

WISSENSBUCH N°01 | WWW.KMSK.CH



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

# **SELTENE KRANKHEITEN**

**EINBLICKE IN DAS LEBEN BETROFFENER FAMILIEN**





**Das Plakat**  
für die gute Sache  
Ein Engagement von  Clear Channel

  
  
**SELTENE  
KRANKHEITEN SIND  
NICHT SELTEN**

▼  
In der Schweiz sind 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen. Wir setzen uns für sie und ihre Familien ein.  
Hilf auch du!



[www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)



## Wir engagieren uns – auch für Sie

Mit dem «Plakat für die gute Sache» können wohltätige Organisationen ihre Anliegen in der Öffentlichkeit bekannt machen.

Ein Beispiel, wie wir unsere gesellschaftliche Verantwortung wahrnehmen.



Manuela Stier



Christine Maier

**IMPRESSUM**

**Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten**  
Ackerstrasse 43, 8610 Uster  
+41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch  
www.kmsk.ch

**Initiantin/Geschäftsleitung**  
Manuela Stier  
manuela.stier@kmsk.ch

**Vorstand**  
Prof. Dr. med. Thierry Carrel,  
Präsident  
Doris Brandenberger,  
Vizepräsidentin  
Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner  
Sandrine Gostanian  
Matthias Detterli  
Pierin Vincenz

**Beirat**  
Lilian Bianchi  
Yvonne Feri  
Pascale Lehmann  
Pia Lienhard  
Christine Maier  
Ancilla Schmidhauser  
Roza Sikon

**Konzept**  
Marketing, Design,  
Social Media  
Stier Communications AG, Uster  
www.stier.ch

**Korrekturat**  
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

**Druck**  
Schellenberg Druck AG, Pfäffikon  
Auflage 10 000 Expl. deutsch

**Erscheinungsdatum**  
21. September 2018

## EINBLICKE IN DAS LEBEN BETROFFENER FAMILIEN

**Sehr geehrte Damen und Herren**

Sie halten heute die erste Ausgabe des KMSK-Wissensbuches «Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien» in Ihren Händen. Mit diesem Wissensbuch wollen wir die Aufmerksamkeit für alle Familien in der Schweiz schärfen, deren Kinder von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Vielen Menschen ist gar nicht bekannt, wie viele Kinder und Jugendliche hierzulande mit einer Diagnose konfrontiert sind, die ihr – und das Leben ihrer Familie – für immer prägen wird: Es sind rund 350 000! Als Aussenstehende kann man sich nicht vorstellen, was es bedeutet, ein krankes Kind auf seinem Weg zu begleiten. Deshalb haben wir 17 Familien besucht, die uns Einblick in ihren Alltag gewährt haben. Dafür möchten wir uns bei allen ganz herzlich bedanken. Wir waren sehr berührt. Von der Zuversicht und Hoffnung der Eltern. Von der Liebe, mit der sie ihre kleinen Patienten umsorgen. Von dieser schier unerschöpflichen Kraft, mit welcher sie ihren schwierigen Alltag meistern. Denn das Leben mit einem kranken Kind fordert viel von den Eltern und den Geschwistern. Die Pflege der Patienten, die Ungewissheit, was ihre Zukunft angeht, die oft mühsamen Diskussionen mit den Institutionen über finanzielle Zuwendungen. All dies kann die Familien an ihre Grenzen bringen.

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich seit 2014 für die betroffenen Familien ein. Er organisiert finanzielle Direkthilfe, verankert das Thema «Kinder mit seltenen Krankheiten» in der Öffentlichkeit und schafft Plattformen, um die Familien miteinander zu vernetzen.

Und nun gibt der Förderverein also dieses Wissensbuch für die Dialoggruppen des KMSK-Wissensbuches «Seltene Krankheiten – Einblicke in das Leben betroffener Familien» heraus. Dazu zählen wir Sie alle: Kinderärzte, Hausärzte, Spezialisten, wie zum Beispiel Augenärzte, Gynäkologen und Neurologen, Therapeuten, Spitäler, Krankenversicherer, Gesundheitspolitiker, aber auch Kunden und Mitarbeitende von Pharmafirmen. Und natürlich die Öffentlichkeit.

Wir hoffen, dass es uns damit gelingt, noch mehr Wissen und Verständnis zu schaffen. Für all die kleinen Patienten, ihre Eltern und ihre Geschwister.

Sie haben es verdient.

