

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



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

WIR HATTEN GROSSE ANGST UM UNSERE MÄDCHEN

Tanja und Sebastian mussten vier Monate warten, ehe sie wussten, warum ihre Zwillinge ständig krank waren: Die beiden leiden an Neutropenie, einer schweren, seltenen Krankheit. Mit dieser Diagnose geriet das Leben der siebenköpfigen Familie aus den Fugen. Dank täglicher Spritzen und grosser Vorsichtsmassnahmen, hat die Familie wieder Tritt gefasst.



Ihren drei grösseren Kindern hatten Tanja und Sebastian es so erklärt: «Im Blut eurer Schwestern hat es nicht genug Feuerwehrmänner. Und die wenigen, die das sind, sind viel zu klein und schwach, um einen richtigen Brand zu löschen. Sina und Thilda sind sehr krank. Ein kleiner Schnupfen ist für sie wie ein sehr grosses Feuer. Sie könnten daran sterben.» So haben der heute 13-jährige Maurice, Fiona (10) und Thilo (9) verstehen gelernt, warum ihr Leben im Februar vor zwei Jahren komplett aus den Fugen geriet. Warum sich über Nacht Chaos und Angst in ihrem Häuschen nahe der Grenze zu Deutschland breit machten. Von Feuerwehr und Brandlöschern hatten sie ja schon oft gehört. Schliesslich ist der Papa bei der Feuerwehr, arbeitet bei einem Gemeinde-Ingenieurbüro und ist dort unter anderem für Brandschutz zuständig. Den drei Kindern war klar: Es musste sehr ernst stehen, um ihre kleinen Geschwisterchen.

Die Schwangerschaft der dreifachen Mama war normal gewesen. Die Geburt der kleinen Mädchen auch. «Wir waren glücklich und dankbar deswegen, bei Zwillingen ist das ja keine Selbstverständlichkeit», sagt Tanja. Sie habe allerdings schnell gemerkt, dass «etwas nicht stimmt, mit meinen Babies». Doch niemand wollte ihr glauben. Sie sei halt etwas überspannt, jetzt, mit den fünf Kindern, wischte man ihre Bedenken beiseite. Die Hormone seien schuld. Der mangelnde Schlaf. Sie solle sich keine Sorgen machen, das würde sich alles legen. Kurz darauf hatten die Babys Fieber. Die ersten Zähnchen seien unterwegs, meinte der Kinderarzt in Schaffhausen. Dann

«Man hat ihnen unter Vollnarkose Knochenmark entnommen. Da wird einem als Eltern Angst und Bange. Wir rechneten mit dem Schlimmsten. Heute sind wir unendlich dankbar.»

TANJA, MUTTER VON SINA MARION UND THILDA KONNY

entzündete sich der Bauchnabel von Thilda. Der Kinderarzt überwies sie ins Spital Winterthur, wo man schlechte Blutwerte diagnostizierte und eine Antibiotikakur verschrieb. Thilda war gerade wieder zu Hause, da wurde Sina eingeliefert. Sie hatte hohes Fieber. Tanja: «Man untersuchte ihr Hirnwasser, weil man einen bakteriellen Infekt ausschliessen wollte.» Zehn Tage später war das Mädchen wieder daheim. Ohne konkrete Diagnose. Das ungute Gefühl der Eltern verstärkte sich. Das Umfeld beschwichtigte.

Ein paar Wochen später dann der nächste Vorfall: Sina erwachte mit einem geschwellenen Lymphknoten am Hals. «So gross wie ein Tischtennisball», erzählt Sebastian. Der Papa brachte sein Töchterchen ins Spital nach Winterthur. Am folgenden Tag waren die Lymphknoten von Thilda angeschwollen. Auch sie wurde nach Winterthur gebracht, von dort ging es für die Zwillinge weiter ins Kinderspital Zürich. «Um sie umfassend zu untersuchen, hatte man den beiden unter Vollnarkose Knochenmark entnommen», sagt Tanja. «Da wird einem als Eltern schon angst und bange. Wir rechneten mit dem Schlimmsten.»

