

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

ZUM GLÜCK LIESSEN WIR UNS VON DEN PROGNOSEN NICHT BEEINDRUCKEN

Die ersten 6 Monate schien alles normal – und dann brach eine Welt zusammen: Was als normale Mittelohrentzündung begann, wurde lebensbedrohlich. Und schickte die junge Familie auf eine Berg- und Talfahrt. Aber Marlene kämpfte sich zurück. Und wie!



Charlotte*, die Mutter von Marlene, liegt auf dem Sofa im Wohnzimmer, umgeben von Umzugs-schachteln. Ihre Beine hat sie hoch gelagert – jede Bewegung schmerzt: «Die Bandscheiben», entschuldigt sie sich. Und beantwortet damit, bevor sie gestellt werden konnte, die erste Frage der Journalistin, die eben erst das Treppenhaus hochgekeucht ist.

«Wie lebt es sich mit einem Kind im Rollstuhl im dritten Stock, ohne Lift?» – «Es geht», sagt die Oma, die einmal mehr aus Deutschland hergeflogen ist, um zu helfen. «Es muss gehen», sagt Charlotte, und ist doch froh, dass nun endlich der Umzug ansteht, in eine Wohnung, bei der es nur noch beim Eingang zwei oder drei Stufen hat.

Aber eben: Damals, als Marlene als zweites Kind von Charlotte und Thomas zur Welt kam, war Leonhard, der Bruder, knapp zweijährig. Vergessen waren die Strapazen der Geburt; die junge Mutter hatte sich gut erholt, war fit und freute ich auf das Familienleben. Auch wenn sie, bevor sich Marlene ankündigte, eben erst in ihren Beruf zurückgekehrt war. Da waren Treppen kein Hindernis.

Wie alles begann

Rückblickend habe es vielleicht erste Anzeichen auf die Krankheit gegeben, meint Charlotte. Marlene trank sehr langsam – Schluckschwierigkeiten gehören, wie die Eltern Monate später erfuhren, zu den typischen Symptomen von Glutarazidurie Type I. Sie liess sich gerne herumtragen, hasste es auf dem Bauch zu liegen, ihr Kopf war schon während der

Schwangerschaft überdurchschnittlich gross – auch ein Symptom, aber eines, das auch bei vielen anderen, gesunden Kindern vorkommt.

Als Marlene knapp sechs Monate alt war, erlitt sie eine Mittelohrentzündung. Nichts Tragisches, meinte der Kinderarzt, und verschrieb Antibiotika. Die schienen zu wirken, aber Charlotte bemerkte, dass die Kleine sich links schlechter bewegte – und dass ihr Arm im Bett völlig schlaff lag. Nur: Am nächsten Tag, beim Arzt, schien alles wieder normal. Also wieder nach Hause, stillen – und dann krampfte Marlene. Sofort fuhr Charlotte zurück zum Arzt, wo die Kleine ein zweites Mal krampfte.

Nun ging alles sehr schnell: Ab ins Kinderspital, Notfall! Ein Neurologe wurde beigezogen, Marlene musste ins CT, wo sich deutliche Wassereinlagerungen im Gehirn zeigten. Zum Glück arbeiten am Kinderspital Zürich diverse Spezialisten für seltene Krankheiten, unter anderem auch für Stoffwechselkrankheiten, so dass rasch eine Diagnose gestellt werden konnte. Keine Selbstverständlichkeit – sind doch Spezialisten für diese Krankheiten fast genauso selten wie die Krankheiten selbst. So hörte Charlotte also das erste Mal die Diagnose:

Glutarazidurie Type I (GA-1)

Bei dieser Stoffwechselkrankheit werden Aminosäuren nicht richtig abgebaut. Am meisten Schaden richten dabei die Eiweissbausteine Lysin und Tryptophan an: Wenn der Körper sehr viel Energie braucht, wie eben bei Fieber und Magen-Darm-Erkrankungen, greift der Stoffwechsel auf körpereigene Eiweisse zurück, was Lysin freisetzt. Da dieses nicht abgebaut werden kann, stauen sich Glutarsäure (GA) und 3-Hydroxyglutarsäure (3OH-GA) in verschiedenen Körperregionen, insbesondere im Gehirn. Das Corpus striatum, ein Teil der Basalganglien, reagiert dabei besonders empfindlich. Und das ist fatal, denn von hier aus wird die gesamte Willkürmotorik gesteuert. Was, je nach Schwere und Häufigkeit der Anfälle, zu motorischen Störungen bis hin zu schwerster Behinderung führt.

