



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)



## EIN «KOMPLIZIERTER ESSER» ERWEIST SICH ALS TODKRANKER JUNGE

Jimmy ist 4 Jahre alt, als er notfallmässig und mit dem letzten Tropfen Blut im Körper ins Ostschweizer Kinderspital eingeliefert wird. Sein Leben hängt an einem seidenen Faden, der nur darum nicht reisst, weil seiner Mutter nach zwei Jahren Blindflug der Kragen platzt. Dennoch dauert es noch vier weitere Jahre, bis die Diagnose vorliegt. Heute führt Jimmy ein weitgehend sorgenfreies Leben.



Der Anblick hat sich unauslöschlich in Katherinas Gedächtnis eingebrannt. «Jimmys Haut war so gelb wie der Deckel auf dieser Flasche», erzählt sie mit zittriger Stimme und zeigt auf die Flasche Schweppes vor uns auf dem Tisch. «Entschuldige», fügt sie mit Tränen in den Augen hinzu und legt eine kurze Pause ein. In Gedanken kehrt Katherina eben an den Tag zurück, an dem ihr damals vierjähriger Sohn nur ganz knapp dem Tod entrinnt.

Zwölf Jahre später. Wir sitzen in der Küche der Familie aus Mosnang und reflektieren das Schicksal, das ihr von einer seltenen Krankheit auferlegt wurde. Mutter Katherina, Vater Markus, Tochter Tatjana-Luna und Sohn Jimmy. Auch der Rest der Familie, vier Vierbeiner, schaut kurz vorbei. Die drei Katzen Lila, Bianca und Mizuki begutachten eine nach der anderen den unbekanntes Besucher, ziehen aber nach kurzer Zeit uninteressiert wieder von dannen. Nur Twister, der kleine Hund, braucht etwas länger, bis auch er keinen Grund zu besonderer Wachsamkeit mehr erkennt und sich ebenfalls trollt. Friede, Freude, Eierkuchen. Im beschaulichen Toggenburg neigt sich ein sonniger Frühlingstag langsam dem Ende zu, und mit der Abenddämmerung tauchen wir ein in eine abenteuerliche Geschichte.

#### Ein Happy End trotz dramatischer Entwicklung

Ihren Anfang nimmt sie 2009. Zwei Jahre später erlebt sie ihren dramatischen Höhepunkt. Und seither hat sich alles zum Guten gewendet. Heute strotzt Jimmy nur so vor Kraft und Lebensfreude. Man glaubt es kaum, wenn man seine Geschichte kennt und ihn heute vor sich sieht. Unweigerlich und ungläubig schwenkt der Blick des Besuchers hin und her zwischen dem jungen, kräftigen Burschen mit dem schelmischen Blick und der Flasche Schweppes mit dem knallgelben Deckel. Knallgelb?! Und nochmals hin und her. Knallgelb bedeutet in diesem Fall komplett blutleer. Vor diesem Hintergrund wirkt die PET-Flasche auf dem Küchentisch wie ein Mahnmal, das sich trotz dem Gesetz der Schwerkraft entgegenstemmt und sich – wie Jimmy – einfach nicht unterkriegen lassen will.

Geschichten mit einem Happy End von Kindern und Familien mit seltenen Krankheiten sind bisweilen so selten wie die Krankheiten, denen sich die KMSK Wissensbücher widmen. Die Geschichte von Jimmy verdient es daher, ausführlich erzählt zu werden. Einerseits, weil sie Hoffnung und Trost spendet, andererseits, weil sie greifbar macht, was aus unbeteiligter Sicht kaum zu begreifen ist. Da ist offensichtlich eine Krankheit, aber niemand kann sie benennen. Und weil man

keine Diagnose hat, kann man nicht gegen sie ankämpfen. Dass Jimmys Krankheit so selten ist, dass es damals dazu in der Schweiz keinen Referenzpunkt gab, erschwerte das Ganze zusätzlich. Woran soll man sich als Betroffene orientieren?

