



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

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

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

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

MILENA UND JULIAN – WIE ZWEI KRUMME BÄUME, DIE VIELE FRÜCHTE TRAGEN

Bei Angelika und Mirco hat das Schicksal gleich zweimal zugeschlagen: Ihre Kinder Milena und Julian leiden beide an der Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie. Dass es gleich beide Kinder trifft, sei so selten «wie ein Sechser im Lotto», sagt Mirco. Den Mut hat die Familie trotzdem nicht verloren.



«Sie stehen sich ja in nichts nach», sagt Mirco und schüttelt leicht den Kopf. Im Kinderzimmer in Igis (GR) gehts rund. Julian und Milena haben gerade nur Unsinn im Kopf – obs an den sommerlichen Temperaturen liegt, die sie etwas übermütig stimmen? Papa Mirco weist die Geschwister kurz zurecht. «Diesbezüglich unterscheiden sie sich ja gar nicht von <normalen> Kindern», sagt Mama Angelika.

Ausser, dass sowohl der vierjährige Julian als auch die sechs Jahre alte Milena im Rollstuhl sitzen, sieht man den Kindern nicht an, dass sie eigentlich schwer krank sind.

«Seit wenigen Wochen hat Julian einen elektrischen Rollstuhl. Und er beherrscht ihn bereits ausgezeichnet», erzählt Angelika. Und wie aufs Stichwort kommt Julian aus dem Zimmer gefahren. Im Schlepptau – natürlich – Milena. Es ist für die beiden ein Heidenspass, wenn der Kleine seine Schwester, die in einem <normalen> Rollstuhl sitzt, hinter sich herziehen kann.

Julian manövriert den über 80 Kilo schweren Rollstuhl um die Kurve. Dann zeigt er voller Stolz, was das gelbe Gefährt alles kann – er fährt den Sitz nach oben, zeigt den Hebel, mit dem man die Geschwindigkeit regulieren kann, und stellt zur Probe die Lichter ein. Der kleine, feingliedrige Junge strahlt übers ganze Gesicht.

Vor wenigen Monaten war das nicht der Fall. Da lag Julian auf der Kinderintensivstation im Kantonsspital Graubünden in Chur. «Julian hatte eine schwere Lungenentzündung und es ging ihm so schlecht, dass er beatmet werden musste. Er wurde sogar für einige Tage ins Koma versetzt», erzählt Angelika. Schleim

setzte sich auf seiner Lunge fest und erschwerte ihm das Atmen. Gerade Infekte sind für beide Kinder etwas vom Gefährlichsten. Aber der Reihe nach.

Herbst 2011, Angelika erwartete ihr erstes Kind, ein Mädchen. Der errechnete Geburtstermin ist für April 2012 vorgesehen. «Eines Tages spürte ich kaum mehr Kindsbewegungen», blickt sie zurück. Nach einigen Untersuchungen bei ihrem Gynäkologen wurde Angelika zur Kontrolle ins Spital überwiesen. «Dort stellte man eine Unterversorgung der Plazenta fest.» Die werdende Mutter bekam Medikamente und wurde nach kurzer Zeit wieder entlassen.

Im Februar 2012, zwei Monate vor dem Geburtstermin, spürte Angelika ihr Ungeborenes wieder nicht. Wieder fuhr Mirco seine Frau ins Spital, wo sie bleiben musste. «Liegen und schonen waren angesagt», erzählt Mirco. «Angelika war zur Sicherheit die ganze Zeit hindurch am Wehenschreiber angeschlossen, was sich zum Lebensretter unserer Tochter erwies.» Denn auf einmal war die Herzfrequenz des Babys so tief, dass die Ärzte sofort einen Notkaiserschnitt machen mussten, um das Ungeborene zu retten.