Marlenes erste Krise dauerte fast zwei Wochen

Die Kleine wurde von der IPS auf die Herzstation und dann auf die Säuglingsstation verlegt und via Nasensonde mit einer hochenergetischen Nahrung ohne Eiweiss versorgt. Charlotte pumpte Milch ab, verbrachte die meiste Zeit im Spital, wobei sie nachts in der Tagesklinik etwas schlafen durfte. Insgesamt blieben die beiden vier Wochen im Spital, wobei Marlene an Weihnachten kurz heim durfte. Im Januar kam

«Wovor ich Angst habe? Vor dem Zeitpunkt, an dem Marlene realisiert, dass sie im Kopf alles kann – aber dass ihr Körper sie im Stich lässt.»

CHARLOTTE, MUTTER VON MARLENE

die Kleine richtig nach Hause. Ernährt wurde sie durch eine Magensonde, mit einer Mischung aus Maltodextrin und Aminosäuren (die für das Wachstum und die Entwicklung notwendig sind), aber ohne das schädliche Lysin. Eine Sozialarbeiterin, eine Psychologin, die Kinderspitex und die Oma standen Charlotte zur Seite, deren Mann beruflich oft im Ausland weilt.

Alltag mit Glutarazidurie Type I

Als das Betreuungsteam, bestehend unter anderem aus Prof. Baumgartner, Prof. Klein, Physiotherapeuten und Pflegende mit den Eltern besprachen, was diese Diagnose – und die Auswirkungen der heftigen ersten Krise – für Marlene bedeuten würden, brach eine Welt für sie zusammen. Auch wenn Thomas, der in Australien war, als die Krise ausbrach, intensiv recherchiert hatte und wusste, dass die Prognosen sehr schlecht waren: Was sie hier hörten, war vernichtend. Marlene würde motorisch nichts mehr können. Nicht sitzen, den Kopf nicht heben, nicht gehen, sich nie selbständig drehen ...

Zurück daheim, erbrach sich Marlene mehrmals täglich – wobei die Sonde entweder verschoben oder durch Abwehrbewegungen rausgerissen wurde. Weil eine extrem pünktliche Energiezufuhr aber bei dieser Krankheit zwingend ist, lernte Charlotte innert Tagen, wie man Sonden legt.

Das ging eine Weile gut, aber dann: Magen-Darm. Norovirus. Angriff auf die eigene Muskulatur. Notfall! Immerhin: Da ansteckend, gabs diesmal im Spital ein Einzelzimmer. Aber immer wieder: Spritzen, Infusionen – und Marlene war so schwierig zu stechen, dass jeweils der Anästhesist aufgebeten werden musste.

Komplikationen ohne Ende

Da Marlene oft erbrach, musste die Nasensonde immer wieder neu gelegt und geklebt werden, die Haut entzündete sich. Also entschied sich das Betreuungsteam, einen PEG zu legen: Diese Sonde schafft eine Verbindung zwischen Bauchwand und Magen, über welche die künstliche Ernährung erfolgt. Normalerweise ein Routineeingriff – bei Marlene führte eine Blutvergiftung zu grossen Komplikationen, so dass sie wieder viel Zeit im Spital verbringen musste. Und die Oma, die Herzengute, sich einmal mehr um Leonhard kümmerte.

Wenig später landete die kleine Kämpferin wieder im Spital, auf Grund eines Virusinfekts, erst auf der Intermediate Care, dann auf der Intensiv. Diesmal war zum Glück auch der Vater in

der Schweiz, löste Charlotte ab, damit sie etwas schlafen konnte – da eskalierte die Situation erneut, die Lunge versagte, und Marlene musste in Tiefschlaf versetzt und an die Herz-Lungen-Maschine angeschlossen werden. Nach vier Tagen wurde sie ein erstes Mal geweckt – und bewegte zwar die vorher schlechtere, linke Seite etwas, nicht aber die rechte. Weitere vier Tage später kam sie von der Maschine, so dass ein Kontroll-MRI gemacht werden konnte. Mit niederschmetternden Resultaten:

Links neue Schädigungen, rechts gelähmt

Zurück auf der IPS – wo es so schrecklich laut ist, was der extrem geräuschempfindlichen Marlene so überhaupt nicht guttut. Charlotte erkämpft ein Einzelzimmer; später gehts ins Schlaflabor, wo Weihnachten gefeiert wird. Und dann, endlich, für kurze Zeit nach Hause, bevor Marlene in die Reha geht. Und – man glaubt es kaum:

Marlene kämpft sich zurück!