#### Diagnostik:

##### Die Suche nach «der Nadel im Heuhaufen»

Selbst hochqualifizierte Spezialisten wie der Neuropädiater Oswald Hasselmann, Leitender Arzt am Zentrum für seltene Krankheiten des Ostschweizer Kinderspitals (OKS) in St. Gallen, in dessen Obhut Jimmy 12 Jahre war, brauchte vier Jahre, bis er – wie er es ausdrückt – «die Nadel im Heuhaufen» fand. Die langersehnte Antwort auf die Frage, woran Jimmy leidet – am Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (siehe Kasten). Da war Jimmy bereits 8 Jahre alt. Heute ist er 16 und hat gerade sein erstes Lehrjahr als Sanitärinstallateur beendet. Die Lehre gefällt ihm gut. Er ist motiviert und hat Freude an seiner Arbeit, was sich auch in den Noten entsprechend niederschlägt und die Eltern sichtlich mit Stolz erfüllt. Neuerdings spielt Jimmy auch Schlagzeug in der Kirchenband Unteres Toggenburg. Auf Drängen seiner Schwester, welche die Band mit einer Freundin gegründet hat. Der Name der Band ist Programm – Feel Go(o)d. Er passt zu Jimmys heutigem Leben. Wie die Zeiten sich doch ändern.

Jimmy ist 2 Jahre alt, als seine Mutter bemerkt, dass mit ihrem Sohn etwas nicht stimmt. Im Vergleich zu seiner um etwas mehr als zwei Jahre älteren Schwester entwickelt sich Jimmy in allem etwas langsamer. Nicht dramatisch und für die Eltern vorerst kein Grund zur Sorge. «Jedes Kind ist ja anders und entwickelt sich individuell», sagt Mutter Katherina. «Tatjana war als Baby und Kleinkind in jeder Hinsicht anspruchsvoller und sorgte für viel mehr Betrieb. Jimmy war viel ruhiger und brauchte auch viel mehr Schlaf, was uns aber nicht stresste. Auch in anderen Familien entwickeln sich die Kinder unterschiedlich.» Argwöhnisch wird die Mutter erst, als äusserliche Anzeichen auf ein Problem hinweisen – Blasen im Mund und damit verbundene Schwierigkeiten beim Essen, die in eine fast totale Essensverweigerung ausarteten. «Zwangen wir ihn zum Essen, hat er sich umgehend auf den Tisch übergeben.» Was die Ursache für die Blasen sind, bleibt damals ein Rätsel.

##### Das dezidierte Handeln der Eltern rettet

##### Jimmy das Leben

«Die behandelnde Ärztin war überzeugt, dass es sich um eine Allergie handelt. Aber das war es sicher nicht», sagt Katherina. «Seit der Diagnose wissen wir, dass die Blasen ein typisches Symptom des Imerslund-Gräsbeck-Syndroms

## «Die Ärztin lag falsch. Jimmys Blasen waren ein typisches Symptom des Imerslund-Gräsbeck-Syndroms. Für die Ärzte war Jimmy aber ein komplizierter Esser.»

