

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

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

NOEMI IST EINE WUNDERTÜTE

Die 2-jährige Noemi ist von Neurofibromatose Typ 1 (Morbus Recklinghausen) betroffen. Hinweise, dass Noemi einen so schweren, zugleich aber seltenen Gendefekt hat, gab es anfänglich keine. Gleichzeitig hat Noemi viele Symptome, die nicht zu NF1 passen. Deshalb wird noch ein weiterer Gendefekt oder eine andere Krankheit vermutet. Bislang tappen die Ärzte diesbezüglich jedoch im Dunkeln.



Ein sonniger Morgen im Thurgauer Weinland. Hier lebt Désirée mit ihren Töchtern Noemi und Kira sowie Familienhund Lola. Strahlend begrüsst mich die kleine Noemi. Mit ihren blonden Locken und der zierlichen Statur hat sie etwas Elfenhaftes. «Noemi ist ein wahrer Sonnenschein. Obwohl sie schon so viel durchmachen musste, ist sie immer fröhlich», erzählt ihre Mama. Noemi hatte einen schweren Start ins Leben. Schon während der Schwangerschaft spürte Désirée, dass etwas mit ihrem Baby nicht in Ordnung war. «Ich fühlte mich schlecht, hatte einen extrem tiefen Blutdruck und einfach ein komisches Gefühl. Tatsächlich zeigte sich im Rahmen einer Routineuntersuchung, dass ich viel zu wenig Fruchtwasser hatte.» Obschon die behandelnde Frauenärztin die Situation erst einmal beobachten wollte, liess sich Désirée auf eigene Initiative ins Spital überweisen. Letztlich war dies lebensrettend für Noemi. «Mein Gefühl hatte mich nicht getäuscht und Noemi schwebte in Lebensgefahr. Das Fruchtwasser war gleich Null. Hätte ich nur einen Tag länger gewartet, wäre Noemi heute nicht hier.» Désirée wurde ein Medikament zu Neomis Lungenreifung verabreicht, 48 Stunden später wurde Noemi Sophia in der 32 Schwangerschaftswoche geholt. Sie wog 1490 Gramm und musste im Inkubator überwacht werden. «Kreislauf und Temperatur machte sie sehr gut, das Problem war von Anfang an die Nahrungsaufnahme. Noemi konnte nie die für ihr Gewicht erforderliche Menge Milch zu sich nehmen.» Nach sechs Wochen auf der Neonatologie durfte die junge Familie die kleine Noemi dennoch mit nach Hause nehmen. «Mich beschlich auch hier wieder dieses komische Gefühl und ich war überzeugt, dass Noemi nicht gesund war.» Die Ärzte waren an-

derer Ansicht und entliessen die Eltern mit den Worten: «Sie haben das Schlimmste überstanden und Noemi ist ein vollkommen gesundes Kind.» Zuhause ging jedoch der Kampf ums Trinken weiter. Noemi bekam Spezialnahrung, trank weiterhin aber nur sehr kleine Mengen und nahm einfach nicht richtig zu.

«Wir wurden nicht ernst genommen»

Ein halbes Jahr nach Noemis Geburt stellte Désirée fest, dass die Fontanelle ihrer Tochter erhöht war. Die Kinderärztin überwies die kleine Noemi bei differentialdiagnostischem Verdacht einer Meningitis ins Spital, wo sie vom diensthabenden Arzt mit den Worten: «Ein Kind mit 38 Grad Fieber ist kein Notfall», abgewiesen wurden. Weder Ultraschall noch sonstige Untersuchungen wurden gemacht. «Wir kamen uns einfach nur blöd vor und waren völlig vor den Kopf gestossen. Gleichzeitig blieb die Sorge um Noemi.» Am gleichen Abend noch liessen sie sich in ein anderes, grösseres Spital überweisen. Endlich wurden sie ernst genommen. Eine Meningitis konnte zum Glück ausgeschlossen werden, gleichzeitig wurden die jungen Eltern aber mit zahlreichen anderen Auffälligkeiten konfrontiert. Noemis Gewicht, sie wog damals mit sechs Monaten gerade 5 Kilogramm war viel zu niedrig, sie war zu klein und an ihrem Körper zeigten sich auffällige Flecken. Die Ärzte wollten nun alles abklären und untersuchen; am Ende war Noemi drei Wochen im Spital. «Noemi wurde organisch komplett auf den Kopf gestellt, mit dem Resultat, dass soweit alles in Ordnung war. Aber ihre Trinkschwäche blieb. Weshalb wusste niemand.»

