



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

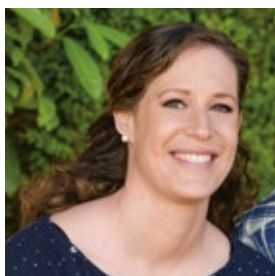


# SELTENE KRANKHEITEN

THERAPIEN 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

### Korrektur

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.



**Regierungsrat Dr. Lukas Engelberger**  
Vorsteher Gesundheitsdepartement  
Basel-Stadt, Präsident der  
Schweizerischen Gesundheits-  
direktorenkonferenz (GDK)

## ZENTREN FÜR SELTENE KRANKHEITEN ERMÖGLICHEN RASCHERE DIAGNOSEN

Am 2. März 2019 durfte ich am Internationalen Tag der seltenen Krankheiten in Basel teilnehmen, der von ProRaris, dem Dachverband für seltene Krankheiten, sowie dem Universitäts-Kinderspital beider Basel und dem Universitätsspital Basel mit dem Themenschwerpunkt «Aus der Isolation ins Netzwerk» organisiert wurde. Dabei habe ich mich aus erster Hand von der zunehmenden Bedeutung der seltenen Krankheiten überzeugen können und habe gelernt, dass seltene Krankheiten eigentlich gar nicht selten sind: In der Schweiz sind ungefähr eine halbe Million Menschen davon betroffen. Drei Viertel dieser Krankheiten werden im Kindesalter in den Kinderspitälern diagnostiziert und behandelt. Die genaue Diagnose ist dabei oftmals schwierig und langwierig. Die Betroffenen und ihre Angehörigen verdienen deshalb Aufmerksamkeit und die Unterstützung von Politik und Gesellschaft.

Als Präsident der Schweizerischen Gesundheitsdirektorenkonferenz (GDK)

ist es mir ein Anliegen, solche Odysseen durch die medizinischen Disziplinen zu verkürzen. Es gilt, schweizweit spezialisierte Anlaufstellen für Betroffene zu schaffen und die Angebote miteinander zu vernetzen. Im Mai 2020 wurde hier ein neuer Meilenstein gelegt: Die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek), in deren Vorstand die GDK seit der Gründung im Juni 2017 mitwirkt, hat sechs krankheitsübergreifenden Zentren für seltene Krankheiten in der Schweiz ihre Anerkennung ausgesprochen. Ziel der kosek ist es, die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten zu koordinieren und zu verbessern. Als nächsten Schritt plant die kosek, zusätzlich auch krankheitsspezifische Referenzzentren und deren Netzwerke anzuerkennen. In diesen Referenzzentren soll die Expertise gebündelt werden. Der Vorstand der GDK beurteilt die Vorschläge zur Zentrenbildung, bevor sie durch die kosek verabschiedet werden. Ich bin

davon überzeugt, dass die Betreuung von Menschen mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz mit diesen Massnahmen in den kommenden Jahren nachhaltig verbessert wird – und künftig somit raschere Diagnosen ermöglicht werden.

Eine möglichst gute Betreuung der Betroffenen durch Spitäler, Ärzte und Behörden ist das eine. Genauso wichtig für die jungen Patientinnen und Patienten sind die Eltern, Familien und Nachbarn sowie private Unterstützungsangebote wie der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK). Das Gesundheitswesen ist auf solche private Initiativen angewiesen. Private sind oftmals näher bei den Betroffenen als die öffentliche Hand. Als Präsident der GDK möchte ich deshalb ganz herzlich danken für dieses dritte Wissensbuch. Herzlichen Dank für das wichtige Engagement im Dienste der Patienten und ihrer Angehörigen!