



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!



DIE ERSTE DIAGNOSE WAR ZU VERKRAFTEN, DIE ZWEITE ERSCHÜTTERTE DIE JUNGE FAMILIE

Ein grosses Baby war Joline schon bei der Geburt. Sorgen machten sich ihre Eltern deswegen keine. Als allerdings sich vermehrt Symptome bemerkbar machen, Joline zunehmend übergewichtig wird und sich Pubertätsmerkmale mit gerade einmal 18 Monaten zeigen, weiss ihre Mutter: da stimmt etwas ganz und gar nicht! Die Diagnose zieht der Familie den Boden unter den Füssen weg.



Sarah ist ein durch und durch leidenschaftliches Mami, das merkt man sofort, wenn man mit ihr spricht. «Für meine drei Kinder würde ich alles tun», sagt die 30-Jährige. Joline, das Nesthäkchen, machte die Familie 2019 komplett. Die Schwangerschaft und Geburt waren komplikationslos verlaufen, das Mädchen entwickelte sich prächtig. «Fast etwas zu prächtig», lacht Sarah. Wie ihre beiden Geschwister war Joline bereits sehr gross und schwer zur Welt gekommen. «Mit fast 4,5 kg war Joline ein richtiger Wonneproppen, ihre Neugeborenenkleidchen konnte ich direkt wieder versorgen», erinnert sich Sarah. Sorgen machten sich die dreifachen Eltern deswegen aber keine, vielmehr dachten sie, dass grosse und schwere Kinder einfach in ihrer Familie liegen. Einzig, dass ihre Tochter schielte, beunruhigte die Eltern und sie wandten sich an den Kinderarzt. Dieser meinte jedoch, dass es sich um ein normales Schielen handeln würde und sie sich keine Sorgen machen müssten. Dennoch: ihr Bauchgefühl sagte Sarah, dass da mehr sein muss. «Es liess uns keine Ruhe und wir drängten auf weiterführende Abklärungen. Zum Glück sind wir hartnäckig geblieben», sagt Sarah, die sich auch als kämpferisches Löwenmami bezeichnet.

Diagnose: Duane-Syndrom Typ 1

Denn tatsächlich, weitere Untersuchungen zeigen: Joline hat das Duane-Syndrom Typ 1, eine seltene, angeborene Augenmuskellähmung. Konkret äussert sich die Erkrankung in Form von ausgeprägten Bewegungsstörungen des betroffenen Auges, das nur beschränkt oder gar nicht nach aussen, nach innen oder in beide Richtungen bewegt werden kann. Der Augenarzt beruhigte die Eltern jedoch und meinte, dass die Krankheit Jolines Leben nicht merklich beeinträchtigen wird und, dass die Blickfeldeinschränkungen für Joline Normalität sind. «Wir waren erleichtert, dass nichts Schwerwiegendes dahintersteckte. Wenn wir damals gewusst hätten, was noch alles auf uns zukommen würde...», so Sarah.

Ungewöhnliche Veränderungen an Jolines Körper

Weitaus grössere Sorgen bereitete Sarah, ihrem Mann Aaron und der Kinderärztin die Tatsache, dass Joline mit eineinhalb Jahren deutlich übergewichtig war. Zudem stellte Sarah ungewöhnliche Veränderungen am kleinen Körper ihrer Tochter fest. Joline wuchs eine Schambehaarung und die Brüste entwickelten sich. Alles Zeichen dafür, dass die Pubertät eingesetzt hatte – mit gerade einmal 18 Monaten. «In dem Moment war ich panisch. Offensichtlich war etwas ganz und gar nicht in Ordnung mit unserer Tochter. Nur, was war mit ihr?», so Sarah. Die Ungewissheit, das Warten auf weiterführende Untersuchungen

und anschliessend auf die Resultate, seien zermürend gewesen, erinnern sich Sarah und Aaron. Und auch bei der Kinderärztin schrillen alle Alarmglocken, sie überweist Joline direkt ins Kinderspital für weitere Abklärungen. Nach unzähligen Tests, Röntgen- und Ultraschalluntersuchungen steht fest: Jolines Östrogenspiegel ist so hoch, wie jener einer Teenagerin kurz vor der Menstruation, ihr Knochenbau entspricht dem einer 4-Jährigen, ihre Gebärmutterschleimhaut ist aufgebaut, bereit für die erste Periode. Eine bange Frage und eine leise Vermutung beschäftigen sowohl die Endokrinologin wie auch Jolines Eltern: Woher kommen diese Symptome? Steckt womöglich ein Gehirntumor dahinter?

