



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**



# SELTENE KRANKHEITEN

CASE MANAGEMENT UND DIGITALISIERUNG ENTLASTEN ELTERN



Manuela Stier

Prof. Dr. Dr.  
Christian Wunderlin

## IMPRESSUM

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

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

**Redaktions- und Projektleitung**  
Manuela Stier

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

**Korrektur**  
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

**Titelbild**  
Foto: Regula Schaad  
Mädchen: Noelia, Coffin-Siris-  
Syndrom, Smarca 4

**Druck**  
Engelberger Druck AG, Stans  
Auflage 12 000 Expl. deutsch

**Erscheinungsdatum**  
November 2023

## ZUSAMMENSPIEL ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND WEITEREN AKTEUREN

### Geschätzte Leserinnen und Leser

Dem 6. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten» geht eine persönliche Erfahrung unserer Gründerin und Geschäftsführerin Manuela Stier voraus. Sie begleitete eine alleinstehende Mutter an den runden Tisch eines Kinderspitals. Was dabei auffiel: das Zusammenspiel und die Kommunikation der zwölf verschiedenen Akteure aus Medizin, Schulwesen, Spitex, Therapie usw. waren unbefriedigend. Es fehlte ein Case Manager, der den komplexen Fall koordiniert. Die Folge: Die betroffene Mutter verlor ihr Vertrauen und fühlte sich nicht ernst genommen. Das Konfliktpotenzial und die Frustration nahmen zu.

Eltern sind der wichtigste Teil des Teams, haben jedoch nicht die Kapazität selbst das Case Management zu übernehmen. Für ein umfassendes Case Management braucht es verbesserte Strukturen und Hilfeleistungen. Hier ist vor allem die Politik gefordert. Für eine optimale Versorgung und Unterstützung müssen sich das Gesundheitswesen und andere Bereiche des sozialen Lebens (Schule, Arbeit, Freizeit) mehr an den Bedürfnissen betroffener Familien ausrichten. Dies kann nur mit einer funktionierenden Vernetzung zwischen Ärzteschaft, Versicherungen, Bildungseinrichtungen und anderen Akteuren, die für die Lebensqualität der Betroffenen wichtig sind, gelingen. Notwendig sind Wissen, Kommunikation und Digitalisierung, die für alle beteiligten Akteure zugänglich sind. Eine optimale Vernetzung kann nur mit guter Kommunikation funktionieren!

In diesem Wissensbuch gehen wir auf die Herausforderungen im Zusammenspiel zwischen Eltern, der Ärzteschaft und weiteren Akteuren ein, lassen betroffene Familien und Fachpersonen zu Wort kommen und zeigen machbare Lösungsansätze auf. Wissen befähigt die Eltern, selbstbewusst und auf Augenhöhe den Dialog mit Fachpersonen zu führen. Die Wissensbücher und die Wissensplattform «Seltene Krankheiten» sind wichtige Instrumente und dienen (neu) betroffenen Eltern, Ärzten, Pflegekräften, Forschenden, Therapeuten, Auszubildenden, Pädagogen und Politikerinnen als Nachschlagewerke.

Dieses Wissensbuch wurde ohne Verwendung von Spendengeldern finanziert. Unsere Wertschätzung gilt all jenen, die durch ihr ehrenamtliches Engagement dieses Projekt ermöglichten. Wir möchten den betroffenen Eltern, Fachleuten, Sponsoren, Fotografen und Texterinnen unseren aufrichtigen Dank aussprechen.

Herzlichst

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

**PROF. DR. DR. CHRISTIAN WUNDERLIN**  
Geschäftsführer Dienigma AG  
Mitglied des Vorstands

**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!  
(D, F, I, E)



# DIE AUGENKRANKHEIT VON AMÉLIE UND JONAS FRISST ENERGIE

Die Krankheit von Amélie und Jonas ist so selten, dass sie noch nicht einmal einen Namen hat. Sie betrifft zwar die Augen, greift aber vor allem auch die Energie der Kinder an. Die Familie aus St. Gallen versucht, ihren Alltag mit digitalen Wochenplänen zu bewältigen – und mithilfe der zwei Ziegen Max und Moritz.



Amélie (9) und Jonas (11) sitzen am Tisch der Familienwohnung in einem ruhigen Quartier in St. Gallen. Vor ihnen liegen die Tablets, die ihnen die IV finanziert hat. Sie betrachten ihren Wochen- und Stundenplan, der mit Bildern illustriert und grosser Schrift gestaltet ist. Man würde nicht denken, dass die Kinder in ihrer Sehkraft eingeschränkt sind. Und doch: Amélies Sehkraft liegt bei 70 bis 80 Prozent, jene von Jonas sogar bei lediglich 50 bis 60 Prozent. Er trägt zwar eine Brille, sie korrigiert jedoch nur die zusätzliche Kurzsichtigkeit.

