



**Manuela Stier**  
Initiantin/Geschäftsleiterin Förderverein  
für Kinder mit seltenen Krankheiten

## WIRKUNG DER VIER KMSK WISSENSBÜCHER «SELTENE KRANKHEITEN»

«Die Wissensbücher sind so wichtig, weil sie aufzeigen, aufklären und uns das Gefühl geben, nicht alleine zu sein. Sie haben uns in den dunklen Stunden nach der Diagnose geholfen und Kraft gegeben», sagt eine Mutter, die ihre kleine Tochter mit einer seltenen Krankheit verloren hat.

Das 1. KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien» wurde am 21. September 2018 veröffentlicht und warf sogleich hohe Wellen. Betroffene Familien, Spitäler, Kinderärztinnen, Gynäkologen, die breite Öffentlichkeit, IV-Stellen und Krankenkassen bestellten die kostenlosen Bücher und schnell waren 10 000 Exemplare des 1. KMSK Wissensbuches weg. «Das grosse Interesse an unserem Buch zeigte mir, dass wir ein Bedürfnis erkannt hatten und hier weiter anknüpfen müssen», sagt Manuela Stier, Initiantin und Geschäftsleiterin des Fördervereins für Kinder mit

seltenen Krankheiten. Seither sind weitere drei KMSK Wissensbücher erschienen, über 42 500 Stück wurden insgesamt kostenlos an unsere Diologgruppen verteilt.

### **Kein vergleichbares Angebot in Deutschland**

Inzwischen werden die Wissensbücher über die Landesgrenzen hinaus genutzt und geschätzt. Die Kinderärztin Dr. med. Agnes Genewein, Vorstandsmitglied KMSK und Vorständin Stiftung Hannoversche Kinderheilstätte, verbreitet die Bücher in Deutschland, denn ein vergleichbares Angebot gibt es da nicht. «Ich liebe diese Bücher, weil sie eine ganzheitliche Betrachtung der Sorgen und Nöte dieser Familien zeigen, die Herausforderungen, aber eben auch die Sonnenseiten nicht auslassen. Kurzum, sie zeigen ein umfassendes Bild auf. Durch die feinfühligsten Texte und professionellen Bilder ziehen diese Bücher emotional an und set-

zen gleichzeitig wichtiges Wissen frei, das vielen Menschen sonst nicht zugänglich wäre.» Nebst betroffenen Eltern legt die Kinderärztin die Bücher auch gerne Kostenträgern und Politikern in die Hand, um das Thema der seltenen Krankheiten zu veranschaulichen.

### **Wichtiges Instrument für Ärzte und Genetikerinnen**

Entstanden ist die Idee, die Wissensbücher zum Thema seltene Krankheiten herauszubringen, nach unzähligen Gesprächen mit betroffenen Familien. Immer wieder hörte Manuela Stier dasselbe: «Nach der Diagnose sind wir ins Bodenlose gefallen und hätten uns ein Instrument gewünscht, das die Erfahrungen und das Wissen von anderen betroffenen Familien aufzeigt und uns das Gefühl gibt, nicht alleine zu sein.» Und genau hier setzen unsere inzwischen vier Wissensbücher an.



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# SELTENE KRANKHEITEN

PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER



Manuela Stier



Prof. Dr. med. Anita Rauch

# PSYCHOSOZIALE HERAUSFORDERUNGEN FÜR ELTERN UND GESCHWISTER

## Liebe Leserinnen und Leser

Eine seltene Krankheit wirbelt das Leben betroffener Familien durcheinander, zerstört Träume und Lebensentwürfe, ist eine riesige Herausforderung für Mütter, Väter, Geschwister, aber auch für Grosseltern. Berufskarrieren müssen begraben werden, Paarbeziehungen leiden, Eltern sind oft rund um die Uhr für ihre kranken Kinder da und vergessen dabei sich selbst. Kurz: Die Diagnose einer seltenen Krankheit bringt immense psychosoziale Herausforderungen auf vielen verschiedenen Ebenen mit sich. Eine betroffene Mama beschreibt es so: «Ich habe alle Gefühle durchlebt: mal überfordert, mal schuldig, mal absolut wütend auf Ärzte und Belegschaft, mal hoffnungslos, tieftraurig und nicht in der Lage, mein Schicksal zu akzeptieren. Dann wieder voller Zuversicht».