Am 7. Februar 2012 erblickte Milena im Frauenspital Fontana in Chur das Licht der Welt, zwei Monate zu früh. «Sie wog gerade einmal 1350 Gramm», sagt Angelika. «Aber immerhin, sie atmete selbstständig.» Milena zeigte schon damals, dass sie eine Kämpferin ist. Mirco und Angelika mussten sich gleich nach der Geburt von ihrem Töchterchen trennen, denn das Baby wurde auf die Kinderintensivstation ins Kantonsspital Graubünden überführt, wo es vier Wochen im Brutkasten lag. «Milena musste um ihr Überleben kämpfen – und schaffte es», blickt Mirco zurück. «Sie ist ein zähes Mädchen», ergänzt Angelika.

Nach rund einem Monat durfte die junge Familie nach Hause. Doch dort war irgendwie alles anders. Milena entwickelte sich anders als Kinder ihres Alters. «Sie ass nicht, konnte nicht sitzen und drehte sich auch nicht. Alle üblichen altersgerechten Fortschritte blieben aus», erzählt Angelika. «Aber die Ärzte beruhigten uns. Das sei normal, weil Milena ja eine Frühgeburt gewesen sei, darum würde jetzt alles etwas länger dauern.» Die jungen Eltern schenkten den Ärzten Vertrauen und hofften, dass sich Milenas Zustand von alleine normalisieren würde.

«Zuerst kam die Wut und dann die Enttäuschung. Erst später folgte die Erleichterung darüber, weil wir endlich wussten, was mit Milena los ist.»

MIRCO, VATER VON MILENA UND JULIAN

Das Gefühl von Mirco und Angelika sagte ihnen aber je länger je mehr etwas anderes, sie vermuteten, dass etwas mit ihrer Tochter nicht stimmte. «Milena konnte viel weniger als Kinder ihres Alters. Das konnte nicht nur diesen zwei Monaten geschuldet sein», sagt Mirco. «Zudem war sie besonders in ihrer Muskulatur sehr schwach.» Doch die Bedenken des Paares wurden nicht wirklich ernst genommen. Immer wieder hiess es, dass dies mit der Frühgeburt zusammenhänge und sich alles normalisieren werde...

Inzwischen war es Februar 2014 und Angelika erneut schwanger. Bei Milena stellte sich immer noch keine Normalität ein. So konnte sie auch mit bald zwei Jahren noch nicht gehen. Die Zwei-Jahres-Kontrolle bei der Kinderärztin stand bevor – und Angelika und Mircos Bedenken fanden endlich Gehör. Milena wurde zu Abklärungen ins Kantonsspital überwiesen. «Frau Ataia, damals noch Ärztin im Kantonsspital, sah sofort, dass Milena jegliche Körperspannung fehlte, sie war wie ein <Flopi>. Die Ärztin erkannte den Ernst der Lage und schlug sofort Alarm», erinnert sich Mirco. Sofort wurden ein Hirn-MRI sowie weitere Untersuchungen angeordnet.

Zum einen waren Angelika und Mirco erleichtert, dass ihre Bedenken endlich ernst genommen wurden und Milena untersucht wurde, zum anderen machte sich aber auch grosse Angst breit. Denn das zweite Kind des Paares sollte in wenigen Wochen zur Welt kommen. Was, wenn es sich um eine Erbkrankheit handelte?

Milenas Diagnose stand nach etlichen Untersuchungen fest: Sie leidet an Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie. Das Mädchen baut weniger Muskeln als «normale» Kinder auf, ihr Körper produziert zu wenig Eiweiss. Das erklärt, warum Milena weder gehen, noch sich drehen und sitzen konnte. Ihre Muskulatur war dafür viel zu schwach. «Für uns brach eine Welt zusammen», sagt Mirco. «Zuerst kam die Wut und dann die Enttäuschung. Erst später folgte die Erleichterung darüber, weil wir endlich wussten, was mit Milena los ist.» Doch zu alledem kam noch die Angst um das Ungeborene hinzu.

Die Ärzte waren zuversichtlich. Auch wenn es sich bei Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie um einen Gendefekt handelt, meinten sie, dass Julian mit grösster Wahrscheinlichkeit nicht darunter leiden werde. Milenas Krankheit sei ja schon sehr selten, quasi, wie ein «Sechser im Lotto», sagt Mirco.

