



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.

Nationalrätin Ruth Humbel  
Präsidentin der IG Seltene Krankheiten



## MENSCHEN MIT SELTENEN KRANKHEITEN HABEN VIEL ERREICHT

10 Jahre ist es her, seit ich mit einem Postulat eine Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten gefordert habe. Daraufhin schlossen sich verschiedene Akteure, u.a. Unispitäler, Patientenorganisationen sowie die Pharmaverbände zur «IG Seltene Krankheiten» zusammen. Das Ziel war und ist es, dass Patienten mit seltenen Krankheiten in der ganzen Schweiz medizinisch gleich gut versorgt werden. Das bedeutet eine rechtzeitige Diagnose sowie einen rechtsgleichen Zugang zu wirksamen Therapien. Das wiederum setzt nationale Kompetenzzentren, Register sowie optimierte Prozesse für einen schnellen Zugang zu innovativen Medikamenten voraus.

Im Herbst 2014 verabschiedete der Bundesrat das Nationale Konzept Seltene Krankheiten und beauftragte das Eidgenössische Departement

des Innern (EDI) mit der Erarbeitung einer Umsetzungsplanung. Die Träger der IG wurden in die Planung und Umsetzung der Massnahmen einbezogen. Zentral ist die Versorgung der Patienten – und bei seltenen Krankheiten sind dies vor allem Kinder und ihre Eltern.

Mit der Gründung der Nationalen Koordination Seltene Krankheiten (kosek) wurde 2017 eine Plattform für die Verbesserung der Versorgungssituation geschaffen. Im Mai 2020 hat die kosek sechs Zentren für seltene Krankheiten anerkannt. Mit der in der Sommersession 2020 verabschiedeten IV-Revision wurden weitere Massnahmen des Nationalen Konzepts durchgesetzt, wie die Berücksichtigung der Besonderheit von seltenen Krankheiten bei der Vergütung sowie die Anpassung bei der Geburtsgebrechenliste. 2021 tritt das neue Bundesgesetz über die Verbesserung der Vereinbarkeit von

Erwerbstätigkeit und Angehörigenbetreuung in Kraft, das Eltern mit kranken Kindern Anspruch auf bis zu 14 Wochen Betreuungsurlaub gibt.

Die Fortschritte für Menschen mit seltenen Krankheiten konnten dank Ausdauer, Hartnäckigkeit und Engagement der Trägerorganisationen erreicht werden. Nächster Meilenstein wird das Schweizer Register für seltene Krankheiten sein. Zudem braucht es eine nachhaltige Finanzierung, damit die Fortschritte gesichert und weiterentwickelt werden können. Dafür setze ich mich mit den Trägerorganisationen weiterhin ein.