Es beeindruckt uns sehr, welche unglaublichen Kräfte diese Familien im Sturm bündeln, wie sie für ihre Kinder kämpfen, bedingungslose Liebe schenken und trotz allem, positiv in die Zukunft blicken. Sie darin zu unterstützen, ist eines der Ziele des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten. Wissenstransfer ist uns dabei enorm wichtig und wird mit unseren vier KMSK Wissensbüchern «Seltene Krankheiten» nachhaltig ermöglicht. Mehr als 42 500 Bücher durften wir dank Gönnerinnen und Gönnern kostenlos an betroffene Familien, Gynäkologen, Hebammen, Kinderärzte, Hausärztinnen, Genetiker, Augen- und Ohrenärztinnen, Therapeuten, Psychologinnen, Kinderspitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitikerinnen, Lehrer, Forschende an Hochschulen, Pharmafirmen, IV-Mitarbeitende und Gesundheitsdirektionen überreichen.

Dank dem Wissen von inzwischen über 650 KMSK Familien und Fachpersonen ist nun bereits das 4. Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Psychosoziale Herausforderungen für Eltern und Geschwister» entstanden. Dankbar sind wir, dass wir auf viele tolle Herzensmenschen zählen dürfen, die unsere Bücher als Gönnerinnen und Gönnern mit einer gebundenen Spende ermöglichen. Es freut uns sehr, dass wir seit 2018 auf kompetente Texterinnen und Texter sowie Fotografinnen und Fotografen zählen dürfen, die sich ehrenamtlich einsetzen. Gemeinsam sind wir stark und können die betroffenen Familien auf ihrem Weg begleiten, sie verbinden, finanziell unterstützen und ihnen das Gefühl vermitteln, dass sie nicht alleine sind.

Wir wünschen Ihnen allen eine spannende Lektüre!

Herzlichst

**MANUELA STIER**  
Initiantin/Geschäftsleiterin  
Förderverein für Kinder mit  
seltenen Krankheiten KMSK

**PROF. DR. MED. ANITA RAUCH**  
Präsidentin KMSK  
Direktorin Institut für Genetik  
der Universität Zürich

**Vorstand** Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin, seit 2020 / Dr. iur. Michael Tschudin, Vizepräsident, seit 2020 / Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Präsident von 2014 bis 2019 / Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, seit 2014 / Dr. med. Agnes Genewein, seit 2019 / Sandrine Gostanian, seit 2014 / Matthias Oetterli, seit 2014

© Copyright Weiterverwendung des Inhalts nur mit schriftlicher Genehmigung des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten erlaubt.

## IMPRESSUM

**Herausgeberin**  
Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein  
Ackerstrasse 43, 8610 Uster  
T +41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch  
www.kmsk.ch  
www.facebook.com/  
kindermitseltenkrankheiten

**Initiantin/Geschäftsleiterin**  
Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch  
T +41 44 752 52 50

**Konzept**  
Stier Communications AG  
www.stier.ch

**Korrektur**  
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

**Druck**  
Engelberger Druck AG, Stans  
Auflage 11 500 Expl. deutsch

**Titelbild**  
Foto: Thomas Suhner  
Models: Fin, West-Syndrom  
und Papa Simon

**Erscheinungsdatum**  
November 2021

# INHALT

## GRUSSWORT

- 09 **«UNSERE AUFGABE IST ES, DEN ELTERN DIE SCHULDGEFÜHLE ZU NEHMEN»**  
Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin des Fördervereins für  
Kinder mit seltenen Krankheiten