Dass Jonas eine noch durchaus ernstzunehmende Sehschwäche hat, hat sich zufällig bei einer normalen Augenkontrolle im Februar 2020 herausgestellt. Der Augenarzt überwies ihn auf einen Verdacht hin in eine Augenklinik, wo eine Netzhautverdickung festgestellt wurde. Es folgte eine genetische Untersuchung. Dabei wurden über 40 Gene analysiert, was zwei Jahre dauerte. Auch Amélie ist von der Krankheit betroffen. Sie muss entstanden sein, als die Gene der Eltern aufeinander getroffen sind, denn weder Vater noch Mutter oder deren Familie sind selbst davon betroffen. Überhaupt ist die Krankheit so selten, dass sie bis jetzt noch nicht einmal einen Namen hat. Ärzte und Familie sprechen von einer «seltenen genetisch bedingten Netzhauterkrankung im Bereich der Makula».

Genauer betrachtet zeigt sich diese so: Die Proteine in der Makula der Kinder – also in jenem Teil des Auges, in dem die Sehzellen besonders dicht angeordnet sind und der für das schärfste Sehen verantwortlich ist – sind die Proteine vermutlich falsch zusammengesetzt. Während ein gesunder Mensch seinen Blick fokussieren und scharf stellen kann, ist dieser Teil bei Amélie und Jonas verschwommen. Um das auszugleichen, baut sich ihr Gehirn mit den Teilen rundherum und mithilfe minimaler Kopfbewegungen selbst ein ganzheitliches Bild zusammen. Das heisst: Die Kinder sehen zwar schlussendlich alles, brauchen dafür aber unglaublich viel Energie. Operativ kann das nicht korrigiert werden, höchstens Genmaterial in die Makula zu spritzen wäre theoretisch möglich; wenn die Forschung so weit wäre. Im Moment muss sich die Familie mit jährlichen Kontrollen bei Fachärztinnen begnügen. Dort wird ein OCT der Makula erstellt, welches Schnittbilder des Augenhintergrundes in hoher Auflösung ermöglicht und in grösseren Zeitabständen wird u.a. ein multifokales Elektroretinogramm durchgeführt – ein diagnostisches Hilfsmittel zur Untersuchung der Netzhautfunktion.

### Sinkende Lebensfreude

Für die Eltern Daniela und Philippe erklärte sich mit der Diagnose vieles. Besonders Jonas brauchte früher immer einen längeren Mittagschlaf, war vor allem im emotionalen Bereich verzögert und wurde deshalb auch später eingeschult als andere Kinder.

In der Basisstufenzeit (Kindergarten bis Ende 2. Klasse) erlebten Amélie und Jonas hilfreiche Unterstützung von den Lehrpersonen in der öffentlichen Schule, und eine heilpädagogische Lehrperson der «Obvita» begleitete sie. Die Wochenplanung gestaltete sich so, dass die Wochenenden in der Wohnung verbracht wurden und der Fokus unter der Woche auf der Schule und einem Hobby lag. Ab dem Sommer 2022 entwickelten sich die Kinder weiter, sodass sie mehr ausserhäusliche Aktivitäten und Freundschaften pflegen wollten. Die Balance im Energiehaushalt aufrechtzuerhalten, gestaltete sich immer schwieriger. Die Schule bemühte sich, Anpassungen umzusetzen, welche kleine «Notentlastungen» brachten.

Zu Hause zeigte Amélie ihre Überforderung immer mehr mit Ausrastern und fehlender Kooperation. Jonas war zunehmend introvertierter und seine Lebensfreude sank kontinuierlich. Beide wollten in der Schule ihre Leistungen erbringen, merkten aber, dass sie es nicht mehr schafften. Der zunehmende Druck wirkte sich auf das Selbstwertgefühl negativ aus.

Für eine grosse Entlastung der Familie sorgte im April 2023 der Wechsel von der öffentlichen in die private «Primaria»-Schule, die nach der Montessori-Pädagogik lehrt. Sie bietet eine Struktur, welche durch feste Unterrichtszeiten, Spielphasen und Angeboten im sportlichen und kreativen Bereich individuellere Stundenpläne ermöglicht. Sie lernen dort viel mit Projekten, sind oft draussen und machen Ausflüge. Ausserdem gibt es keine Hausaufgaben, und wenn dann höchstens spielerische. Damit fällt ein grosser Druck von der Familie, und der entschleunigte Stundenplan fordert weniger Energie von den Kindern, die zuvor vollständig in die Bewältigung der Schule floss. Die Freude am Lernen ist wieder da!