KATHERINE, MUTTER VON JIMMY

sind.» Aber bis dahin sollten noch 6 Jahre verstreichen. Derweil galt Jimmy einfach als «komplizierter Esser». Wie oft musste sich das Katherina immer wieder anhören. Doch Jimmy war weder kompliziert noch launisch. Er war krank bzw. schlicht nicht in der Lage, Essen aufnehmen zu können, weil der Körper aufgrund der massiven Unterversorgung mit dem Vitamin B12 rebellierte. Zur Unterversorgung kommt es, weil ein Gen-Defekt die Aufnahme dieses lebenswichtigen Vitamins stört bzw. verunmöglicht. Bis Jimmy 4 Jahre ist, lebt er vom B12-Vorrat, den er bei der Geburt von seiner Mutter mitbekommen hat. Dann verschlechtert sich sein Allgemeinzustand immer mehr. Bis zu dem dramatischen Tag, an dem seine Hautfarbe so gelb leuchtet wie der Deckel einer Schweppes-Flasche. Die unverkennbare Blutarmut und die pure Verzweiflung der Mutter über den gesundheitlichen Niedergang ihres Sohnes schrecken auch den Hausarzt auf. Nach wochenlangem Betteln um eine Abklärung platzt Mutter Katherina an diesem Tag der Kragen. Während sie dem Arzt telefoniert und diesen ultimativ auffordert, endlich etwas zu unternehmen, stürmt Vater Markus mit dem total entkräfteten Sohn auf dem Arm in die Arztpraxis. Jimmy wird notfallmässig ins Ostschweizer Kinderspital nach St. Gallen überwiesen. Das dezidierte Handeln der Eltern rettet dem Jungen das Leben.

Im Kinderspital reagieren sie auf die Notlage sofort und richtig. Jimmy bekommt umgehend Blutkonserven, die den praktisch blutleeren Jungen vor dem Tod bewahren. «Hätte der Hausarzt Jimmy zuerst noch Blut für eine Analyse abgenommen, wäre er gestorben», schildert Katherina die kritische Situation und kramt aus ihrem Gedächtnis die damaligen Blutwerte hervor, die man im Kinderspital bei ihrem Sohn feststellte. «Der Wert roter Blutkörperchen liegt normalerweise bei 120», erzählt Katherina. «Ein Wert unter 65 ist lebensbedrohlich», fährt sie fort und ergänzt: «Jimmys Wert betrug noch 46.» Auch die Zahl der Blutplättchen ist bei Jimmy unterirdisch tief. Während 300 üblich sind, zählte er nur noch deren 11. Blutplättchen dienen der Blutgerinnung. Hätte sich der klei-

ne Jimmy an diesem Tag eine kleine Schürfung zugezogen, wäre er verblutet.

### Ernährt man sich im Hause der Familie etwa vegan?

Trotz der Blutzufuhr sacken Jimmys Werte in kürzester Zeit immer wieder ab. Es dauert gut eine Woche in Quarantäne bis die Spezialisten im OKS den Mangel an Vitamin-B12 als Ursache für die Blutarmut identifizieren und andere Diagnosen wie z.B. Leukämie nicht in Frage kommen. Aber eine Frage bleibt unbeantwortet: Woher kommt der Vitamin-B12-Mangel? Im Kinderspital haben sie einen naheliegenden Verdacht, der mit einem gesellschaftlichen Trend im Zusammenhang steht. Ernährt man sich im Hause der Familie etwa vegan? Katherina lacht laut heraus, als sie davon erzählt. Und die anderen Familienmitglieder am Küchentisch stimmen ob dieser Vermutung, die aus medizinischer Sicht durchaus logisch ist, ins Gelächter ein. Die Idee ist einfach zu komisch, wenn man sich Jimmys Essgewohnheiten vor Augen hält, denn er isst nichts lieber als... – richtig: Fleisch! Welches Fleisch? Jimmy kommt nichts Bestimmtes in den Sinn. Er lächelt bloss und sagt: «Hauptsache Fleisch!»

Obwohl Katherina im Spital beteuert, dass die Familie sich nicht vegan ernährt, muss sie über längere Zeit Ernährungsprotokolle führen und wiederholt Besprechungen zum Thema Ernährung über sich ergehen lassen. Auch wenn klar ist, dass medizinisches Personal sich bei der klinischen Arbeit auf Echtzeitdaten abstützen und diese dokumentieren müssen, so bleibt bei der Familie unter dem Strich halt doch der Eindruck zurück, dass man ihr nicht glaubt. Hier wiederholt sich, was Katherina schon im Kontakt mit dem Hausarzt zu schaffen machte, für den ihr Jimmy ein «komplizierter Esser» war, bis dieser ihn gelb und halbtot in seiner Praxis eines Anderen belehrte. «Man hat mir nicht geglaubt, dass mit Jimmy etwas nicht stimmt. Da bist du dann einfach machtlos.»

