

WISSENSBUCH N°05 | WWW.KMSK.CH



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# SELTENE KRANKHEITEN

DIGITALE WISSENSPLATTFORM FÜR ELTERN UND FACHPERSONEN



Manuela Stier



Prof. Dr. med. Anita Rauch

## IMPRESSUM

**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**  
Poststrasse 5, 8610 Uster  
+41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch  
www.kmsk.ch  
www.facebook.com/  
kindermitseltenenkrankheiten

**Gründerin und Geschäftsführerin**  
Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch  
+41 44 752 52 50

**Konzept**  
Manuela Stier, Anna Birkenmeier

**Gestaltung/Reinzeichnung**  
Becker – Büro für Markenidentität,  
Rieden

**Korrektur**  
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

**Titelbild**  
Foto: Thomas Suhner,  
www.fotograf4you.ch  
Model: Gabriel, Wolf-Hirschhorn-  
Syndrom

**Druck**  
Engelberger Druck AG, Stans  
Auflage 11 000 Expl. deutsch

**Erscheinungsdatum**  
November 2022

## WISSENSVERMITTLUNG IM FOKUS

### Geschätzte Leserinnen und Leser

Die Diagnose «Seltene Krankheit» zieht betroffenen Familien den Boden unter den Füßen weg, sie finden sich nach einem ersten Schock in einer unbekannteren Welt wieder. Diese ist von administrativen und organisatorischen Herausforderungen geprägt. Welche Hilfsangebote und Unterstützungsleistungen gibt es? Worauf haben sie Anspruch und wer führt sie durch diesen unbekannteren Dschungel? Wie haben andere betroffene Familie diese enorme Aufgabe gemeistert?

Mit unserem 5. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen», welches in Anlehnung an unsere neue digitale KMSK Wissensplattform entstand, geben wir (neu) betroffenen Familien und Fachpersonen ein nachhaltig wirkendes Hilfsinstrument zur Hand. Die KMSK Wissensplattform ist auf Initiative des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten und in enger Zusammenarbeit mit unseren 710 betroffenen KMSK Familien, der ZHAW Winterthur, der HES-SO Wallis und tollen Fachpersonen rund um das Thema «Seltene Krankheiten» entstanden. Möge diese geballte Kraft an Wissen und Erfahrung den Eltern der rund 350 000 betroffenen Kinder und Jugendlichen mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz den oft beschwerlichen Alltag etwas erleichtern, um mehr Zeit für sich und ihre Familie zu schaffen.

Die Dialoggruppen der KMSK Wissensplattform und des 5. Wissensbuches sind (neu) betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärztinnen, Genetiker, Neurologinnen, Augen- und Ohrenärzte, Therapeutinnen, Psychologen, Kinderspitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, Forschende an Hochschulen, Pharmafirmen, IV-Mitarbeitende, Gesundheitsdirektionen, Lehrer, Patientenorganisationen sowie die Medien und die breite Öffentlichkeit.

Für das entgegengebrachte Vertrauen bedanken wir uns herzlichst bei den portraitierten Familien, den langjährigen Netzwerkpartnern, den Sponsoren und den Fachpersonen. Unser Dank gilt auch den motivierten Journalistinnen und Fotografen, welche mit ihren Worten und Bildern die Anliegen und Emotionen der vierzehn betroffenen Familien eingefangen haben. Dieses grosse und nachhaltig wirkende soziale Engagement von allen Beteiligten für die betroffenen Familien berührt uns immer wieder.

Herzlichst

**MANUELA STIER**  
Gründerin und Geschäftsführerin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten KMSK

**PROF. DR. MED. ANITA RAUCH**  
Präsidentin KMSK, Direktorin  
Institut Medizinische Genetik  
der Universität Zürich

**Vorstand** Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Dr. iur. Michael Tschudin, Vizepräsident, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident 2014–2019, seit 2020 Vorstandsmitglied / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014 / Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Simon Grossenbacher, seit 2022 / Prof. Dr. Dr. Christian Wunderlin, seit 2022

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

BESUCHEN SIE  
UNSERE KMSK  
WISSENSPLATTFORM!