Die Babys waren vier Monate alt, als die Familie Bescheid bekam: Die Zwillinge haben Neutropenie, eine äusserst seltene Krankheit, die nur eine von rund einer Million Personen trifft. Neutropenie bedeutet: Im Knochenmark werden nicht genügend weisse Blutkörperchen, also Leukozyten, gebildet. Und die wenigen, die heranreifen, sind schwach. Das ist fatal, denn Leukozyten haben die Aufgabe, Erreger im Blut unschädlich zu machen. Bei Sina und Thilda funktioniert – wohl wegen eines Gendefekts – dieses System nicht. Deshalb kann jeder Infekt für die beiden lebensbedrohlich sein. Ihr ganzes Leben lang.

Sie seien froh gewesen, endlich zu wissen, was mit Sina und Thilda los war, sagen die Eltern. Wenn man einen Namen für das Leiden seiner Babys habe, würde sich vieles klären. Man müsse sich auch nicht mehr überall rechtfertigen. «Ich kann mir gut vorstellen, wie es für andere Eltern sein muss, wenn ihre Kinder krank sind und niemand weiss, warum», meint Sebastian. Das sei kaum auszuhalten. Neben all dem Schmerz würde dann auch oftmals darüber diskutiert, wer für welche Kosten aufkommen müsse: Krankenkasse oder IV. Das könne sehr zermürend sein.

Bei ihnen sei es zu Beginn auch kompliziert gewesen. «Da standen wir jeweils in der Apo-

BR AN DING

Das Plakat für die gute Sache
Es folgt am 25. März 2016

FÖRDERVEREIN FÜR KINDER MIT SELTENEN KRANKHEITEN

SELTENE KRANKHEITEN SIND NICHT SELTEN

▽
In der Schweiz sind rund 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

stier
communications

Wir entwickeln starke Marken

Klare Strategie, modernes Design und überzeugende Kommunikation – die Marke muss einzigartig definiert und über alle Medien hinweg inszeniert werden. Nur eine starke Identität fasziniert und überzeugt Ihre Kunden.

So wie die Marke «Kinder mit seltenen Krankheiten», die wir mit grosser Leidenschaft entwickeln durften.

www.stier.ch



Helsana

theke und holten die Medikamente ab. Und auf der Rechnung stand der Betrag von 6000 Franken», erzählt der Familienvater. So eine Summe hätten wir im Leben nicht bezahlen können! Noch heute sind wir der Apotheke dafür dankbar, dass sie sich so geduldig und grosszügig zeigte.

Mittlerweile ist die Kostenfrage geklärt, Neutropenie ist ein sogenannter Geburtsschaden, die IV bezahlt.

An die Zeit nach der Diagnose erinnern sich die jungen Eltern ungern. «Die Wochen und Monate waren unglaublich schwierig. Wir hatten grosse Angst um die beiden», erinnert sich Sebastian. Ja, rückblickend sei das erste Jahr katastrophal gewesen, ergänzt Tanja. Diese Ängste, dieses Chaos. Nicht zu wissen, was noch kommen würde. Immer wieder alles stehen- und liegenzulassen, um vom kleinen Bauerndorf nahe der deutschen Grenze nach Zürich ins Kinderspital zu rasen. Zu hoffen und zu bangen.

