



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)



# DENEN MAN NICHT GLAUBT

Petra und Marc kämpfen gegen Windmühlen, als sie herausfinden wollen, warum ihr Sohn Rémy nicht mehr isst und Blut erbricht. Überall winkt man ab; schickt sie nach Hause. Chronik einer Reise in eine fremde Welt und der Weg in die Kraft der Familie.



Rémy hat eine chronische Entzündung der Speiseröhre, eine Eosinophile Ösophagitis (EoE). Weizen, Fisch, Soja, Eier, Milch, Nüsse, Reis und Mais sind verboten auf dem Speiseplan des Eineinhalbjährigen, weil er womöglich allergisch darauf reagiert. Erlaubt sind Früchte und Gemüse sowie Fleisch und Hülsenfrüchte. Es sei ihr Glück, dass Rémy immer gut gelaunt sei, sagt Petra. Und Marc ergänzt, die Leute sagten, es sei sicher nicht so schlimm: «Wir sollen doch froh sein, dass es nichts Lebensbedrohliches ist.» Aber Rémys Frohnatur hat seine Schattenseite – man glaubt Petra und Marc nicht.

#### Eine andere Welt

Die Eosinophile Ösophagitis tritt in der Regel ab dem zehnten Lebensjahr auf. Es gebe ein Forum in Deutschland, wo sie ihre Fragen stelle, erzählt Petra und in der Schweiz einen Verein, der sich für Forschung einsetze. Dort habe sie Alex Straumann kennengelernt, einen der beiden Entdecker der Krankheit, ihn könne sie direkt fragen. Er sei zwar kein Kinderarzt, habe aber angeboten, das Kinderspital könne ihn beiziehen. Sie wolle niemanden anschwärzen, aber man habe ihr wörtlich gesagt, das sei nicht nötig, sie wüssten schon, was sie tun müssten. Petra und Marc haben eine Welt betreten, wo man ihnen nicht glaubt und sie kämpfen müssen, damit man ihnen zuhört.

#### Das Essen kommt durcheinander

Als Petra beginnt, Rémy Brei zu löffeln, fällt ihr auf, dass er sich an den Hals fasst. Schreit. Und irgendwann sei Rémy die Lust am Essen vergangen, erinnert sich Marc. Das habe ihn traurig gemacht, sagt er, schliesslich seien sie gern lange am Tisch, mit den beiden Töchtern Amélie und Elodie. Und seine Frau fährt fort, es habe alles durcheinandergebracht, sie hätten angefangen, gestaffelt zu essen, zuerst mit Rémy und dann mit den beiden Mädchen. Als Rémy neun Monate alt ist, muss er operiert werden. Er hat eine Hydrozele, eine Ansammlung von Flüssigkeit in der Hodenhülle. In dieser Zeit hat er oft Bauchschmerzen, muss sich vielfach übergeben und beginnt, Blut zu erbrechen. Für sie sei klar gewesen, dass etwas nicht stimme, sagt Marc. Doch beim Kinderarzt und im Kinderspital taxiert man es als Reflux, als saures Aufstossen: «Man schickte uns nach Hause», erinnert sich Marc.

#### Magenspiegelungen in Serie

Bei der Besprechung für die Hydrozele-Operation passiert etwas Unerwartetes. Petra sagt: «Es war das erste Mal, dass jemand mitdachte»; man habe sie gefragt, ob sie grad auch eine Magenspiegelung machen wollen. Petra und Marc wollen wissen, warum ihr Sohn dauernd Blut er-

bricht; sie sind einverstanden. Man findet heraus, dass drei Viertel der Speiseröhre entzündet ist. Die Oberärztin der Gastroenterologie hatte noch gesagt, man werde nichts finden. Jetzt muss sofort gehandelt werden, ansonsten vernarbt das Gewebe und die Speiseröhre verengt sich: Rémy bekommt Cortison. Doch nach zweieinhalb Monaten muss das Steroidhormon abgesetzt werden, weil sich ein Pilz gebildet hat. Ausserdem sei Rémy aufgedunsen gewesen wie ein «Michelin-Männchen», sagt Marc. Man verlegt sich auf eine Testserie, die viele Monate dauern wird. Zuerst sollen die acht Lebensmittelgruppen vom Speiseplan gestrichen werden, die allergen sein können. Danach untersucht man mit einer Magenspiegelung, ob die Speiseröhre noch entzündet ist. Je nach Befund führt man dann eine Lebensmittelgruppe nach der anderen ein und prüft jeweils mit einer Magenspiegelung, wie es der Speiseröhre geht. Acht Lebensmittelgruppen – acht Magenspiegelungen. Jetzt hätten sie erstmal alles weggelassen und gesehen, dass die Entzündung weg sei. Als erstes würden sie nun Weizen testen. «Im besten Fall können wir ein oder zwei Lebensmittel verwenden, das würde es für uns alle einfacher machen», hofft Petra.