## KMSK WISSENSBÜCHER SELTENE KRANKHEITEN

- 10 **WIRKUNG DER VIER KMSK WISSENSBÜCHER «SELTENE KRANKHEITEN»**  
Manuela Stier, Initiantin/Geschäftsleiterin Förderverein für  
Kinder mit seltenen Krankheiten

## FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

- 11 **FACTS/FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG/FAMILIEN VERBINDEN  
ÖFFENTLICHKEIT SENSIBILISIEREN/MEDIENPRÄSENZ**

## ERFAHRUNGEN EINER BETROFFENEN MUTTER

- 20 **«ANDERE SOLLEN VON UNSEREN ERFAHRUNGEN UND  
KÄMPFEN PROFITIEREN KÖNNEN»**  
Christine de Kalbermatten, betroffene Mutter, Gründerin MaRaVal –  
seltene krankheiten wallis

## STUDIE

- 22 **HERAUSFORDERUNGEN VON PFLEGENDEN UND BETREUENDEN  
ANGEHÖRIGEN – RELEVANTE FORSCHUNGSERGEBNISSE**  
Fernando Carlen, Assoziierter Professor FH, Projektleiter Weiterbildung  
Oberwallis, HES-SO Valais-Wallis – Hochschule für Gesundheit

## INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN

- 24 **KMSK INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN**  
Irene Kobler, MA Wissenschaftliche Mitarbeiterin, ZHAW School of  
Management and Law Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie WIG,  
Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften ZHAW



## BETROFFENE FAMILIEN

### MOMENT DER DIAGNOSE

26 **SARAH – WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM**  
Wir waren schockiert, traurig und fühlten uns verloren und allein

30 **LIC. PHIL. LIEVE ROMANINO**  
Psychologin und Psychotherapeutin, Abteilung Neuropädiatrie  
des Universitäts-Kinderspital Zürich

### KEINE DIAGNOSE – WIE WEITER?

32 **AMY – KEINE DIAGNOSE**  
Vom Optimismus, den auch Fragezeichen nicht trüben können

36 **DR. MED. KATRIN LENGNICK**  
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuropädiatrie und  
Entwicklungs pädiatrie, Ostschweizer Kinderspital

### UNBEKANNTER WEG

38 **NAIM – MONOSOMIE 1P.36.60**  
«Die Leute haben Erbarmen mit Naim. Das müssen sie nicht.»

42 **DR. MED. DANIEL MARTI**  
Facharzt FMH für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie,  
Praxis für Psychosomatik und Psychotherapie Zürich

### MANGELNDE AKZEPTANZ DES KINDES/SCHULDGEFÜHLE

44 **JONATHAN – MUSKELDYSTROPHIE DUCHENNE**  
Das Licht im Tunnel

49 **CHRISTOPH BÜSCHI**  
Fachleiter Berufsfindung/Berufsintegration, Zentrum für Kinder mit Sinnes-  
und Körperbeeinträchtigung ZKSK AG

### ÜBERFORDERUNG IM ALLTAG

52 **LEONARDO – DEFORMATION TPM3-GEN**  
Mitten im Leben trotz anfänglich düsteren Prognosen

56 **JOLANDA SCHERLER**  
Kordinatorin Familien-Ferienwochen, Stiftung Kinderhospiz Schweiz

### SOZIALE ISOLATION/RÜCKZUG

58 **LIO – AUTISTISCH, MITTELSCHWER GEISTIG- UND KÖRPERBEHINDERT**  
Lio und seine Familie: Der lange Kampf aus der lebenslangen Isolation

63 **ELSBETH VAN DAM**  
Grossmutter von Lio

## FINANZIELLE HERAUSFORDERUNG

- 66 **ALESSIA – AUTISMUS**  
Alleinerziehend, finanziell und mit den Kräften am Limit
- 70 **STEPHANIE M. FRITSCHI**  
Inhaberin, Schreibfee.ch

