



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!



UNTERSTÜTZUNG AUF DEM WEG IN DIE ERWACHSENENWELT

Die Ablösung von der Familie ist für junge Erwachsene mit einer Beeinträchtigung ein sehr individueller und anspruchsvoller Prozess. Sich frühzeitig mit dem Übergang Schule – Erwachseneninstitution auseinander zu setzen, sich verschiedene Wohn- und Beschäftigungsangebote anzuschauen und bei der Wahl die individuellen Kompetenzen des Kindes ins Zentrum zu stellen, lohnt sich.

Das erwachsene Kind in eine Institution abzugeben, fällt vielen betroffenen Familien schwer, manche berichten von Schuldgefühlen. Wie kann dieser Ablösungsprozess gelingen?

Wir erleben in unserem Alltag häufig, dass die Ablösung von der Familie ein sehr individueller und anspruchsvoller Prozess ist, welcher vorsichtig, aber im Idealfall frühzeitig angegangen werden sollte. Dabei kann es helfen, sich vor Augen zu führen, dass im Rahmen des Normalitätsprinzips immer davon auszugehen ist, dass ein Kind früher oder später sein eigenes soziales Netzwerk aufbauen, von zu Hause ausziehen und Erfahrungen in neuen Lebenswelten machen wird.

Wie unterstützen Sie die betroffenen Familien auf diesem Weg? In einem sorgfältigen und differenzierten Aufnahmeprozess gehen wir auf diese Thematik ein und begleiten nebst den Klienten auch deren Familien im Übergang in die Institution. Wir pflegen transparente und wertschätzende Kommunikation, welche hilft, die Erwartungen und Möglichkeiten zu klären.

Welche beruflichen Möglichkeiten stehen den jungen Erwachsenen bei Ihnen offen? Nebst den breit gefächerten Tagesstrukturangeboten, welche allen Bewohnenden der Stiftung Wagerenhof unabhängig vom Grad der Beeinträchtigung zur Verfügung stehen, bieten wir PrA (Praktische Ausbildung) und EBA (eidgenössisches Berufsattest-) Ausbildungen

an. Mögliche Ausbildungsbereiche sind Betriebsunterhalt, Hauswirtschaft, Küche, Landwirtschaft, Gärtnerei und Floristik.

Das Thema Sexualität und Behinderung ist noch immer ein Tabu. Wie gehen Sie im Wagerenhof damit um?

Wir vertreten die Auffassung, dass jeder Mensch das Recht auf seine eigene Sexualität hat. Es ist darum unser Ziel, die betreuten Personen entsprechend ihrem Entwicklungsstand und Interesse individuell darin zu unterstützen, ihre Sexualität verantwortungsvoll, selbstbestimmt und in befriedigender Weise erleben zu können. In Bezug auf die sexuelle Orientierung unserer Bewohnenden nehmen wir eine wertefreie Haltung ein.

Inwiefern werden Aufklärungs- und Bildungsangebote auch Angehörigen zugänglich gemacht? Es existiert im Wagerenhof ein Konzept zum Thema Sexualität, über welches Bewohnende, Eltern und gesetzliche Vertretungen beim Eintritt in die Stiftung Wagerenhof informiert werden. Indem wir individuell angepasste Kommunikationsstrukturen fördern, punktuell Aufklärungs- und Bildungsangebote anbieten und bei Bedarf externe Stellen hinzuziehen, schaffen wir ein offenes Klima, in welchem die Privat- und Intimsphäre jederzeit gewahrt wird.

Eltern behinderter Kinder müssen sich vor deren 18. Lebensjahr mit der

Frage der Vormundschaft befassen und eine Menge Bürokratie durchlaufen. Woher bekommen sie Unterstützung?

Dabei helfen Fachstellen für Eltern von Kindern mit Behinderung, beispielsweise Insieme, Pro Infirmis oder lokale Organisationen. Ebenfalls können die Stellen wie die KESB oder die SVA direkt kontaktiert werden, wenn Fragen bestehen.

Welche Tipps haben Sie für betroffene Familien? Es ist von besonderer Bedeutung in offener und transparenter Kommunikation mit der Institution die eigenen Erwartungen und Anliegen offenzulegen. So werden wichtige Grundlagen geschaffen, die es den Fachpersonen ermöglichen Übergänge derart zu gestalten, dass es Menschen mit besonderem Bedarf besser gelingt, sich in der neuen sozialen Situation und Umgebung einzuleben.

COLETTE RYMANN
Geschäftsleitung, Stiftung Wagerenhof



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