

Lesen Sie mehr unter www.dergesundheitsratgeber.ch & www.selteneerkrankungen.ch

Chronische & Seltene Krankheiten

SELTENE KRANKHEITEN

Seite 2-10

CHRONISCHE KRANKHEITEN

Seite 11-15



IN DIESER AUSGABE



Verantwortlich für den
Inhalt dieser Ausgabe:



Kerstin Köckenbauer
Head of Switzerland
Mediaplanet GmbH

Head of Switzerland: Kerstin Köckenbauer

Lektorat: Joseph Lammertz

Grafik und Layout: Daniela Fruhwirth, Naima Gaetani

Managing Director: Bob Roemké

Medieninhaber: Mediaplanet GmbH, Bösendorferstraße 4/23, 1010 Wien, ATU 64759844 - FN 322799f FG Wien

Impressum: mediaplanet.com/at/impressum

Bildcredits: bei Shutterstock.com ausser anders angegeben

Distribution: Tamedia Basler Zeitung AG

Druck: DZB Druckzentrum Bern AG

Kontakt bei Mediaplanet:

Tel: +43 676 847 785 115

E-Mail: kerstin.koeckenbauer@mediaplanet.com

ET: 29.03.2023

Bleiben Sie in Kontakt:

[mediaplanet.switzerland](https://www.linkedin.com/company/mediaplanet-switzerland)

[@mediaplanet.switzerland](https://www.instagram.com/mediaplanet.switzerland)

[@dergesundheitsratgeber](https://www.facebook.com/dergesundheitsratgeber)

VORWORT

Wissenstransfer und Unterstützung nach der Diagnose

Mit der Diagnose einer seltenen Krankheit bricht oftmals das gesamte Lebenskonzept zusammen. Ein neuer Weg beginnt, auf dem die betroffenen Familien auf Wissen und Unterstützung angewiesen sind.



Prof. Dr. med. Anita Rauch,
Präsidentin
Förderverein für
Kinder mit seltenen
Krankheiten (KMSK),
Direktorin am Institut
für Medizinische
Genetik der Universität
Zürich

Seltene Krankheiten schleichen sich oft in das Leben der Betroffenen, beginnen häufig mit scheinbar harmlosen Symptomen und ziehen so viele Fragezeichen, Herausforderungen und Unsicherheiten nach sich. Von den ersten Symptomen bis zur richtigen Diagnose vergehen im Schnitt fünf Jahre und es werden durchschnittlich acht Ärzt:innen aufgesucht. Besteht dann der Verdacht auf eine seltene Krankheit, landen die Betroffenen bei uns Genetiker:innen. Denn rund 75 Prozent der 8'000 seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt. Da sich ein Grossteil der seltenen Krankheiten bereits im Kindesalter manifestiert, gerät oft das gesamte Lebenskonzept betroffener Eltern und Geschwister aus den Fugen. Mit der Diagnose, oder wenn eben keine Diagnose gestellt werden kann, beginnt ein neuer Lebensweg, an dessen Anfang unzählige Fragen, Unsicherheiten, Ängste und Überforderung stehen. Betroffene Eltern beschreiben diesen Zustand oft als Fall ins Bodenlose, als würde ihnen der Boden unter den Füßen weggezogen. Sie befinden sich in einem Sturm, verloren auf offenem Meer. Oftmals werden sie von einem Trauerprozess überrascht – Trauer über ihre verlorenen Träume, über ein Leben, das so ganz anders verlaufen wird, als eigentlich geplant war.

Was ihnen in dieser Situation hilft? Wissen, Informationen über Hilfsangebote und der Austausch mit anderen Betroffenen. Zu sehen, dass sie nicht allein sind und dass andere Familien ähnliche Situationen meistern, ist für (neu) betroffene Familien ungemein wertvoll.

