

WISSENSBUCH N°01 | [WWW.KMSK.CH](http://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



## WENN WIR SEHEN, WIE RAYAN UND ARYA LACHEN UND SPIELEN, SIND WIR ÜBERGLÜCKLICH

Rayan und Arya, die beiden Kinder von Zeynep und Drazens sind hörgeschädigt. Der kleine Rayan ist darüber hinaus schwerstbehindert. Seine Eltern pflegen ihn mit grosser Hingabe. Sie erzählen, warum sie sich trotz aller Schwierigkeiten den Lebensmut nicht nehmen lassen. Und warum sie sich hin und wieder zu zweit vom Alltag ausklinken.



Es hatte alles so wunderbar angefangen, mit Zeynep und Drazen. Die beiden Harley-Fans hatten sich sehr schnell ineinander verliebt und sich dann riesig gefreut, als Zeynep schon bald in Erwartung war. Die Buchhalterin bei einem Versicherungskonzern und der Geschäftsführer eines Caterers für Kindertagesstätten schwebten im siebten Himmel. Ihr kleines Familienglück schien perfekt, als Rayan im August 2015 an einem wunderschönen Sommermorgen geboren wurde. «Wir waren übergücklich und dachten, es sei alles in Ordnung mit unserem Baby», erzählt Zeynep. «Wir hatten ja auch keine Erfahrung. Er war unser erstes Baby.» Bei der Zweimonatskontrolle fiel dann dem Kinderarzt auf, dass Rayan ein bisschen steif war. Man müsse das im Auge behalten, meinte er, empfahl eine Physiotherapie und meldete den kleinen Jungen beim Neurologen an.

«Das war der erste Schreck. Physiotherapie und Neurologe – das verhiess nichts Gutes», sagt die junge Mutter, schenkt dem Besuch ein Glas Wasser ein und zeigt dann Rayans kleiner Schwester Arya-Neva mit einer Geste, dass sie etwas leiser sein soll. Arya-Neva kam rund ein Jahr nach ihrem Bruder auf die Welt. Sie ist hörbehindert, aber sonst gesund. Rayan hört ebenfalls kaum etwas. Seine grossen blauen Augen blicken freundlich und offen, er schenkt seinem Gegenüber ein breites Lächeln. Er scheint fröhlich zu sein. Sagen könnte er das nicht: Der kleine Junge kann nicht sprechen, nicht stehen und gehen, nicht sitzen. Er hat Mühe mit der Nahrungsaufnahme. Er kann nicht nach Gegenständen greifen. «Unser Rayan ist schwerstbehindert», sagt Drazen und fährt mit Rayans Geschichte fort.

**«Wenn mir jemand früher gesagt hätte, dass ich stundenlang versuchen würde, einem Kind Brei einzulöffeln – ich hätte das für unmöglich gehalten. Ich war die Ungeduld in Person.»**

ZEYNEP, MUTTER VON RAYAN

«Rayan bekam also schon als Säugling Physiotherapie im Spital Affoltern, welches zum Universitäts-Kinderspital Zürich gehört.» Für seine Frau sei es zu Beginn jeweils der blanke Horror gewesen, ihren Sohn nach Affoltern zu begleiten. «Ja, all die Kinder im Rollstuhl, in ihren Bettchen, zum Teil schwerstbehindert», sagt sie leise, «ich konnte das kaum mit ansehen.» Die regelmässige Physiotherapie brachte keine Besserung. Im Laufe der Zeit habe sich sein Essverhalten verschlechtert. Er konnte plötzlich von einem Tag auf den andern nicht mehr essen. Es ging einfach nicht mehr. «Wir dachten, es sei wegen der Zähnchen, oder es sei vielleicht eine Wachstumsphase, oder er habe einfach keine Lust zu essen.» Jeder Tag war ein Kampf, was Rayan und die Nahrungsaufnahme betraf. Manchmal wollte er überhaupt nichts essen. Dies sei Stress pur, erzählt Zeynep. «Jede Mutter kann sich vorstellen, was es heisst, wenn das eigenen Kind die Nahrung verweigert. Man sitzt da und kann nichts tun. Es ist das Schlimmste.»