«Zudem hiess es, dass die Krankheit bei Buben weniger auftreten würde als bei Mädchen», fügt Angelika hinzu.

Am 6. März 2014 kam Julian zur Welt. Das Glück währte nicht lange, auch er musste kurz nach der Geburt auf die Kinderintensivstation verlegt werden, weil er Mühe mit der Sauerstoffsättigung hatte. «Ich sah Julian sofort an, dass er unter derselben Krankheit wie Milena leidet», sagt Angelika. «Ihm fehlte bei der Geburt jegliche Körperspannung.» Und Angelika sollte recht behalten. Auch bei Julian wurde Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie diagnostiziert.

Die ersten Wochen waren eine Achterbahn der Gefühle, Mirco und Angelika gingen durch die Hölle und hielten sich mit Galgenhumor über Wasser. «Wir hätten besser Lotto gespielt», sagt Mirco heute. Sie lachen beide. Wut, Enttäuschung und Trauer wechselten sich ab. Doch das junge Paar fasste wieder Mut, packte das Schicksal an den Hörnern und schöpfte neue Hoffnung.

Obwohl die beiden Kinder an der gleichen Krankheit leiden, verläuft sie bei jedem anders. Julian ist beispielsweise sehr viel anfälliger auf Infekte und hat schneller eine Lungenentzündung, hingegen spricht er besser als seine Schwester. Auch hat er viel mehr Mühe mit der Nahrungsaufnahme. Und weil sein Gewicht seit über einem Jahr bei rund 13 Kilogramm stagnierte, bekam er im Februar 2018 eine dauerhafte Magensonde, eine sogenannte PEG-Sonde gelegt. «Dadurch bekommt er über Nacht die nötige Kalorienzufuhr», sagt Angelika.

Auch bei Milena ist das Gewicht ein grosses Thema, doch sie isst etwas besser als ihr Bruder. Sie wiegt heute etwa 16 Kilogramm. Gehen können beide nicht. «Die Krankheit ist wie eine Blackbox. Wir wissen nicht, was noch alles auf uns zukommt», sagt Mirco. «Wichtig ist, dass sie so viel Muskelmasse wie möglich bis zum Ende der Pubertät aufbauen können. Denn danach baut sich nichts mehr auf.»

Zum Alltag der Kinder gehören verschiedene Therapien wie Physio-, Hippo- und Atemtherapie sowie Frühförderung. Zudem kommen immer wieder Untersuchungen in der Universitätsklinik in Basel und im Kantonsspital Graubünden dazu. Und natürlich bei ihrer Kinderärztin Iris Ataia-Bühler, die seit Sommer 2017 eine eigene Praxis in Chur führt und dort Milena und Julian betreut.



Apropos Sommer 2017: Seit August besucht Milena den regulären Kindergarten in Igis. «Und sie ist voll integriert», sagt Angelika. «Alle, die Kindergärtnerin, Schulleitung und Gspänlis ziehen am gleichen Strick, was uns sehr glücklich macht.» So kommt der Physiotherapeut eigens in die Kindi-Turnstunde und führt dort mit Milena seine Therapie durch. «Ich bin in der Gruppe Räupli», sagt Milena stolz, «nächstes Jahr werde ich dann zum Schmetterling.» Das Mädchen strahlt übers ganze Gesicht und erzählt von ihren Freundinnen im Kindi und wie gerne sie diesen besucht.

Die letzten Jahre haben viel von Mirco und Angelika abverlangt. Viel Zeit hatten die beiden nicht für sich, geschweige denn zum Kraft tanken. «Wir geben uns gegenseitig Kraft und ziehen am selben Strick», sagt Mirco. «Aber wir mussten lernen, auf uns zu achten und uns Auszeiten zu nehmen.» So dürfen Milena und Julian nun einmal im Monat ins Kinderheim Therapieion in der Nachbargemeinde Zizers. Ein Heim, das sich um behinderte Kinder kümmert. «Sie werden dort von Freitagabend bis Sonntagmittag betreut und es gefällt ihnen sehr gut», sagt Angelika.