Im Spital seien sie immer gut betreut und unterstützt worden. Jede ihrer tausend Fragen habe man ernst genommen und versucht, sie so zu beantworten, «dass auch wir Laien verstehen, was Neutropenie für die Mädchen bedeutet. Für uns Eltern, für ihre Geschwister», sagt Tanja. «Wir haben eine unendlich lange Liste bekommen, mit allen Informationen, wovor wir unsere Mädchen schützen müssen. Was sie tun und nicht tun dürfen. Wie sich ihr Umfeld verhalten muss: Weil jeder Erreger ein grosses Risiko birgt.» Sebastian schüttelt den Kopf. Der Alltag seiner Familie wurde komplett auf den Kopf gestellt. Ganz banale Dinge waren plötzlich verboten. Pflanzen wurden aus dem Haus verbannt, die Autofahrt durch den Tunnel war nicht mehr erlaubt. «Klimaanlagen sind Bakterienschleudern, die Mädchen müssen ihnen fern bleiben. Ist die Grippewelle im Anzug, sind wir alle besonders aufmerksam. Kranke Mitmenschen müssen gemieden werden.»

Heute schaut alle vier Wochen der Kinderarzt nach den Zwillingen und kontrolliert ihr Blut. Einmal im Jahr wird den Kleinen im Zürcher Kinderspital Knochenmark entnommen. Die Eltern schreiben jede Krankheit auf, dokumentieren jedes Fieber. «Ab einer Temperatur von 37,5 Grad messen wir alle 20 Minuten, bei 38,5 Grad bringen wir die Mädchen ohne Voranmeldung direkt ins Kinderspital», erzählt Tanja. Das komme im Schnitt etwa alle sechs Wochen vor. «Wir müssen sicher sein, dass kein Infekt vorliegt oder die Medikamente wirken.»

Und so geht Tanja nie ohne Fieberthermometer oder Desinfektionsmittel aus dem Haus. «Wer nicht weiss, was bei uns los ist, muss mich für komplett verrückt halten», sagt sie und lacht. «Ständig renne ich mit Desinfektionstüchern rum. Aber wir sind dankbar, dass es Ihnen gut geht.»

Um die Gefahr einigermaßen unter Kontrolle zu halten, geben Tanja und Sebastian ihren Kleinen jeden Abend eine Spritze. Zu Beginn war dies eine Tortur, nicht nur für Sina und Thilda. «Ich habe es nicht übers Herz gebracht, ihnen weh machen zu müssen», sagt Sebastian, «es war schrecklich.» Ein täglicher Besuch der Spitex sei für sie aber keine Option gewesen. So hätten sie ihren inneren Widerstand überwinden und das Spritzen lernen müssen. Heute gehört diese Prozedur zum Abendritual. Nach dem Zähneputzen helfen die Zwillinge ihren Eltern, alles vorzubereiten. «Dann wird gespritzt. In den Bauch, Oberarm oder Oberschenkel. Wir haben uns alle daran gewöhnt. Auch wenn die Mädchen hin und wieder protestieren.»

Wer die siebenköpfige Familie heute besucht, würde nicht auf die Idee kommen, dass Sina und Thilda von einer seltenen, lebensbedrohlichen Krankheit betroffen sind. Die beiden Zweijährigen sind lebhaft und fröhlich, klettern auf der Küchenbank herum, räumen den Wäschekorb ein und aus, falten ein paar Tücher zusammen und verlangen dann lautstark ihre Trinkbecher. Ihre Eltern versuchen, sie einigermaßen in Schach zu halten. «Ja, die beiden halten uns auf Trab. Wir sind froh darüber», sagt der junge Vater sichtlich erleichtert. Seine Frau und er hätten den Dreh gefunden und würden mit der Situation mittlerweile umgehen können. Man habe ja auch keine andere Wahl, «das Leben muss weitergehen».

Grosse Gedanken machen sich Tanja und Sebastian aber über ihre drei grösseren Kinder. «Wir dürfen uns nichts vormachen. Maurice, Fiona und Thilo sind massiv zu kurz gekommen in den vergangenen zwei Jahren.» Sie hätten oft ein schlechtes Gewissen deswegen und grosse Schuldgefühle.