Noemis braune «Café au lait»-Flecken schürten bei einer glücklicherweise anwesenden Genetikerin den Verdacht, dass die Kleine einen Gendefekt haben könnte. «Schon damals sagte uns die Genetikerin, dass Noemi eine kleine Wundertüte sei. Einige Symptome würde zwar zu den vermuteten Gendefekten passen, jedoch nicht ihre Trinkschwäche.»

Bange Monate des Wartens

Noemi wurde also Blut für den Gentest abgenommen und es begannen lange Monate des Wartens. «Die Warterei und die Ungewissheit, was mit unserer Tochter los ist, waren schlimm. Gleichzeitig mussten wir für Noemi und ihre Schwester funktionieren, der Alltag musste weitergehen.» Vier Monate später bestätigte sich der Verdacht: Noemi hat Neurofibromatose Typ 1. Spontanmutation. Die Gedeihstörung ist mit dieser Diagnose jedoch nicht eindeutig erklärt. Es wurden noch weitere Gendefekte untersucht, welche jedoch bis anhin unauffällig blieben.

**«Ich wünsche mir so sehr,
dass wir endlich ein ganz
normales Familienleben
führen können.»**

DÉSIRÉE, MUTTER VON NOEMI

Die Diagnose war Schock und Erleichterung zugleich. «Schock, weil die Vermutung nun tatsächlich Realität war, Erleichterung, weil wir eine Diagnose hatten. Gleichzeitig aber auch Verunsicherung, weil Noemis Gedeihstörung damit nicht erklärt wird.»

«Ich bin komplett zusammengebrochen»

Für Désirée war die Diagnose aber auch der Tropfen, der das Fass zum Überlaufen brachte. «Die Schwangerschaft war anstrengend, dann die Angst um unser Baby, die vielen Spitalaufenthalte, gleichzeitig das schlechte Gewissen gegenüber unserer älteren Tochter, die wir oft vernachlässigen mussten. Zudem hatte ich keine Nacht mehr, in der ich schlafen konnte, geschweige denn Zeit für mich. Ich ass nicht mehr, nahm acht Kilo ab und brach nach der Diagnose komplett zusammen. Es war ein schleicher Prozess.» Die Folge war ein dreieinhalb monatiger stationärer Klinikaufenthalt. «Meine Töchter waren bei mir und ich musste langsam wieder einen Weg zurück ins Leben finden.»

Engmaschige Kontrollen

Die Diagnose Neurofibromatose bedeutet, dass Noemi regelmässig untersucht werden muss. Besonders häufig zeigen sich Hautveränderungen und Veränderungen an den Augen. Es können Tumore auftreten. Auch eine Skoliose sowie Hüftprobleme stehen in Zusammenhang mit NF1. Gleichzeitig zeigen sich häufig Entwicklungsverzögerungen. «Noemi konnte erst mit 17 Monaten laufen. Zur Unterstützung erhielt sie intensive Physiotherapie. Heute klettert und läuft sie sehr flink. Allerdings hat sie kein Höhenempfinden und lässt sich einfach runterfallen, wenn ich nicht aufpasse». Zusätzlich hat Noemi auch ein vermindertes Schmerzempfinden und merkt oftmals gar nicht, wenn sie sich verletzt hat. Für die alleinerziehende Mutter bedeutet das, dass sie täglich 24 Stunden rund um die Uhr zu ihrer Tochter schauen muss. Aktuell bekommt Noemi wöchentlich drei Stunden verschiedene Therapien. «Mein gesamter Alltag dreht sich um Noemi.» Unterstützung hat Désirée in ihrem Alltag wenig, lediglich drei

Stunden Entlastung durch die Spitex, stehen ihr wöchentlich zur Verfügung. «Meine Mutter ist leider vor ein paar Jahren verstorben, sonst würde sie mir helfen.»