# IN DER SCHWEIZ SIND RUND 250 MENSCHEN VOM DRAVET- SYNDROM BETROFFEN, EINER DAVON IST ELIA

Elia kommt als gesundes Kind zur Welt, im Alter von sechs Monaten verändert sich aber alles schlagartig. Unzählige epileptische Anfälle prägen den Alltag der Familie. Mit den zunehmenden und langanhaltenden Anfällen steigt auch die Angst, Elia zu verlieren, denn, von Dravet betroffene Kinder überleben das vierte Lebensjahr oft nicht. Aber Elia lebt. Er ist 18 Jahre alt, und er liebt das Leben.



Stetten ist ein kleines Dorf im Kanton Aargau. Sehr ländlich gelegen, dominiert hier die Ruhe, das Chaos der Städte bleibt aus. Alles ist sehr heimelig, familiär und gelassen. Wer hier zu Gast ist, bleibt nicht unerkannt. Jeder kennt jeden. Ein idyllisches Dorf, welches sich perfekt präsentiert.

#### Ein Freund auf vier Beinen

Mein Besuch erfolgt an einem warmen Sommerabend Mitte August. In Elias' Quartier fühlt man sich gleich aufgehoben, die vielen herumliegenden Spielzeuge und Kinderverlos vermitteln Harmonie. Hier fühlt man sich wohl, so auch Elia, der mir die Tür öffnet. Er ist gross, sommerlich-sportlich gekleidet und mit seinen 18 Jahren wirkt er verträumt, kindlich, fast schüchtern. Aber die Schüchternheit verfliegt, als Sekunden später ein schwarzer Labrador aus dem Nichts hervorspringt. Und schon stehen auch Monica und René auf der Türschwelle. So lernen wir uns kennen, wie in einem Film erfolgt die erste Szene ganz unerwartet und hinterlässt einen bleibenden Eindruck.

#### Leben mit dem Dravet-Syndrom

Die Familie lebt seit acht Jahren hier und der Wohnungswechsel war wie ein Sechser im Lotto, denn für Elia ist diese Idylle wichtig. «Hier hat Elia ein vertrautes Umfeld, die Leute kennen ihn und alle akzeptieren ihn so, wie er ist, dafür sind wir unendlich dankbar», erklärt Vater René und ergänzt «die ländliche Ruhe und die Integration von Elia durch die tolle Nachbarschaft ist wertvoll, weil er hier soziale Kontakte knüpfen kann, denn, er liebt den Kontakt zu Menschen. Diese Erfahrung hilft ihm in seiner Entwicklung und ist besonders in der Pubertät so wichtig, weil er so selbstbestimmter ist. Und nicht nur die Ruhe hilft, sondern auch Sunny.»

Sunny hat sich mittlerweile zu uns gesellt und schläft. Sunny ist ein Epi-Dog (EpiDogs for Kids) und seit sieben Jahren fester Bestandteil der Familie. Er sorgt gleichsam für Abwechslung. «Sunny ist für Elia eine grosse Stütze, weil er ihn in schwierigen Zeiten motiviert, ihn unterstützt oder bei Anfällen hilft. Ohne ihn wäre es schwierig», so Mutter Monica. Denn Unterstützung ist nötig, vor allem bei der Motivation. Die Präsenz von Sunny beruhigt ihn immer.

