

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



FÖRDERVEREIN  
FÜR KINDER MIT  
SELTENEN KRANKHEITEN



**SELTENE  
KRANKHEITEN SIND  
NICHT SELTEN**

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



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



## Wir engagieren uns – auch für Sie

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

Ein Beispiel, wie wir unsere gesellschaftliche Verantwortung wahrnehmen.



Manuela Stier



Christine Maier

#### IMPRESSUM

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

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

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

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

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

**Korrekturat**  
Syntax Übersetzungen AG, Thalwil

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

**Erscheinungsdatum**  
21. September 2018

## EINBLICKE IN DAS LEBEN BETROFFENER FAMILIEN

### Sehr geehrte Damen und Herren

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

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

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

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

Sie haben es verdient.

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

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

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



# PURE LEBENSFREUDE, TROTZ EINSCHRÄNKUNGEN UND RÜCKSCHLÄGEN

Ende März 2018. Die ersten zaghaften Sonnenstrahlen wärmen Mensch und Erde nach einem langen, kalten Winter. Ich besuche Diego und Elio in Seedorf UR, eineiige, knapp sechsjährige Zwillinge. Sie haben beide einen Gendefekt und – zusätzlich – die Glasknochenkrankheit, eine sehr seltene Kombination seltener Krankheiten.



«Bitte nicht läuten!» heisst es an der Haustüre des kleinen Reiheneinfamilienhauses. Als auf mein mehrfaches Klopfen niemand öffnet, versuche ich mein Glück von der anderen Seite und finde die Familie im Garten. Die beiden Buben spielen vor dem Haus auf dem Boden zusammen mit ihrer vierjährigen Schwester Ina. Diegos linkes Bein ist eingeschient, weil er es vor wenigen Tagen wieder gebrochen hat.

Die Geschichte von Sandra und Erich beginnt mit der Hochzeit 2010. Sandra, ausgebildete Oberstufenlehrerin, ist in Seedorf aufgewachsen, Erich, gelernter Koch, in Erstfeld, beide haben Jahrgang 1980.

Am 2. Mai 2012 kommen ihre Kinder Diego und Elio als eineiige Zwillinge zur Welt.

Während der Schwangerschaft wird Sandra von ihrer Frauenärztin gut betreut und begleitet, die sie ins Kantonsspital nach Luzern zur näheren Abklärung schickt.

«Die erste Untersuchung ergab, dass Elio ein Klumpfüsschen hatte, was nach Ansicht der Ärzte aber noch nichts Schlimmes bedeute, aber weiterer Abklärungen bedürfe. Fortan musste ich alle zwei Wochen nach Luzern für weitere Untersuchungen, die mal für mal weitere Anzeichen für eine Krankheit ergaben, von den Ärzten aber nicht zugeordnet werden konnten. Da beispielsweise bei keinem der vielen Ultraschalluntersuchungen das Öffnen der Hände zu sehen war, wurde das als mögliches Zeichen von Trisomie 18 gedeutet», erzählt Sandra.

Dabei blieb es aber nicht. Die immer ausgedehnteren Untersuchungen ergaben, dass die beiden Buben ein kleines Loch im Herz hatten und bei Diego kam ein gestaute Niere dazu. Ausserdem waren die Buben zu klein und zu leicht für ihr Alter.

«Nach den ersten Verdachtsmomenten von Trisomie 18 schlugen uns

die Ärzte eine Plazentapunktion vor. Wir entschieden uns aber dagegen, weil wir glaubten, dass ein solcher Entscheid nicht in unseren Händen liegt. Und weil wir überzeugt waren, dass wir genügend Kapazitäten für eine allfällige Mehrarbeit hatten, zumal es unsere ersten Kinder waren. Wir hofften nach wie vor das Beste», erzählt Sandra weiter.

Knapp sieben Wochen vor dem Geburtstermin mussten die Zwillinge per Kaiserschnitt auf die Welt geholt werden, da Elio nicht mehr richtig versorgt wurde. Sie hatten ein Geburtsgewicht von 1030 und 1360 Gramm. Gleich nach der Geburt wurde ihnen Blut abgenommen und nach genetischen Defekten untersucht.