**MANUELA STIER**  
Initiantin/Geschäftsleitung  
Förderverein für Kinder  
mit seltenen Krankheiten

**CHRISTINE MAIER**  
Beirätin Förderverein für Kinder  
mit seltenen Krankheiten

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



## WENN MUTTER UND TOCHTER DIE GLEICHE KRANKHEIT HABEN

Die Diagnose Charcot-Marie-Tooth (CMT) wurde bei Nicole erst gestellt, als sie Anfang zwanzig war. Sie war die erste Betroffene in ihrer Familie und die Krankheit nicht bekannt. Anders bei ihrer heute achtjährigen Tochter Leonie. Als sich erste Gangauffälligkeiten bei ihr zeigten, reagierte Nicole sofort und liess ihre Tochter abklären. Mit dem Ergebnis: auch sie ist von CMT betroffen.



«Mami, schau mal, auf den Fotos sehen wir fast gleich aus!» Fasziniert zeigt mir die 8-jährige Leonie ein Fotoalbum, das ihre Mama als Kind zeigt. Und in der Tat, Leonie und ihre Mutter Nicole sind auf den Fotos kaum zu unterscheiden. Nicole betont, dass sie sich auch charakterlich sehr ähnlich seien. «Wir können beide ziemlich stur und ausdauernd sein», lacht sie. An diesem Samstag ist die ganze Familie T., dazu gehören Nicole, ihre Töchter Leonie und Melina sowie Nicoles Eltern, bei Kaffee und Gipfeli am Tisch versammelt. Es herrscht eine herzliche Stimmung, man spürt sofort wie eng diese Familie zusammenhält. «Oma hat heute Geburtstag», erklären mir Leonie und Melina. Aufgeregt hüpfen die Mädchen herum und können das bevorstehende Fest kaum erwarten. Nicoles Gangart hingegen ist beschwerlich, jede Bewegung eine Anstrengung. Nur dank Orthesen kann sie sich frei bewegen. «Geht meine Beinschiene unterwegs kaputt, habe ich ein Problem», sagt Nicole.

Nicole und Leonie sind von der Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (CMT) betroffen. Dabei handelt es sich um eine der seltenen, erblichen peripheren Neuropathien (Prävalenz 1:2500). Schwer betroffene CMT-Patienten leiden an sensiblen Ausfällen und fortschreitender Muskelschwäche. Bislang stehen keine kausalen Therapieoptionen zur Verfügung. Das liegt vor allem daran, dass die Ursachen der Erkrankung noch weitgehend unklar sind.

#### «Die Symptome wurden nicht in Zusammenhang mit einer schweren Krankheit gebracht»

Als Kind wurden bei der heute 39-jährigen Nicole ausgeprägte Knicksenkfüsse festgestellt. Gleichzeitig hatte sie eine schwache Muskulatur, kleine Füße und eine verlangsamte Entwicklung. Ihre Haut war überdehnbar, sie hatte immer wieder Schmerzen in den Füßen und Beinen und die Nervenleitungen waren verlangsamt. «Beim Kinderarzt zeigte sich zum Beispiel kein Patellarsehnenreflex. Damals wurden diese Symptome jedoch nicht in Zusammenhang mit einer schwerwiegenden Erkrankung gebracht», sagt Nicoles Vater Heribert. Nicole bekam Physiotherapie, ihre Schmerzen in den Füßen und Beinen blieben. 1998 wurde Nicole zum ersten Mal an den Füßen operiert, vier Jahre später folgte eine Muskelspaltung und Verlagerung der Muskeln an den Füßen. Hier äusserte zum erste Mal ein Arzt den Verdacht, dass hinter Nicoles Symptomen ein Gendefekt stecken könnte. Nach einer operativen Nervenentnahme wurde die Diagnose bestätigt. «Es wurde für mich zur Tatsache, dass die Krankheit bis anhin nicht heilbar ist und dass ich mich auf das Leben mit CMT einrichten muss. Zu meinem Leben gehören heute gewisse Einschränkungen und Verzichte.» So wollte die gelernte medizinische Praxisassistentin eigentlich gerne Rettungssanitäterin werden. Mit CMT war dieser Berufswunsch nicht möglich und sie musste sich mit Fortschreiten der Krankheit zur Arztsekretärin umschulen.

#### Auffällige Fussstellung lässt CMT vermuten

Am 9. Juni 2010 erblickte ihr Wunschkind Leonie nach einer unkomplizierten Schwangerschaft das Licht der Welt. «Wir waren überglücklich. Leonie war zwar etwas leichtgewichtig, ansonsten aber gesund und munter.» Die Kleine entwickelt sich altersentsprechend, dennoch sitzt der jungen Mutter die Sorge im Nacken, dass ihre kleine Tochter ebenfalls von CMT betroffen sein könnte. Die Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung ist eine Erbkrankheit und wird meist über den autosomal-dominanten Erbgang weitergegeben. «Ich war mir bewusst, dass unser Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent ebenfalls Merkmalsträgerin sein könnte.»