#### Schicksalshafte Jahre

Elias' Diagnose kam unerwartet, wie so oft bei betroffenen Familien. Monica und René sind gesund und nicht Träger der Krankheit, dennoch hat ihr Kind das Dravet-Syndrom. Und wie so oft, wenn Familien von einem schweren Schicksal getroffen werden, wachsen Eltern über sich hi-

naus und entwickeln eine unglaubliche Stärke. «Es war und ist für uns nicht einfach», beginnt Monica «früher lebten wir ständig mit der Angst, dass Anfälle auftreten und du nicht dabei bist. Du weisst nicht, ob er sich verletzt, ob die Anfälle lange andauern oder medizinische Hilfe rechtzeitig kommt. Heute sind es die vorwiegend schlafgebundenen Anfälle, die bei ihm auftreten und die auch Angst auslösen (SUDEP\*), deshalb überwacht ein Pulsoximeter Elia und sobald ein Anfall einsetzt, werden wir alarmiert. Aber, wir versuchen immer positiv zu bleiben und wir sind dankbar, dass sich Elia verhältnismässig gut entwickelt hat, sportlich aktiv ist, sich engagiert und vor allem lebt, denn viele Kinder sterben bereits vor dem vierten Lebensjahr an den langanhaltenden epileptischen Anfällen.»

Während des ganzen Gesprächs sitzt Elia am Tisch, hört zu und nennt mir zwischendurch die Namen der Musiker auf seiner CD. Er liebt Musik, er hört sie nicht nur gerne, sondern spielt selbst auch Schlagzeug. Inspiriert von der Musik, steht Elia plötzlich auch auf und holt sich seine Schlagzeug-Trommel, seine Sticks, Kopfhörer, setzt sich vor die Haustür und beginnt mit den Kindern zu spielen und zu musizieren. Elias' Bewegung weckt Sunny auf, der ihm mit seinem Blick folgt. Alles gut. Elia spielt, und Sunny kann sein Nickerchen fortsetzen.

#### Erste Schmetterlingsgefühle

Bis vor seinem 18. Geburtstag hat Elia die Heilpädagogische Schule besucht und dort eine besondere Freundschaft mit der gleichaltrigen Melina geschlossen, die Trisomie 21 hat. «Mit ihr versteht er sich besonders gut», erzählt Monica «er hat auch eine andere Freundin, Evelyn, die ebenfalls das Dravet-Syndrom hat, aber Melina ist besonders. Sie hat ihn auch gefragt, ob er sie heiraten will. Anfangs ist Elia auf diese Frage nicht eingegangen, bis er eines Tages zu mir kam und zugestand, dass er Melina heiraten wolle», so Monica. Und wie es mit Jugendlichen so ist, unternehmen sie auch in der Freizeit einiges miteinander. «Wir waren Minigolf spielen, haben gemeinsam Pizza gegessen und machen Ausflüge. Sie schreiben sich Whatsapp-Nachrichten, aber Elia antwortet nicht immer sofort, das ärgert Melina», betont Monica lachend, aber, die Nähe ist da. «Und wie steht es um das Thema Sex?», will ich von Monica wissen. «Elia entdeckt seinen Körper und wir versuchen ihm auf dieser Entdeckungsreise alles so gut wie möglich zu erklären, sagen ihm aber auch, dass es Regeln gibt. Wo man mit seinem Körperteil <spielen darf>, und wo nicht.» Die beiden gehen sehr gelassen und empathisch mit der ganz Situation um.

## «Elia braucht eine Tätigkeit, die ihm gefällt und die seinen Stärken und Fähigkeiten entspricht, wie z.B. das Arbeiten in der Natur und mit den Tieren.»

MONICA, MUTTER VON ELIA

Dennoch bekommen auch sie als Eltern die Pubertäts-Hormone zu spüren. Auch wenn René und Monica in der Freizeit viel mit Elia unternehmen, verspüren sie dessen Drang, sich von den Eltern zu lösen. «Er ist wie ein Pubertierender, manchmal grantig, aufmüpfig und auf der Suche nach Unabhängigkeit. Wir versuchen ihn so gut wie möglich zu unterstützen, aber trotz seinen 18 Jahren hat er sich nicht weiterentwickelt, kognitiv ist er im Kleinkindalter stehen geblieben», so René. Die 1:1-Betreuung wird ein Leben lang bleiben.