Im Juni 2016 schaffte ein MRI endlich Klarheit. Die Worte des Arztes würden die beiden nie vergessen: «Rayan hat eine komplexe Hirnfehlbildung.» Zeynep kann sich kaum mehr an diesen Moment erinnern. Sie sei komplett ausgetickt, habe «den Laden runtergelassen. Ich konnte nicht mehr zuhören», sagt sie. Ihr künftiger Ehemann habe dies noch irgendwie geschafft, aber für sie, die mit dem zweiten Kind im achten Monat schwanger war, sei es zu viel geworden. Die Tage danach hätten nur aus Tränen bestanden. Aus Schmerz. Aus Wut. Aus Angst. Dem Paar wurde klar, dass sie nie ein «normales» Leben führen würden. Dass sie ein Kind bekommen haben, welches ein Leben lang gepflegt werden muss. All ihre Träume waren mit einem Schlag zunichte. Dafür wurden ihre Sorgen umso grösser. Wie sollten sie es schaffen, ein schwerstbehindertes Kind ins Leben zu begleiten. Und ihr Ungeborenes – würde es gesund sein? Und immer wieder – wieso wir? Was würde aus ihrer so innigen Beziehung werden? «Das waren unsere schwierigsten Tage und Wochen», sagt Drazen. Nach dem ersten Schock waren die Eltern natürlich sehr erleichtert, als ihre kleine Tochter gesund zur Welt kam und zuerst keine Auffälligkeiten zeigte. «Sie hat gegessen, ist gewachsen und gediehen – wie alle anderen auch. Das hat uns sehr glücklich gemacht.» Nach etwas mehr als einem halben Jahr dann der Anruf vom Neurologen. Der Gentest habe ergeben, dass beide Kinder einen Defekt auf dem 13. Chromosom hätten, welches Connexin 26 heisst. Offenbar seien sie beide – Mutter und Vater – Träger

dieses «Taubheits-Gens». Was für ein gigantischer Zufall. «Man muss sich das einmal vorstellen: hätten wir mit jemandem anderem eine Familie gegründet, hätte alles anders ausgehen können. Aber, was solls ich hätte nie eine andere gewollt als Zeynep», sagt Drazen und lacht herzlich. Es kläre ja im übrigen auch niemand grundlos ab, welche Gendefekte vorhanden seien, bevor er eine Familie gründe. «Irgendwann werden die Krankenkassen und Versicherer das sicher verlangen», ist Drazen überzeugt, «ihr werdet es schon sehen. Aus Kostengründen!» Der engagierte Vater ist nicht nur gut auf die Versicherer zu sprechen, wie sich im Laufe des Gesprächs zeigen wird. Doch dazu später.

Der Gendefekt ihrer beiden Kinder bedeute, dass sie hörgeschädigt sind. «Ganz ehrlich», sagt Drazen, «das ist zwar blöd und einschränkend. Aber es ist nicht wirklich dramatisch, gemessen an der Krankheit von Rayan.» Sowohl er wie auch seine kleine Schwester seien mittlerweile an den Ohren operiert worden und hätten ein Implantat bekommen, damit sie besser hören können. Es scheint ganz gut zu klappen, auch wenn die kleine Arya-Neva, ein lustiger Wirbelwind, sich das Teil auch gerne mal vom Kopf reisst und mit den Händen zu verstehen gibt, dass sie jetzt gerne und dringend einen Snack wolle.

Im August 2018 wird der kleine Rayan drei. Mittlerweile wissen seine Eltern, von welchen seltenen Krankheiten ihr Sohn betroffen ist. «Von Pachygyrie und Polymikrogyrie, einer frühkindlichen Schädigung der Hirnrinde, Connexin 26, Schwerhörigkeit und einer Cerebralparese, eine Bewegungsstörung aufgrund der Hirnschädigung», sagt sein Vater. «Es hat ihn verdammt hart getroffen. Das kann ich nicht anders sagen.»