Finanziell ist die neue Schule hingegen eine grössere Herausforderung, denn die Kosten müssen von der Familie selbst getragen werden. Während Philippe in einem 80-Prozent-Pensum als Bauingenieur arbeitet, ist Daniela zu 40 Prozent als Lehrperson in der Pflege angestellt. Ihre Kenntnisse halfen ihr, zu erkennen, wie gross eigentlich die pflegerische Arbeit ist, die

**«Mir geht es um die Wertschätzung, die ich damit für den Alltag und die Zusatzbelastung erhalte. Das wirkt sich auch auf die Kinder aus.»**

DANIELA, MUTTER VON AMÉLIE UND JONAS

sie auch zu Hause verrichten muss: «Die ganze Power der Kinder ging immer in die Schule. Und da sie sich auswärts immer zusammenreissen, entlud sich der gesamte Frust danach zu Hause. Ich dachte: «Sorry, aber ich mache eigentlich pflegerische Arbeit zu Hause, muss schon immer schauen, dass alles mit Arbeit und Schule aufgeht, und dann zieht sich ein 10-jähriges Kind noch nicht einmal selbst an.» Deshalb hat sich Daniela bei «Arana Care» angemeldet. Ein Dienst, der es pflegenden Angehörigen erlaubt, sich von der Organisation anstellen zu lassen und für ihre tägliche Arbeit innerhalb der eigenen Familie eine kleine Entschädigung und eine Entlastung im Rollenverständnis zu erhalten. Daniela geht es dabei aber nicht in erster Linie um das Geld, sondern vor allem um die Wertschätzung, die sie für den Alltag und die Zusatzbelastung erhält. «Das wirkt sich wiederum auch auf die Kinder aus», sagt sie.

Im Rahmen von «Arana Care» arbeitet Daniela auch mit einem digitalen Tool. Darin können – und müssen – Pflegeberichte und so weiter eingetragen werden. Das hilft schlussendlich auch ihr, da sie so einen Überblick und Zugriff auf alle Unterlagen und Dateien hat, wenn sie sie braucht. Gedanken um die Datensicherheit macht sie sich nicht: «Die Tools sind ja geprüft. Ausserdem sind die Daten jetzt nicht wahnsinnig heikel, es sind keine Bilder der Kinder mit dabei, und die Berichte müssen ja so oder so weitergegeben werden.»

**Mehr Empathie, bitte!**

Privat versuchen Daniela und Philippe, alle wichtigen Dinge wie Termine, Informationen, Abmachungen mit z.B. Ärzten, Lehrpersonen, und so weiter in einem Word-Dokument festzuhalten. Dabei verliere man aber schnell den Überblick. Hierfür würde ihnen ein umfassenderes digitales Tool den Alltag sehr erleichtern. Eines, in dem Berichte, Dateien oder Konversationen

geordnet abgelegt und Notizen erfasst werden können, und das einen im besten Fall auch noch an Termine erinnert. Bisher haben sie ein solches jedoch noch nicht gefunden, sollte es denn eines geben.

Noch dringender als ein umfassendes digitales Pflege-Tool wünscht sich Daniela jedoch mehr Empathie bei der Diagnoseübermittlung von Seiten der Spitäler. Als es um das Resultat der genetischen Untersuchungen, und damit endlich um eine konkrete Diagnose ging, wollten die Eltern einen Termin im zuständigen Universitätsspital in Bern. «Für uns war es wichtig, dass wir beide die Diagnose aus einem Mund hören und direkt unsere Fragen dazu stellen können. Schliesslich geht es um die Zukunft unserer Kinder. Aber das Spital wollte uns nur einen Telefonanruf anbieten, nicht einmal einen Zoom-call mit Video war möglich, sodass man sich wenigstens hätte sehen können.» Erst als Daniela bei der Ombudsstelle Beschwerde einreichte, war schlussendlich ein persönlicher Termin sogar direkt in St. Gallen möglich. «Da denke ich mir: In welchem Jahrhundert leben wir eigentlich?», schliesst Daniela diese Anekdote, «da müssten doch viel mehr technische Möglichkeiten wie eben Videocalls möglich sein!»

Auch den Wochen- und Stundenplan der Kinder erfassen die Eltern selbst in einem Word-Dokument. Neben der Schule ist etwa «AUFRÄUMZEIT» unter der Woche ein täglicher Punkt. Mit am liebsten mögen Amélie und Jonas aber den Eintrag «MAX UND MORITZ». Das sind die zwei eigenen Ziegen der Kinder, die zusammen mit einer weiteren Ziege sowie Alpakas in der Nähe leben. Sie besuchen sie, wann immer es geht. Dort können sie abschalten, sich aber auch in Verantwortung üben. «Die Geisslein haben uns gerettet, gerade auch in dem ganzen Schulumbbruch», sagt Daniela. Bald wollen sie versuchen, einen Veloausflug zum Stall zu machen.



Den Haushalt der Familie ergänzen auch mehrere Katzen. Ansonsten mag Amélie am liebsten Basteln, Malen und Playmobil, während Jonas' Hobbies sein Playmobil-Fussballstadion und Fussball-Sammelkarten sind. Mit welchem Verein fiebert er denn mit? Ein verständnisloser Blick. Natürlich mit dem FC St. Gallen, was für eine Frage!