Es scheint, als ob die Lähmung durch einen Schlaganfall (Thrombose) bei der Anwendung der Herz-Lungen-Maschine entstand. Heute ist rechts wieder ihre stärkere Seite, links geht gar nichts: Zwar versucht Marlene nach Dingen zu greifen, aber sie kann die linke Hand nicht öffnen – da streikt die Befehlszentrale im Hirn.

Die PEG wurde durch eine Button-Sonde ersetzt. Marlene wird intensiv gefördert – mit Feldenkrais, Logopädie, Physiotherapie und mehr. Orthesen und Korsetts kommen je nach Situation zum Einsatz. Sie ist kognitiv extrem präsent, arbeitet mit einem Sprachcomputer mit Augensteuerung, kann aber inzwischen auch mit Zwei- und Dreiwortsätzen kommunizieren, wenn auch undeutlich: Schlucken und Sprechen sind motorisch extrem komplexe und anstrengende Vorgänge.

Was Mut macht

Die kleine Marlene besucht inzwischen eine Förderschule und fühlt sich sehr wohl. Charlotte fühlt sich zwar immer noch mehr als Managerin ihrer Tochter denn als Mama, ist aber entlastet, weil die Schule ihr die Koordination der Therapietermine teilweise abnimmt. Sie ist inzwischen routiniert, was die Zusammenstellung von Spezialnahrung und geeigneter normaler Nahrung angeht; weiss, wann sie vorsorglich ins Spital gehen muss. Und eben: Die neue Wohnung dürfte einiges einfacher machen. Zudem hat Charlotte via Facebook einen Mann kennengelernt, der trotz GA-1 und stärksten motorischen Einschränkungen aktuell seinen Doktor macht.



Was nervt

Charlotte und ihr Mann hätten sich bei der ersten Krise mehr praktische Unterstützung gewünscht – und grössere Sensibilität bei der Prognose. Zwingend nötig wäre in der Schweiz eine Familienreha, denn die Dauerbelastung ist nicht nur für das betroffene Kind heftig, sondern eben für alle. Richtig empört wird Charlotte, wenn sie sagt, dass ihr für jeden Tag, an dem das Kind im Spital ist, die Hilflosenentschädigung gestrichen wird, mit der Begründung, da sei das Kind ja versorgt ...

Der Aufwand, um an benötigte Hilfsmittel zu kommen, sei enorm: Die Sachbearbeiterinnen wechseln häufig, vieles bleibt liegen – wer nicht konstant nachtelefoniert, kommt unter die Räder. Auch sie musste sich schon mit Hilfe von Procap gewisse Leistungen erstreiten. Eine Assistenz, die Marlenes Schlaf überwacht, damit die Mutter endlich wieder mal durchschlafen könnte, wäre zwar bewilligt – ist aber für 50 Franken pro Nacht nicht auffindbar.

Was Hoffnung schenkt

Letztes Jahr war Marlene nur zwei Mal im Spital. Und ab sechs Jahren sei, sagen die Ärzte, das Hirn stabiler, so dass kaum mehr metabolische Krisen zu erwarten sind. Grösste Lichtquelle ist aber Marlene selbst: Das quirlige Mädchen, das seinem Bruder nacheifert, enorme Geduld

hat und sich auch mal mit sich selbst beschäftigt. Das gerne in den Kindergarten geht und sein umwerfendes Lachen grosszügig verteilt. Und damit auch die Mutter entlastet, die sich jetzt um ihre Bandscheibe kümmern muss – und zusammen mit Marlene in einer Traumatherapie zu verarbeiten versucht, was in den letzten Jahren auf sie eingepresselt ist.

TEXT: LOVEY WYMANN
FOTOS: VLADYSLAVA OLKHOVSKA

*Die Namen der Familienmitglieder wurden auf Wunsch der Familie geändert.



KRANKHEIT

Glutarazidurie Type I, Gendefekt, der den Abbau von Aminosäuren behindert. Bedingt eine strikt lysinarme Ernährung.

SYMPTOME

- katabole Krise mit Fieber, Durchfall etc.
- leichte motorische Defizite bis hin zur Schwerstbehinderung
- Selten: leichte kognitive Einschränkungen

WIR SIND FROH, IST GA-1 JETZT IM NEUGEBORENEN-SCREENING ENTHALTEN.