Was die Zukunft bringt, weiss die Familie nicht. «Wir versuchen im Hier und Jetzt zu leben und schöpfen vor allem aus den schönen Momenten Kraft. Das ist unser Geheimnis»,

sagt Mirco. «Wir haben gelernt, das Positive aus den Behinderungen der Kinder zu sehen.» Und sollte wieder einmal alles zu viel werden, dann halten sich Angelika und Mirco an folgenden Vers: «Ein behindertes Kind ist wie ein krummer Baum – du kannst ihn nicht gerade biegen, aber du kannst ihm helfen, Früchte zu tragen.» Und davon haben Milena und Julian ganz viele.

TEXT: DENISE ERNI
FOTOS: MARTINA KAMMER



KRANKHEIT

Die Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie ist Gen-Erkrankung, bei dem sich weniger Muskeln als bei «normalen» Menschen aufbauen, die Körper von Milena und Julian produzieren zu wenig Eiweiss. Für die Eltern ist die Erkrankung wie eine «Blackbox». Die Krankheit verläuft bei jedem anders, so wie auch bei Milena und Julian. Beide sind aber sehr anfällig für Infekte, Julian sogar noch etwas mehr, was zur Folge hat, dass er öfters hospitalisiert werden muss. Auch hat er mehr Mühe mit Essen, hingegen spricht er besser als Milena.

SYMPTOME

- von Geburt an bestehende Muskelhypotonie
- verzögerte motorische Entwicklung

ICH BEWUNDERE DIE ELTERN SEHR, WIE SIE MIT DEM SCHICKSAL IHRER KINDER UMGEHEN

Als Oberärztin im Kantonsspital in Chur hat Iris Ataia-Bühler die damals zweijährige Milena kennengelernt. Die Kinderärztin hat sofort bemerkt, dass etwas mit dem Mädchen nicht stimmte. Dass auch Julian an derselben Krankheit, der Merosin-Negativen Kongenitalen Muskeldystrophie leidet, machte Ataia-Bühler sehr betroffen. Heute betreut die Kinderärztin Milena und Julian in ihrer eigenen Praxis.



Dr. med. Iris Ataia-Bühler
Kinderärztin, Kinder- und
Jugendpraxis Tittwiesen

Frau Ataia-Bühler, erinnern Sie sich an den Moment, an dem Sie Milena zum ersten Mal gesehen haben? Iris Ataia-Bühler: Ja, ich kann mich sehr gut daran erinnern. Da Milena ein ehemalig früh geborenes Mädchen war, kam sie mit knapp zwei Jahren zu einer routinemässigen Entwicklungskontrolle zu mir. Ich habe zu diesem Zeitpunkt noch in der Kinderklinik des Kantonsspitals Graubünden in Chur gearbeitet. Es war eindrücklich zu sehen, wie Milena kognitiv und feinmotorisch altersentsprechend entwickelt war, grobmotorisch aber aufgrund der fehlenden Kraft deutlich in der Entwicklung zurück lag. So konnte sie nicht kriechen, nicht frei sitzen und natürlich weder stehen noch gehen.

War Ihnen sofort klar, dass etwas mit dem Mädchen nicht «normal» war? Ja, zu diesem Zeitpunkt war es offensichtlich, dass etwas mit Milena nicht stimmen konnte.

Haben Sie gleich an die Krankheit Merosin-Negative Kongenitale Muskeldystrophie gedacht? Milena hatte zu wenig Kraft. Als Ursache dafür kamen für uns als Ärzte verschiedene Erkrankungen infrage, vor allem Erkrankungen der Muskeln und Nerven, und wir haben vor Erhalt der Abklärungsergebnisse auch Krankheiten aus der Gruppe der kongenitalen Muskeldystrophien in Betracht gezogen. Nach verschiedenen Abklärungen

wurde dann leider die Diagnose der Merosin-Negativen Kongenitalen Muskeldystrophie gestellt.