#### Was kommt danach?

In der Zeit des Wartens auf die Genanalysen hat die Familie die SRF-Sendung «Mona mittendrin» gesehen zum Thema Kinder mit seltenen Krankheiten. Sie wussten: «Hey, wir gehören zu dieser Gruppe, wir sind nicht allein! Es gibt auch andere Familien, die auf genetische Untersuchungen und Resultate warten!» Das half gerade in der ungewissen Zeit des Wartens, auch den Kindern. Jonas holt Plüschfrosch «Fredri» hervor, das Maskottchen des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Auch er habe sehr geholfen, mental.

Wie die Zukunft von Amélie und Jonas aussehen wird, ist unklar. Bei der Diagnose hiess es, es wäre besser, einen Beruf anzustreben, der auch blind ausgeführt werden kann. Bisher ist die Sehkraft der Kinder aber immer stabil ge-

blieben. «Jedes Jahr, in dem sie gleich bleibt, ist ein tolles Jahr», sagt Daniela. In diesem Fall bleibt nach wie vor eher die Energie und die Power der Kinder das Problem. Für die nähere Zukunft ist zuerst einmal die Frage: Was kommt nach der «Primaria»? Denn diese bietet nur Klassen bis an die Oberstufe. Einen Berufswunsch haben Amélie und Jonas zurzeit nicht. Auch sie nehmen das Leben nach und nach so, wie es kommt. Und jedes Jahr, das gleich bleibt, ist super.

TEXT: SERAINA SCHÖPFER  
FOTOS: THOMAS SUHNER



#### KRANKHEIT

Die seltene erblich bedingte Netzhauterkrankung im Bereich der Makula von Amélie und Jonas, konnte trotz genetischer Untersuchungen bisher keiner bekannten Krankheit zugeschrieben werden.

#### Symptome

- Visuelle Einschränkungen des Sehfelds
- Lichtempfindlichkeit
- Rasche Erschöpfung
- Erhöhter Erholungsbedarf
- Verzögerte Handfeinmotorik

# INHALT

## GRUSSWORT

- 09 **HAND IN HAND FÜR DIE WAISEN DER MEDIZIN**  
Eva Luise Köhler, Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

## STATEMENTS

- 10 **DAS UNTERSTÜTZUNGSBEDÜRFNIS DER FAMILIEN IST VORHANDEN, OFFEN IST DER LÖSUNGSWEG**  
Daniela Schmuki, betroffene Mutter, Beirätin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten
- 11 **WIE DER INFORMATIONSFLUSS FÜR KINDERÄRZT\*INNEN GELINGEN KANN**  
Prof. Dr. med. Nicolas von der Weid, Vizepräsident Pädiatrie Schweiz
- 13 **DIE KINDERSPITEX ALS ZENTRALES GLIED IM NETZWERK**  
Die Co-Präsidentinnen des Verbandes Kinder-Spitex Schweiz: Lucia Vogt, Geschäftsleiterin Kinderspitex Nordwestschweiz und Josiane Seiler, Leiterin Kinderspitex Spitem Bern
- 14 **INTERPROFESSIONELLE VERSORGUNG VON SELTENEN KRANKHEITEN**  
Prof. Dr. Veronika Waldboth, Leiterin Entwicklung und Pädagogik MScN, ZHAW Gesundheit, Institut für Pflege
- 15 **BUNDESGESETZ ÜBER DAS ELEKTRONISCHE PATIENTENDOSSIER**  
Christoph Knöpfel, Abteilungsleiter klinische Applikationen, Spital Thurgau AG, betroffener Vater
- 17 **IM ZENTRUM UNSERES TUNS STEHT DER MENSCH. DIGITALE HILFSMITTEL UNTERSTÜTZEN.**  
Andreas Juchli, Arzt, Unternehmer, Kantonsrat FDP ZH, CEO JDMT Medical Services AG, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## FORSCHUNGSPROJEKT VON BACHELORSTUDIERENDEN

- 18 **QUALITATIVE DOKUMENTENANALYSE ALLER KMSK WISSENSBÜCHER «ERLEBEN POSITIVER LEBENSITUATIONEN DER ELTERN»**  
Dr. Fernando Carlen, Assoziierter Professor HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit, Jimmy Heinzmann, Bachelorstudent HES-SO Valais-Wallis – Studiengang Pflege

## STUDIE CASE MANAGEMENT

- 20 **ZUSAMMENARBEIT VERBESSERN, IN NETZWERKEN DENKEN**  
Dr. med. Jürg Streuli, Leiter Pädiatrisches Advanced-Care-Team, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, Beirat Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten

## FAMILIEN UND FACHPERSONEN

### HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN

- 22 **DREI KINDER MIT VERSCHIEDENEN SELTENEN KRANKHEITEN**  
Wenn eine Mutter mit drei betroffenen Kindern sich Gehör verschaffen muss