Und tatsächlich zeigt sich mit der Zeit, dass auch Leonie eine auffällige Fussstellung hat, sie lernt erst spät laufen und hat einen wackeligen Gang. Ein frühes Anzeichen des Morbus Charcot-Marie-Tooth sind Veränderungen des Gangbildes, da häufig der Fusshhebermuskel als erster betroffen ist. «Die Folge ist die-

**«Ich war mir bewusst, dass unser Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent ebenfalls Merkmalsträgerin sein könnte.»**

NICOLE, MUTTER VON LEONIE

ser typische Steppergang», betont Nicole. Als Leonie vier Jahre alt ist, zeigen sich immer mehr Parallelen zur Erkrankung ihrer Mutter. Sie nimmt Leonie mit zu ihrem Neuroorthopäden, der ihren Verdacht bestätigt. «Ich hatte schon irgendwie damit gerechnet.»

Das Mädchen bekommt nach der Diagnose sofort Schuhzurichtungen und Physiotherapie verordnet. Dennoch wurde im vergangenen Jahr eine Operation notwendig, um Leonies Füße in eine einigermaßen normale, gerade Stellung zu korrigieren. Danach war sie einige Wochen auf einen Rollstuhl angewiesen. «Diese Zeit hat mir verdeutlicht, wie herausfordernd das Leben mit einem Kind im Rollstuhl ist. Wir mussten in eine neue Wohnung umziehen, da unsere alte nicht rollstuhlgängig war. Gleichzeitig brauchten wir für alles Hilfe», erzählt Nicole. Heute muss Leonie noch Unterschenkelorthesen tragen, um das OP-Resultat möglichst lange zu sichern und die Gefahr beim Lauftraining zu verringern.

**Gut integriert in der Schule**

Fragt man Leonie, wie es ihr in der Schule gefällt, antwortet sie mit einem breiten Grinsen: «Meishtens isch es cool.» Sie fühlt sich in ihrer Klasse wohl und wird von ihren Mitschülern tatkräftig unterstützt. Nicole erzählt, dass Leonie eine tolle Lehrerin hat, die mit den verschiedenen Situationen sehr gut umgehen kann und sich auch dafür einsetzt, dass Leonie am Schulprogramm teilnehmen kann.

«Ich erlebe Leonie als gut integrierte Schülerin.» Leonie hat ihr eigenes Tempo und braucht manchmal etwas länger. Deshalb bekommt sie im nächsten Schuljahr integrative Schulungsform (ISF) während des normalen Unterrichts durch eine Heilpädagogin. Zudem wird Leonie beim Turnen und auf Ausflügen durch eine Assistentin unterstützt. «Es gibt immer wieder Situationen, die Leonie Mühe bereiten, etwa ein zu schwerer Schulsack. Alles in allem hat Leonie bislang aber keine allzu grossen Einschränkungen.» Wie sich die Krankheit weiter entwickeln wird, ist jedoch ungewiss.

**Unterstützung von den Eltern**

Nicole versprüht viel Optimismus und man spürt, dass sie sich nicht so leicht unterkriegen lässt. Eine riesige Unterstützung sind ihre Eltern. Sie leben in der Nachbarschaft und sind immer sofort zur Stelle, wenn sie gebraucht werden. «Ohne meine Eltern würde ich es nicht schaffen», betont Nicole. 2014 wurde Nicoles zweite Tochter Melina geboren, kurz darauf trennte sie sich vom Vater der Kinder. «Es ging einfach nicht mehr.»

Nicoles Eltern sind seither immer für ihre Tochter und die Enkelinnen da. Manchmal brauchen sie eine Auszeit. «Richtig abschalten können wir aber nie. Unsere Gedanken sind immer wieder bei Nicole, Leonie und Melina», sagt Nicoles Mama Doris. Für Nicole können kleine Hindernisse schon zu grossen Hürden im Alltag werden. «Ohne Orthese kann ich





nicht mehr laufen. Ich habe ständig Schmerzen in den Beinen und Füßen und einfache Dinge, wie etwa einen Stadtbummel, sind nicht mehr möglich.» Nicole weiss, dass sie für alles mehr Zeit einplanen muss und hat gelernt, die Tage so zu nehmen, wie sie kommen. «Manchmal zeigt mir meine Stabilität schon morgens, dass ich den geplanten Tagesablauf nicht werde einhalten können. Das erfordert von mir und meinem Umfeld viel Flexibilität.» Gleichzeitig ist Nicole ein wahres Organisationstalent: Sie muss sowohl ihre eigenen Therapietermine wie jene von Leonie koordinieren, gleichzeitig hat die kleine Schwester ihr eigenes Programm und ihre Hobbies. Ob Leonies Schwester Melina ebenfalls von CMT betroffen ist, weiss Nicole noch nicht. «Bislang zeigen sich keine Auffälligkeiten. Ich hoffe sehr, dass es so bleibt.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER  
FOTOS: MARTINA KAMMER



## KRANKHEIT

Die Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung, ist die am häufigsten auftretende erblich bedingte Krankheit des peripheren Nervensystems. Seine Prävalenz (= Anzahl der Erkrankungen pro 100 000 Einwohner) wird auf 1:2500 geschätzt.