### Der Alltag – zwischen Natur, Arbeit, Sport und Pfadi

Einmal in der Woche ist Elia auf einem betreuten Bauernhof und seit diesem Sommer wird er drei Mal die Woche im «Epi Wohnwerk» in Zürich arbeiten. Sportliche Aktivitäten macht er zu genüge, er fährt Velo, steht im Winter auf den Skiern, und Fussball spielen ist sein allerliebster Sport. «Wenn Turniere stattfinden und Elia sein Fussball-Trikot anziehen kann, ist seine Freude grenzenlos. Er blüht dann richtig auf», so Monica. Aber auch die Natur spielt eine wichtige Rolle, denn hier findet er Ruhe und Zufriedenheit.

Deshalb ist er auch in der Pfadi und trägt den Spitznamen «Kolumbi», weil er gerne in der Natur auf Entdeckungsreise geht. Was aber Elia braucht, ist eine sinnvolle Beschäftigung, dafür setzt sich Monica ein: «Elia braucht eine Tätigkeit, die ihm gefällt und die seinen Stärken und Fähigkeiten entspricht, wie z.B. das Arbeiten in der Natur und mit den Tieren. Deshalb braucht es mehr Institutionen, die Beeinträchtigten mit erhöhtem Betreuungsaufwand diese Möglichkeit auch bieten. Bei Elia liegt die Schwierigkeit darin, dass er einen hohen Betreuungsschlüssel hat. In diesem Betreuungsschlüssel werden mehrheitlich «Ateliers» als Beschäftigung angeboten, d.h. mit Beschäftigung am Tisch, in einem Raum. Für Elia ist es nicht das Richtige.» Und was wünschen die Eltern Elia? «Wir wünschen ihm, dass er ein möglichst selbstbestimmtes Leben führen kann.»

Tief beeindruckt verlasse ich diese wunder-volle Familie. Würde mich ein Song aus der Schluss-Szene begleiten, dann wäre es sicherlich «Sunny», von Boney M., denn der Text könnte nicht passender sein: «(...) Sunny, du hast mich angelächelt und den Schmerz wirklich gelindert. Die dunklen Tage sind vorbei und die hellen Tage sind da.» Und helle Tage wünsche ich Elia von Herzen.

\*SUDEP= Plötzlich unerwarteter Tod bei Epilepsie

TEXT: GRAZIA GRASSI  
FOTOS: MARTINA RONNER-KAMMER



### KRANKHEIT

Das Dravet-Syndrom (DS) ist eine seltene und schwere neurologische Erkrankung, die oft langanhaltende epileptische Anfälle auslöst, die meist nur mit Medikamenten zu beheben sind. Die Häufigkeit, diese Krankheit zu erlangen, wird auf 1:22 000 geschätzt.



### KMSK WISSENS- PLATTFORM



Dieser Link führt Sie direkt zur Rubrik «Jugend und Übergang ins Erwachsenenalter» der digitalen KMSK Wissensplattform. Hier erhalten Sie praktisches Wissen, Adressen zu Anlaufstellen und wertvolle Informationen zu Fragen rund um das Thema.

[www.wissensplattform.kmsk.ch](http://www.wissensplattform.kmsk.ch)

# INHALT

## GRUSSWORT

- 11 **DIE GESUNDHEITSKOMPETENZ DURCH WISSENSTRANSFER STÄRKEN**  
Philomena Colatrella, CEO CSS

## KMSK WISSENSPLATTFORM – IDEE UND UMSETZUNG

- 12 **DIGITALE KMSK WISSENSPLATTFORM ENTLASTET BETROFFENE FAMILIEN**  
Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin Förderverein für  
Kinder mit seltenen Krankheiten

