



Irene Kobler

MA Wissenschaftliche Mitarbeiterin, ZHAW School of Management and Law Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie WIG, Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften ZHAW

Manuela Stier

Initiantin/Geschäftsleiterin Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten, Initiantin und Projektleiterin der KMSK Informationsplattform

KMSK INFORMATIONSPLATTFORM FÜR (NEU) BETROFFENE FAMILIEN

«Ihr Kind hat eine seltene Krankheit» – eine solche Diagnose bringt für betroffene Familien unzählige Fragen, Unsicherheiten, Ängste und Herausforderungen mit sich. Informationen zur seltenen Krankheit sind häufig rar, der Versuch, sich einen Überblick über Unterstützungsangebote und -leistungen zu verschaffen, erweist sich als riesige Hürde. Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten lanciert deshalb in Zusammenarbeit mit dem Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie der ZHAW und der Fachhochschule Wallis HES-SO eine webbasierte Informationsplattform. Darin werden (neu) betroffenen Eltern alle relevanten Informationen einfach und übersichtlich zugänglich gemacht.

«Die Diagnose hat uns den Boden unter den Füßen weggezogen, wir

hatten keine Ahnung, wie es weitergehen soll und woher wir Unterstützung bekommen. In diesem Moment hätten wir uns eine Anlaufstelle gewünscht, jemanden, der uns an die Hand nimmt und durch diesen Dschungel führt», sagt Sandra F., Mama eines betroffenen Kindes. Die junge Mutter steht mit ihrem Bedürfnis bei weitem nicht alleine da, auffallend viele betroffene Eltern berichten uns, dass es kaum möglich ist, an übersichtliche Informationen zu Unterstützungsleistungen und -angeboten zu gelangen. Die Informationsflut im Internet überfordert und es ist schwer, sich im Informationsdschungel zurecht zu finden. «Gerade in einer Zeit, die von grossen Sorgen, Angst und Belastung geprägt ist, fehlen vielen Betroffenen Zeit und Energie, um relevante Informationen zusammenzusuchen. Damit bleiben viele Fragen

zu Fachpersonen, Ansprechpartnern und Unterstützungsleistungen unbeantwortet», sagt Irene Kobler, Wissenschaftliche Mitarbeiterin am Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie der ZHAW. Gewisse Informationen gelangen damit in der Folge häufig erst zu spät an betroffene Familien, was zu Frustration, Ärger und teilweise sogar zu finanziellen Nachteilen führen kann.

Orientierung und Unterstützung im Informationsdschungel

«Wir sehen hier dringenden Handlungsbedarf und entwickeln deshalb gemeinsam mit dem Winterthurer Institut für Gesundheitsökonomie der ZHAW und der Fachhochschule Wallis HES-SO im Rahmen eines gemeinsamen Projekts eine integrative Informationsplattform», sagt KMSK Initiantin und Geschäftsführerin Manuela Stier. Diese soll alle

«In den vergangenen Monaten konnten wir eine Vielzahl an relevanten Inputs für die KMSK Informationsplattform sammeln, die es nun weiter aufzubereiten gilt. Damit möchten wir einen Ort schaffen, der Tipps, Tricks und Anlaufstellen für betroffene Familien bereithält und diese damit ganz elementar entlastet und unterstützt.»

IRENE KOBLER

wichtigen Informationen zu Unterstützungsleistungen und -angeboten für betroffene Familien beinhalten und damit unabhängig von der jeweiligen seltenen Krankheit bzw. medizinischen Diagnose der Kinder Hilfe bieten. Beim Entwicklungsprozess spielen die betroffenen Familien, ihre Erfahrungen und Erlebnisse eine wichtige Rolle. Dazu Manuela Stier: «Die Informationsplattform entsteht gemeinsam mit den betroffenen Familien aus unserem KMSK Netzwerk und bildet deshalb exakt ihre Anliegen und Bedürfnisse ab.» Das Projekt verfolgt damit einen partizipativen Ansatz. Betroffene Familien und Fachpersonen werden zu unterschiedlichen Zeitpunkten (von ersten Interviews und Befragungen bis hin zur Testung von Plattform-Prototypen) in das Projekt miteinbezogen. Zudem nehmen auch unterschiedliche Fachpersonen (bspw. aus dem Bereich der Sozialberatung der Kinderspitäler) an der Entwicklung der webbasierten Plattform teil.