## SCHWIERIGKEITEN AM ARBEITSPLATZ

- 72 **ELI – BRUNNER-SYNDROM MIT AUTISTISCHER SPEKTRUMSSTÖRUNG**  
Sich bewusst füreinander Zeit zu nehmen, ist wichtig
- 77 **IRENE BELSER**  
Leiterin Spezialdienste Spitex, Stadt Winterthur

## HERAUSFORDERUNGEN IN DER PAARBEZIEHUNG

- 80 **LYNN – GLYKOGENOSE TYP 1A**  
Akzeptanz für den individuellen Umgang mit schwierigen Situationen
- 84 **GABRIELA OERTLI**  
Paar- und Familientherapeutin, CANARIO Praxis für Musiktherapie und Familienberatung

## OFFENE KOMMUNIKATION

- 86 **JANIS – SEPSIS-ENZEPHALOPATHIE MIT ÖDEM DES CORTEX**  
Der Spagat zwischen Offenheit und dem Bedürfnis nach Normalität
- 90 **MICHÈLE WIDLER**  
Psychotherapeutin im Pädiatrischen Palliative Care Team Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und in der Praxis für Psychotherapie am Blumenrain in Basel

## UMGANG MIT GESCHWISTERN

- 92 **TOBIAS – NOONAN-SYNDROM**  
Die Geschichte zweier Brüder, die so viel Nähe wie auch Abstand brauchen.
- 97 **SARA FISCHER**  
Eidg. anerkannte Psychotherapeutin und Fachpsychologin FSP

## GRENZEN DER BELASTBARKEIT

- 100 **VALENTINA – PITT-HOPKINS-SYNDROM**  
Es hilft nichts, wenn wir Eltern daran zerbrechen!
- 104 **SARAH MÜLLER**  
Geschäftsführerin, Entlastungsdienst Schweiz, Kanton Zürich

**PSYCHOLOGISCHE UNTERSTÜTZUNG FÜR MÜTTER**

106 **JON – STXBP1-ERKRANKUNG, FRÜHKINDLICHER AUTISMUS, ZEREBRALPARESE**  
Mit professioneller Hilfe zum erfüllenden Familienleben

111 **MICHAEL VILLIGER**  
Dipl. Pflegefachmann HF, Psychiatrische Pflege Muelen

**ALS MUTTER KRAFT SCHÖPFEN**

114 **LEONIE – PARTIELLE TRIESOMIE 6Q**  
Das Kleine grosse Wunder Leonie

118 **JASMINE MAYR**  
Pflegerachfrau, Kinderspitex Ostschweiz

**ALS VATER KRAFT SCHÖPFEN**

120 **MICHELLE – CDKL5 – GENDEFEKT**  
Michelle eröffnet uns eine Welt, die einzigartig und besonders ist

125 **DR. PHIL. FRIEDRICH DIETER HINZE**  
Dipl. Psychologe, freiberuflich tätig Als Trainer, Coach, Autor und Berater

**TRENNUNG – KRISENSITUATION MEISTERN**

128 **ARTEMIS – KAUDALES REGRESSIONSSYNDROM CRS**  
«Paare, die ein Kind bekommen, das nicht gesund ist, stehen unter grossem Stress»

132 **BEATRICE BUCHER**  
Beraterin SGfB, Psychosoziale Beratung in Uster

**TRANSITION IN DIE ERWACHSENENWELT**

134 **MATAN – EHLER-DANLOS-SYNDROM, HYPERMOBILER TYP, CRPSHEDS**  
Wenn Kinder erwachsen werden und Verantwortung übernehmen

138 **MATIAS IMBACH**  
Facharzt für Allgemeine Innere Medizin, Ärztehaus Milchbuck, Zürich