Die Diagnose lautete (gemäss Bericht von Dr. Bernhard Steiner von der Neuropädiatrie des Kinderspitals Luzern vom 31. Mai 2012 – Auszug): «Elio und Diego sind beide von einer partiellen Trisomie 18 und einer monopartiellen Monosomie 21 betroffen... Über die partielle Monosomie 21 gibt es leider kaum Informationen, so dass ich zum jetzigen Zeitpunkt kaum prognostische Angaben über die klinischen Auswirkungen dieser Monosomie machen kann. Eine vergleichbare Aberration wurde bisher noch bei keinem Patienten beschrieben. Bisher sind in der internationalen Literatur keine vergleichbaren Fälle wie Diego und Elio beschrieben worden.»

Im Klartext heisst dies, dass Elio und Diego eine sehr seltene Krankheit aufgrund eines Gendefektes haben, die es in dieser Form weltweit bisher nicht gibt. Dazu kommt die Glasknochenkrankheit, weshalb sich die behandelnden Ärzte auch die Frage stellten, ob es einen Zusammenhang zwischen den beiden Deformationen gibt.

Im Bericht von Dr. Bernhard Steiner vom 31.5.2012 (siehe oben) heisst es dazu: «Es ist mir zum jetzigen Zeitpunkt nicht möglich, einen Zusammenhang zwischen diesen Aberrationen und dem Auftreten der

Knochenbrüche herzustellen. Es ist jedoch in der FA auffällig, dass der Vater ebenfalls in den ersten Lebensjahren gehäuft Frakturen gehabt hat. Ebenso werden bei ihm blaue Skleren beschrieben. Differenzialdiagnostisch wäre es deshalb möglich, dass der Vater der beiden Jungen von einer milden Form einer Osteogenesis imperfecta betroffen sein könnte.»

Die darauf folgenden Abklärungen ergaben, dass Erich die Krankheit als Kind in einer milden Form hatte. Ihm war das Phänomen «schwache Knochen» bekannt, nicht aber die genaue Bezeichnung, und auch nicht, dass er jetzt der Vererber dieser Krankheit ist: «Vor allem die Nachricht, dass unsere Buben die Glasknochenkrankheit haben, war nicht so schlimm für mich, weil ich dies ja in meiner Kindheit auch erlebt hatte. Und weil ich zum Beispiel selbst mit dieser Krankheit in einem Verein Fussball gespielt habe», erzählt Erich und ergänzt: «Gerade deshalb kann ich heute bei meinen Buben besser und lockerer damit umgehen als Sandra.»

Erich erlebte die Geburt als «Erlösung»: «Nachdem uns die Ärzte während der Schwangerschaft erzählten, was alles Schlimmes auf uns zukommen würde, erlebte ich die Geburt vergleichsweise angenehm und als ein schönes Ereignis. Dabei half mir die Einstellung «Es kommt so, wie es kommen muss.» Trotzdem war die Anspannung am Tag der Geburt riesig. Aber dann hatte die Ungewissheit ein Ende. Es war eine Erlösung!»

«Als uns die Nachricht des Gendefektes überbracht wurde, konnten wir damit wenig anfangen, wir konnten ihn vor allem nicht einordnen und deuten, was uns unsicher machte. Vor allem wussten wir zu diesem Zeitpunkt nicht, welche Folgen das für uns und unsere Kinder haben würde. Wir klammerten uns aber gleich zu Beginn an die Hoffnung, dass es nicht so schlimm sein würde», erzählt Sandra.

## «Wir sind beide in einfachen Verhältnissen aufgewachsen und brauchen nicht viel, um glücklich zu sein.»

SANDRA, MUTTER VON DIEGO UND ELIO

Was dies für das Leben der Kinder bedeutet, konnte zum Zeitpunkt der Geburt niemand verlässlich sagen – auch heute noch nicht. Die Eltern hatten vorerst aber ganz andere Sorgen: Unmittelbar nach der Geburt wussten sie nicht, ob die beiden Buben überhaupt überleben würden, denn sie mussten sofort ins Kinderspital gebracht werden. Sie überlebten. Und das war in diesen schwierigen Tagen und Wochen im Frühjahr und Sommer 2012 für die Eltern das Wichtigste.