Hirntumor sorgt für verfrühte Pubertät

Für Klarheit soll eine MRI-Untersuchung sorgen. Und tatsächlich zeigt sich: in Jolines Hirn wächst ein 2 cm grosser gutartiger Tumor, ein sogenanntes Hamartom. In manchen Fällen produzieren diese Hamartome das Hormon Gonadoliberin und führen zu einem vorzeitigen Beginn der Pubertät. «Mit der Diagnose prasselte alles auf uns nieder: Unsicherheit, Ungewissheit, Ängste. Es war ein Schlag ins Gesicht», erzählt Sarah. Welchen Verlauf der Tumor nehmen wird und wie er sich auf Jolines Leben auswirkt, ist unbekannt, denn: Joline ist schweizweit erst das dritte Kind, bei dem die Diagnose in so jungen Jahren gestellt wird. Erfahrungen gibt es also kaum, was kommen wird, bleibt ungewiss. Nebst den Sorgen um ihre kleine Tochter, belastete Sarah aber vor allem der Vertrauensverlust in ihre Instinkte als Mutter: «Als Mama hat man doch ein Urvertrauen, dass mit dem eigenen Kind alles in Ordnung ist. Das wurde mit Jolines Krankheit erschüttert. Man fragt sich automatisch, ob man etwas falsch gemacht hat», sagt Sarah. Der bunte Alltag mit den drei kleinen Kindern lenkt Sarah und Aaron von der Gedankenspirale ab. Zugleich fanden sie Unterstützung bei ihrer Endokrinologin, bei der Kinderärztin, bei Familie und Freunden. Aber vor allem sind sie sich gegenseitig eine riesige Stütze: «Wir sind eine starke Truppe und halten zusammen wie Pech und Schwefel. Dieses Gefühl hat uns als Familie extrem gestärkt.» Die Krankheit habe die jungen Eltern, die seit Teenagertagen ein Paar sind, noch mehr zusammengeschweisst. «Mein Mann hat keinen Arzt- oder Spitaltermin verpasst und ist immer an unserer Seite. Diese seelische Unterstützung ist so wertvoll».

Monatliche Hormonspritzen halten Pubertät auf

Direkt nach der Diagnose musste umgehend mit der Therapie gestartet werden. Seither bekommt Joline spezielle Hormonblocker in zwei Spritzen verabreicht, um die Pubertät aufzuhalten,

«Es gab die Diagnose und fertig. Damit klarkommen und Informationen zusammensuchen mussten wir alleine.»

SARAH, MUTTER VON JOLINE

vorraussichtlich, bis sie 9-Jährig ist. «Es zerreisst mir jedes Mal das Herz, wenn sie alle 28 Tage zwei riesige Spritzen in die Oberschenkel bekommt, wenn sie schreit und wir sie festhalten müssen», so Sarah. Operiert wird der Tumor aktuell nicht, vielmehr mit regelmässigen MRI- und EEG-Kontrollen beobachtet. Die halbwegs gute Nachricht ist, dass der Tumor in der Regel nicht wächst und so bleibt wie er ist. Allerdings bestehe die Gefahr, dass dieser irgendwann zu epileptischen Anfällen führen könnte. Diese Aussicht hängt wie ein Damoklesschwert über der Familie und jede atypische Reaktion von Joline sorgt für Unbehagen.

Ein starkes Gespann – die drei Geschwister

Jolines 9- und 6-jährige Geschwister werden bewusst in die Krankheit ihrer kleinen Schwester miteinbezogen, dürfen mit ins Spital und Fragen stellen. Denn auch sie beschäftigt die Diagnose: «Vor allem unser Sohn stellt viele Fragen und seine Empathie ist riesig. Aber wir sind eine starke Familie, geben uns gegenseitig Kraft und werden jeglichen steinigen Weg mit unseren Kindern gehen». In dem Zusammenhang betont Sarah jedoch auch, was der Familie nach der Diagnose gefehlt hat: Sie hätten sich jemanden gewünscht, der für die Geschwister da gewesen wäre und sie über die Krankheit von Joline und deren Besonderheiten informiert hätte. Sie selbst seien in dem Moment schlicht überfordert gewesen. Auch seien sie auf keinerlei Angebote, wie etwa den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, aufmerksam gemacht worden. «Es gab die Diagnose und fertig. Damit klarkommen und Informationen zusammensuchen mussten wir alleine», erinnert sich Sarah.

Traktor und Tiere sind Jolines Welt

Und Joline? Die 3-jährige entwickelt sich wunderbar, ist ein fröhliches Mädchen, ein kleiner Wirbelwind. Sie liebt Tiere über alles, kennt

keine Berührungsängste und flitzt am liebsten mit ihrem Traktor durch den Garten. Mit Samthandschuhen wird sie von den Geschwistern nicht angefasst, Krankheit hin oder her. Einzig ihre extremen Stimmungsschwankungen lassen Sarah und Aaron hin und wieder merken, dass ihre Jüngste wieder ein Hormonsturm im Bauch hat.

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: THOMAS SUHNER



KRANKHEIT

Hamartome sind die häufigste strukturelle Ursache für eine verfrühte Pubertät. Weiter kann der Tumor zu epileptischen und gelastischen Anfällen («Lachanfalle») führen. Das Duane-Syndrom ist eine sehr seltene Form der angeborenen Augenmuskellähmung. Etwa 1% aller Fälle des Schielens entfällt auf diese Augenerkrankung.



KMSK WISSENS- PLATTFORM



Dieser Link führt Sie direkt zur Rubrik «Weg zur Diagnose» der digitalen KMSK Wissensplattform. Hier erhalten Sie praktisches Wissen, Adressen zu Anlaufstellen und wertvolle Informationen zu Fragen rund um das Thema «Diagnosestellung bei einer seltenen Krankheit».

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