### KOMMUNIKATIVE HERAUSFORDERUNG NACH DER DIAGNOSE

- 26 **JIMMY – IMERSLUND-GRÄSBECK-SYNDROM**  
Ein «komplizierter Esser» erweist sich als todkranker Junge
- 30 **BEDEUTUNG DER KOMMUNIKATION ZWISCHEN ELTERN UND ARZT**  
Prof. Dr. med. Johannes Roth FRCPC RhMSUS, Leiter Zentrum für seltene Krankheiten Kinderspital Luzern

### AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN FAMILIEN

- 32 **MIRA – KEINE DIAGNOSE**  
Gemeinsam stark: Ein Weg voller Liebe und Hoffnung
- 36 **FRÜHZEITIGE UNTERSTÜTZUNG VON MEHRFACH BELASTETEN FAMILIEN**  
Prof. Dr. Martin Hafen, Dozent und Projektleiter, Hochschule Luzern Soziale Arbeit, Institut Sozialmanagement, Sozialpolitik und Prävention

### IST CASE MANAGEMENT DIE AUFGABE DER ELTERN?

- 38 **GABRIEL – WOLF-HIRSCHHORN-SYNDROM**  
«Lasst euch von niemandem von eurem Weg abbringen!»
- 43 **KOORDINATION IN SCHULE UND THERAPIE**  
Dagmar Rösler, Zentralpräsidentin LCH Dachverband Lehrerinnen und Lehrer Schweiz

### KOORDINierter INFORMATIONSFLOSS

- 46 **MATHILDA LOUISA, PEROXISOMALE D-BIFUNKTIONALE-ENZYM-DEFIZIENZ**  
Platz für Wunder
- 50 **WARUM EIN PALLIATIVE CASE MANAGEMENT UNVERZICHTBAR IST**  
Dr. med. Jürg Streuli, Susanne Allgäuer, Franziska Kühne, Miriam Wanzenried, Ursi von Mengershausen, Pädiatrisches Advanced Care Team, Ostschweizer Kinderspital

### ZUSAMMENSPIEL ALLER BETEILIGTEN AKTEURE

- 52 **FIONN – USP9X C.1475 G>A**  
Gegeneinander am Spitalbett
- 57 **UNSER ZIEL IST ES, DIE FAMILIEN ZU ENTLASTEN**  
Dr. Colette Balice, Kinderkrankenschwester mit Spezialisierung auf Intensivpflege, Doktorin der Pflegewissenschaft, Koordinatorin des Zentrums für seltene Krankheiten der italienischen Schweiz und des Zentrums Myosuisse Ticino

### KONFLIKTPOTENZIAL REDUZIEREN

- 60 **LILLY ANGELINA – RETT-SYNDROM**  
Streit mit der IV um den Intensivpflegezuschlag

## PSYCHISCHE BELASTUNG UND ÜBERFORDERUNG

64 RÉMY – EOSINOPHILE ÖSOPHAGITIS (EOE)  
Denen man nicht glaubt

69 KONFLIKTE IN DER ARZT-PATIENTEN-BEZIEHUNG  
Dr. med. Yvonne Gilli, Präsidentin der Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte

## KOORDINATION ZWISCHEN ELTERN, ÄRZTEN UND VERSICHERUNGEN

72 ELLA – MARSHALL-SYNDROM  
Mut, Beharrlichkeit und ein gutes Bauchgefühl weisen den Weg

76 «KINDER UND JUGENDLICHE SIND IM SOZIALVERSICHERUNGSRECHT UND IN DER POLITISCHEN DISKUSSION ZU WENIG AUF DEM RADAR»  
Melanie Baran, Leiterin Sozialberatung, Universitäts-Kinderspital Zürich - Eleonorenstiftung

## TRANSPARENZ DANK DIGITALER TOOLS

78 AMÉLIE UND JONAS – SELTENE GENETISCHE ERKRANKUNG DER NETZHAUT  
Die Augenkrankheit von Amélie und Jonas frisst Energie

82 SELTENE ERKRANKUNGEN: WAS SIND DIE CHANCEN UND RISIKEN VON KÜNSTLICHER INTELLIGENZ (KI) FÜR DIE FAMILIEN?  
Prof. Stefan Ribler, Dozent Ostschweizer Fachhochschule, Fachbereich Soziale Arbeit

## VERSTÄNDNIGUNGSPROBLEME IM PATIENTENGESPRÄCH

84 AMANDA – HETEROZYGOTE-DE-NOVUM-MUTATION IM PDS5B-GEN  
Vorbereitung als Schlüssel zum erfolgreichen Arztgespräch

89 PATIENTENORIENTIERTE ARZT-PATIENTEN-KOMMUNIKATION  
Prof. Dr. Sascha Bechmann, Kommunikationswissenschaftler, Fliegener Fachhochschule Düsseldorf

## VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS

92 GIAN – SIDEROBLASTISCHE ANÄMIE TYP 2  
Die sideroblastische Anämie Typ 2 hindert Gian am Durchstarten

96 VERNETZUNG ÜBER DIE GRENZEN HINAUS IST BEI SELTENEN KRANKHEITEN WICHTIG  
Dr. med. Heinz Hengartner, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt pädiatrische Onkologie-Hämatologie, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen

## VERBESSERUNG DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE

98 DELIA – TURNER-SYNDROM  
Es fehlte eine Person, die alles koordinierte

102 VERBESSERTE GESAMTSITUATION DANK NEUER FORSCHUNGSANSÄTZE  
Dr. Carola Fischer, Projektleitung Seltene Krankheiten, KISPI Zürich

**WISSENSPLATTFORM SELTENE KRANKHEITEN**

- 104 **MILENA – HIRNFEHLBILDUNG**  
«Wir mussten lernen, uns für unsere Anliegen stark zu machen»
- 108 **WAS DIE KMSK WISSENSPLATTFORM «SELTENE KRANKHEITEN» BEWIRKT**  
Melanie Willke, Professorin für Bildung im Bereich körperlich-motorische Entwicklung und chronische Krankheiten, Interkantonale Hochschule für Heilpädagogik, Zürich

**FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN**

- 111 **FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN**  
Diagnose seltene Krankheit – ein neuer Lebensweg beginnt
- 113 **FAMILIEN VERBINDEN**  
Den Familien unvergessliche Glücksmomente schenken
- 115 **FAMILIEN FINANZIELL UNTERSTÜTZEN**  
Nachhaltige Entlastung dank finanzieller Unterstützung
- 117 **WISSENSTRANSFER FÖRDERN**  
Wissenstransfer stärkt betroffene Familien
- 119 **SPENDEN**  
Wie Sie betroffene Familien unterstützen können



# DIAGNOSE SELTENE KRANKHEIT – EIN NEUER LEBENSWEG BEGINNT

Wussten Sie, dass in der Schweiz rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen sind? Eine grosse Herausforderung für die ganze Familie: Erschöpfte Eltern, finanzielle Sorgen, Isolation, Diskussionen mit Versicherungen und Geschwister, die zu kurz kommen. Um betroffene Familien ab dem Zeitpunkt einer Diagnose oder «keiner Diagnose» zu unterstützen, gründete Manuela Stier am 20.02.2014 den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK). Wir zählen bereits 780 betroffene Familien zu unserem KMSK Familien-Netzwerk. In der virtuellen KMSK Selbsthilfegruppe Schweiz findet ein reger Austausch zwischen mittlerweile 730 betroffenen Müttern und Vätern statt. Dieser geschlossene Raum bietet die Möglichkeit, sich auf eine vertrauensvolle Art Tipps zu geben und Fragen zu stellen. Der Dialog untereinander schafft Verbundenheit und spendet neue Energie für den Alltag. Seit der Gründung durften wir an unseren Events 9000 kleine und grosse Gäste begrüessen und ihnen unvergessliche Glücksmomente schenken.

Zusätzliche Stärkung bietet der Wissenstransfer rund um das Thema «Seltene Krankheiten». Projekte wie die KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten», die digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten» und das jährliche KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» fördern die Kommunikation und Interaktion zwischen allen Anspruchsgruppen. Dazu gehören nebst betroffenen Familien und (angehende) Fachpersonen auch Gesundheitspolitiker\*innen und Medienschaffende. Grosszügige Spenden entlasteten auch im vergangenen Jahr betroffene Familien finanziell. Dringend benötigte Therapien, Hilfsmittel, Auszeiten und Mobilitätshilfen konnten damit bezahlt werden. Um dies auch zukünftig zu ermöglichen, sind wir auf Spenden, Legate, Gönnerbeiträge und Sachspenden angewiesen.



**6000 – 8000**

seltene Krankheiten  
weltweit



**5%**

der seltenen Krankheiten  
sind erforscht



**350 000**

betroffene Kinder und  
Jugendliche in der Schweiz\*



**1/3**

der Patient\*innen  
in den universitären Kinder-  
spitälern haben eine seltene  
Krankheit