Wissen vermitteln – Lebenssituation verbessern

Ich halte deshalb bei der Diagnose die KMSK Wissensbücher «Seltene Krankheiten» für (neu) betroffene Eltern bereit. Darin erzählen andere betroffene Familien aus ihrem Alltag, berichten von ihren Herausforderungen und geben Tipps und Hilfestellungen, was ihnen auf ihrem neuen Lebensweg hilft. Zusätzlich stehen Expert:innen verschiedener Fachrichtungen zur Verfügung, die fachliches Wissen vermitteln. Wissen, Informationen und der Zugang zu Hilfsangeboten sind für betroffene Familien elementar – und dies auf dem gesamten neuen Lebensweg. Dies beginnt bei den ersten Symptomen, die oft von den Eltern bemerkt, von Kinderärzt:innen jedoch als nicht besorgniserregend eingestuft werden. Denn auch bei den Ärzt:innen fehlt häufig das Wissen über mögliche Anzeichen seltener Krankheiten. Betroffene Eltern berichten deshalb immer wieder vom Gefühl, nicht ernst genommen zu werden, und von einem



FOTO: THOMAS SUHNER

kräftezehrenden Kampf, bis endlich weiterführende Untersuchungen eingeleitet werden. Der Wissenstransfer rund um seltene Krankheiten muss deshalb auch Fachpersonen erreichen, damit Diagnosen frühzeitig gestellt werden können und betroffenen Eltern die leidvolle Zeit bis zur Diagnose verkürzt werden kann.

Administrative Hürden, unverständliche Entscheide der IV und Krankenkasse

Zugleich sehen sich betroffene Eltern nicht nur mit vielen Unsicherheiten hinsichtlich der seltenen Krankheit oder der Diagnosesicherheit konfrontiert, sondern stehen auch vor einem immensen Berg an administrativen Herausforderungen. So ist bei Verdacht auf eine seltene genetische Krankheit die Kostenübernahme für die genetische Diagnostik eigentlich eine Pflichtleistung der Grundversicherung. Allerdings muss jede medizinische Leistung die sogenannten WZW-Kriterien (Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit) erfüllen, was immer wieder dazu führt, dass die Kostenübernahme, oft zu Unrecht, abgelehnt wird. Für die Betroffenen beginnt damit die nächste Odyssee – der Kampf um Versicherungsleistungen. Und dieser ist ein oft jahrelanger Begleiter. Denn auch später, wenn entweder eine Diagnose gestellt

wurde oder weitere Abklärungen erforderlich sind, sehen sich viele Betroffene mit administrativen Hürden und unverständlichen Entscheiden von IV und Krankenkasse konfrontiert. Auch wir Genetiker:innen sind immer wieder mit den Verantwortlichen der Versicherungen im Gespräch, um die Bedürfnisse von Menschen und insbesondere Kindern mit seltenen Krankheiten zu erklären und das Verständnis zu fördern.

Gemeinsam betroffene Familien unterstützen

Auf ihrem Weg brauchen betroffene Familien somit vielschichtige Unterstützung: Entlastung, Begleitung, Hilfe bei administrativen Belangen, aber auch Zugang zu Wissen, Verständnis von der Gesellschaft und soziale Integration. Erreicht werden kann das nur, wenn ein kontinuierlicher Wissenstransfer stattfindet – zwischen Fachpersonen, betroffenen Eltern und der breiten Öffentlichkeit. Denn: Wissen klärt auf, sensibilisiert und schafft letztendlich Verständnis.

Die Familien der schweizweit rund 350'000 Kinder und Jugendlichen mit einer seltenen Krankheit leisten tagtäglich Grosses, wachsen über sich hinaus und stellen ihre eigenen Bedürfnisse in den Hintergrund. Sie haben unsere Unterstützung mehr als verdient! ■

“
Wissen klärt auf,
sensibilisiert und schafft
letztendlich Verständnis.

Wissenstransfer ermöglicht eine Verbesserung der Lebensqualität

Leider fehlte es nach der Diagnose «Seltene Krankheit» an gebündeltem Wissen für (neu) betroffene Familien und Fachpersonen.

Um den Wissenstransfer rund um das Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» zu fördern, wurde 2018 das erste KMSK Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien» durch Manuela Stier, Gründerin und Geschäftsführerin des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten, konzipiert und umgesetzt. Inzwischen konnte bereits das fünfte Wissensbuch «Seltene Krankheiten – Digitale Wissensplattform für Eltern und Fachpersonen» wiederum kostenlos an 10'000 betroffene Familien und Fachpersonen versendet werden. Dazu Manuela Stier: «Der Schlüssel zu mehr Verständnis, Unterstützung und einer besseren

Lebensqualität der Familien ist der Wissenstransfer zum Thema seltene Krankheiten! Indem betroffene Familien in unseren Wissensbüchern ihre Geschichten erzählen, wird Praxiswissen von Familien für neu betroffene Familien und Fachpersonen zugänglich gemacht.» So erfahren die Familien durch die Wissensbücher, wie andere Eltern den herausfordernden Alltag meistern und wie diese ihren neuen Lebensweg angegangen sind. Dass diese Wissensbücher nur dank der Unterstützung von langjährigen Sponsoringpartnern ermöglicht wurden, freut Manuela Stier sehr.