Grosse Belastung für eine Beziehung

Eine grosse Belastung ist für die junge Mutter auch die Tatsache, dass ihre grosse Tochter oft zu kurz kommt. «Wenn ich wieder länger mit Noemi im Spital bin, muss ich Kira bei ihren Kindergartenfreunden unterbringen. Während dieser Zeit möchte sie oftmals gar nicht mit mir sprechen. Das tut weh, aber ich kann an der Situation nichts ändern.»

Désirée betont, dass ein krankes Kind auch eine grosse Aufgabe für eine Beziehung ist. «Wenn beide nicht am gleichen Strick ziehen, kann es nicht funktionieren.»

Schwere Gedanken an die Zukunft

Wenn Désirée an die Zukunft denkt, stellen sich ihr tausend Fragen. Wird Noemi je sprechen können? Wird sie einen schweren Verlauf haben? Wie viele Tumore werden kommen und vor allem wo? Wie wird sich ihr Gewicht entwickeln? Noemi ist heute zwei Jahre alt, wiegt 9,2 Kilogramm und muss immer wieder mit einer Magensonde ernährt werden. «Wir befinden uns in einem scheinbar endlosen Marathon aus Arztbesuchen und Abklärungen, ohne wirklich weiterzukommen.» Inzwischen sind Gastroenterologen, Ernährungsberater, Pneumologen, Genetiker, Neurologen, Endokrinologen, Orthopäden und HNOs involviert. Sie alle sind sie sich einig, dass noch ein anderer Gendefekt oder eine weitere Krankheit hinter Noemis Symptomen stecken muss. Wo sie suchen sollen, wissen sie nicht. «Das Schlimmste ist, dass wir danebenstehen und nichts für unsere Tochter tun können. Das ist hart.» Und trotzdem ist es gerade die kleine Noemi, die ihrer Mutter mit ihrem sonnigen und fröhlichen Gemüt viel Kraft gibt.

Sorge, dass auch Kira von NF1 betroffen sein könnte

Dann gibt es noch etwas anderes, das Désirée Sorgen bereitet. «Die Befürchtung, dass auch unsere grosse Tochter an Neurofibromatose er-



krankt sein könnte, beschäftigt mich sehr.» Bei Kira wurde vor einiger Zeit die Verdachtsdiagnose Epilepsie gestellt, was wiederum ein Symptom für NF 1 sein kann. Zusätzlich hat sie noch einige Merkmale, die auffällig sein könnten. «Ich versuche diesen Gedanken von mir wegzuschieben und positiv zu denken. Wir müssten den Gentest aus eigener Tasche bezahlen und das ist für uns aktuell nicht machbar».

Eine schwer erträgliche Geduldsprobe

So bleibt die Ungewissheit. «Für uns ist es eine wahnsinnige Geduldsprobe warten zu müssen, was noch alles auf uns, vor allem aber auf Noemi, zukommen wird. Keiner kann uns eine Antwort darauf geben. Wir müssen abwarten, stets das Beste hoffen und die jeweiligen Brennpunkte so angenehm wie möglich für Noemi gestalten. Was wir sicher wissen ist, dass Noemis Geschichte noch längst nicht zu Ende erzählt ist.»

Auf die Frage, was sich Désirée für die Zukunft wünscht, antwortet sie: «Ich wünsche mir so sehr, dass wir endlich ein ganz normales Familienleben führen können.»

TEXT: ANNA BIRKENMEIER
FOTOS: MARCO MORITZ



KRANKHEIT

Die Neurofibromatose Typ 1, auch Morbus Recklinghausen genannt, ist eine vererbte Multiorganerkrankung, die überwiegend Haut und Nervensystem betrifft. NF1 tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:3000 auf.

