



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)



GEGENEINANDER AM SPITALBETT

Fionn kommt mit einem Dutzend Gebrechen zur Welt; sein Leben steht immer wieder auf dem Spiel. Seine Eltern kämpfen um ein Miteinander mit Ärztinnen und Therapeuten und werden der Lächerlichkeit preisgegeben.



Die Geschichte beginnt mit einem Wendepunkt im Leben von Romana und Pascal: «Wir hatten eine Routinekontrolle und eine Viertelstunde später ein Kind», erinnert sich Romana. Es ist in der 34. Woche von Romanas Schwangerschaft, als sie ein letztes Mal vor der Geburt ihres Kindes die Herztöne kontrollieren wollen. Doch da sind keine Herztöne bei Fionn. Es geht Schlag auf Schlag: Notfall-Kaiserschnitt, stundenlanges Wiederbeleben, Fionn hat ein Multiorganversagen und braucht Sauerstoff. Und damit nicht genug; man müsse diskutieren, ob er leben könne, heisst es im Spital. Romana sagt: «Wir entschieden, wenn er kämpfen will, kämpfen wir mit ihm, wenn er gehen will, lassen wir ihn gehen.» In dieser Nacht beginnt Fionn, zu atmen.

Monate im Spital

Romana und Pascal ahnen nicht, dass ihr Sohn über ein Dutzend Gebrechen haben wird. Dass niemand wird sagen können, wie sie miteinander zusammenhängen. Ob seine Hirnblutung während der Schwangerschaft oder mit der Geburt auftrat. Ob Fionn deswegen fast blind ist und hochgradig schwerhörig, ob er seine Trachealstenose, eine verengte Luftröhre, seit Geburt hat, ob seine Lunge jemals stark wird, ob er eines Tages normal schlucken werden kann, ob es irgendwann ohne Sauerstoff und Monitor-Überwachung geht. Sie können nicht ahnen, dass ihr Sohn sich lange nicht drehen können, seinen Kopf nicht selber halten, nicht krabbeln, nicht essen. Sie werden erst nach Monaten im Spital wieder zu Hause sein und nicht wissen, wohin sie mit all dem gehören. «Niemand legte sich fest», sagt Romana.

Nach 25 Jahren ein Paar

Romana und Pascal – beide kommen aus «Fasnachts-Familien», beide sind mit Trommeln und Pfeifen aufgewachsen. Nachdem sie einander 25 Jahre lang immer wieder über den Weg laufen, fasst sich Trommler Pascal ein Herz und fordert Romana zu einem Wettkampf unter Musikern heraus. Danach sind sie ein Paar. Nach zwei Jahren heiraten sie und nochmal zwei Jahre später kommt Fionn zur Welt. Noch während der Schwangerschaft verstirbt die Mutter von Romana, unerwartet und auf tragische Weise. Die Schwangerschaft selbst verläuft ohne Komplikationen. «Bilderbuchmässig» schwärmt Romana. Traumhaft sei es gewesen, kein einziger negativer Test. Am Morgen vor dem Routineuntersuch ist sie wohlgenut. Doch als die ansonsten redselige Frauenärztin still wird, ist der Wendepunkt da.

Hunderte Gespräche

Inzwischen ist Fionn dreijährig und putzmunter. Jede einzelne seiner Einschränkungen wäre

genug Aufgabe für seine Eltern, alle zusammen sind die Quadratur des Kreises. Unterstützung, Förderung und Hilfsmittel gibt es nur, wenn sie die Einschränkungen belegen können. Wenn überhaupt. Sie waren auch schon vor Gericht deswegen. Pascal erzählt: «Seine Schwerhörigkeit konnten wir erst letztthin nachweisen, weil es eine Narkose brauchte, man Fionn aber nicht sedieren konnte.» Die IV anerkenne die Hörbeeinträchtigung bis heute nicht, sagt Romana. Es ist ein Kampf gegen Windmühlen – seit seiner Geburt sind es hunderte Gespräche; manche Spitalräume kennen sie besser als ihr zu Hause. «Wie oft haben wir uns gewünscht, dass ein Arzt kontinuierlich für Fionn da ist, ihn unterstützt», sagt Romana, über die Grenzen von Disziplinen hinweg, und wie oft hätten Fachpersonen alles drumherum gesehen – wo es Schwierigkeiten geben könnte, ein Antrag nicht durchkomme. Sie fährt fort: «Wer sagt denn, dass man mit den Augen schaut, den Ohren hört oder den Füßen geht?» Und wenn sie sich eingesetzt habe, habe sie oft als hysterische Mutter gegolten. Das gehe nicht spurlos an einem vorbei. Sie frage sich immer wieder, ob der Fehler bei ihr liege.