Die schweizweit erste digitale KMSK Wissensplattform

«Seltene Krankheiten» bündelt Informationen für betroffene Familien und Fachpersonen!

Noch einen Schritt weiter ging der Förderverein mit seiner neuen digitalen KMSK Wissensplattform «Seltene Krankheiten» in D, F, I, und E, die schweizweit einmalig ist. Entstanden ist diese aus dem Bedürfnis betroffener Familien und Fachpersonen nach einer schweizweiten Übersicht aller Hilfsangebote und Anlaufstellen, die bislang fehlte. Denn die (neu) betroffenen Familien bewegen sich in administrativem Neuland und haben keine Erfahrung, wo sie sich Hilfe und Unterstützung abholen können. Dies wollte der Förderverein ändern und bringt mit der digitalen Wissensplattform Licht ins Dunkle. Vom Moment der Diagnose über Therapieangebote, rechtliche Hilfestellungen bis hin zur Beantragung und Durchsetzung von Versicherungsleistungen haben betroffene Eltern damit ein Orientierungsinstrument zur Hand, das Wissen bündelt und ihnen leicht verständlich vielseitige und notwendige Informationen zur Verfügung stellt. Die KMSK



FOTO: GORNEL WASER



Wissensplattform
www.wissensplattform.kmsk.ch
dient wie auch die KMSK Wissens-
bücher Fachpersonen als wichtige
Informationsquelle.

**10. KMSK Wissens-Forum
«Seltene Krankheiten – Ver-
sicherungsleistungen, Beantra-
gung und Durchsetzung» vom
25. Februar 2023, anlässlich
des Internationalen Tages der
seltenen Krankheiten**

Nach einer unkomplizierten Schwangerschaft war die Freude über die Geburt ihrer Tochter bei Christina und ihrem Mann riesig, Mira machte einen kerngesunden Eindruck. Im Alter von zwei Monaten bemerkte die Kinderärztin bei einer Routineuntersuchung, dass etwas mit Miras Muskelaufbau nicht stimmte. Bald machten sich weitere Auffälligkeiten bemerkbar: «Mira kommt mit den Reizen aus ihrer Umwelt nicht klar, was dazu führt, dass sie manchmal wochenlange Schreiphasen hat», erzählt ihre Mutter. Zusätzlich hat die heute Vierjährige eine Entwicklungsverzögerung. Miras Eltern sind am Anschlag, die Ärzt:innen wissen nicht weiter, Informationen und Hilfsangebote sind rar. Betroffene berichten in diesem Zusammenhang oft vom bleiernen Gefühl des Alleinseins, von sozialer Isolation und gesellschaftlicher Ausgrenzung.

Bei Mira folgten eine wahre Ärzteodyssee und viele Untersuchungen, immer mit dem Ergebnis: Keine Diagnose, man weiss nicht, was der Kleinen fehlt. «Oftmals sind die Symptome bei seltenen Krankheiten sehr unspezifisch, zugleich haben viele Ärztinnen und Ärzte oft wenig Erfahrung damit. Es ist Detektivarbeit, und auch wir Genetikerinnen und Genetiker brauchen oft mehrere Anläufe, bis wir die Krankheit finden. Es gibt rund 8'000 verschiedene genetische Erkrankungen», sagt Prof. Dr. med. Anita Rauch, Präsidentin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, Direktorin am Institut



Manuela Stier
Gründerin und
Geschäftsleiterin
Förderverein für
Kinder mit sel-
tenen Krankheiten
www.kmsk.ch

für Medizinische Genetik an der Universität Zürich.