SYMPTOME

NF1-Patienten zeigen mindestens zwei der folgenden Merkmale:

- Sechs oder mehr «Cafe au lait»-Flecken – milchkafeeefarbene Hautflecken, die bereits bei der Geburt vorliegen oder kurz danach auftreten.
- Zwei oder mehr Neurofibrome, die sich auf, in oder unter der Haut und auch in jedem Körperteil bilden können.
- Sommersprossenartige Pigmentierung der Achselhöhlen und/oder der Leistenregion
- Optikusgliom (Sehbahntumor)
- Mindestens zwei Irisshamartome (Pigmentanreicherungen auf der Regenbogenhaut des Auges)
- Wirbelsäulenverkrümmungen (Skoliosen) Lern-, Leistungs- und Verhaltensstörungen

NF1 IST EINE KRANKHEIT MIT VIELEN GESICHTERN

Dr. Marion Jäger ist die behandelnde Kinderärztin von Noemi und die erste Ansprechperson, wenn Noemi gesundheitliche Beschwerden hat. Die Pädiaterin sagt, dass es sehr schwierig ist, eine Prognose bezüglich Noemis Krankheitsentwicklung abzugeben. «NF1 verläuft sehr unterschiedlich und kein Krankheitsbild gleicht dem andern.»



**Dr. med. Marion
Jäger-Strasser**
Kinder- und Jugendmedizin
FMH, Ärzte im Zentrum,
Weinfelden

Seit wann ist Noemi bei Ihnen in Behandlung? Ich betreue Noemi seit sie ein Neugeborenes ist. Sie galt als «normale» Frühgeburt und zeigte anfänglich bis auf die Trinkschwierigkeiten, welche auch im Rahmen der Frühgeburtlichkeit interpretiert werden konnten, keine starken Auffälligkeiten. Die Trinkproblematik jedoch persistierte. Noemi nahm einfach nicht genügend Nahrung zu sich und folglich auch nicht an Gewicht zu. Ansonsten entwickelte sie sich aber altersentsprechend. Als Noemi drei Monate alt war, nahm ich Kontakt mit einer Ernährungsberaterin auf. Leider nahm Noemi auch, trotz Ernährungsumstellung, nicht an Gewicht zu, weshalb ich sie mit 5 Monaten dem Gastroenterologen zur weiteren Abklärung zuwies. Kurz danach wurde sie dann stationär im Spital aufgenommen und weiter abgeklärt.»

Mit der Folge, dass eine Genetikerin den Verdacht schöpfte, dass Noemi einen schweren Gendefekt haben könnte. Hatten Sie damit gerechnet?

Nein, absolut nicht. Die Diagnose Neurofibromatose Typ 1 kam für mich überraschend. Der Verdacht wurde aufgrund der auffälligen Hautflecken gestellt. Bei Noemi waren diese damals noch sehr schwach ausgeprägt.

Hatten Sie schon Erfahrung mit Neurofibromatose-Patienten? Im Spital habe ich bereits ein paar Kinder mit diesem Krankheitsbild gesehen. Seit ich in der Praxis bin, wurde ich bislang mit einem Fall von NF1 konfrontiert. Auch hier zeigten sich die typischen Café au lait Flecken. Allerdings können auch gesunde Kinder solche Flecken haben. Die Anzahl und Grösse sind schlussendlich entscheidend für einen NF1 Verdacht. Beim diesem Patienten war der Vater ebenfalls von NF1 betroffen und damit war die Diagnosestellung klar.

Was bedeutet die Diagnose für Noemi und ihre Familie? Das ist sehr schwierig vorherzusagen. NF1 verläuft sehr unterschiedlich. Es gibt Patienten, die haben kaum Einschränkungen, andere wiederum haben einen sehr schweren Verlauf. Es gibt eine grosse Spannweite, wie sich die Krankheit klinisch im einzelnen Fall äussert. Sicher ist, dass Noemi regelmässige Kontrollen bei verschiedenen Ärzten wahrnehmen muss.