Eine Vorahnung

Vor dem Wendepunkt leitet Romana eine Design- und Kommunikationsagentur mit mehreren Angestellten. Hat mit dem Gesundheitswesen zu tun, mit Spitälern und Ämtern. Sie macht Werbekampagnen, erhebt die Zufriedenheit von Kundinnen und Kunden. Es sind dieselben Institutionen, denen sie später als Mutter begegnet. Sie habe ihre Arbeit geliebt, aber erfüllt sei ihr Leben nicht gewesen. Während der Schwangerschaft ahnt Romana, dass es kein gesundes Kind sein würde. Sie habe dieses Gefühl schon früher gehabt und deshalb lange keine Schwangerschaft gewagt. «Erst als ich mit mir im Reinen war, auch eine besondere Herausforderung stemmen zu können, ohne zu ahnen, wie herausfordernd diese werden würde, habe ich mich für ein Kind entschieden», erzählt sie. So eigenartig es klinge, sie habe schon manches Mal gedacht, ob sie ihre vielen Begegnungen mit Schicksalsschlägen auf etwas vorbereitet hätten. Pascal hingegen sagt: «Ich ging einfach davon aus, dass ein gesundes Kind kommt.»

Nach der Geburt bleibt keine Verschnaufpause

Die Familie bleibt drei Monate im Spital, um nach einem kurzen Aufenthalt daheim weitere Wochen dort zu sein. Es kommt zu Fehlern in den Abläufen, zu Lücken in der Kommunikation. «Wir sagten beispielsweise, es stimme etwas mit seinen Augen nicht», erinnert sich Romana. Die Standardkontrolle habe man nicht gemacht

und verpasst, dass Fionn eine Netzhautablösung gehabt habe. Ein zweites Beispiel ist die Verengung der Luftröhre, die oft nach längerer Intubation auftritt, nach einer Verletzung bei einer Intubation oder seit Geburt bestehen kann. «Ich weiss auf den Tag genau, wann das passierte», erinnert sich Romana. Und sie wisse bis heute, wie sich die Ärzte auf dem Flur lustig darüber machten, man höre ihn von weitem keuchen.

Zahllose Fachgebiete

Romana und Pascal bekommen bis heute nicht, was sie fordern, als Fionn zu atmen beginnt: eine direkte und transparente Kommunikation. «Ich wollte wissen, wenn mein Junge morgen vielleicht nicht mehr lebt», sagt Romana. Es gehören dermassen viele Fachbereiche zu ihrem Alltag, dass es einen an das Schild an einem Spitalingang mahnt: Neuropädiatrie, Neurochirurgie, Pneumologie, Gastroenterologie, Kardiologie, Orthopädie, Ophthalmologie, Physiotherapie, Cranio-Sacral-Therapie, Vojta-Therapie, Hippotherapie, Myofunktionelle Therapie, Hals-Nasen-Ohren, Ergotherapie, Ernährungsberatung, Genetik. Alles in verschiedenen Häusern; geredet werde kaum miteinander. Vielleicht können sie ihre Daten nicht untereinander austauschen, sinniert Romana, «oder dürfen nicht».

Genmutation USP9X

Wegen seiner Hirnblutung hat Fionn eine Cerebralparese, eine Hirnverletzung, mit der in der Schweiz etwa 3000 Kinder leben. Die Symptome lassen sich mit Therapien lindern, heilbar ist sie nicht. Romana erinnert sich, immer wieder angesprochen zu haben, für sie sei da noch etwas anderes. Es passiert nichts. Romana und Pascal lassen einen Gentest machen. Und finden heraus, dass Fionn eine Genmutation hat, die USP9X heisst. Weiter bringt sie das nicht, denn kaum jemand kennt das. Ironisch sagt Romana: «Das ist praktisch» und meint damit, dass sich damit alle rausnehmen könnten. Bei der IV sei USP9X nicht anerkannt, wenn sie im Spital etwas wissen wollten, das niemand beantworten könne, sei es USP9X und wenn man nichts auf dem MRI sehe, ebenfalls. «Niemand legt sich fest», fasst sie zusammen. Weltweit gebe es etwa hundert Kinder mit USP9X, rund dreissig von ihnen würden beobachtet.

Die Suche nach einem neuen Weg

Fionn ist ständig in Bewegung. Das sei «Tag und Nacht» so, sagt Romana, er wache auf und wolle sich bewegen. Wobei sich bewegen bei Fionn heisst, dass er im Thomy-Walker fixiert ist, einer Steh- und Gehhilfe. Selber sitzen, stehen oder gehen kann er nicht. Dafür ist sein Muskeltonus zu schwach. Seit Romana und Pascal an

ihren Wendepunkt kamen, kämpfen sie für kreative Lösungen, wie sie es nennen. Pascal erklärt: «Im Sinne des Patienten, mit den Eltern unter Einbezug der klinischen Beobachtungen.» Er wünsche sich oft, dass man neu denke, nicht entlang der standardisierten Abläufe, auch wenn ihm klar sei, dass ein Spital nach einem Ausschussprinzip funktioniere. Romana sieht es nicht anders und sagt, sie suche meistens nach etwas ganz anderem: «Wer sagt, dass wir mit dem Löffel essen müssen?» Sie würden heute noch nicht essen, wenn sie das so hätten machen wollen – sie hätten am Boden gegessen, hätten Wasser gegessen, es im Garten versucht und im Wald. Überall, bis er schliesslich freiwillig etwas zu sich genommen habe. Als man ihnen sagt, Fionn würde nicht sehen, klebt Romana Lichtpunkte an die Wände ihrer Wohnung, damit er Grenzen erkennt.