## SYMPTOME

- Einschränkungen der Gehfähigkeit: Nur sehr selten verläuft das CMT-Syndrom so schwer, dass ein Rollstuhl benötigt wird. Beeinträchtigungen der Gehfähigkeit sind jedoch sehr häufig bei CMT-Betroffenen.
- Symmetrischer Muskelschwund und Muskelschwäche: Dies tritt vorwiegend in Unterschenkeln und Füßen auf, mit voranschreitendem Alter manchmal auch in den Händen und Unterarmen.
- Fussdeformität (Hohlfuss, Plattfuss, Hammerzehen, Klumpfuss u.a.m):
- Verminderte Nervenleitgeschwindigkeit
- Gefühlsstörungen und Schmerzen in den Knochen, Gelenken und Muskeln

## GEMESSEN AN ANDEREN KRANKHEITEN IST CMT RELATIV GUTARTIG

Prof. Dr. Reinald Brunner ist Neuroorthopäde am Universitären Kinderspital beider Basel (UKBB). Er ist sowohl der behandelnde Arzt von Nicole wie auch von ihrer Tochter Leonie. Während Nicole viele Jahre ohne Diagnose mit ihren Beschwerden lebte, war bei Leonie schnell klar, dass auch sie vom Chargot-Marie-Tooth-Syndrom (CMT) betroffen ist. CMT ist auch unter der Bezeichnung hereditäre motorisch-sensible Neuropathie und neurale Muskelatrophie bekannt.



**Prof. Dr. Reinald Brunner**  
Leitender Arzt Neuro-  
orthopädie und  
Chefarztstellvertreter  
im UKBB Basel

**Prof. Brunner, seit wann sind Nicole und Leonie bei Ihnen in Behandlung?** Ich kenne die Familie T. schon sehr lange, da Nicoles Vater am Kinderspital gearbeitet hat. Er sprach mich irgendwann auf die Fussbeschwerden seiner Tochter an und ich untersuchte sie. Seither ist Nicole bei mir in Behandlung. Als Nicole mir ihre Tochter mit den ähnlichen Fussbeschwerden vorstellte, war für mich schnell klar, dass auch Leonie vom Chargot-Marie-Tooth-Syndrom betroffen ist.

**Bei Nicole wurde die Diagnose erst spät, im Alter von 19 Jahren, gestellt. Was hat sich in der Diagnosestellung seither verändert?** Heute ist man viel weiter, was die Diagnosestellung bei CMT anbelangt, gleichzeitig sind auch die Kinderärzte inzwischen vertraut mit dem Krankheitsbild. Man hat heute die besseren diagnostischen Mittel und genetischen Möglichkeiten, um die Krankheit festzustellen. Bei Nicole war zwar schon relativ früh klar, dass irgendetwas mit ihren Füßen und Beinen nicht in Ordnung ist, was, wusste hingegen kein Arzt so genau. Erschwerend kam hinzu, dass keine weiteren Fälle von CMT in Nicoles Familie bekannt sind. Sonst wäre man sicher früher auf die Diagnose gekommen.

**Leonie wurde Ihnen im Kleinkinderalter vorgestellt. Welches waren für Sie die ausschlaggebenden Symptome die zur Diagnose CMT führten?**

Bei Leonie war der Fall sehr schnell klar. Einerseits hatten wir eine 50 prozentige Wahrscheinlichkeit, dass Leonie die Krankheit von ihrer Mutter geerbt hat. Andererseits zeigten sich früh erste Symptome. Leonie konnte schlecht stehen und hatte einen auffälligen Gang. Zur Diagnosesicherung wurde zusätzlich ein Gentest gemacht. Heute wird die Erkrankung in den meisten Fällen zwischen Geburt und dem 3. Lebensjahr entdeckt.