## WISSENSTRANSFER

- 15 **DIE FÖRDERUNG DES WISSENSTRANSFERS SCHAFFT GROSSEN NUTZEN**  
Prof. Dr. Jean-Marc Piveteau, Rektor Zürcher Hochschule für  
Angewandte Wissenschaften (ZHAW)

- 16 **ZUGANG ZU WICHTIGEN INFORMATIONEN IST ESSENZIELL FÜR  
BETROFFENE FAMILIEN**  
Irene Weber-Hallauer, Regionale Geschäftsführerin Procap March-Höfe

- 18 **SCHNELLER ZUGRIFF AUF RELEVANTE INFORMATIONEN FÜR FAMILIEN**  
Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, Direktor Forschung & Lehre,  
Ordinarius für Stoffwechselkrankheiten, Leiter Abteilung für  
Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich –  
Eleonorenstiftung, seit 2014 Vorstandsmitglied beim Förderverein  
für Kinder mit seltenen Krankheiten

- 19 **ZENTREN FÜR SELTENE KRANKHEITEN**  
Liste aller Zentren in der Schweiz und Hotlines

## WEG ZUR DIAGNOSE

- 20 **JOLINE – DUANE-SYNDROM TYP 1, HIRN-HAMARTOM,  
VERFRÜHTE PUBERTÄT**  
Die erste Diagnose war zu verkraften, die zweite erschütterte  
die junge Familie

## ANLAUFSTELLEN – WEG ZUR DIAGNOSE

- 24 **DR. MED. IRÈNE DINGELDEIN**  
Fachärztin FMH für Gynäkologie u. Geburtshilfe, Kinder- u.  
Jugendgynäkologie, Praxis und Belegsärztin Lindenhofgruppe,  
Past-Präsidentin Gynécologie Suisse

- 25 **DR. MED. TOBIAS IFF**  
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt  
Kinderneurologie, Zentrum für Kinderneurologie AG, Zürich

- 27 **PROF. DR. MED. ANITA RAUCH**  
Direktorin am Institut für Medizinische Genetik der Universität  
Zürich, Präsidentin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## EMOTIONALE BELASTUNGEN UND BEWÄLTIGUNG

- 28 **ELENA SOFIA – IDIC-15-SYNDROM**  
Institutionen, die sich für Inklusion einsetzen, sollten zur Norm werden

### ANLAUFSTELLEN – EMOTIONALE BELASTUNGEN UND BEWÄLTIGUNG

- 32 **THORGE BOES**  
Sozialpädagoge, Resilienzförderung bei Familien mit Kindern mit Behinderung

- 33 **LIC. PHIL. SABRINA BÜHLER-POJAR**  
Psychologin, betroffene Mutter

- 35 **DR. MED. CHRISTOPH HAMANN**  
Leiter Kinder- und Jugendpsychosomatik, Inselspital Bern, Kinderklinik Bern

## AUSTAUSCH MIT BETROFFENEN FAMILIEN

- 36 **NOAN – LI-FRAUMENI-SYNDROM UND MUTATION SETD1B**  
Was Cuba nicht weiss: Er hat einen Job. Er passt auf Noan auf!

### ANLAUFSTELLEN – AUSTAUSCH MIT BETROFFENEN FAMILIEN

- 39 **PATRIZIA KASMAN**  
Sozialarbeiterin FH, Care Management, Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB)

- 41 **MARISA WIDMER**  
Betroffene Mutter, Pilotprojekt regionale KMSK Familien-Treffen

## ENTLASTUNG, PFLEGE UND BETREUUNG

- 42 **OLIVIA – AICARDI-SYNDROM**  
Viele Assistenzstunden – aber kein geeignetes Personal

### ANLAUFSTELLEN – ENTLASTUNG, PFLEGE UND BETREUUNG

- 45 **SABINA DI GIUSTO**  
Regionalleiterin, Stiftung Joël Kinderspitex, Schweiz

- 46 **ANJA GESTMANN**  
Geschäftsführerin, Entlastungsdienst Schweiz, Aargau-Solothurn