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner kennt Marlene seit ihrer ersten, grossen Krise. Er freut sich riesig über die Fortschritte, welche die Kleine macht – und zollt der Familie Respekt: «Was hier an Förderung geleistet wird, ist einzigartig!»



Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner
Leiter der Abteilung für
Stoffwechselkrankheiten am
Universitäts-Kinderspital Zürich,
Vorstandsmitglied des Fördervereins
für Kinder mit seltenen Krankheiten

Sie haben Marlene von Anfang an begleitet, da Sie bei ihrer ersten Krise Pikett hatten. Wie haben Sie Marlene wahrgenommen? Marlenes erste Krise war so heftig und so eindeutig, dass es relativ leicht war, die Diagnose zu stellen. Aus Sicht des Stoffwechselspezialisten ist das insofern erfreulich, weil wir es eben mit einer klaren, konkreten Diagnose zu tun haben – was nicht bei allen unseren Patientinnen und Patienten der Fall ist. Andererseits machte es mich persönlich extrem betreffen, weil ich mich seit Jahren dafür eingesetzt hatte, dass GA-1 ins Neugeborenen-Screening aufgenommen würde. Seit 2014 ist das nun der Fall – bei Marlene war die Schweiz leider noch nicht so weit.

Wieso dauerte das so lange? Glutarazidurie Type I ist ja eine der wenigen seltenen Krankheiten, die relativ einfach zu diagnostizieren ist: Anhand der Glutarsäure im Urin. Und bei einer strikt lysinarmen Ernährung könnten die gravierenden Folgen vermieden oder wenigstens eingedämmt werden. Es gibt verschiedene Gründe: Einerseits müssen wir aufpassen, dass wir die Krankheiten für das Neugeborenen-Screening sehr sorgfältig auswählen, weil damit auch das Risiko von «False positives» steigt – also, dass eine Krankheit als vorhanden gemeldet wird, die unter Umständen nie ausbricht bzw. nicht vorhanden ist. Und das wiederum wäre natürlich auch eine enorme Belastung für die

Familien und die betroffenen Kinder. Andererseits ist jede Änderung im Neugeborenen-Screening ein aufwändiger Prozess: Das Bundesamt für Gesundheit will jede Menge Informationen und Fakten – und die müssen wir in unserer Freizeit zusammensstellen, dafür ist im Klinikalltag weder Zeit noch Geld da.

Was dazu kommt: In der Schweiz kann man kaum genügend aussagekräftige Zahlen beschaffen – gerade auch bei seltenen Krankheiten. Da müssen wir jeweils abwarten, dass wir aus dem Ausland entsprechende Daten erhalten. Und deswegen war GA-1 eben in Deutschland bereits auf der Liste, als Marlene zur Welt kam – bei uns aber noch nicht, da kam es erst 2014 dazu. Und ja, das war auch für uns im Kinderspital Zürich nicht leicht zu akzeptieren.

Im Interview erwähnte Charlotte mehrmals, wie ihr die Diagnose und vor allem die Prognose den Boden unter den Füßen weggezogen hat. Dass Marlene gar nichts mehr selbstständig machen könne. Was ja heute, bei allen Einschränkungen, so nicht stimmt. War die Prognose falsch? Prognosen sind grundsätzlich ein zweischneidiges Schwert. Wir wollen den Familien ja nicht die Hoffnung rauben – aber gerade bei einer Krankheit wie GA-1, wo jedes weitere Fieber, jede Infektion weitere, gravierende Schäden anrichten könnten, dürfen wir auch nicht um den heißen Brei herumreden. Im Hirnscan

«Die Diagnose GA-1 ist aus medizinischer Sicht ausserordentlich wichtig: Wir wissen, womit wir es zu tun haben. Aber sie ist auch heftig, weil wir wissen, was auf die Familie zukommt.»

PROF. DR. MED. MATTHIAS BAUMGARTNER

von Marlene war nach der ersten, extrem heftigen, Krise totes Gewebe sichtbar. Und das liess sich nicht wegdiskutieren. Wir haben sicher darüber gesprochen, dass das Hirn an sich – und bei Kindern erst recht – sehr plastisch ist und vieles kompensieren kann. Nur: Ich habe volles Verständnis dafür, wenn die Eltern in einer derartigen Ausnahmesituation nicht alle Nuancen wahrnehmen. Deswegen sind ja der weitere, intensive Kontakt und eine gezielte Förderung so wichtig. Und da leistet die Familie von Marlene, insbesondere die Mutter, Hervorragendes. Ich habe höchsten Respekt davor, wie sie immer wieder recherchiert, Marlene fördert und ermutigt. Das Kind wäre nicht da, wo es heute steht, wenn die Familie sich nicht so grandios engagieren würde.