**9000**

KMSK Familienmitglieder  
seit 2014 zu kostenlosen  
Familien-Events eingeladen



**2.7 MIO**

konnten seit der Gründung 2014  
an betroffene Familien  
ausbezahlt werden



# DEN FAMILIEN UNVERGESSLICHE GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN

Der Austausch untereinander ist für betroffene Familien enorm wichtig. Sich kennenzulernen und zu sehen, dass man nicht allein ist und verstanden wird, trägt wesentlich zur Verbesserung ihrer Lebensqualität bei. Die Pflege des beeinträchtigten Kindes beansprucht viel Zeit, während soziale Kontakte oft auf der Strecke bleiben. Wir haben es uns deshalb zur Herzensangelegenheit gemacht, die Familien miteinander zu verbinden und ein besonderes Netzwerk zu schaffen. Der wertvolle Austausch von Erfahrungen und Ratschlägen sowie das Gefühl von Zusammenhalt werden dadurch stark gefördert. Für die Eltern bedeuten die Events einige entspannte Stunden, die sie den herausfordernden Alltag vergessen lassen und der ganzen Familie neue Energie schenkt. Unsere kostenlosen Familien-Events bieten betroffenen Kindern, Eltern und Geschwistern die Möglichkeit, unbeschwerte Glücksmomente zu erleben. Die Vorfreude auf diese speziellen Tage ist jeweils riesig. Sie können sich entspannen, sich verwöhnen lassen, sich vernetzen und neue Freundschaften schliessen. Ebenso lernen sich Geschwisterkinder kennen und oft ergeben sich daraus wunderschöne Freundschaften. Seit der Gründung durften wir rund 9000 KMSK Familienmitglieder an unseren tollen Events begrüßen.

## AUSTAUSCH ZWISCHEN BETROFFENEN VÄTERN

Jedes Familienmitglied trägt zum Wohl der Familie bei. Unsere besonderen Anlässe, exklusiv für Väter von Kindern mit seltenen Krankheiten, bieten nicht nur spannende Aktivitäten wie gemeinsames Kochen, sondern schaffen auch den idealen Raum für einen intensiven Austausch. Sie bieten Gelegenheit, die eigenen Gedanken, Erfahrungen und Herausforderungen des Alltags in einer entspannten und lockeren Atmosphäre miteinander zu teilen und neue Freundschaften zu schliessen.



**9000**

kleine und grosse Gäste durften wir seit 2014 zu unseren nationalen KMSK Familien-Events einladen





# NACHHALTIGE ENTLASTUNG DANK FINANZIELLER UNTERSTÜTZUNG

Die Diagnose «Seltene Krankheit» oder «keine Diagnose» ist nicht nur emotional eine immense Belastung, daraus erfolgen häufig auch finanzielle Engpässe. Die Pflege und Betreuung des Kindes und dessen Geschwister sowie die unzähligen Termine für Arztbesuche, Therapien und die unterschiedlichen Schulzeiten der Kinder, machen es oft unmöglich, dass beide Elternteile arbeiten. Ausgaben für Hilfsmittel, Mobilität oder Spezialtherapien, die weder von der IV noch von der Krankenkasse bezahlt werden, sind nur schwer zu stemmen. In solch einem Fall kann der Förderverein finanziell schnell und unkompliziert helfen und die Familien nachhaltig entlasten. Die Eltern können über unsere Website einen Förderantrag stellen, der nach positiver Prüfung durch unser Entscheidungsgremium rasch ausgezahlt wird. Seit der Gründung durften wir betroffene Familien mit rund CHF 2.7 Mio unterstützen. Zusätzlich bieten wir betroffenen Eltern die Möglichkeit, gemeinsam mit uns ein Crowdfunding-Projekt bis zu CHF 10 000 zu starten.

**«Adrian hat nun viel mehr  
Freiheiten und ist übergücklich.»**

KLAUDIJA, MUTTER VON ADRIAN

## **ADRIANS HERZENSWUNSCH NACH MEHR SELBSTSTÄNDIGKEIT UND FREIHEIT**

Der 16-jährige Adrian, bei dem keine eindeutige Diagnose gestellt werden kann, hat einen grossen Herzenswunsch: Er möchte mehr Selbstständigkeit und mehr Freiheit. Da er motorisch eingeschränkt ist und keine Kontrolle über seinen Rumpf und seine Kopfstellung hat, verbringt er die meiste Zeit in seinem Rollstuhl und ist auf die Hilfe anderer angewiesen. Ein spezielles Zuggerät für den Rollstuhl würde ihm mehr Selbstständigkeit bieten und ihm die Freiheit geben, etwas eigenständig unternehmen zu können. Das Problem: die IV übernahm die Kosten nicht und für die Eltern war es finanziell nicht tragbar. Dank grosszügigen Spendengeldern von der KMSK Oldtimer-Fahrt im August 2023, welche von drei Rotary Clubs organisiert wurde, sowie der finanziellen Unterstützung einer Stiftung, konnte Adrians Wunsch schliesslich doch noch erfüllt werden!