Wie oft haben Sie als Ärztin in Ihrer Laufbahn diese Krankheit schon behandelt? Zu meiner Zeit als Oberärztin im Kantonsspital in Chur waren bei uns keine anderen Kinder mit dieser Erkrankung in Behandlung. Soviel mir bekannt ist, sind Milena und Julian auch die einzigen Kinder im Kanton Graubünden, die von der Merosin-Negativen Kongenitalen Muskeldystrophie betroffen sind. Die Krankheit als solches war mir aber schon bekannt.

Als bei Milena die Diagnose gestellt wurde, war ihre Mutter Angelika hochschwanger mit Julian. Die Ärzte beruhigten die Eltern, dass sie keine Angst zu haben bräuchten, weil die Krankheit so selten wie ein «Sechser im Lotto» sei. Was ging Ihnen durch den Kopf, als Sie erfahren haben, dass auch Julian unter derselben Krankheit leidet? Ich war betroffen. Julian wurde nach der Geburt gleich auf die Kinderklinik verlegt, weil er Probleme mit dem Atmen und Trinken hatte. Beim Morgenrapport in der Kinderklinik wurde damals der Fall diskutiert, es lag aber noch kein Befund vor. Neugeborene haben immer wieder einmal Schwierigkeiten mit dem Trinken. In diesem besonderen Fall mit Julian beschlich uns aber ein ungutes Gefühl, das sich dann leider auch bestätigt hat.

«Die Eltern kümmern sich vorbildlich und mit riesigem Einsatz um Milena und Julian, gleichzeitig sind sie aufgestellt und lassen den Kopf nie hängen.»

DR. MED. IRIS ATAIA-BÜHLER

Milena und Julian haben zwar dieselbe Krankheit, aber der Verlauf ist nicht identisch. Milena scheint etwas stabiler zu sein als Julian. Der Junge ist viel anfälliger auf Infekte, er hat auch mehr Probleme mit dem Essen und muss deshalb über eine Magensonde ernährt werden. Wo ist Julian stabiler, beziehungsweise besser dran als Milena? Julian spricht besser und deutlicher als Milena und braucht deshalb keine Logopädie. Ausserdem ist er ein kleiner Charmeur und macht die fehlende Kraft mit seinem Charme wett. Die Konstitution und die Gesamtsituation von Milena sind aber tatsächlich etwas besser.

Warum sind gerade Infekte so gefährlich für die Kinder? Julian lag gerade im Frühling wieder auf der Kinderintensivstation und musste beatmet werden. Der Grund war eine Lungenentzündung. Bei Milena und Julian ist die Atemmuskulatur ebenfalls sehr schwach, sodass sie bei banalen Luftweginfekten zu wenig Kraft haben, um den Schleim auszuhusten. So kommt es immer wieder zu schweren, bakteriellen Lungenentzündungen und vor allem Julian braucht dann oft Sauerstoff und auch eine Atemunterstützung auf der Intensivstation im Kantonsspital in Chur.

Dann läuten bei Ihnen immer die Alarmglocken, wenn es heisst, dass Milena oder Julian einen Schnupfen eingefangen haben? Ja, das ist so. Wir geben den Kindern, vor allem Julian, schon bei einer banalen Erkältung sehr grosszügig Antibiotika, da wir wissen, wie schnell sich sein Zustand verschlechtern kann. Die Eltern haben Sauerstoff und ein Überwachungsgerät zu

Hause und können den Zustand ihrer Kinder sehr gut einschätzen. Wenn die Mutter anruft und sagt, jetzt geht es nicht mehr gut, dann wissen wir, dass wir die Kinder sofort anschauen müssen.

Mirco, der Papa von Milena und Julian sagt, die Krankheit sei wie eine «Blackbox»: Wie ist es für Sie als ihre behandelnde Kinderärztin? Tatsächlich lässt sich vieles bei dieser Krankheit nicht voraussagen und man muss auf die verschiedenen Situationen vorbereitet sein. Das macht auch eine Prognose nicht einfach.