Niemand legt sich fest

Aus dem Wendepunkt sollten fünf Monate werden, während denen Fionn immer wieder operiert wird. «Ich muss immer von oben nach unten durchgehen bei ihm, damit ich nichts vergesse», sagt Romana. Es ist ein bissiger Humor, den sie dem Leben entgegenhält. Nachdem Fionn häufig intubiert wird, verengt sich seine Luftröhre; und obwohl Romana darauf hinweist, sie sei sicher, die Luftröhre sei verletzt worden, schickt man die Familie nach Hause. «Daraufhin waren wir drei Mal im Notfall», erinnert sie sich. Irgendwann seien sie es leid gewesen, ins Spital zu gehen, wo ihnen niemand habe helfen können und niemand auf sie gehört habe und sie hätten die Interventionen zu Hause allein gemacht. Bei einem MRI wird Fionn wieder intubiert. Kollabiert. Muss reanimiert werden. Entwickelt eine Sepsis, ein lebensbedrohliches Organversagen und wird über Wochen sediert.

Dasselbe Raster für alle

Seit der Geburt ihres Sohnes belastet Romana und Pascal ein Widerspruch: «Im Spital hiess es, man höre auf die klinischen Beobachtungen der Eltern und nehme sie ernst. Aber genau das ist für mich nicht der Fall», sagt Pascal. Er fühle sich nicht ernst genommen. Aber man müsse auch sagen, alle hätten ihr Bestes getan. Aber ihre Forderung bleibt unerfüllt. «Dabei wäre uns das lieber gewesen, auch wenn es brutal ist», sagt Romana. Stattdessen erleben sie eine «umgekehrte Salami-Taktik»; immer wieder kommt etwas hinzu. So bleibt das Unausgesprochene unausgesprochen. «Wer will sich schon festlegen, dass ein Kind sterben wird», bringt es Romana auf den Punkt. Doch genau das könnte ausgesprochen werden: Dass es zum Äussersten kommen könnte, aber man sich darauf nicht fest-



legen könne. Es wäre etwas anderes, als das Unausprechliche unausgesprochen zu lassen und nichts zu sagen. Wie etwa bei der Hirnblutung von Fionn. «Warum sagte man uns nicht, es laufe auf eine Cerebralparese hinaus und dafür gebe es Therapien», fragt Romana. Das wäre besser gewesen, als auf eigene Faust zu recherchieren. Weil sie nicht gehört werden und man nicht offen mit ihnen redet, schalten Romana und Pascal immer wieder ihren Anwalt ein. «Jetzt kostet es einfach 250 Franken pro Stunde, damit man uns glaubt», sagt Romana.

Der gewendete Wendepunkt

Es ist, als ob sich die dramatische Geburt von Fionn nach einer sorglosen Schwangerschaft in das Gegenteil verkehren wollte: Romana und Pascal sind seit vier Monaten wieder Eltern, diesmal von Bigna, welche nach einer komplizierten Schwangerschaft gesund zur Welt kommt. «Alle seien nervös gewesen, hätten Angst gehabt», erzählt Romana. Und Pascal sagt, vieles sei wieder hochgekommen, es sei nicht einfach

gewesen. Sie hätten ein schönes Leben, sagt Romana: «Anstrengend, unbeschreiblich, aber schön» Und weil sie weiss, dass es anstrengend bleiben wird, hält sie dem Leben noch einmal ihren Schalk entgegen und sagt, alles, was sie tun könnten sei, dazu zu stehen, hysterische Eltern zu sein.

TEXT: THOMAS STUCKI
FOTOS: ELFETE RAMADANI



KRANKHEIT

USPX c.1475 G>A ist eine Mutation im USPX-Gen, wobei «c.» eine Veränderung der DNA ist, «1475» das Basenpaar nennt, wo die Mutation ist und «G>A» heisst, dass bei den Makromolekülen, welche die genetische Information enthalten, Guanin (G) durch Adenin (A) ersetzt wurde. Welche Auswirkung die spezifische Mutation von Fionn auf seine Gesundheit hat, ist unklar.

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 BACHELORSTUDIENDEN

- 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





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»