Wichtigste Massnahme bei Glutarazidurie Typ I ist die lysinarme Ernährung. Können Sie uns kurz erläutern, was das heisst? Einfach gesagt: Weniger natürliches Eiweiss. Lysin ist eine Aminosäure, also ein Eiweissbaustoff, der in allen natürlichen Eiweissen vorkommt – in kleinerer oder grösserer Menge. Völlig eliminieren können und dürfen wir Lysin auch nicht, denn es wird fürs Wachstum und die Entwicklung benötigt. Am besten ist deswegen eine eiweiss- und damit lysinarme Ernährung, ergänzt mit einer speziellen lysinfreien Aminosäuremischung. Die Eltern erhalten hierzu von uns ausführliche Unterlagen und werden intensiv begleitet, damit sie diese Ernährung im Alltag umsetzen können. Noch wichtiger als die Diät ist das Verhindern (wei-

terer) metabolischer Krisen, indem wir diese Kinder bei banalen Infekten oder Durchfall rasch hospitalisieren und ihnen hochdosierte Glucose-Infusionen verabreichen.

In den Unterlagen zu GA-1 und im Gespräch mit Charlotte hiess es immer, dass diese Massnahmen bis zum Alter von sechs Jahren strikt einzuhalten sind. Wieso gerade bis sechs?

Vor dem Neugeborenen-Screening gab es weltweit eine doch relativ grosse Zahl von Fällen, die man analysieren konnte. Und da zeigte sich, dass das Vulnerabilitätsfenster – also der Zeitrahmen mit dem höchsten Risiko für die metabolischen Krisen – zwischen 3 Monaten und 3 Jahren lag, mit einem extremen Peak bei zwölf Monaten. Um auf der sicheren Seite zu sein, wird die besondere Ernährungsform bis 6 Jahre strikt eingehalten. Danach kann man etwas lockerer damit umgehen. Wir empfehlen aber, die lysinarme Ernährung beizubehalten, denn die Fähigkeit, Lysin abzubauen, entwickelt sich nicht. Was heisst, dass das Grundproblem bestehen bleibt. Nur die Anfälligkeit des Gehirns nimmt eben ab.

Charlotte wünschte sich im Kispi mehr Eltern-Kind-Zimmer, mehr Ruhe – und mehr konkrete Unterstützung bei der Organisation von Familienbetreuung zu Hause, Organisation von Therapiemitteln etc. Was kann das Kispi dazu beitragen? Oder an wen könnten sich Betroffene in ähnlichen Situationen wenden? Das sind zwei völlig unterschiedliche Fragen. Mehr Ruhe, mehr Eltern-Kind-Zimmer – das können wir

leider erst im Neubau bieten. Wir versuchen, im Rahmen des Möglichen, jeweils das Beste herauszuholen, aber Tatsache ist: Wir haben diesen Platz nicht.

Was die Koordination und Unterstützung angeht, da haben wir in der Zwischenzeit mehr Möglichkeiten: Dank privaten Spendern konnten wir neu eine Psychologin anstellen, die – auch gerade mit Marlenes Eltern zusammen – im Rahmen ihrer Doktorarbeit einen Fragebogen entwickelt hat, wie die Lebensqualität von betroffenen Familien verbessert werden kann. Zusätzlich wird die Sozialberatung beigezogen, und auf Wunsch vernetzen wir betroffene Familien untereinander.

Sehr ans Herz legen wir Eltern und Ärzten auch die Helpline für seltene Krankheiten. Unter der Nummer 044 266 35 35 bzw. via selten@kispi.uzh.ch erhalten sie Informationen, können Recherchen auslösen, erhalten Informationen zu spezialisierten Zentren, zu Selbsthilfegruppen und mehr. Interessierte finden Informationen dazu auf www.zentrumseltenekrankheiten.ch

Prof. Dr. med. Baumgartner, herzlichen Dank für das Gespräch – und für Ihren unermüdlichen Einsatz im Kispi und im Vorstand des Fördervereins für Kinder mit seltenen Krankheiten!

INTERVIEW: LOVEY WYMAN

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
Selbsthilfzwecke.

WWW.KMSK.CH