«Nach elf Wochen durften wir unsere Kinder mit nach Hause nehmen. Die ersten Erfahrungen zu Hause: Beim Schöpfeln hatten sie Mühe und brauchten viel Zeit. Eine Stunde für 80 Milliliter, und das alle vier Stunden.»

Im September 2014 kam Ina auf die Welt, die zuvor während der Schwangerschaft pränatal getestet wurde – auf Trisomie und Monosomie und auch im Hinblick auf die Glasknochenkrankheit. Gemäss den ärztlichen Prognosen konnten wir ein gesundes Kind erwarten. «Wir hatten uns bei Ina für einen Test entschieden, weil wir keine Kapazitäten mehr gehabt hätten für ein weiteres behindertes Kind», fährt Sandra fort.

Erich und Sandra werden zum Zeitpunkt meines Besuches von Gailan unterstützt, einem 17-jährigen Walliser Au-pair-Jungen, der seit August 2017 bei der Familie wohnt und arbeitet. «Ich könnte die drei Kinder niemals alleine betreuen, es müssen immer mindestens zwei Personen anwesend sein,» sagt Sandra, die zwar

die volle Unterstützung von Erich hat, der aber seinerseits in einen 100%-Job als Küchenchef in einer Behindertenorganisation eingebunden ist.

Gailan ist bereits die vierte Au-pair-Person, zuvor waren es drei junge Frauen, alles Schulabgängerinnen aus der Westschweiz, die in der Regel ein Jahr bleiben.

«Ich bin jedesmal froh, wenn Erich von der Arbeit nach Hause kommt und eines der Kinder übernimmt, auch wenn ich weiss, dass auch er von einer stressigen Arbeitssituation kommt und eigentlich eine Pause bräuchte.»

«Manchmal kommen wir an die Grenzen unserer Belastbarkeit, was sich auch in der Partnerschaft auswirkt,» sagen beide übereinstimmend. Und ergänzen ebenfalls zusammen: «Wir lieben unsere Kinder über alles, obwohl sie sehr aufwändig sind, aber sie geben uns auch extrem viel.»

Glücklicherweise kann die junge Familie auch auf eine aktive Unterstützung aller vier Grosseltern zählen. «Wir sind unendlich dankbar für die Hilfe unserer Eltern», sagen beide und ergänzen: «Sie tragen einen grossen Teil der Last.»

Belastend ist für die Eltern nicht so sehr die eigene Situation, sondern diejenige der Kinder: «Am meisten Mühe habe ich, wenn ich die Kinder wegen der Glasknochen bremsen muss», sagt Erich. Etwas Ähnliches erlebt auch Sandra, die früher auch als Skilehrerin gearbeitet hat: «Ich habe

Mühe beim Gedanken, dass ich mit unseren Jungs nie werde richtig skifahren können.»

«Wenn ich in den Turnverein oder sonstwohin ohne Kinder gehe», ergänzt Sandra, «brauche ich immer eine SMS meines Mannes, dass alles gut ist, damit ich ruhig bin.»

Seit kurzem gehen die beiden Jungs jeweils am Morgen in den Kindergarten der heilpädagogischen Schule. Sie werden um 8 Uhr abgeholt und um 12 Uhr zurückgebracht, das gibt vor allem Sandra etwas Zeit für die Betreuung von Ina.

Wie sieht es mit der Unterstützung der sozialen Institutionen in der Schweiz für betroffene Familien aus? Genügt sie?