Geschwister von kranken Kindern müssen sehr tapfer sein, sagt der junge Vater. Die Aufmerksamkeit der Eltern konzentrierte sich primär auf die kleinen Patienten. Für die anderen Kinder bedeute dies: Verzicht und Rücksichtnahme. Früher seien sie jedes Wochenende rausgefahren, in die Natur, hätten etwas gemeinsam unternommen. Dies sei heute schwierig. Die Kinder hätten auch keine Lust mehr auf sol-



© CHX/ISA 18.01.0013

Ihr Partner bei seltenen Erkrankungen

sanofi-aventis (schweiz) ag
3, route de Montfleury
1214 Vernier

www.sanofigenzyme.ch



SANOFI GENZYME
Empowering Life



che Ausflüge – zu gross sei die Möglichkeit, dass etwas mit den Zwillingen sei, dass man umkehren müsse. Zu oft hätten sie miterlebt, dass man Knall auf Fall die Sachen zusammenpacken und mit den Zwillingen ins Spital müsse. Und wenn eines der drei grösseren Geschwister eine Erkältung habe, werde es in seinem Zimmer «isoliert», wie Tanja es nennt. «Das ist eine schwierige Situation für unsere drei Grossen.» Man spüre auch, wie die allgegenwärtige physische und psychische Belastung die drei aus dem Tritt gebracht hat. «Es gab und gibt Probleme, mit der Leistung in der Schule zum Beispiel», sagt die Tanja nachdenklich, «ein zentrales Thema im Moment. Wir versuchen, mit ihnen diese schwierigen Zeiten aufzuarbeiten und uns ihre Fragen und Probleme anzunehmen.»

In den vergangenen zwei Jahren hat die herzige Familie gelernt, mit Sinas und Thildas Krankheit umzugehen, und so haben Tanja und Sebastian wieder Luft bekommen, um sich mehr um Maurice, Fiona und Thilo zu kümmern. «Sie brauchen jetzt unsere Zeit, unsere Geduld und unser Mitgefühl», sagt Tanja.

Die jungen Eltern sind zuversichtlich, dass sie auch dies gemeinsam meistern werden. «Wir nehmen es Tag für Tag. Es wird schon alles wieder gut werden.»

TEXT: CHRISTINE MAIER
FOTOS: JOJO SCHULMEISTER



KRANKHEIT

Die schwere, kongenitale Neutropenie ist eine seltene Krankheit, die lebensgefährlich sein kann. Die kongenitale Neutropenie tritt bei rund einer von einer Million Personen auf. Es handelt sich um einen Stopp in der Ausreifung der Neutrophilen im Knochenmark, so dass Bakterien und Pilze nicht abgewehrt werden können.

SYMPTOME

- verzögerter Abfall der Nabelschnur
- wiederkehrende Fieberepisoden
- bakterielle Infekte, vor allem mit Staphylokokkus aureus.
- Die Infekte betreffen vor allem die Ohren, Lungen, sowie Haut und Schleimhäute
- wenig Eiterbildung, da dieser bei Gesunden von Neutrophilen gebildet wird

SINA UND THILDA HABEN SEHR GUTE PROGNOSEN

Seraina Prader ist ursprünglich Fachärztin Pädiatrie mit Subspezialisierung für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie. Heute ist sie am Universitäts-Kinderspital Zürich in der Immunologie tätig. Die Ärztin betreut Sina und Thilda, seit die Zwillinge mit drei Monaten ins Kinderspital überwiesen wurden. Dort bestätigte sich: Die Mädchen leiden an einer seltenen Krankheit, der schweren, kongenitalen Neutropenie.



Dr. med. Seraina Prader
Oberärztin Immunologie,
Fachärztin für Kinder-
und Jugendmedizin

Frau Prader, können Sie sich noch an die erste Begegnung mit Sina und Thilda erinnern? Seraina Prader: Natürlich, die Mädchen waren ja noch ganz klein. Die Tatsache, dass Zwillinge mit dem Verdacht auf eine schwere angeborene Neutropenie zu uns in die Säuglingsabteilung kamen, war sehr speziell und eine Herausforderung.