Gibt es Hoffnung auf ein Medikament, das die Kinder beispielsweise beim Muskelaufbau stärken kann? So, dass sie die Möglichkeit haben, bis Ende der Pubertät so viele Muskeln wie möglich aufzubauen? Im Moment gibt es kein etabliertes Medikament. Es laufen aber Forschungsprojekte und wir alle hoffen, dass daraus etwas Positives resultieren wird.

Weiss man, was medizinisch noch alles auf die Familie zukommen wird? Natürlich gibt es Erfahrungen, welche Probleme bei Kindern mit Muskelerkrankungen auftreten können. Daraus aber eine Prognose für Milena und Julian abzuleiten, wäre nicht richtig. Jeder Fall und jede Entwicklung muss individuell betrachtet und beurteilt werden. Wie wir schon bei Milena und Julian sehen, kann die Krankheit sehr unterschiedlich verlaufen.

Werden Milena und Julian je einmal gehen können? Es gibt Beschreibungen von Patienten, die

von der Muskeldystrophie betroffen sind und das Gehen für kurze Strecken erlernen konnten. Im Moment gehe ich aber eher nicht davon aus, dass Milena und Julian das Laufen selbstständig und ohne Hilfsmittel beherrschen werden.

Welche Therapien sind für Milena und Julian im Moment unerlässlich? Die Kinder gehen beide regelmässig in die Physiotherapie. Einerseits, um die Kraft zu trainieren, andererseits, um die Gelenke durchzubewegen und zu dehnen, um Gelenkversteifungen entgegenzuwirken. Julian inhaliert auch regelmässig, macht Atemphysiotherapie und Atemübungen zu Hause. Milena inhaliert bei Atemwegsinfekten. Diese Therapien verbessern die Situation der beiden natürlich deutlich.

Wie kommt die Familie mit diesem Schicksal zurecht? Ich bewundere die Eltern sehr, wie sie mit dem Schicksal ihrer Kinder umgehen. Sie kümmern sich vorbildlich und mit riesigem Einsatz um Milena und Julian, gleichzeitig sind sie aufgestellt und lassen nie den Kopf hängen. Die Eltern ermöglichen damit ihren Kindern nicht nur, mit der bestmöglichen medizinischen Pflege und Betreuung aufzuwachsen, sondern auch unbeschwerte Momente in einer intakten und fröhlichen Familie erleben zu dürfen. Wenn Milena und Julian in die Sprechstunde kommen, merkt man, dass es ihnen gut geht.

INTERVIEW: DENISE ERNI

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, Spitälern, Lehrern usw. gemacht haben. Dieser Wissensaustausch stärkt die Familien und ermöglicht es auch, Familien mit derselben Diagnose zu finden. Weitere Informationen und den Link zur geschlossenen Facebook-Gruppe findest du auf unserer Webpage.

Solltest du Fragen haben, dann sende uns eine Mail an info@kmsk.ch oder rufe uns an +41 44 752 52 50.

Herzlichst

Förderverein für Kinder
mit seltenen Krankheiten
Ackerstrasse 43
8610 Uster, Switzerland
T +41 44 752 52 50
info@kmsk.ch
www.kmsk.ch

www.kmsk.ch



FÖRDERVEREIN
**FÜR KINDER MIT
SELTENEN KRANKHEITEN**

ISBN 978-3-9524985-0-7



9 783952 498507 >

**Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein**

Ackerstrasse 43
8610 Uster, Switzerland
T +41 44 752 52 52
info@kmsk.ch

Spendenkonto

**Kinder mit seltenen Krankheiten –
Gemeinnütziger Förderverein**

Raiffeisen Bank, 8610 Uster
Swift-Code: RAIFCH22E71
Konto: 80-18578-0
IBAN: CH63 8147 1000 0059 7244 8

Der Förderverein hat gemein-
nützigen Charakter und verfolgt
weder kommerzielle noch
Selbsthilfeszwecke.

WWW.KMSK.CH