Sandra: «Im Grossen und Ganzen sind wir mit der IV in der Schweiz ja gut <bedient>. «Was mich aber wirklich stört, ist, dass die partielle Trisomie 18 und die partielle Monosomie von der IV nicht anerkannt sind.» Sie haben keine Geburtsgebrenummer wie zum Beispiel die Osteogenesis imperfecta (Glasknochen). Auf der Liste der Geburtsgebrechen gibt es insgesamt 499 Nummern. Dies sind die <häufigsten> Gebrechen. Die seltenen Krankheiten oder Gebrechen befinden sich nicht auf dieser Liste und somit haben die Betroffenen keinen Anspruch auf IV-Leistungen. Das finde ich schon sehr fragwürdig, da die Chromosomendefekte ja von Geburt weg existieren. Da unsere Lobby aber so klein ist, hat man keine Chance da etwas zu ändern. Es kann vorkommen,





dass sich die IV und die Krankenkassen dann streiten, wer was übernehmen muss. Das kann für betroffene Familien sehr nervenaufreibend sein. Uns betrifft das im Moment noch nicht so stark, aber ich begreife das einfach nicht.»

Die Frühlingssonne hat sich hinter die hohen Berge verzogen, es ist etwas kühler geworden im Garten. Die Kinder sind nach wie vor vergnügt und in guter Laune beim Spielen. Bald ist es Zeit für das Abendessen. Es ist der Moment, mich zu verabschieden.

Auf dem Rückweg merke ich, dass ich mich nicht – wie sonst bei anderen Porträts – richtig von den Gesprächen und Eindrücken dieses Besuches lösen kann. Mich berührt das «Schicksal» dieser Familie.

Eltern von Kindern mit einer seltenen Krankheit müssen nicht nur mit der Ratlosigkeit der Medizin klar kommen, sondern auch mit der Einsamkeit der «Seltenheit» dieser Krankheit, das heisst vor allem:

keine Gesprächspartner mit gleich betroffenen Eltern zu haben. Darunter leidet vor allem Sandra, die sich gerne mit anderen Betroffenen austauschen würde.

Die jungen Eltern sind mit einem Schicksalsschlag konfrontiert, der sie ein Leben lang begleiten wird. Für sie steht ausser Frage, dass jetzt die Bedürfnisse der Kinder im Vordergrund stehen, und die sind happig. Da bleibt kaum Raum und Zeit für eigene Wünsche. Pro Jahr liegen höchstens zwei bis drei Ferientage ohne Kinder drin (wenn sie jeweils an ein Musik-Festival nach Schaffhausen gehen).

Trotzdem habe ich im Gespräch keinen Frust gespürt, auch kein Hadern mit dem Schicksal. Dafür ist mir als Antwort vor allem ein Satz von Sandra in Erinnerung geblieben: «Wir sind beide in einfachen Verhältnissen aufgewachsen und brauchen nicht viel, um glücklich zu sein.»

TEXT: BERNHARD STRICKER  
FOTOS: SONJA LIMACHER



## KRANKHEIT

Bei der Osteogenesis imperfecta (Glasknochenkrankheit), handelt es sich um eine Schwächung des Knochens. Schon bei geringer Krafteinwirkung brechen diese relativ schnell. Es gibt 4 Typen, wobei Typ 1 die «harmloseste Form» ist, die mit Ende des Wachstums ausgewachsen sein sollte.

## SYMPTOME

- eher klein gewachsen
- Deformitäten der Extremitäten
- Blaue Skleren

## GENDEFEKTE

Die Kombination aus partieller Trisomie 18 und partieller Monosomie 21 ist weltweit noch nicht bekannt, weshalb kaum Informationen vorliegen. Die geschlossenen Hände sind ein Symptom der Trisomie 18.

## DIE GLASKNOCHENKRANKHEIT

Die Glasknochenkrankheit wird als Osteogenesis imperfecta bezeichnet (OI) und fasst eine ganze Gruppe von vererbbaaren Krankheiten zusammen, welche zu einer erhöhten Knochenbrüchigkeit führen. Diese Krankheiten sind durch verschiedene Gendefekte hervorgerufen und führen dazu, dass bestimmte Bindegewebsfasern unreif bleiben. Dadurch verliert der Knochen an Festigkeit und Elastizität, er verformt sich und bricht bei geringer Krafteinwirkung.