**Nicole und Leonie sind beide von CMT Typ 1 betroffen. Können Sie uns erklären, was bei der Krankheit passiert und zu den typischen Beschwerden führt?** Bei CMT Typ 1 kommt es zu Defekten an der isolierenden Fettschicht der Nerven, dem sogenannten Myelin, die normalerweise die Nervenfasern im peripheren Nervensystem (d. h. ausserhalb von Gehirn und Rückenmark) umschliesst. Meist sind die Füße, später häufig auch die Hände von den Schädigungen betroffen. CMT führt in vielen Fällen zum Verlust von Muskelmasse und Muskelkraft, oftmals auch zu Empfindungsstörungen. Diese Symptome entwickeln sich meist sehr, sehr langsam. Es gibt jedoch auch seltene Formen von CMT, die einen sehr schnellen Verlauf haben. Ich hatte schon eine Patientin, die im Alter von etwa 10 Jahren an der Krankheit gestorben ist. Man kann sich das wie eine Art Muskelschwund vorstellen, bei dem am Ende alle Muskeln so schwach sind, dass nichts mehr funk-



**«Der sehr langsame Verlauf der Erkrankung, ermöglicht den Betroffenen meist ein relativ normales Leben. Natürlich stellt sich hier die Frage: was ist normal? Einen Marathon wird Leonie sicher nie laufen können.»**

PROF. DR. REINALD BRUNNER

tioniert. Wie gesagt, solche Fälle sind aber eine Ausnahme.

**Welche Ursachen liegen CMT zu Grunde?** Die Ursache von CMT ist immer ein Defekt im Erbgut. Meist wird der Defekt von den Eltern an die Kinder weitergegeben, in selteneren Fällen kann es jedoch auch zu einer sogenannten «Spontanmutation» kommen.

Sie müssen sich vorstellen, dass unser Körper aus einer Vielzahl von Eiweissbausteinen (Proteinen) besteht. Die Baupläne zur Herstellung dieser Proteine sind in unseren Genen enthalten. Ist nun eines dieser Gene beschädigt, wird ein Eiweiss falsch, nicht oder ungenügend hergestellt, sodass Struktur oder Menge abweichen. Bei CMT ist das «Myelin» verändert. Dies hat zur Folge, dass die Signale, die zu den Muskeln in den Armen und Beinen gesendet werden, schwächer und langsamer sind als normal.

**Sie haben eingangs erwähnt, dass CMT eine relativ gutartige Erkrankung ist. Können Sie das näher erläutern?** Der sehr langsame Verlauf der Erkrankung, ermöglicht den Betroffenen meist ein relativ normales Leben. Natürlich stellt sich hier die Frage: was ist normal? Einen Marathon wird Leonie sicher nie laufen, auch bei der Berufswahl wird sie eingeschränkt sein. Sie wird aber normal zur Schule gehen können, eine Ausbildung absolvieren und eine gute

Lebensqualität haben. Sie wird dort keine Leistungen bringen können, wo von ihren Füßen Schnelligkeit und Kraft gefordert ist. CMT kann sehr unterschiedlich ausgeprägt sein und im Hinblick auf Beginn, Erblichkeit, aber auch Anzeichen und Symptome, Schweregrad und Krankheitsverlauf stark variieren. Deshalb ist es auch relativ schwierig vorherzusagen, wie die Krankheit im Einzelfall verlaufen wird.

**Welche Prognosen haben die Betroffenen bezüglich ihrer Lebenserwartung?** CMT ist keine lebensbedrohliche Krankheit und die Betroffenen haben in der Regel eine normale Lebenserwartung. Die meisten Betroffenen sind bis ins höhere Erwachsenenalter relativ gut zu Fuss. Häufig werden die Handmuskeln mit zunehmendem Alter schwächer und die Betroffenen haben Mühe mit Arbeiten, bei denen Kraft in den Händen gefordert ist. Etwa bei Hausarbeiten. Diese Problematik zeigt sich zunehmend auch bei Nicole. Hier können Physiotherapie, Ergotherapie und verschiedene orthopädische Hilfsmittel gute Dienste leisten. Manchmal ist ein operativer Eingriff notwendig.

**Sie haben Leonie im vergangenen Jahr operiert. Welche Operation wurde durchgeführt?** Bei Leonie habe ich Muskeln an den Füßen versetzt. Das Problem ist, dass diese Muskeln bei CMT beginnen, ungleichmässig zu ziehen, da die einen schneller

schwach sind als die anderen. Die Folge davon ist, dass sich der Fuss «verzieht». Um diese Deformitäten zu verhindern, operiert man schon relativ früh.

Da die Krankheit progredient ist, besteht die Möglichkeit, dass dieser verlagerte Muskel irgendwann so schwach sein wird, dass er nicht mehr zieht. Dann muss zu einem späteren Zeitpunkt nochmals korrigiert werden.