Welche Untersuchungen müssen bei Kindern mit NF1 regelmässig durchgeführt werden? Die Haut muss auf Veränderungen untersucht werden, da sich bei NF1-Patienten häufig kleine gutartige Tumore aus den in der Haut verlaufenden Nervenfasern,

bilden können. Diese Tumore können sich auch im Hirn und in anderen Organen manifestieren. Ebenfalls müssen die Augen kontrolliert werden, da sich Veränderungen in den Augen auf die Sehkraft auswirken können. Bei Noemi wird demnächst ein MRI des Gehirns gemacht, um Tumore auszuschliessen. Ansonsten beobachtet man die Entwicklung. Noemi ist bei diversen Spezialisten in Behandlung. Die Schwierigkeit bei Noemi ist, dass sie noch viele weitere Symptome hat, die man nicht klar NF1 zuordnen kann. Deshalb stellt sich uns Ärzten immer wieder die Fragen, ob sie noch eine andere Krankheit hat. Bislang wurde aber nichts gefunden.

Wie sieht die Zusammenarbeit zwischen Ihnen und den behandelnden Fachärzten aus? Ich habe den Vorteil, dass ich selber im Spital gearbeitet habe, in dem Noemi behandelt wird. Deshalb kenne ich die meisten Ärzte persönlich und komme dadurch schneller an Informationen. Wir stehen in regelmässigem Austausch und können jederzeit Rücksprache halten. Da Noemis Krankheitsbild so facettenreich ist, ist dieser Austausch besonders wichtig.

Welches sind die Herausforderungen für Sie, als Noemis behandelnde Kinderärztin? Bei Infekten oder anderen gesundheitlichen Problemen kommt Noemi primär immer zu mir. Ich bin ihre erste Ansprechperson und muss entscheiden, ob und zu welchen Fachspezialisten sie weiter überwiesen werden muss. Noemi hat viele Infekte; ob es einen Zusammenhang zwischen NF1 und den häu-

«Es ist eine ganz schwierige Situation für Noemis Mama. Sie ist alleinerziehend und hat praktisch niemanden, der ihr unter die Arme greift. Die Belastung mit einem kranken Kind ist immens.»

DR. MED. MARION JÄGER-STRASSER

figen Infekten gibt, ist unklar. Das Problem ist, dass sie dann noch weniger isst und trinkt und dass dies am Ende häufig der Grund für eine Spitaleinweisung ist. Für die Familie, insbesondere die Mutter, ist Noemis Gesundheitszustand eine immense Belastung.

Wie nehmen Sie die Situation der Mutter wahr? Es ist eine ganz schwierige Situation für Noemis Mama. Sie hat noch eine grössere Tochter, die sie braucht. Sie ist alleinerziehend und hat praktisch niemanden, der ihr unter die Arme greift. Frau W. steht unter ständigem Druck, muss täglich Therapien und Termine mit Noemi wahrnehmen. Zudem hat Noemi ständig Infekte und ist vom Verhalten her sehr anstrengend. Frau W. schläft kaum und ist rund um die Uhr für ihre Kinder da. Eine unglaubliche Aufgabe.

Hinzu kommen immer wieder Auseinandersetzungen mit der Krankenkasse, um die sich Frau W. kümmern muss. Was ist hier die Problematik? Finanziell hat Frau W. keine Ressourcen und ist darauf angewiesen, dass die Krankenkasse Noemis Therapien zahlt. Gewisse Zusatzleistungen wie auch Unterstützungsangebote für die Familie übernimmt die Krankenkasse nicht. Frau W. hat hier also auch noch zu kämpfen.