Weshalb? Wir hatten noch nie Zwillinge mit dieser Diagnose bei uns. Das ergab ganz neue Fragestellungen. Wir diskutierten zum Beispiel darüber, ob wir erstmal nur bei einem Mädchen eine Knochenmarkpunktion durchführen sollten oder gleich bei beiden.

Wie haben Sie sich entschieden? Wir haben schlussendlich bei beiden Mädchen punktiert. Bei beiden konnte eine schwere, angeborene Form der Neutropenie definitiv bestätigt werden.

War das eine Überraschung? Die Mädchen sind doch Zwillinge. Wir bekamen von den Eltern die Information, dass es zweieiige Zwillinge seien. Dies wurde Tanja und Sebastian offenbar so nach der Geburt gesagt. Genetisch ist dies, so viel mir bekannt ist, bis heute nicht bestätigt.

Warum ist das von Bedeutung? Wenn es zweieiige Zwillinge wären, wäre es schon ein unglaublich grosser Zufall, dass beide in gleichem

Masse von dieser Krankheit betroffen wären. Auf den ersten Blick würde man allerdings eher denken, dass die Mädchen eineiige Zwillinge sind. Die zwei gleichen sich ja sprichwörtlich aufs Haar. Ich bin gespannt, was Gentests ergeben werden.

Wie haben Sie Tanja und Sebastian zu Beginn wahrgenommen? Die beiden waren sehr betroffen, das ist klar. Solch eine Diagnose zieht allen Eltern erstmal den Boden unter den Füßen weg. Wer ein Kind hat, kann sich sicher gut vorstellen, wie schmerzhaft es sein muss, zu erfahren, dass das Baby nicht gesund ist. Ich habe aber immer wieder miterleben dürfen, wie schnell die Eltern den ersten Schock überwinden. Sie stehen auf, krepeln die Ärmel hoch und kämpfen mit Leib und Seele für ihre Kinder. Das ist sehr berührend.

Wie haben Sie der betroffenen Familie die Diagnose Neutropenie erklärt? Neutropenie bedeutet, dass die neutrophilen Granulozyten, ein Teil der weissen Blutkörperchen, im Blut fehlen beziehungsweise nur sehr reduziert vorkommen. Diese Neutrophilen sind wichtig für die Bekämpfung von Bakterien und Pilzen, nicht aber zum Beispiel für Viren. Die Neutrophilen werden innerhalb von ungefähr zwei Wochen im Knochenmark gebildet. Sie halten sich zwischen vier und acht Stunden im Blut auf, anschliessend etwa drei Tage im Gewebe, dann sterben

«Wir müssen ausschliessen, dass die Zwillinge an Leukämie erkranken. Bei einigen der angeborenen, schweren Neutropenien besteht ein erhöhtes Risiko hierfür.»

DR. MED. SERAINA PRADER

sie ab. Deshalb müssen ständig grosse Mengen an Neutrophilen gebildet werden.

Was ist die Ursache einer Neutropenie? Für eine Neutropenie kann es verschiedene Ursachen geben. Bei der schweren, angeborenen Neutropenie, wie bei Sina und Thilda, reifen die Neutrophilen nicht richtig im Knochenmark aus, um ihre Aufgaben wahrzunehmen. Das heisst, jeder bakterielle Infekt ist potentiell lebensbedrohlich.

Was geschieht, wenn die Erkrankung nicht rechtzeitig entdeckt wird? Wenn es bei einem Säugling ständig zu Infektionen kommt, kann eine Neutropenie mit einem Blutbild relativ einfach nachgewiesen werden. Das wurde bei den Zwillingen im Spital Winterthur gemacht. Um eine Ausreifungsproblematik feststellen zu können, muss eine Knochenmarkspunktion durchgeführt werden, dies haben wir bei Sina und Thilda dann auch getan. Wenn diese Art der Neutropenie nicht rechtzeitig diagnostiziert wird, besteht die Gefahr, dass Säuglinge bereits im ersten Lebensjahr an einem Infekt sterben können.