Die tägliche Belastung ist für Christina und ihren Mann gross, hinzu gesellen sich noch ganz andere Sorgen. Weil Mira keine Diagnose hat, wurden nach ihrem zweiten Geburtstag nur noch die medizinischen Massnahmen inklusive der dazugehörenden Behandlungsgeräte und Therapien bezahlt. Keine Diagnose, keine IV-Ziffer für Geburtsgebrechen und folglich keine finanzielle Unterstützung für weitere Hilfsmittel. Die Invalidenversicherung argumentiert dazu wie folgt: «Wir konnten die Beeinträchtigung von Mira keiner Gebrechensziffer zuordnen. Als rechtliche Konsequenz verweigert die IV ab Miras drittem Lebensjahr die Übernahme von medizinischen Massnahmen inklusive der dazugehörenden Behandlungsgeräte und Therapien.» Für Miras Eltern ein Schlag ins Gesicht. Was für Familien mit einer klaren Diagnose einfacher ist, heisst für die Familie von Mira, um Versicherungsleistungen kämpfen zu müssen. Dies ist zermürbend.

Der Kampf um Versicherungsleistungen ist ein allgegenwärtiges Thema bei betroffenen Familien. Denn für viele seltene Krankheiten gibt es keine Abrechnungsziffer, zugleich mangelt es den IV-Gutachtern an Erfahrung mit seltenen Krankheiten. Deshalb widmete der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten sein diesjähriges 10. KMSK Wissens-Forum vom 25. Februar 2023 dem wichtigen Thema «Seltene Krankheiten – Versicherungsleistungen, Beantragung und Durchsetzung». Im Kultur- und Kongresszentrum Luzern (KKL) diskutierten Fachpersonen von der Invalidenversicherung, aus dem Rechtsschutz, ein Kinderarzt und eine Genetikerin gemeinsam mit betroffenen Eltern (unter anderem der Mutter von Mira) über Schwierigkeiten, aber auch mögliche Lösungsansätze. SRF-Moderatorin Daniela Lager führte durch das KMSK Wissens-Forum. Das Live-Streaming ermöglicht es, die Referate und das Podiumsgespräch Interessent:innen auch nach dem 25. Februar via www.kmsk.ch zugänglich zu machen. ■

FOTO: ZVG



Noemi mit Mutter
Désirée und ihrer
Schwester Kira

Seltene Krankheiten: So wichtig sind Austausch und Wissen

Désirée Waeber ist Mutter zweier Töchter. Ihre jüngere Tochter Noemi, heute sechs Jahre alt, leidet an der seltenen Erkrankung Neurofibromatose. Was das nicht nur für ihr Kind, sondern auch für sie als Mutter bedeutet, lesen Sie hier.

Text: Magdalena Reiter-Reitbauer

Wie wurde bei Ihrer Tochter Neurofibromatose festgestellt?

Meine Tochter Noemi war eine Frühgeburt. Nach sechs Wochen im Krankenhaus wurde sie zwar noch mit Problemen bei der Nahrungsaufnahme, aber eigentlich gesund entlassen. Ein paar Monate später, mit knapp sechs Monaten, hatte Noemi einen Infekt. Unser ursprüngliches Krankenhaus hat uns aber entgegen der Empfehlung unseres Kinderarztes wieder nach Hause geschickt. Daraufhin wollten wir eine Zweitmeinung dazu hören und haben das Krankenhaus gewechselt. Dort wurde sie sofort stationär aufgenommen – nicht nur wegen des Infekts, sondern auch aufgrund dessen, dass sie unterentwickelt war. Wir hatten das grosse Glück, dass noch in derselben Woche eine Genetikerin vor Ort war, die Noemi untersucht hat und alle weiteren Tests in die Wege geleitet hat. So haben wir glücklicherweise eine relativ schnelle Diagnose erhalten.

Wie haben Sie die Diagnose damals aufgenommen?

Es war eine schwierige Zeit! Die Ärztin war selbst davon überrascht, schliesslich hielt auch sie Neurofibromatose für weniger wahrscheinlich. Die Diagnose habe ich über das Telefon

erfahren. Das war nicht gut. Wir haben einen Termin zur Besprechung vereinbart, aber ich wurde mit der Diagnose alleingelassen. Es war gut und gleichzeitig schwierig, eine fixe Diagnose zu haben. Ich hatte praktisch einen Zusammenbruch – auch weil die Last der letzten Monate abgefallen ist. Mit der Diagnosestellung habe ich begonnen, mich einzulesen. Doch jeder Fall von Neurofibromatose ist unterschiedlich. Daher ist die Zukunft total offen.

Wie macht sich die seltene Erkrankung bemerkbar?