Zeynep und Drazen richten ihr Leben praktisch ganz nach den Bedürfnissen ihres Sohnes aus. «Manchmal klinken wir uns aus», sagt Drazen. Einmal die Woche treffen sich die beiden allein zum Mittagessen – dies sei für sie schon fast ein romantisches Date. Hin und wieder würden sie für ein Wochenende verreisen. Nur sie beide. «Das kann ich allen betroffenen Eltern empfehlen», sagt Zeynep, «man darf sich nicht total aufgeben. Nicht sich als Paar, aber auch nicht jeder für sich.» Würden sie sich nicht hin und wieder Zeit für sich nehmen, wüsste sie nicht, was aus ihrer Beziehung würde. «Wohl auch deshalb gehen einige Ehen von betroffenen Eltern kaputt», mutmasst Drazen, «das Leben mit einem kranken Kind,

braucht soviel Kraft und Energie. Wir können das nur gemeinsam schaffen. Wir wollen das gemeinsam schaffen. Aber wir müssen auch mal auftanken können. Etwas unbeschwert sein. Sonst wird es schwierig.»

Der Alltag der jungen Familie ist eine grosse Herausforderung. Es fängt bereits bei den Nächten an. «Zu Beginn kam Rayan stündlich», erinnert sich Drazen. «Das hat uns fast kaputt gemacht. Wir haben uns dann bei der Betreuung abgewechselt.» Wenn beide übernächtigt seien, könne es sonst schnell mal knirschen in der Beziehung. Heute kann der kleine Junge auch mal ein paar Stunden am Stück schlafen. Und kürzlich hätten sie beide doch tatsächlich wiederum auf dem Sofa einen ganzen Film schauen können. «Das war grossartig», sagt Zeynep und lacht. «Wir konnten es fast nicht glauben. Beide Kinder schliefen selig. Was für eine Freude.»

Zu essen ist für Rayan immer noch schwierig. Seine Zunge funktioniert nicht richtig. Und er scheint kein Hungergefühl zu haben. Meistens bekommt er Brei oder kalorienhaltige Getränke. «Es hat oftmals mehrere Stunden gedauert, bis ich ihm ein kleines Portiönchen füttern konnte», erzählt Zeynep. «Wenn mir jemand früher gesagt hätte, dass ich stundenlang versuchen würde, einem Kind Brei einzulöffeln – ich hätte das für unmöglich gehalten. Ich war die Ungeduld in Person.»

Trotz aller Hingabe, alleine würden sie es nicht schaffen, sagen die beiden. Zu Beginn kam Zeyneps Mutter wöchentlich für drei Tage vorbei, um zu helfen. Doch irgendwann wurde es ihr zu viel. «Wir konnten das gut verstehen», meint Zeynep. Deshalb hätten sie eine Nanny engagiert. Sie hilft der kleinen Familien an zwei Tagen. Zeynep arbeitet dann als Buchhalterin in einem Versicherungskonzern, ihre kleine Tochter ist in der Krippe. «Diese Zeit im Büro ist für mich so wichtig», erklärt die junge Mutter. «Es tönt vielleicht komisch, aber es ist für mich die reinste Erholung. Ich bin so froh und dankbar, dass ich meinen Job behalten konnte.»

Rayan braucht mehrmals die Woche Therapie. Auf seinem Programm stehen Ergo- und Physiotherapie, Logopädie und Zungentraining. Die Therapien werden von der IV übernommen. Für Drazen ist es damit nicht getan. Er hätte gerne mehr Support und weniger Bürokratie. «Unser Sohn ist für diese Institution nur eine Nummer. Ein Fall. Und wird dementsprechend abgehakt.» Dann erzählt er, wie er irgendwann zum





Beispiel erfahren hätte, dass ihnen noch Geld zustehen würde. Sie hätten monatelang warten und unzählige Formulare ausfüllen müssen. Sie seien fast wahnsinnig geworden. «Diese Leute wissen doch, dass wir ganz andere Sorgen haben, als Formulare zu bearbeiten. Ich wünschte mir da viel mehr Verständnis.»