Ist Neutropenie eine Erbkrankheit? Ja, und es gibt unterschiedliche Genmutationen.

Welche Genmutation liegt bei Sina und Thilda vor? Das wissen wir noch nicht. Es könnte sogar sein, dass das nie ganz geklärt werden kann. Was eindeutig ist: Die beiden leiden an einer schweren Form dieser Krankheit.

Wie sieht die Therapie der Mädchen aus? Die beiden bekommen täglich eine Spritze mit G-CSF (Neupogen®). Dieses Medikament ist ein Wachstumsstimulator der Neutrophilen.

Was sind Ihre Erfahrungen – wie gehen Säuglinge, Kleinkinder und später Teenager damit um, wenn sie täglich Spritzen bekommen oder sie sich selber Medikamente spritzen müssen? Das ist wirklich nicht einfach für die Betroffenen. Es ist eine Belastung. Man kann es drehen und wenden, wie man will: Es ist eine Spritze, und die ist unangenehm. Häufig kommen die Probleme mit dem Beginn der Pubertät, da es für Jugendliche schwierig ist, akzeptieren zu müssen, dass sie eine chronische Erkrankung haben. Dass sie einfach anders als die Kollegen sind. In solchen Fällen braucht es grosses Einfühlungsvermögen, viel Zuwendung und Motivationskraft, um junge Patienten wieder an Bord zu holen. Für Sina und Thilda ist das Medikament und so auch das Spritzen lebensnotwendig.

Lässt die Wirkung des Medikaments mit der Zeit nach? Nein, die Dosis muss jedoch trotzdem angepasst werden, weil die Mädchen im Wachstum sind.

Wenn wir an die Zukunft denken: Mit welchen Einschränkungen müssen die Zwillinge leben? Dank dem Neupogen können die Neutrophilen ausreifen und den Körper vor Infektionen mit Bakterien oder Pilzen schützen. Die beiden müssen das Medikament spritzen und im Alltag einige Vorsichtsmassnahmen er-

greifen, um das Risiko von Infekten klein zu halten. Dazu kommt, bei Fieber die Temperatur zu protokollieren und allenfalls zu uns ins Universitäts-Kinderspital zu kommen. Da sind wir mit den Eltern von Sina und Thilda in einem guten Kontakt. Zusätzlich muss jährlich eine Knochenmarkspunktion vorgenommen werden.

Warum? Wir müssen ausschliessen, dass die Zwillinge an Leukämie erkranken. Bei einigen der angeborenen, schweren Neutropenien besteht ein erhöhtes Risiko hierfür.

Tanja hat erzählt, dass sie bei Ihnen einen Weiterbildungskurs besucht hat. Ja, das ist wirklich toll. Tanja und Sebastian sind – wie alle Eltern kranker Kindern – sehr interessiert und wollen immer auf dem neuesten Stand der Medizin sein. Wir bieten deshalb regelmässig Patientenschulungen an, für Familien mit Kindern, die von Immundefekten betroffen sind.

Die beiden Mädchen können also abgesehen von all diesen Massnahmen ein normales Leben führen? Davon dürfen wir ausgehen. Aber wissen Sie: abendliche Spritzen, das Monitoring der Körpertemperatur, die alltäglichen Vorsichtsmassnahmen und jährliche Knochenmarkspunktionen gehören nicht zu einem wirklich normalen Leben. Sina und Thilda haben zum Glück sehr gute Aussichten. Darüber freuen wir uns alle sehr.

INTERVIEW: CHRISTINE MAIER

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 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



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, Spitätern, 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
Selbsthilfeszwecke.

WWW.KMSK.CH