### Die Ohnmacht der Eltern, nicht verstanden zu werden

Hier manifestiert sich, was an Tagungen über



seltene Krankheiten immer wieder von Patientenseite zur Sprache gebracht wird. Die Ohnmacht von Patientinnen und Patienten und ihren Familien, nicht verstanden oder – schlimmer – nicht ernst genommen zu werden. Um dies zu verhindern, ist es absolut zwingend, dass die Dreiecksbeziehung zwischen Patienten/Familien, Hausarzt/Kinderärztin und den Spezialistinnen und Spezialisten in den Kinderspitälern und Kinderkliniken reibungslos funktioniert. Entscheidend ist, dass die Grundversorger erkennen, dass es sich beim vorliegenden Fall nicht um eine Banalität handelt und der Fall an ein auf seltene Krankheiten spezialisiertes Zentrum verwiesen wird. Deren Aufgabe besteht sodann in der erweiterten Diagnostik und – sofern eine Diagnose vorliegt – um die Sicherstellung einer adäquaten medizinischen Versorgung. «Das funktioniert in den allermeisten Fällen recht gut», sagt Oswald Hasselmann aufgrund seiner langjährigen Erfahrung. Und wo es klemmt, liegt das selten am fehlenden Willen oder der mangelnden Routine der Grundversorger, sondern sehr oft an den Rahmenbedingungen.

Denn unter dem Druck steigender Gesundheitskosten wird in der Medizin immer mehr rationalisiert und automatisiert. Das macht Sinn, wo eine hohe Zahl gleich gelagerter Fälle zu bewältigen ist. Doch bei seltenen Krankheiten verhält es sich ja genau umgekehrt. Pro Krankheit gibt es nur wenige Fälle und die sind

speziell bzw. nicht alltäglich und manchmal sogar einzigartig, weshalb sie gern die Tarifordnung sprengen. Die Familie kümmert das nicht. Ihr seltener Fall ist nicht nur wegen des Happy Ends selten, sondern auch weil die Lösung sehr einfach und kostengünstig ist. Einmal pro Quartal eine hochdosierte Ladung B12, die verhindert, dass Jimmys Blutzellen nicht wieder zerstört werden. Mehr braucht es nicht. Und seit Katherina durchgesetzt hat, dass sie für die Spritze nicht jedes Mal mit ihrem Sohn ins Spital nach St. Gallen fahren muss, sondern sie ihm diese zu Hause auch selber setzen darf, ist Jimmys Leben einfacher und angenehmer. Mutter sei Dank!

TEXT: ROB HARTMANS  
FOTOS: JÖRG FÖHN



## KRANKHEIT

Das Imerslund-Gräsbeck-Syndrom ist eine seltene Krankheit, die statistisch einmal auf 200 000 Geburten vorkommt. Die Erbkrankheit stört bzw. verunmöglicht die Aufnahme von B12 im Dünndarm. Die Krankheit wurde 1960 zuerst durch die Osloer Kinderärztin Olga Imerslund und den Helsinkier Laborarzt Ralph Gräsbeck beschrieben und kann ausschliesslich durch B12-Injektionen behandelt werden.

# 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 INFORMATIONENFLUSS

- 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, Pädiatisches 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



1348

# 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

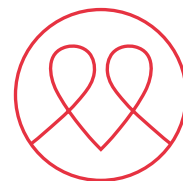
Die Diagnose «Seltene Krankheit» oder «keine Diagnose» ist nicht nur emotional eine immense Belastung, daraus erfolgen häufig auch finanzielle Engpässe. Die Pflege und Betreuung des Kindes und dessen Geschwister sowie die unzähligen Termine für Arztbesuche, Therapien und die unterschiedlichen Schulzeiten 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  
315A 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»