Neurofibromatose ist eine Nervenerkrankung, die Tumore bilden kann – äusserlich wie innerlich. Meistens bilden sich Fibrome auf der Haut. Viele Betroffene haben Tumore auf den Sehbahnen, so auch Noemi. Sie hat ausserdem noch einen Hirntumor. Mit der Zeit und dem weiteren Krankheitsverlauf werden vielleicht noch weitere Tumore hinzukommen. Zumeist sind es aber gutartige Tumore.

Wie geht es Ihrer Tochter heute?

Noemi lebt weiterhin mit dem Hirntumor, weil man ihn operativ aufgrund der Lage nicht entfernen kann. Seit vier Jahren erhält sie Chemotherapien. Nach der

ersten Chemotherapie, die 70 Wochen gedauert hat, hat sich der Tumor leider vergrössert. Heute erhält sie eine Chemotherapie, die ich ihr täglich zu Hause verabreichen kann. Der Hirntumor ist derzeit stabil – absetzen dürfen wir das Medikament aber nicht. Noemi lebt mit gewissen Einschränkungen, die man ihr nicht direkt ansehen kann. Dazu zählen etwa eine Wahrnehmungs- und eine Temperaturproblematik. Im Winter kühlt sie schnell aus, daher können wir nicht lange im Freien sein. Ausserdem haben die Therapien Nebenwirkungen. Hier müssen wir immer Nutzen und Schaden abwägen. Noemi hat durch die Chemotherapie eine starke Sonnenallergie entwickelt, daher können wir auch im Sommer nicht lange draussen sein. Das ist immer wieder schwierig. Sie ist trotz alledem ein sehr lustiges und fröhliches Mädchen. Sie ist wissbegierig und freut sich schon, ab Sommer in die Schule zu gehen – zwar mit deutlich reduziertem Stundenplan und Assistenz, aber sie ist total motiviert!

Inwiefern brauchen auch Eltern oder Geschwister von Kindern mit seltenen Erkrankungen Betreuung?

Klar, die Situation ist eine

psychische Belastung. Ich bin alleinerziehend und nehme psychologische Betreuung in Anspruch. Noemi hat mehrmals pro Woche Therapien, wie Physiotherapie, Ergotherapie, Heilpädagogik oder Hippotherapie. Letztere nimmt sie mehr als Hobby und weniger als Therapie wahr. Ihre Schwester, die ja auch ihre eigenen Baustellen hat, muss dennoch leider oft zurückstecken. Daher erhält auch sie Betreuung.

Welche Rolle spielt der Austausch mit anderen Familien mit seltenen Erkrankungen?

Ich erachte es als sehr wichtig! Man lebt zwar nicht mit den gleichen Diagnosen, hat aber oftmals die gleichen Themen und Sorgen. Man fühlt sich weniger allein. Diesen Austausch und das Wissen darüber empfinde ich als sehr wertvoll.

Wo sehen Sie aktuell noch Verbesserungsbedarf in der Versorgung?

Wir haben Glück, dass Neurofibromatose unter den seltenen Erkrankungen gar nicht so selten ist. Mittlerweile gibt es Fachpersonen, die sich mit Neurofibromatose sehr gut auskennen oder dazu forschen – auch wenn wir diese im Ausland besuchen müssen. Allerdings findet der Austausch zwischen den Ärztinnen und Ärzten meiner Meinung nach noch nicht ausreichend statt. Das empfinde ich als ein grosses Manko! Auch wenn das Erkrankungsbild und die Symptome bei Noemi klar sind, funktioniert der Austausch über komplexe Fälle wie unseren nicht gut. Die Kommunikation darüber wäre allerdings sehr wichtig – nicht zuletzt auch, weil viele Fachbereiche involviert sind. Es braucht daher einen viel engeren Austausch und einen besseren Wissenstransfer.

Was möchten Sie gerne anderen Eltern von Kindern mit einer seltenen Erkrankung mitgeben?

Ich wusste schon vor der Diagnose, dass irgendetwas mit Noemi nicht stimmt. Allerdings wurde mir nicht geglaubt. Daher: Hört auf euer Mamigefühl – egal was Ärztinnen und Ärzte sagen. Eine sehr gute Anlaufstelle für seltene Erkrankungen ist der Förderverein für Kinder mit seltenen Erkrankungen. Der Verein hilft Familien wirklich enorm weiter!