Empowerment und Zufriedenheit betroffener Familien stärken

Die Plattform soll betroffenen Familien dazu dienen, die organisatorischen, administrativen, psychologischen und finanziellen Herausforderungen besser meistern zu können. «Dadurch können ihr Empowerment und ihre Zufriedenheit gestärkt und folglich wertvolle Zeit eingespart werden», betont Irene Kobler. Da dieses Unterstützungsangebot öffentlich zugänglich und kostenlos ist, kann auch die breite Öffentlichkeit davon profitieren.

Erste konkrete Schritte

Erste Schritte in Richtung Informationsplattform wurden in den vergangenen Monaten bereits gemacht. «Nebst Gesprächen mit Fachpersonen von Seiten der ZHAW sowie mit betroffenen Eltern, wurde eine Online-Befragung im KMSK Netzwerk gestreut, um in der Breite die Bedürfnisse und Anforderungen der KMSK Familien an die geplante Plattform zu erfassen», erläutert Irene Kobler, Projektleiterin ZHAW das Vorgehen. Und wieder wurde das Bild klarer und der Eindruck festigte sich, dass der Bedarf an und die Dankbarkeit über eine solche Informationsplattform immens sind: «Es wäre schön für frische Eltern, eine Übersicht zu finden, was es alles gibt und wann man darauf Anspruch hat. Es ist ein einziger Dschungel und jeder muss sich da selbst durchwühlen.» «Endlich! Ihr schafft genau das, was immer gefehlt hat!» und «Vielen Dank für euer Engagement!».

Tipps von Betroffenen für Betroffene

Auch wurde deutlich, dass es sich lohnt, die betroffenen Familien mit ins Boot zu holen. «Die Befragten verrieten viele relevante Tipps sowie wichtige Anlaufstellen, beispielsweise zu finanziellen und rechtlichen Unterstützungsmöglichkeiten (z.B. zu IV, Hilflosenentschädigung, Intensivpflegezuschlag, Assistenzbeitrag, Rechtsschutzversicherung, Rechtsdienste etc.)», sagt Irene Kobler.

Nur mit diesem geteilten Expertenwissen kann eine Plattform entste-

hen, die einen echten Mehrwert für Betroffene generiert. Eine Plattform, welche die Familien auf dem Lebensweg ihres erkrankten Kindes begleitet und Fragen beantwortet, die sowohl direkt nach der Diagnose bzw. Feststellung der Erkrankung (z.B. zu Themen wie genetische Beratung, Therapiemöglichkeiten, psychologische Unterstützung) als auch im weiteren Verlauf des Lebens sowie im Alltag relevant sind (z.B. zu Themen wie Betreuung, Freizeit, Schuleintritt, Übergang ins Erwachsenenalter).

Kantonale Unterschiede werden berücksichtigt

Ganz wichtig ist den befragten Familien dabei, dass die Plattform kantonale Unterschiede berücksichtigt, einfach zu bedienen ist (z.B. über eine Suchfunktion) und die Inhalte regelmässig aktualisiert werden. Und zu guter Letzt sind sich die Familien einig, dass insbesondere Kinderärzte, Hebammen, Genetikerinnen und weitere Fachpersonen über die Existenz der Plattform informiert werden müssen. Nur so können sie auf dieses Informationsangebot aufmerksam machen und Eltern diese Unterstützungsmöglichkeit von Beginn an mit auf den Weg geben.



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**
Pflegerin, 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