführt, wie komplex die Natur eigentlich ist.

Dank der Fortschritte in der Genetik erleben wir zunehmend, dass als bislang chronisch geltende Krankheiten behandelt werden können. Als eindruckliches Beispiel ist

hier die spinale Muskelatrophie zu nennen. Bis vor Kurzem hat diese Krankheit oftmals bereits im Kleinkindesalter zum Tode geführt. Dank unserem Wissen, um welchen Gendefekt es sich handelt, können die betroffenen Kinder gleich nach der Geburt mit einer Gentherapie behandelt werden und entwickeln sich nach heutigem Kenntnisstand völlig normal. Dabei ist das Grundprinzip der sogenannten Gentherapie einfach: Funktionierende Gene werden in menschliche Zellen eingebracht. Dort sollen sie das fehlerhafte Erbgut reparieren oder ersetzen. Eine erfolgreiche Gentherapie hat damit das Potenzial, die Ursache einer genetisch verursachten, seltenen Krankheit zu bekämpfen.