Die beiden sind zudem davon überzeugt, dass ihr Sohn noch spezifischere Therapien bräuchte, die zum Beispiel seine Fantasie mehr anregen würden. Doch dafür gäbe es kein Personal, da die Rehabilitationszentren masslos überfordert seien. «Wir müssten drei bis sechs Monate warten. Aber wir wollen doch die Entwicklung unseres Jungen nicht ausbremsen!» Deshalb haben die beiden mit Rayan auch schon Therapien in Israel oder der Türkei gemacht. Auf eigene Rechnung, natürlich. «Dort wurden wir mit Respekt und wie Menschen behandelt», sagt Zeynep. «Klar, bezahlen wir, gemessen an türkischen Verhältnisse, viel für Rayans Therapie. Wir haben jedoch schnell feststellen müssen, dass der Stellenwert von Kindern und alten Menschen in diesen Ländern viel grösser ist, als in der Schweiz. Darum sind sie im Vergleich zur Schweiz so fortgeschritten, so weit voraus. Ganz zu schweigen von der Bürokratie, welche schneller, einfacher und unkomplizierter ist», ergänzt Drazen.

Jetzt, gegen Ende des Besuchs, sind die beiden Kinder etwas unruhig geworden. Rayan lässt seinen Nuggi zu Boden purzeln. Seine kleine Schwester Arya-Neva hebt ihn geduldig auf und steckt ihn dem grossen Bruder in den Mund. Doch der lässt ihn sofort wieder runterfallen –

sie hebt ihn auf. Die beiden lachen herzlich. Es scheint ihr Spiel zu sein. Auch ihre Eltern lassen sich von der guten Laune gerne anstecken.

«Niemand weiss, was die Zukunft uns bringen wird. Wir leben und lieben jeden Tag so wie er ist und versuchen immer, das Beste zu geben. Manchmal geht es einfacher, manchmal stossen wir an unsere Grenzen», bringt Zeynep es auf den Punkt. «Die Liebe zu unseren Kindern stärkt uns in unseren alltäglichen Lebenssituationen sehr. Und wenn wir sehen, wie Rayan und Arya uns anstrahlen, lachen und spielen, sind wir überglücklich.»

TEXT: CHRISTINE MAIER  
FOTOS: SONJA RUCKSTUHL



## KRANKHEIT

1. Pachygyrie und Polymikrogyrie sind angeborene Fehlbildungen der Hirnrinde. Diese können genetisch, durch Infektionen in der Schwangerschaft oder durch Stoffwechselerkrankungen bedingt sein. In der Folge ist die Hirnrinde zu dick, die Gyrierung (Fältelung) unüblich, und die inneren Liquorräume sind dadurch erweitert. Folgende Symptome resultieren:
  - Steifheit der Extremitäten = spastische Cerebralparese
  - Entwicklungsverzögerungen
  - Epilepsie
  - Einschränkung der Mundmotorik
2. Veränderungen im Connexin-26-Gen sind am häufigsten für angeborene Schwerhörigkeit verantwortlich.

# ICH WÜNSCHTE MIR EINE KOORDINATIONSTELLE FÜR BETROFFENE ELTERN

Dr. med. Tobias Iff ist Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunkt Neurologie. Der Neuropädiater mit eigener Praxis in Zürich hat den Eltern von Rayan erklären müssen, dass ihr Junge eine komplexe Hirnfehlbildung hat, was dies für den kleinen Buben bedeutet und welche Therapien ihm helfen könnten. Er bedauert es sehr, dass sich betroffene Eltern auf ihrem Betreuungsweg oft alleine gelassen fühlen.



