



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/  
kindermitseltenkrankheiten

**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!



# FIORA UND DIE DELPHINE

Die wirksamste Therapie für die mehrfach behinderte Tochter wird 11 Flugstunden und 8000 Kilometer vom Wohnort der Familie entfernt angeboten. Allein die Therapiekosten belaufen sich auf mehrere Tausend Franken für wenige Tage. Was tun als Elternpaar? Die letzte Hoffnung aufgeben, sich verschulden oder einen neuen Weg gehen? Die Geschichte von Fiora und den Delphinen.



Blauer Himmel, weisse Strände und glasklares Wasser: Die karibische Insel Curaçao ist eine typische Flitterwochen-Destination. Ein «happy place» für händchenhaltende Paare – und für viele Kinder und Erwachsene im Rollstuhl oder mit Gehhilfen. Grund dafür ist das Zentrum für Delphintherapie und -forschung (CDTC). Die angebotene «delphingestützte Therapie» gilt als effiziente Therapieform bei Patienten mit Entwicklungsstörungen oder körperlichen und psychischen Erkrankungen. Angetrieben durch die oft letzte Hoffnung nehmen Familien mit ihren behinderten Kindern, aber auch Paare und Einzelpersonen beeinträchtigt durch Tumorerkrankungen oder psychische Leiden die umständliche Reise nach Curaçao auf sich. Dazu gehören auch Boris und Lukretia mit ihrer neunjährigen Tochter Fiora.

Fiora kommt als scheinbar gesundes Mädchen im November 2013 zur Welt und entwickelt sich prächtig. Pausbäckig und lächelnd zeigt sie wenig Interesse am Krabbeln und Sitzen. «Wir als Eltern und auch die Kinderärztin und die Physiotherapeutin waren überzeugt, dass die Kleine eine Spätstarterin ist», erinnert sich Mutter Lukretia. Doch anstelle des erhofften Entwicklungssprungs, bekundet Fiora immer grössere Mühe sich zu bewegen, ihre Händchen zu koordinieren und Nahrung zu sich zu nehmen. Fiora zu füttern dauert oft fast zwei Stunden. Dazu kommen epileptische Anfälle und eine apathische Haltung.

Die Diagnose Rett-Syndrom – gestellt nach zwei bangen Jahren des Wartens und Hoffens – erklärte vieles und stellte trotzdem alles in Frage. Geklärt waren die Entwicklungsrückschritte. Rett-Mädchen, die Genmutation trifft fast ausschliesslich Mädchen, entwickeln sich in den ersten Lebensmonaten normal – so wie Fiora. Die für die Krankheit typischen kognitiven und körperlichen Rückschritte zeigen sich erst später. Gleichzeitig stellte die Diagnose den kompletten Lebensentwurf der Familie in Frage: den Wohnort, das Auto, die Arbeit, die Zukunftspläne, die Familie. Zum Zeitpunkt der Diagnose war Fioras kleiner Bruder Romeo bereits auf der Welt; die ältere Tochter Stella war ein Teenager. «Wir realisierten schnell: hadern und trauern bringt weder uns als Paar und Familie noch Fiora etwas. Also begannen wir zu handeln», erinnern sich die Eltern Boris und Lukretia. Sie verkauften ihr nicht rollstuhlgängiges Haus; suchten Bauland in der Nähe der Familie, bauten ein behindertengerechtes Haus und kauften ein grösseres Auto. Fiora nahm dank einer Magensonde an Gewicht zu. Die Häufigkeit der epileptischen Anfälle nahm dank Medikamenten ab. Heute be-

sucht die Neunjährige eine heilpädagogische Tagesschule und absolviert dort die verschiedensten Therapien.

### Nicht hadern – im Moment leben

«Wir haben durch Fiora gelernt im Moment zu leben, nicht zu viel zu planen und die Zeit mit ihr zu geniessen», sind sich Boris und Lukretia einig. Fiora wird nie laufen oder reden können und immer auf Hilfe angewiesen sein. Für ihre Eltern bedeutet dies jedoch auf keinen Fall Fiora abzuschreiben. Im Gegenteil: Durch andere Rett-Eltern werden die beiden auf eine spezialisierte Delphintherapie aufmerksam. Ein erstes kurzes Zusammentreffen von Fiora und einem Delphin im Sommer 2016 in Florida verläuft vielversprechend. «Wir waren uns von den Zoobesuchen gewohnt, dass Fiora das Zusammentreffen mit Tieren verschläft», erzählt Vater Boris. Anders verhält sie sich im direkten Kontakt mit dem Delphin. Die Kleine klatscht und ist präsent. Der Delphin seinerseits zeigt ebenfalls Interesse und schwimmt immer wieder an Fiora vorbei.

Boris und Lukretia kontaktieren verschiedene Delphin-Therapiezentren und tauschen sich mit Eltern, deren Rett-Mädchen die Delphin-Therapie absolviert haben, aus. Schnell wird klar, dass das weltweit führende Delphin-Zentrum mit deutschsprechenden Therapeutinnen in Curaçao liegt – rund 8000 Kilometer vom Wohnort der Familie entfernt. Klar ist auch, dass für die Kosten weder die Invalidenversicherung (IV) noch die Krankenkasse aufkommt. «Ich begann wieder Teilzeit zu arbeiten und setzte mir zum Ziel, damit Fioras Therapie zu finanzieren», erinnert sich Mutter Lukretia.