**CHF 2.7 MIO**

Unterstützung von Kindern  
und Jugendlichen mit  
seltene Krankheiten



# WISSENSTRANSFER STÄRKT BETROFFENE FAMILIEN

Nach der Diagnose fühlen sich die Eltern häufig überfordert. Das fehlende Wissen rund um das Thema seltene Krankheiten erschwert ihnen den Umgang mit der neuen Situation. Wissen mindert Ängste, sensibilisiert und befähigt Eltern, selbstbewusst auf Augenhöhe mit Fachleuten zu kommunizieren. Der Förderverein hat sich zum Ziel gesetzt, Wissen zu bündeln und allen kostenlos zur Verfügung zu stellen. Des Weiteren sensibilisieren wir die Öffentlichkeit und sorgen für mediale Präsenz. Auf diese Weise können wir gemeinsam mit unseren 780 betroffenen Familien sowohl gesellschaftlich als auch politisch ein tieferes Verständnis für das Thema schaffen. Unsere sechs KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten» beinhalten wertvolles Wissen aus der Praxis für alle Dialoggruppen und sind wichtige Arbeitsmittel für (angehende) Fachleute. Am jährlichen KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten» findet ein reger Austausch zwischen betroffenen Familien und Fachexpert\*innen statt. So ist es möglich, konstruktiv neue Lösungsansätze zu diskutieren. Das Wissens-Forum wird via Live-Streaming übertragen und ist somit jederzeit abrufbar. Durch unsere Erfahrung und die enge Zusammenarbeit mit unseren 780 Familien entstand die erste digitale KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten». Dort finden sich Informationen und Hilfsangebote in vier Sprachen (d/e/f/i). Mittels verschiedener Rubriken werden gezielt relevante Informationen vermittelt und entsprechende Anlaufstellen zu den einzelnen Themen verlinkt. Die Plattform hilft nicht nur (neu) betroffenen Familien, sondern dient auch der Ärzteschaft, den Pflegekräften, Forschenden, Therapeut\*innen, Auszubildenden, Patientenorganisationen, Pädagog\*innen und Politiker\*innen als Nachschlagewerk.

## WWW.WISSENSPLATTFORM.KMSK.CH – WISSENSVERMITTLUNG AUF DEM NEUEN LEBENSWEG

Weg zur Diagnose

Emotionale Belastungen 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

KMSK Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen (d, f, i, e)



Hier finden Sie alle KMSK Wissensbücher Seltene Krankheiten als PDF



11. KMSK Wissens-Forum «Seltene Krankheiten», 02.03.2024, im KKL Luzern, inkl. Live-Streaming





106

SYSTEM  
WINTERTHUR

SCHWEIZERISCHE  
LOKOMOTIV- & MASCHINEN  
3134 WINTERTHUR

# WIE SIE BETROFFENE FAMILIEN UNTERSTÜTZEN KÖNNEN

Um betroffene Familien auf ihrem Lebensweg zu begleiten, sie finanziell zu entlasten, Wissen zu vermitteln und ihnen Glücksmomente zu ermöglichen, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen. Nebst einer generellen Spende haben Sie die Möglichkeit, ein konkretes Projekt zu unterstützen. Es freut uns, wenn Unternehmen oder Organisationen eigene Fundraising-Projekte ins Leben rufen. Wir garantieren, dass Ihre Spende verantwortungsbewusst eingesetzt wird und wir stets im Sinne der betroffenen Familien handeln. Seit der Gründung im Jahr 2014 durften wir dank grosszügiger Spender\*innen und Gönner\*innen rund CHF 2.7 Mio. an betroffene Familien in der Schweiz ausbezahlen und damit deren Lebensqualität verbessern. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten ist seit 2014 als steuerbefreite Institution anerkannt, was in den meisten Kantonen zu Steuerabzügen berechtigt.

Im Namen der betroffenen Familien bedanken wir uns für Ihre nachhaltige Unterstützung!

## MANUELA STIER

Gründerin und Geschäftsführerin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten (KMSK)  
manuela.stier@kmsk.ch

## PROF. DR. MED. ANITA RAUCH

Präsidentin KMSK  
Direktorin am Institut für Medizinische  
Genetik an der Universität Zürich UZH

## GLÜCKSMOMENTE SCHENKEN UND INKLUSION FÖRDERN

Ein Beispiel dafür sind die 760 Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz, welche im Jahr 2022 auf ihre Weihnachtsgeschenke verzichteten, um stattdessen unvergessliche Glücksmomente zu schenken. In Zusammenarbeit mit dem Förderverein wurde besprochen, wie sie sich für unsere betroffenen Familien auf eine sinnvolle Art und Weise einbringen können. Nebst der finanziellen Beteiligung zur Durchführung des 10. KMSK Wissens-Forums «Seltene Krankheiten» und der Entlastung betroffener Familien, ermöglichte Siemens Mobility Schweiz betroffenen Kindern und ihren Familien ein einzigartiges Abenteuer. In einem Video wurden die berührenden Momente festgehalten, um allen Mitarbeitenden von Siemens Mobility Schweiz aufzuzeigen, was mit dem gespendeten Geld bewirkt wurde. Im Juli 2023 organisierten sie gemeinsam mit der Brünig-Dampfbahn eine Sonderfahrt inklusive Mittagessen von Interlaken bis Meiringen und zurück. Zusammen mit 60 KMSK Familienmitgliedern aus der ganzen Schweiz, genossen 40 Personen der Siemens Mobility Schweiz (Angestellte und deren Familien) dieses unvergessliche Ereignis.

Wir freuen uns über Ihre  
Spende online oder per  
Einzahlungsschein



Video KMSK Familien-Event  
«Brünig Dampfbahn»