**Dr. med. Tobias Iff**  
Facharzt FMH für Kinder- und  
Jugendmedizin Schwerpunkt  
Kinderneurologie, Zürich

## Herr Iff, wie haben Sie die erste Begegnung mit Rayan in Erinnerung?

**Tobias Iff:** Damals habe ich Rayan im Zürcher Spital Triemli betreut. Er war ein herziges Baby mit grossen blauen Augen. Mir fiel allerdings früh auf, dass er einen erhöhten Muskeltonus hatte und nicht altersgerecht entwickelt war. Dies sind in der Regel Symptome, die auf eine schwere Erkrankung des Gehirns hinweisen können, weshalb er ja auch in die Neurologie überwiesen wurde.

## Wie haben Sie seine Eltern erlebt?

Seine Eltern haben mich für dieses Interview ausdrücklich von der ärztlichen Schweigepflicht entbunden. Es ist mir wichtig, dies hier festzuhalten. Wissen Sie, ganz generell, Eltern spüren schnell, wenn mit ihren Kindern etwas nicht in Ordnung ist. Aber jeder Mensch reagiert auf so eine Situation anders. Die einen verdrängen erstmal, wollen der Wahrheit nicht ins Auge schauen, manchmal wechseln sie auch den Arzt, wenn der etwas Unangenehmes sagt. Andere machen sofort mobil, wollen ganz schnell jede nur mögliche Untersuchung machen lassen. Was alle verbindet: Sie haben die Hoffnung, dass es nicht so schlimm wird wie befürchtet. Dass es Therapien gibt. Dass alles möglichst irgendwie doch noch gut wird und die Kinder den Rückstand aufholen.

**Wie gehen Sie damit um, solche Hoffnungen zerstören zu müssen?** Das ist

sehr schwierig, wie Sie sich sicher vorstellen können. Es geht mir an die Nieren, als Arzt und auch als Vater – ich habe drei Kinder. Dennoch ist es meine Aufgabe, konkret zu sein. Klar und realistisch zu sagen, welches Problem vorliegt. Nichts zu beschönigen, aber gleichzeitig den Eltern die wichtige Bedeutung ihrer Aufgabe aufzuzeigen.

## Wie viele Kinder mit schweren Hirnfehlbildungen – wie Rayan sie hat – haben Sie schon betreut?

Ich habe vier Patienten im Vorschulalter, die ähnliche Bilder zeigen. Diese Fehlbildungen im Hirn kommen insgesamt aber nicht häufig vor.

## Wie sind Sie bei der Abklärung von Rayan vorgegangen?

Bei Rayan wurde unter Narkose ein MRI gemacht – Kinder in diesem Alter können ja nicht so lange ruhig liegen. Die Bilder haben gezeigt, dass er von Pachygyrie und Polymikrogyrie betroffen ist und daraus resultiert eine Cerebralparese.

## Was bedeutet dies nun konkret?

Pachygyrie und Polymikrogyrie sind angeborene Fehlbildungen der Hirnrinde, die zu dick ist, eine abnorme Fältelung und daraus folgend eine Erweiterung der inneren Liquorräume aufweist.

**Und die Cerebralparese?** Das ist eine Bewegungsstörung aufgrund der Hirnschädigung. Bei Rayan wurde eine spastische Tetraparese dia-



## «Alle haben die Hoffnung, dass es nicht so schlimm wird, wie befürchtet.»

DR. MED. TOBIAS IFF

agnostiziert, das heisst, alle vier Glieder zeigen eine erhöhte Muskelspannung.

**Wie kommt es zu diesen Schädigungen der Hirnrinde?** Wir sprechen dabei von einer Migrationsstörung. Die Nervenzellen, die während der Schwangerschaft nach aussen wandern und die Hirnrinde bilden, werden in diesem Prozess gestört.

**Ist das genetisch bedingt?** Das kann genetisch bedingt sein. Diese Störung kann aber auch durch Infektionen und selten durch Stoffwechselerkrankungen ausgelöst werden oder zum Beispiel durch eine Vireninfektion in der Schwangerschaft.