**Dr. med. Roberto Sossai**  
Leitender Arzt Kinderchirurgie,  
Kinderspital Luzern

Je nach genetischem Typ gibt es Kinder mit schweren Formen, welche bereits in frühen Jahren so viele Frakturen erleiden, dass sie nicht lebensfähig sind, andere Kinder sind weniger schwer betroffen und können behandelt werden. Zusätzlich zu den Frakturen der Extremitäten können andere Organsysteme betroffen sein: Verformung der Wirbelsäule mit Skoliose, aufglockerte Bänder mit überbeweglichen Gelenken, Plattfüssen und Ausrenkungen der Kniescheiben, Zahnbildungsstörungen und Taubheit.

Eine medikamentöse Behandlungsmöglichkeit mit Biphosphonaten hat sich erst in den letzten Jahren etabliert. Diese Medikamente können die Anzahl der Frakturen senken, so dass OI-Patienten davon profitieren könnten. Ausserdem ist es so, dass die beiden, wenn sie ausgewachsen sind, damit rechnen können, weniger Frakturen zu erleiden. In einem gewissen Sinne würde dies heissen, dass eine Chance auf «Heilung» besteht. Aber eben nur zum Teil, da sie aus allen während der Kindheit erlittenen Frakturen und Behandlungen einige Vorschäden am Bewegungsapparat ins weitere Leben mitnehmen werden. Einerseits eine gewisse Osteoporose, die sich daraus ergibt, dass sie nicht immer gehfähig waren und viel ruhiggestellt werden mussten. Andererseits kommt es wegen der durchgemachten Frakturen und der "weichen" Knochen zu

Deformitäten, Achsfehlstellungen und Längenunterschieden, welche das Skelett zusätzlich nicht optimal belasten und bewegen lassen.

Wir versuchen all diese «Schäden» so gering wie möglich zu halten, was aber nicht zu 100% gelingen wird, so dass die beiden mit diesen Nachteilen werden leben lernen müssen.



## DIE GENDEFEKTE

Elio und Diego sind beide von einer partiellen Trisomie 18 (Regionen 18p11.32-18q11.2) und einer partiellen Monosomie 21 (Regionen 21q11.2-21q21.1) betroffen. Normalerweise hat der Mensch von jedem Chromosom 2 Stück. Bei Elio und Diego liegen nun aber drei Kopien eines Teils vom Chromosom 18 und nur eine Kopie eines Teils vom Chromosom 21 vor.



**Dr. med. Bernhard Steiner**  
Konsiliararzt für genetische  
Krankheiten, Kinderspital Luzern

Man spricht somit dann von einer partiellen Trisomie oder Monosomie. Die partielle Trisomie 18, welche in diesem Fall vor allem den kurzen Arm des Chromosom 18 betrifft, ist klinisch relativ gut bekannt. Die bisher beschriebenen Patienten zeigen häufig keine auffälligen dysmorphologischen Befunde und sind in ihrer geistigen Entwicklung normal oder weisen eine leichte mentale Retardierung auf. Bei den beschriebenen Patienten, die jedoch neben der Trisomie 18p auch eine Monosomie von anderen Autosomen aufweisen, ist der Anteil der Personen mit mentaler Retardierung deutlich höher. Über die partielle Monosomie 21 gibt es leider kaum Informationen, so dass ich zum Zeitpunkt der Diagnose kaum prognostische Angaben über die klinische Auswirkung dieser Monosomie machen konnte. Allgemein kann jedoch gesagt werden, dass Monosomien meist einen deutlich negativere Auswirkungen haben als Trisomien (hier im Fall Trisomie 18). Eine vergleichbare Aberration wurde bisher noch bei keinem Patienten beschrieben.

Die beiden Knaben dürften mit grosser Wahrscheinlichkeit weltweit die einzigen sein, die die besondere Kombination der beiden seltenen Krankheitsbilder haben. In der Literatur sind auf jeden Fall keine Fälle beschrieben. Ich kenne doch einige Kinder die eine Kombination von seltenen Krankheits-

bildern haben und rein aufgrund der statistischen Wahrscheinlichkeit müssen diese existieren. Vielfach dürfte jedoch das Stellen der Diagnose der Knackpunkt sein. Das heisst, dass man beide Diagnosen richtig erkennt und diagnostizieren kann.

# 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**