



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!





**Manuela Stier**  
Gründerin und Geschäftsführerin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten

## DIGITALE WISSENSPLATTFORM ENTLASTET BETROFFENE FAMILIEN

Die KMSK Wissensplattform ist auf Initiative von Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten, in enger Zusammenarbeit mit unseren 710 betroffenen KMSK Familien, der ZHAW Winterthur, der HES-SO Wallis und kompetenten Fachpersonen 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 finden.

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 Familien diese enorme Aufgabe gemeistert?

**Wissen generieren: gemeinsam mit und für betroffene Familien.**

Die jahrelange Erfahrung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten zeigt, dass viele betroffene Eltern in der Zeit nach der Diagnose nicht wissen, welche Hilfen und Unterstützungsleistungen angeboten werden und worauf sie Anspruch haben. Die Informationen sind fragmentiert und es ist schwer, sich im Informationsdschungel zurechtzufinden. Bislang existierte kein Angebot in der Schweiz, welches alle wichtigen und notwendigen Informationen bündelt. Unsere digitale KMSK Wissensplattform stützt sich deshalb stark auf die Erfahrungen und Bedürfnisse der betroffenen Familien und wird ihnen dazu dienen, die organisatorischen, administrativen, finanziellen und psychologischen Herausforderungen besser meistern zu können.

**Dynamik der integrierten Kommunikation wird genutzt**

Mit unserem 5. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen», welches in Anlehnung an die digitale KMSK Wissensplattform ent-

standen ist, geben wir (neu) betroffenen Familien und Fachpersonen ein nachhaltig wirkendes Hilfsmittel zur Hand.

Die Dialoggruppen der KMSK Wissensplattform und des 5. KMSK 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.

**Wie können Sie auf die einzelnen Themen der Wissensplattform zugreifen?**

Über den Link [www.wissensplattform.kmsk.ch](http://www.wissensplattform.kmsk.ch) gelangen Sie zu den einzelnen Themen der Wissensplattform. Die Website ist so aufgebaut, dass es eine Übersichtsseite gibt, auf welcher die einzelnen Themen angewählt werden können, ebenso arbeiten wir zurzeit an einem Forum, welches die KMSK Selbsthilfegruppe Schweiz auf Face-

book ablösen wird. Es können direkt Wissensergänzungen eingebunden werden (z. B. Nennung weiterer Anlaufstellen), sodass die Plattform vom Wissen der Betroffenen und Fachpersonen profitieren kann.

Dank der Unterstützung von betroffenen Familien, Fachpersonen, Partnern und Gönner\*innen konnte diese tolle

**digitale Wissensplattform entstehen!** Für das entgegengebrachte Vertrauen bedanken wir uns herzlichst bei den betroffenen Familien, den langjährigen Netzwerkpartnern\*innen, den Gönner\*innen und den unzähligen Fachpersonen. Dieses grosse und nachhaltig wirkende soziale Engagement von allen Beteiligten berührt mich immer wieder.

## WISSENSVERMITTLUNG DER BESONDEREN ART!

- Weg zur Diagnose
- Emotionale Belastung und Bewältigung
- Austausch mit betroffenen Familien
- Entlastung, Pflege und Betreuung
- Familie und Bezugspersonen
- Versicherungsleistungen, Beantragung und Durchsetzung
- Finanzielle Unterstützungsmöglichkeiten
- Therapien und ergänzende Angebote
- Freizeit und Auszeit
- Kita, Kindergarten und Schule
- Vereinbarkeit Familie und Beruf
- Jugend und Übergang ins Erwachsenenalter
- Palliative Care, Vorbereitung, Abschied und Trauer
- Verhalten bei Notfällen



**BESUCHEN SIE  
UNSERE KMSK  
WISSENSPLATTFORM!**

25. FEBRUAR 2023, 11.00 UHR

**EINLADUNG ZUM  
10. KMSK WISSENS-FORUM**

Seltene Krankheiten –  
Digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen

WISSENSBUCH N°05 | WWW.KMSK.CH

**SELTENE KRANKHEITEN**

DIGITALE WISSENSPLATTFORM FÜR ELTERN UND FACHPERSONEN



# 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**