**Wie sieht der weitere Behandlungsverlauf bei Nicole und Leonie aus?** Leonie kommt regelmässig zu Kontrollen. Bei Kindern finden diese relativ häufig statt, um das Wachstum zu beurteilen. Ich schaue mir dabei immer ihre Füsse, Beine sowie ihr Gangbild an.

INTERVIEW: ANNA BIRKENMEIER

# KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN – BETROFFENE ELTERN KOMMEN OFT AN IHRE GRENZEN

Seltene Krankheiten sind leider nicht wirklich selten. Alleine in der Schweiz sind rund 350 000 Kinder und Jugendliche von einer seltenen Krankheit betroffen. Für nur gerade 5 Prozent der ca. 8000 verschiedenen Krankheiten gibt es zurzeit Medikamente und Therapien.





Der Alltag der betroffenen Familien ist oft geprägt von Ängsten, Ungewissheit, Arztbesuchen, Notfällen und Therapien. Liebevoll und mit viel Ausdauer pflegen die Eltern das betroffene Kind, doch die dauerhafte, oft 24-Stunden-Pflege belastet die Eltern und ebenso die gesunden Geschwister (Schattenkinder). Nebst den medizinischen, seelischen und existenziellen Unruhen gilt es einen bürokratischen und finanziellen Kampf mit den Krankenkassen und der IV zu führen. Unser Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten setzt sich mit viel Herzblut für die betroffenen Familien ein. Wir organisieren finanzielle Direkthilfe, schaffen Plattformen um die betroffenen Familien miteinander zu vernetzen und sensibilisieren die Öffentlichkeit, damit diese Einblicke in das Leben und die Herausforderungen der betroffenen Familien erhält.

#### **Familien vernetzen – den Familien zeigen, dass sie nicht alleine sind**

Viele Herausforderungen der betroffenen Familien sind unabhängig vom eigentlichen Krankheitsbild. Umso wichtiger ist der Gedankenaustausch zwischen den betroffenen Familien. Unser Förderverein stellt dazu eine kostenlose Mitgliedschaft im KMSK-Familien-Netzwerk zur Verfügung. Dank der nachhaltigen Unterstützung von Gönnern und mehr als 120 freiwilligen Helferinnen und Helfern konnten wir 2017 mehr als 850 Gäste (betroffene Kinder und deren Familien) zu unseren wunderschönen Familien-Events einladen. Sei dies in den Cirque Starlight, in die Kindercity zum Tag der seltenen Krankheiten, in Knies Kinderzoo, zu Art on Ice und ins kinder.musical.theater Storchen.

Die betroffenen Familien lieben diese Familien-Events, denn diese ermöglichen ihnen unbeschwerte Momente des Glücks, sie lernen andere betroffene Familien kennen und schon oft sind daraus neue Freundschaften entstanden. Um auch nach den Familien-Events einen regen Gedankenaustausch zu ermöglichen, haben wir die KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz auf Facebook geschaffen und die mehr als 200 Eltern, die sich dort vernetzen, zeigen wie wichtig diese Plattform ist.

#### **Finanzielle Direkthilfe – unbürokratische Hilfe sicherstellen**

Für viele betroffene Familien sind die Sorgen um die Gesundheit ihres kranken Kindes nicht die einzige Belastung. Auch finanziell stellt die Diagnose «Seltene Krankheit» oder die Diagnose «Wir wissen nicht, was das Kind hat» die Familien vor grosse Probleme. Viele me-

medizinische Leistungen und Hilfsmittel werden zwar – wenn auch häufig mit einem grossen bürokratischen Aufwand verbunden – von der Krankenkasse oder der IV übernommen. Doch es gibt immer wieder Situationen, in welchen eine finanzielle Unterstützung abgelehnt wird, wie zum Beispiel bei einer erfolgsversprechenden alternativen Therapie, Hilfsmitteln und Auszeiten. Oft benötigen die Familien behindertengerechte Autos oder es sind dringend Umbauten im Haus nötig, um das kranke Kind einfacher zu Hause pflegen zu können. In solchen Situationen helfen wir unkompliziert und schliessen die Lücken, die weder durch die IV oder Krankenkasse, noch durch die Familien selbst finanziert werden können.