- 47 **ORLANDA VETTER**  
Geschäftsführerin, Ronald McDonald Haus Stiftung Bern

- 48 **FABIENNE JENNI**  
Sozialarbeiterin, Pro Infirmis Zug

## FAMILIE UND BEZUGSPERSONEN

- 49 **MARWIN LIO – KBG-SYNDROM (ANKRD11)**  
Marwin kennt keinen Schmerz, keine Grenzen und Gefahren

## ANLAUFSTELLEN – FAMILIE UND BEZUGSPERSONEN

- 52 **ROBIN MINDELL**  
Psychotherapeut, Stellenleitung, Spielzeit Psychotherapie Zürich
- 53 **DORIS THOMANN**  
Mutter und Grossmutter von einer betroffenen Tochter und zwei Enkelkindern
- 55 **PROF. DR. SILKE WIEGAND-GREFE**  
Professur für Klinische Psychologie – Psychodynamische Therapie, MSH Medical School Hamburg

## VERSICHERUNGSLEISTUNGEN, BEANTRAGUNG UND DURCHSETZUNG

- 56 **VALENTIN – KEINE DIAGNOSE**  
Dramatische Situation: Von der KESB droht ein Kindsentzug

## ANLAUFSTELLEN – VERSICHERUNGSLEISTUNGEN, BEANTRAGUNG UND DURCHSETZUNG

- 59 **DIETER WIDMER**  
Geschäftsführender Direktor, IV-Stelle Kanton Bern, Autor des Buchs  
«Die Sozialversicherung in der Schweiz»
- 60 **MARTIN BOLTSHAUSER**  
Rechtsanwalt, Leiter Rechtsdienst, Mitglied der Geschäftsleitung Procap Schweiz
- 61 **FRANZISKA VENGHAUS-EISTERER**  
Juristin, AXA-ARAG Rechtsschutzversicherung

## FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNGSMÖGLICHKEITEN

- 62 **FIORA – RETT-SYNDROM**  
Fiora und die Delphine

## ANLAUFSTELLEN – FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNGSMÖGLICHKEITEN

- 66 **FLORENCE EUGSTER UND KARIN HELBLING**  
Sozialberatung, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen
- 67 **SIMON GROSSENBACHER**  
Betroffener Vater, Vorstandsmitglied Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## THERAPIEN UND ERGÄNZENDE ANGEBOTE

- 68 **MALEA – PRADER-WILLI-SYNDROM**  
Das Leben ist (k)eine Kugelbahn

## ANLAUFSTELLEN – THERAPIEN UND ERGÄNZENDE ANGEBOTE

- 71 **MARCO CAMUS**  
Vorsitzender der Geschäftsleitung Stiftung Ilgenhalde

72 **SIMONE KOHBERG**  
Geschäftsführerin KOSYS Group, Delphineos Therapie

73 **FRANZISKA SPREITLER**  
Physiotherapeutin, Leiterin Therapien Kinder-Reha Schweiz,  
MSc Neurorehabilitationsforschung, Universitäts-Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung

## **FREIZEIT UND AUSZEIT**

74 **DIEGO & ELIO – PARTIELLE TRISOMIE 18, PARTIELLE MONOSOMIE 21,  
OSTEOGENESIS IMPERFECTA TYP 1**  
Endlich Ferien! Ein Abenteuer mit offenem Ausgang

### **ANLAUFSTELLEN – FREIZEIT UND AUSZEIT**

77 **HANNI KLOIMSTEIN**  
Stv. Geschäftsführerin und Bereichsleiterin Sport & Entwicklung,  
Plusport Behindertensport Schweiz

78 **THOMAS ERNE**  
Geschäftsleiter, Stiftung Cerebral

79 **PATRIC VOGEL**  
Hotelier und Gastgeber, Märchenhotel Braunwald

## **KITA, KINDERGARTEN UND SCHULE**

80 **ALENIA – KEINE DIAGNOSE**  
Wo bleibt die schulische Integration, wenn man trotzdem um alles kämpfen muss?