#### Was hat er denn?

Petra und Marc lernen sich an einem «Döschwo»-Treffen kennen. Schon ihre Eltern seien dort dabei gewesen, erklärt Petra. Es ist ihr Freundeskreis, ihre Community. Wie eine grosse Familie, sagt Marc, wo alle einander kennen: «Diese Leute stellen am wenigsten dumme Fragen.» Petra und Marc sind gern als Familie auf Achse. Als Rémy ein paar Monate alt ist, fahren sie für acht Wochen nach Skandinavien. Während der Reise hat Rémy keine Probleme mit der Gesundheit. Heute sei ihr klar, dass ihm seine Speiseröhre seit Geburt zu schaffen mache. Schon in den ersten Tagen habe sie der Hebamme immer wieder gesagt, etwas stimme nicht. Er trinke eigenartig. «Jedes Kind ist anders», habe diese gefunden.

#### Übertrieben oft krank

Es ist ein Muster, das immer stärker sichtbar wird: Man glaubt ihnen nicht. Winkt ab. Schickt sie weiter. Wenn sie zum Kinderarzt gehen, heisst es, vielleicht sei dieses oder jenes normal bei Rémy, sie sollten sich im Spital melden. Rufen sie dort an, will man nachfragen und meldet sich zwei Wochen nicht mehr. Noch schlimmer ist es im Notfall. Sie hätten es mehrmals erlebt, dass sie der Kinderarzt an den Notfall überwiesen, man sie dort aber nach Hause geschickt habe. «Das wollten wir nicht mehr. Also blieben wir zu Hause, wenn es uns vertretbar erschien», schil-

dert Marc. Eine schwierige Entscheidung. Aber der Gang in den Notfall ist belastend. Es habe Stunden dauern können, bis sie an die Reihe gekommen seien. Zu seiner Krankheitsgeschichte habe es geheissen, das habe alles keinen Zusammenhang. Und sie könne sogar nachvollziehen, wenn jemand zum Schluss komme, das könne alles gar nicht wahr sein. Dass es übertrieben sei, wir zu besorgt und wegen jeder Kleinigkeit im Notfall auftauchen würden. «Es ist tatsächlich übertrieben, wie oft er krank ist», sagt Petra.

#### Nach Hause geschickt

Mit Elodie und Amélie ist Petra kein einziges Mal im Kinderspital, mit Rémy andauernd. «Es hiess immer, das sei normal. Ich fühlte mich sehr allein. War wütend», beschreibt sie. Als Mutter wisse man, wenn etwas nicht stimme. Mit der Zeit komme man sich selber doof vor. Als Rémy zum zweiten Mal Blut erbricht, findet der Kinderarzt, er könne nichts mehr tun, sie müssten in den Notfall. Dort sagt man ihnen, der Stationsarzt und die Gastroenterologie wollten Rémy sehen. Vor Ort lässt sich niemand blicken, sie warten den ganzen Nachmittag: «Es wurde kein einziger Test gemacht, nichts», sagt Petra. Schliesslich habe man sie gefragt, ob er «sonst» gesund sei. Was er denn habe. Einmal mehr werden sie nach Hause geschickt; das sei normal – komme oft vor. Ins Spital müssten sie erst gehen, wenn er grosse Mengen Blut erbreche.

#### Auf eigenes Risiko

Als Rémy zweieinhalb Wochen alt ist, hört er einmal auf zu atmen. «Er war violett», erinnert sich Petra. Sie wissen zuerst nicht, was tun und gehen zum Kinderarzt, der sie in den Notfall schickt. Dort behält man Rémy zwei Nächte. Nach zwei weiteren Tagen zu Hause hört er auf zu trinken. Wieder in den Notfall. Man will eine Magensonde legen. Petra ist dagegen und schlägt vor, das zu Hause hinzubekommen. Man solle ihr einfach sagen, wieviel er trinken müsse. «Auf eigenes Risiko», habe man ihr gesagt. Der Stationsarzt hält ihr eine Standpauke, wie verantwortungslos das sei. Aber es funktioniert, Rémy trinkt seine 400 Milliliter.

#### Kleine Inseln

Ihre Partnerschaft habe sehr gelitten, bedauert Petra: «Wenn wir einmal Zeit haben, reden wir über Rémy.» Was man noch machen könnte, wohin man noch gehen könnte. Es habe gedauert, bis sie selber gesehen hätten, dass es nicht so weitergehen könne. Sie auch Zeit nur für sich bräuchten. Sie kommen auf ihr Netzwerk zu sprechen, auf die Menschen, die an ihrer Seite sind. Es gelinge ihnen tatsächlich, alle drei Kinder ein Wochenende unterzubringen. Für Rémy hätten