#### **Sensibilisierung der Öffentlichkeit – zeigen, was betroffene Familien leisten**

Familien, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, benötigen auf finanzieller, gesellschaftlicher und politischer Ebene nachhaltige Unterstützung. Es ist deshalb sehr wichtig, dass die verschiedenen Dialoggruppen auf das wichtige Thema «Seltene Krankheiten bei Kindern» aufmerksam gemacht werden. Wir pflegen dazu einen regen Austausch mit den wichtigsten nationalen und regionalen Medien, vermitteln Interviewpartner und stehen für Fachauskünfte zur Verfügung. Mit einer jährlichen Informationskampagne fördern wir den Dialog und bauen Verständnis für die Situation der betroffenen Familien auf. In unserem jährlich erscheinenden KMSK-Magazin «Seltene Krankheiten» gewähren wir Einblick in unsere Arbeit, porträtieren betroffene Familien, berichten aus ihrem Alltag und bieten spannende Interviews mit Fachpersonen aus dem Gesundheitsbereich. Das KMSK-Magazin wird kostenlos an die Netzwerk-Familien, Gönnern, Stiftungen, Mitglieder und Interessierte versendet und ist auf der Webpage [www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch) als PDF abrufbar.



[www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)

# IHRE SPENDE ERMÖGLICHT DEN BETROFFENEN FAMILIEN MEHR LEBENSQUALITÄT

Kinder sind das höchste Gut, das wir haben. Es ist daher auch wichtig, Kindern mit seltenen Krankheiten und deren Eltern eine lebenswerte Zukunft zu ermöglichen. Dazu sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen.





Dank Ihrer Spende können wir betroffene Familien finanziell unterstützen, etwa bei Therapien, die nicht von der IV oder Krankenkasse übernommen werden, bei behindertengerechten Wohnungsumbauten oder bei Anschaffungen von medizinischen Hilfsmitteln. Ihre Spende ermöglicht zudem Auszeiten zur Regeneration der Eltern und das Organisieren von Familien-Events, um betroffene Familien zu vernetzen.

Der Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten hat gemeinnützigen Charakter und verfolgt weder kommerzielle noch Selbsthilfzwecke und erstrebt keinen Gewinn. Als gemeinnütziger Verein sind wir von Steuern befreit. Spenden an den Förderverein können in den meisten Kantonen von den Steuern abgezogen werden. Ab einer Spende von CHF 100.– erhalten Sie eine Spendenbescheinigung.

Schön, dass Sie uns helfen, den betroffenen Familien den Alltag zu erleichtern.

#### **Spendenkonto**

Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein  
Raiffeisen Bank, 8610 Uster  
Swift-Code: RAIFCH22E71  
Konto: 80-18578-0  
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

#### **Mitgliedschaft – Unterstützen Sie unsere Aktivitäten nachhaltig**

Mit einer Jahresmitgliedschaft unterstützen Sie den Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten nachhaltig und helfen uns dabei, unsere Projekte langfristig zu etablieren.

#### **Natürliche Personen**

Aktivmitgliedschaft mit Stimmberechtigung  
CHF 150.– pro Jahr

Passivmitgliedschaft ohne Stimmberechtigung  
CHF 100.– pro Jahr

#### **Juristische Personen**

Aktivmitgliedschaft mit Stimmberechtigung  
CHF 2500.– pro Jahr

#### **Anmeldung**

<https://www.kmsk.ch/Spenden/mitgliedschaft.php>

Die Mitgliedschaft kann jederzeit per Brief oder Mail gekündigt werden.

#### **Unternehmer engagieren sich für Kinder mit seltenen Krankheiten**

Viele Unternehmerinnen und Unternehmer engagieren sich bereits für den Förderverein, oft auch unter Einbezug ihrer motivierten Mitarbeitenden. Wir bieten auch Ihnen verschiedene Möglichkeiten, wie Sie und Ihre Mitarbeitenden unsere Projekte nachhaltig unter Einbringung Ihrer eigenen Ideen unterstützen können.

#### **Gönner**

Damit wir die betroffenen Familien miteinander vernetzen und ihnen kostenlose KMSK-Familien-Events anbieten können, sind wir auf die finanzielle Unterstützung von Gönnern angewiesen. Schon ab CHF 500.– haben Sie die Möglichkeit, geschätzter Gönner des Fördervereins zu werden.

#### **Fundraising**

Starten Sie Ihr eigenes Fundraising-Projekt zugunsten von Kindern mit seltenen Krankheiten und unterstützen Sie die betroffenen Familien nach ihren individuellen Vorstellungen. Gerne unterstützen wir Sie dabei mit Flyern, Plakaten, T-Shirts, Frosch-Pins, Caps, aber auch mit unserem Wissen, wie man ein solches Projekt gemeinsam angehen kann.

#### **Helfereinsätze (Volunteering)**

Unterstützen Sie uns als Unternehmen oder Business-Club zusammen mit Ihren Mitarbeitenden und Mitgliedern als motivierte Helfer an einem der KMSK Familien-Events. Oder führen Sie einen eigenen Familien-Event für die betroffenen Familien in Ihrer Region durch. Gerne unterstützen wir Sie dabei.