Die Diagnose von seltenen Erkrankungen stellt auch Ärzte vor Herausforderungen. Worin sehen Sie die grössten Schwierigkeiten? In der Tat fängt die Herausforderung bei der Diagnosestellung an. Wir Kinderärzte haben wenig Erfahrung mit seltenen Krankheiten, weil wir sie in der Praxis kaum antreffen. Ich werde etwa mit einem Fall pro Jahr konfrontiert. Zudem ist die Symptomatik bei sel-

tenen Krankheiten häufig sehr variabel und jeder Verlauf ist anders. Manchmal rennen die Familien von Abklärung zu Abklärung, ohne dass sie am Schluss einen Namen für die Krankheit haben. Das ist für die Familien und auch für uns Ärzte belastend, gleichzeitig auch frustrierend. Wir können den Eltern aufgrund der unterschiedlichen Verlaufsformen oft keine genauen Prognosen abgeben und wissen nicht, was auf die Familien zukommen wird. Es fehlt uns der Erfahrungswert. Im Verlauf sind es die Eltern, die sich am besten mit der Krankheit auskennen und zu Experten werden.

Wie sehen Sie die Zukunft von Noemi? Momentan entwickelt sie sich recht gut. In diesem Alter ist allerdings schwierig festzustellen, wo genau sie in ihrer Entwicklung steht und wie sie sich weiterentwickelt. Aktuell ist ihre geistige Entwicklung im normalen Rahmen, auch wenn sich gewisse Einschränkungen in der Wahrnehmung zeigen. Ich kann mir gut vorstellen, dass sie später eine Regelschule besuchen kann, eventuell mit Unterstützung.

INTERVIEW: ANNA BIRKENMEIER

Nach Redaktionsschluss ereilte uns eine tragische Nachricht von Désirée Das MRI, das bei Noemi Mitte Juni durchgeführt wurde, brachte zu Tage, womit die Ärzte nicht gerechnet hatten. Noemi hat einen grossen Tumor im Kopf, direkt an den Sehnerven, inoperabel. Die Kleine wird ab Juli mit einer Chemotherapie beginnen, die rund 70 Wochen andauern wird. Désirée wirkt in dieser tragischen Situation einmal mehr unglaublich gefasst und stark. Sie sagt: «Schon seit letztem Oktober habe ich das Gefühl,

dass sich Noemis Zustand verändert. Sie war ständig krank, hatte häufig erhöhte Temperatur, teilweise Wahrnehmungsstörungen. Das MRI sollte eigentlich nur als Routineuntersuchung im Zusammenhang mit NF1 gemacht werden, das ist so üblich. Keiner der Ärzte rechnete mit solch einem Ergebnis, viele meiner Beobachtungen wurden als `übliche` Symptome von Neurofibromatose abgetan. Ich habe zunehmend begonnen, an mir und meinem Mutterinstinkt zu zweifeln. Wie gerne hätte ich in diesem Fall tatsächlich Unrecht gehabt. Der Onkologe, der Noemi nun behandelt, sagte sehr treffend: Wir Ärzte müssen immer auf die Mutter hören. Sie ist den ganzen Tag um das Kind, wir hingegen sehen nur Momentaufnahmen.»

Und als ob die Diagnose «Hirntumor» nicht genug wäre, zeigten Untersuchungen beim Orthopäden, dass Noemi auch noch an einer beginnenden Lumbal Skoliose sowie Hüftproblemen leidet.

Oft hatte Désirée leider das Gefühl, mit ihren Ängsten und Sorgen nicht richtig ernst genommen zu werden. «Natürlich kann ich auch die Seite der Ärzte verstehen, denn im ersten Moment und bei kurzen Arztbesuchen, macht Noemi eigentlich immer einen guten Eindruck. Genau das macht sie aber eben auch aus, sie ist und bleibt eine kleine Kämpferin. Sie lacht, auch wenn es ihr nicht gut geht. Deswegen ist es sicherlich oft schwierig, sie richtig einzuschätzen. Mir hingegen fällt die kleinste Veränderung in der Regel sofort auf. Nun werden wir sehen was die Zeit bringt. Ich hoffe ganz fest, dass Noemi die Chemotherapie gut meistern wird.»

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 als PDF abrufbar.



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 Selbsthilfef Zwecke 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



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

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, Spitälern, 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 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
www.kmsk.ch

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
Selbsthilfezwecke.

WWW.KMSK.CH