### **ANLAUFSTELLEN – KITA, KINDERGARTEN UND SCHULE**

84 **MARION HEIDELBERGER**  
Schulleiterin Steinmaur, für integrative Förderung

85 **PROF. DR. MELANIE WILLKE**  
Professorin für Bildung, Institut für Behinderung und Partizipation, Interkantonale  
Hochschule für Heilpädagogik Zürich, HfH

87 **SARAH WABNITZ**  
Geschäftsleiterin, Berufsverband Heilpädagogische Früherziehung BVF

## **VEREINBARKEIT FAMILIE UND BERUF**

88 **NORINA – PALLISTER-HALL-SYNDROM**  
Die Mutter plant die Termine möglichst um ihren Arbeitsalltag herum

### **ANLAUFSTELLEN – VEREINBARKEIT FAMILIE UND BERUF**

91 **GIULIANO GRASSI**  
CEO und Inhaber, Grassi Koch AG

92 **LIC. IUR. ORLANDO MEYER**  
Anwalt für Arbeitsrecht

93 **SVEN M. FURRER**  
Dipl. Wirtschaftsinformatiker FH, Leiter Application Services, Helsana AG

## JUGEND UND ÜBERGANG INS ERWACHSENENALTER

- 94 **ELIA – DRAVET-SYNDROM**  
In der Schweiz sind rund 250 Menschen vom Dravet-Syndrom betroffen,  
einer davon ist Elia

### ANLAUFSTELLEN – JUGEND UND ÜBERGANG INS ERWACHSENENALTER

- 97 **COLETTE RYMANN**  
Geschäftsleitung, Stiftung Wagerenhof
- 98 **LUKAS FISCHER**  
Sozialpädagoge FH, Leitung Kommunikation, Mathilde Escher Stiftung
- 99 **CHRISTIAN KÄTTERER**  
Leitender Arzt, REHAB Basel, Klinik für Neurorehabilitation und Paraplegiologie

## PALLIATIVE CARE, VORBEREITUNG, ABSCHIED UND TRAUER

- 100 **NERINA – PULMONALE HYPERTONIE, 2020 VERSTORBEN**  
Kinder sterben nicht – und was, wenn doch?

### ANLAUFSTELLEN – PALLIATIVE CARE, VORBEREITUNG, ABSCHIED UND TRAUER

- 103 **SIMONE KELLER**  
Mitglied Stiftungsrat allani Kinderhospiz Bern; Intensivpflegefachfrau,  
Pflegeexpertin in pädiatrischer Palliative Care und Trauerbegleiterin bei  
der Kinderklinik des Inselspitals Bern
- 104 **ANNYETT KÖNIG**  
Pflegefachfrau, pädiatrische Intensivpflege, Inselspital Bern,  
Familientrauerbegleiterin Verein Familientrauerbegleitung
- 105 **CARLA FORTUNATO**  
Fachexpertin Pflege, Schwerpunkt Palliative Care pädiatrische Onkologie,  
Kantonsspital Aarau AG

## VERHALTEN BEI NOTFÄLLEN

- 106 **JAEL – RARS2 (ARGINYL-TRNA SYNTHETASE 2, MITOCHONDRIAL)**  
Jaels Kindheit ist geprägt von zahlreichen Spitalaufenthalten

### ANLAUFSTELLEN – VERHALTEN BEI NOTFÄLLEN

- 110 **MICHELLE MILLER**  
Stationsleiterin, Notfall für Kinder und Jugendliche, Kantonsspital Baden,  
Departement Pflege

## FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN – WWW.KMSK.CH

- 111 **FACTS / FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG / FAMILIEN VERBINDEN**  
**WISSENSVERMITTLUNG / MEDIENPRÄSENZ**