Mitte 2021 – fünf Jahre nach dem ersten Zusammentreffen mit den Delphinen – wird klar, dass Lukretias Plan nicht aufgeht. Durch gesundheitliche Probleme, die familiäre Belastung und die Corona-Epidemie rückt das Delphintherapie-Projekt in weite Ferne. Der Faktor Zeit spielt gegen die Familie. «Je älter und schwerer Fiora wird, desto komplizierter und aufwändiger ist es, mit ihr zu reisen. Uns wurde immer klarer: Sie braucht die Therapie jetzt», erklärt Vater Boris.

Hilfe einfordern und annehmen fällt Boris und Lukretia schwer. «Wir sind uns gewohnt, für alles selbst aufzukommen – und dann sitzt man plötzlich vor einem Antrag für Hilfenentschädigung und schämt sich», umschreiben sie ihre Erfahrungen. Die Delphin-Therapie abzuschreiben, ist für Vater Boris keine Option. Er entscheidet sich für einen «Crowdfunding-Versuch» – zum

## **«Rückblickend hätten wir früher mit einem KMSK Crowdfunding starten sollen. Doch wir standen uns selbst im Weg. Die eigene Scham und die Angst vor den Reaktionen des Umfeldes waren die grössten Hürden.»**

ELTERN VON FIORA

Entsetzen seiner Frau. «Ich habe mich geschämt es nicht selbst geschafft zu haben und nun fremde Hilfe in Anspruch zu nehmen», erinnert sich Mutter Lukretia. Eine Bekannte kommentierte die Entscheidung mit den Worten: «Was, ihr vermarktet eure Tochter?»

### Hilfe annehmen oder aufgeben?

«Scham hilft niemandem und bringt uns nicht weiter», umschreibt Boris seine Haltung und kontaktiert den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten. Umgehend wird ihm ein KMSK Crowdfunding-Leitfaden zur Verfügung gestellt. Die Familie erklärt ihr Projekt und liefert die detaillierten Informationen und digitales Bildmaterial. Den Rest übernimmt der Förderverein und postet das Crowdfunding-Projekt kostenlos auf [www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch) und auf Social-Media-Plattformen. Boris und Lukretia teilen den Link auf LinkedIn und Facebook. Doch wie sollten sie in nur 100 Tagen rund 12 000 Franken «einfach so» zusammenbekommen?

48 Stunden später ist die 12 000 Franken-Grenze geknackt. Möglich gemacht, haben es Freunde, Familie, Arbeitskollegen und Gönner. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten koordiniert die eingegangenen Spenden, stellt Spendenbescheinigungen aus und überweist das Geld ohne Abzüge an Fioras Familie. Schnell und direkt. «Rückblickend hätten wir früher mit einem KMSK Crowdfunding starten sollen. Doch wir standen uns selbst im Weg. Die eigene Scham und die Angst vor den Reaktionen des Umfeldes waren die grössten Hürden», analysieren Fioras Eltern.

Im Juli 2022 ist Fiora endlich in Curaçao bei den Delphinen. Eine deutschsprachende Physiotherapeutin und eine Logopädin kümmern sich um das Mädchen. Täglich verbringt sie zwei Stunden am und im Wasser. Vor und während den Einheiten arbeiten die zwei Fachfrauen mit Fiora. Nach wenigen Tagen schafft sie es mit den kleinen Händen einen Ring zu greifen und kann wieder mehrere Sekunden ohne fremde Hilfe kurz frei sitzen. Nach zwei Wochen reagiert sie

schneller auf ihr Umfeld. Erstmals seit Jahren schläft sie in der Nacht durch.

«Es wäre für Fiora ideal die Therapie wiederholen zu können», sind sich nicht nur die Eltern, sondern auch die Lehrpersonen und Therapeutinnen in der Schweiz einig. Ein Crowdfunding mit KMSK ist nur alle fünf Jahre möglich. Offensivere Finanzierungsstrategien liegen der Familie fern. «Wir möchten Fiora nicht in die Öffentlichkeit zerrren», sind sie sich einig. Es gilt nun auf Fioras Fortschritte aufzubauen und sie zu unterstützen. Der Rest wird sich zeigen. Das nächste Kapitel der Geschichte von «Fiora und die Delphine» wird sicher geschrieben. Es braucht nur noch ein wenig Zeit.

TEXT: CHRISTA WÜTHRICH  
FOTOS: THOMAS SUHNER



### KRANKHEIT

Das Rett-Syndrom ist eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung, die fast nur bei Mädchen vorkommt. Betroffene entwickeln sich in den ersten Lebensmonaten normal, danach stagniert die kognitive und motorische Entwicklung grösstenteils. Epileptische Anfälle und autistisches Verhalten sind häufig.



### KMSK WISSENS- PLATTFORM



Dieser Link führt Sie direkt zur Rubrik «Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten» 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**