sie eine «Bedienungsanleitung» geschrieben, die mit ihm mitgehe. Gleich obenan wohnen die Eltern von Petra. Marc sagt: «Sie helfen uns viel, sind auch spontan für uns da.» Elodie verziehe sich auch mal nach oben, wenn sie genug habe. Zum engen Kreis gehören auch die Paten der drei Kinder, die Eltern von Marc, die Kita und ein paar Kollegen. Eines aber ist klar: alle drei zusammen kann ihnen niemand abnehmen, das heisst, für ein bisschen Zeit zu zweit geht schnell einmal ein Tag für das Bringen und Holen drauf. Petra sagt: «Immer in der Hoffnung, dass alles rund läuft mit den Kindern.» Sonst sei die kleine Insel schnell unter Wasser. So lerne man, umso mehr zu schätzen, was möglich sei, sinniert Marc. Dieses Jahr haben Petra und Marc damit angefangen, einzeln Ferien zu machen. Der andere übernimmt dann das zu Hause. «Mir gibt das sehr viel», freut sich Petra.

#### Die Familie muss am gleichen Strick ziehen

Petra ist gelernte Handbuchbinderin, ein Beruf, dem die Zukunft abhanden kam. Heute gibt sie Religionsunterricht und arbeitet in einem Fotostudio. Ausserdem führt sie den Haushalt ihrer fünfköpfigen Familie. Marc ist gelernter Konstrukteur im Maschinenbau, arbeitet fünf Minuten von daheim entfernt in einer Metallbaufirma und produziert besondere Bauteile. Unterwegs gemütlich in ein Restaurant: für Petra und Marc mit ihren drei Kindern nahezu unmöglich. Als Rémys Beschwerden anfangen, denken sie, Pommes könne er essen. Erst später geht ihnen auf, dass Pommes in derselben Fritteuse wie Chicken Nuggets und Fischstäbchen gemacht werden. Und nicht glutenfrei sind. Deshalb hat Petra immer etwas für Rémy zum Aufwärmen dabei. Sie habe das noch in jedem Restaurant hinbekommen: «Aber ich werde immer schräg angeschaut», wie sie sagt. Auch daheim, im Alltag, müssen sie auf der Hut sein. Die beiden Mädchen können nicht in Ruhe etwas mit Knete machen, weil es dort Weizen drin hat. Und der Roboter-Staubsauger fährt pausenlos unter dem Esstisch herum, damit Rémy nicht versehentlich Brotsamen isst, die seinen Schwestern runtergefallen sind.

#### Keine Gewissheit

Noch heute erleben es Petra und Marc oft, dass man ihnen nicht glaubt. «Wahrscheinlich wollen einem die Leute Mut machen», vermutet Marc. Es sei sicher nicht böse gemeint. Trotzdem sei es wie ein Stich, wenn jemand sage, das werde sich sicher «auswachsen». Manche Aussagen hätten sie fertig gemacht. Eben, wenn man zu hören bekomme, man solle doch froh sein, dass es nichts Schlimmeres sei. Und wenn sie ruhig erklärt hätten, es wachse sich nicht aus, sei auch schon nachgedoppelt worden: «Wer weiss, vielleicht



später.» Es sei ein ewiger Kampf. Petra erzählt, seit Rémys Geburt habe sie keinen Tag gewusst, ob sie zu Hause werde bleiben können und wenn sie zum Arzt gegangen sei, habe sie darum kämpfen müssen, dass er behandelt werde. Das habe ihr alle Kraft genommen, sagt sie. Und für einen Moment ist es ganz still.

#### Keine Wunder

Die Krankheit von Rémy habe sie als Familie zusammengeschweisst, sagt Marc. Sie hätten einfach alle am gleichen Strick ziehen müssen. Und die beiden Grossen machten super mit: «Sie sind ein gutes Team zu dritt», sagt er stolz. Petra bestätigt, die Mädchen würden auf ihren kleinen Bruder aufpassen. Etwa im Restaurant, wo sie besorgt seien, dass er nichts Falsches in die Finger kriege. «Aber sie kommen zu kurz, immer noch», ist sie sicher. Deshalb gehen sie oft zusammen ins Verkehrshaus, dort hat es für alle etwas. Oder sie fahren irgendwohin

mit ihrem Wohnmobil, dann kommen auch alle auf ihre Kosten. Petra und Marc erwarten keine Wunder. Aber einen Wunsch haben sie: Dass man sie ernst nimmt und ihre Fragen nicht unter den Tisch kehrt.

TEXT: THOMAS STUCKI  
FOTOS: BEA ZEIDLER



#### KRANKHEIT

Eine Fehlreaktion des Immunsystems führt zu einer allergischen Reaktion der Speiseröhre auf Bestandteile von Eiweissen (Proteinen) und zu Entzündungen. Die Eosinophile Ösophagitis (EoM) beginnt in der Regel ab dem zehnten Lebensjahr, betroffen ist etwa eine Person von 3000, drei Viertel sind männlich.

# 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 begrüssen 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 überglücklich.»**

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»