**Was war bei Rayan der Auslöser?** Das kann ich nicht abschliessend sagen. Ein Gendefekt wurde ausgeschlossen. Am wahrscheinlichsten war eine sogenannte Zytomegalievirusinfektion ursächlich verantwortlich für die Hirnfehlbildung, auch wenn die Antikörperreaktionen in Blut und Urin bei der Mutter und Rayan dies nicht beweisen konnten.

**Haben die Schwerhörigkeit von Rayan sowie seiner kleinen Schwester Arya-Neva und diese Hirnschädigung etwas miteinander zu tun?** Sehr wahrscheinlich nicht. Die Schwerhörigkeit von beiden ist tatsächlich genetisch bedingt, durch eine Veränderung im Connexin-26-Gen.

**Sie denken, es ist Zufall, dass Rayan von dieser schweren Hirnschädigung und der Schwerhörigkeit**

**betroffen ist?** Ja, das kann sein. Es tönt sicher eigenartig in den Ohren Betroffener, aber wir Mediziner nennen solche Genveränderungen eine Laune der Natur. Bei Rayan sind also zwei unabhängige Krankheitsbilder zusammengekommen.

**Sind Kinder mit Schädigungen der Hirnrinde auch geistig beeinträchtigt?** Diese Frage lässt sich noch nicht abschliessend beantworten. Jeder Fall ist anders. Die Entwicklung ist zwar sehr verzögert, das Entwicklungspotential zeigt sich aber erst mit der Zeit genauer.

**Wie behandeln Sie Rayan heute?** Ich sehe Rayan regelmässig, kontrolliere seine Entwicklung, Fortschritte und Therapiemassnahmen und versuche, die Eltern so gut wie möglich in den medizinischen und persönlichen Fragen zu unterstützen.

**Kinder mit dieser Diagnose haben oftmals Mühe mit der Nahrungsaufnahme. Was sind da die Optionen?** Die meisten Eltern wollen ihren Kindern so lange wie nur möglich Brei geben oder hochkalorische Trinknahrung. Andere lassen ihren Kindern eine Gastrostomie legen. Es gibt bei beiden Möglichkeiten dafür und dawider. In der Regel diskutieren wir Ärzte diese mit den Eltern ausführlich und geben Empfehlungen ab. Wenn der Gewichtsabfall deutlich ist, kommt man aber irgendwann nicht um eine Gastrostomie herum.

**Ich möchte nochmals auf Eltern zu sprechen kommen, die mit einer so harten Diagnose konfrontiert werden.**

**Empfehlen Sie psychologische Betreuung?** Dies kann bei starkem Leidensdruck der Eltern sicher helfen. Vor allem, wenn die Fachkräfte sich in diesen medizinischen Bereichen auskennen.

**Viele betroffene Eltern sind maximal mit der Pflege gefordert und machen sich grosse Sorgen um ihr Kind. Die ganze Familie leidet unter der Situation. Dazu komme dann noch der ganze Stress, der administrative Hürdenlauf mit verschiedenen Institutionen wie zum Beispiel der IV auf sie zu. Wie erleben Sie das?** Das habe ich schon einige Male mitverfolgt. Die IV ist eine gute und wichtige Institution für diese Kinder! Aber die Bürokratie für die Eltern ist manchmal gross und sie müssen dann für alles kämpfen. Oftmals fühlen sie sich ungerecht behandelt oder können Entscheide nicht nachvollziehen. Wir Ärzte können sie dabei nur teilweise unterstützen. Deshalb wünschte ich mir eine schweizweite Koordinationsstelle. Eine Stelle, die betroffenen Eltern vom ersten Tag an unter die Arme greift. Die sagt: Jetzt machen wir dies und jenes. Dies ist dein Recht. Das steht euch zu. Das nicht. So könnt ihr euch wehren. Und so weiter.

**Ich bin davon überzeugt, die meisten Eltern wären sehr dankbar für eine solche Unterstützung.**

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](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, 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](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**