#### **Wunscherfüllung – Kinder mit seltenen Krankheiten und ihre Familien haben Träume**

Was gibt es Schöneres, als glückliche Kinderaugen zu sehen. Erfüllen Sie betroffenen Kindern, deren Geschwister und Eltern einen kleinen Herzenswunsch und sorgen Sie so für Momente des Glücks.

Als Geschäftsleiterin freue ich mich darauf, Ihnen die verschiedenen Unterstützungsmöglichkeiten persönlich zu präsentieren und mehr über Ihre Ideen zu erfahren.

#### **MANUELA STIER**

Initiantin und Geschäftsleiterin  
T +41 44 752 52 50  
M +41 79 414 22 77  
[manuela.stier@kmsk.ch](mailto:manuela.stier@kmsk.ch)





# INFORMATIONEN FÜR BETROFFENE FAMILIEN

Besuche unsere Webpage und erfahre, wer hinter dem Förderverein steht und wie wir dich unterstützen können. Sei dies mit einer Liste mit mehr als 100 Anlaufstellen rund um das Thema «Seltene Krankheiten» oder wie du einen Förderantrag zur Unterstützung per Mail an uns stellen kannst.

Dieser wird jeweils von unserem Vorstand geprüft und dann zur Zahlung freigegeben. In unserem KMSK-Familien-Netzwerk ist eine Vielzahl unterschiedlicher Krankheitsbilder vorhanden. Eine Übersicht der seltenen Krankheiten unserer Mitglieder findest du auf unserer Webpage.

#### **KMSK-Familien-Netzwerk – Austausch unter Gleichgesinnten**

Unser Familien-Netzwerk wächst (2017, 270 Mitglieder) und ermöglicht dir einen aktiven Austausch unter betroffenen Familien. Es steht allen betroffenen Familien offen und die Mitgliedschaft ist kostenlos. Wir laden dich und deine Familie zu wunderschönen KMSK-Familien-Events ein und überraschen euch jeweils mit einem kleinen Weihnachtsgeschenk.

Wir freuen uns, dich im KMSK-Familien-Netzwerk zu begrüßen! Melde dich kostenlos via Formular auf unserer Webpage an.

#### **KMSK auf Facebook – erlebe, was wir gemeinsam mit den Familien unternehmen**

Auf unserer Facebook-Seite stellen wir aktuelle Informationen zu unseren Anlässen zur Verfügung, posten Fotos unserer Events und regen zur aktiven Diskussion an. Werde Teil unserer lebhaften Community und unterstütze uns mit deinem Like.

#### **Wir freuen uns, dass du uns auf Facebook folgst.**

[www.facebook.com/kindermitseltenenkrankheiten](http://www.facebook.com/kindermitseltenenkrankheiten)

#### **KMSK-Selbsthilfegruppe Schweiz – Vernetze dich mit betroffenen Familien**

Unsere geschlossene Facebook-Gruppe vernetzt dich mit mehr als 200 anderen betroffenen Eltern. Du kannst jederzeit Fragen stellen, über deine Ängste sprechen, über freudige Momente, aber auch darüber diskutieren, welche Erfahrungen andere betroffene Familien mit der IV, der Krankenkasse, Ärzten, Spitalern, Lehrern usw. gemacht haben. Dieser Wissensaustausch stärkt die Familien und ermöglicht es auch, Familien mit derselben Diagnose zu finden. Weitere Informationen und den Link zur geschlossenen Facebook-Gruppe findest du auf unserer Webpage.

Solltest du Fragen haben, dann sende uns eine Mail an [info@kmsk.ch](mailto:info@kmsk.ch) oder rufe uns an +41 44 752 52 50.

Herzlichst

Förderverein für Kinder  
mit seltenen Krankheiten  
Ackerstrasse 43  
8610 Uster, Switzerland  
T +41 44 752 52 50  
[info@kmsk.ch](mailto:info@kmsk.ch)  
[www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)

[www.kmsk.ch](http://www.kmsk.ch)



FÖRDERVEREIN  
**FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN**

ISBN 978-3-9524985-0-7



9 783952 498507 >

**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**

Ackerstrasse 43  
8610 Uster, Switzerland  
T +41 44 752 52 52  
info@kmsk.ch

**Spendenkonto**

**Kinder mit seltenen Krankheiten –  
Gemeinnütziger Förderverein**

Raiffeisen Bank, 8610 Uster  
Swift-Code: RAIFCH22E71  
Konto: 80-18578-0  
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

Der Förderverein hat gemein-  
nützigen Charakter und verfolgt  
weder kommerzielle noch  
Selbsthilfeszwecke.

**WWW.KMSK.CH**