

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

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

UNSERE ANDRINA IST EINZIGARTIG. SIE IST EINZIGARTIG ANDERS.

Andrina leidet unter einer 10p13pter-Deletion. Der Siebenjährigen fehlt ein Teil eines Chromosoms, was Entwicklungsstörungen und gesundheitliche Probleme verursacht. Bis Katharina und Benno wussten, was ihrer Tochter fehlt, vergingen 15 Monate. Was die Zukunft bringen wird, weiss die Familie nicht. Die Eltern freuen sich über jeden Fortschritt, den Andrina macht.



Die Türe des Einfamilienhauses in Altstätten (SG) öffnet sich langsam, dahinter lugt ein kleines Mädchen hervor und strahlt übers ganze Gesicht. Andrina heisst der Lockenkopf. Die Siebenjährige gibt aufgeregt einige Laute von sich und gestikuliert mit ihren Händen. Ihre Eltern, Katharina und Benno, sprechen mit ihrer Tochter – mit Worten und in Gebärden. Andrina mustert den Besuch ganz genau, denn ursprünglich hat sie jemand anderen erwartet. Enttäuscht ist sie deswegen nicht, ganz im Gegenteil: Sie hat keine Berührungsängste, streicht mir übers Haar. Andrina erobert mein Herz in Sekundenschnelle.

«Andrina ist ein absolutes Wunschkind und die Schwangerschaft verlief problemlos», erzählt Katharina. Zwar sah man schon früh beim Ultraschalluntersuchung, dass das Ungeborene in Katharinas Bauch «nur» eine Niere hat, doch dieser Umstand machte weder Katharinas Gynäkologin, noch den werdenden Eltern Angst. «Es gibt ja viele Kinder, die mit bloss einer Niere geboren werden. Darum machten wir uns auch keine Sorgen», erinnert sich Benno.

Sechs Wochen vor dem errechneten Geburtstermin, am 20. Mai 2011, verlor Katharina Fruchtwasser. Benno brachte seine Frau ins rund 30 Kilometer entfernte Regionalspital nach Grabs. Dort rieten die Ärzte den Eltern, in der Frauenklinik in St. Gallen zu gebären, da das Kind weniger als zwei Kilogramm schwer sei und daher nach der Geburt sowieso nach St. Gallen hätte verlegt werden müssen. «Etwa um halb sechs Uhr morgens trafen wir dort ein», erinnert sich Katharina. In der Frauenklinik wurde die werdende Mutter erneut untersucht: «Die behandelnde Ärztin meinte dann relativ schnell, dass wir mit einer genetischen Störung rechnen müssten, weil unser Kind viel

zu klein sei und es auch eine fehlende Niere habe.» Mit solch einer Aussage hatte das Paar nicht gerechnet – und hören wollte es diese Worte erst recht nicht.

Die nächsten Stunden waren ein Auf und Ab der Gefühle – und ein Warten auf das Kind. Weil Katharina immer mehr Fruchtwasser verlor, wäre es wichtig gewesen, dass die Wehen eingesetzt hätten. Weil dies aber nach 24 Stunden noch immer nicht der Fall war, wurde die Geburt mithilfe von Wehenmitteln eingeleitet. Der Muttermund öffnete sich aber nur langsam und abends um 20 Uhr entschieden die Ärzte, das Baby durch einen Notkaiserschnitt auf die Welt zu holen. Am 21. Mai 2011 um 21.28 Uhr wurde Andrina geboren.

Katharina und Benno konnten nur einen kurzen Blick auf ihr kleines Mädchen werfen, danach wurde es sofort auf die Intensivstation des Kinderspitals St. Gallen überführt. «Der Kinderarzt stand schon mit der Isolette im Operationssaal bereit», sagt Benno. Andrina war für ihr Geburtsalter nicht nur viel zu klein, sie war auch viel zu leicht und brauchte Sauerstoff, zudem bekam sie auch eine Magensonde. «Der Neurologe diagnostizierte gleich nach der Geburt leichte neurologische Auffälligkeiten, Andrinas Bewegungen waren ganz fahrig», sagt Katharina heute.

Katharina war nach der Geburt froh, als sie auf dem Zimmer etwas Ruhe fand. Und Benno? «Ich war froh, als ich gegen Mitternacht endlich etwas essen konnte. Ich hatte den ganzen Tag über solchen Hunger», erinnert er sich und lacht. «Wir hatten vollstes Vertrauen, dass Andrina auf der Intensivstation gut aufgehoben ist», sagt Katharina.

Am nächsten Tag fuhren die Eltern direkt zu ihrem Neugeborenen, das mit Kabeln verbunden im Wärmebettchen auf der Kinderintensivstation lag. Das Bettchen war umringt von Maschinen, die Puls, Sauerstoff und Atmung massen und sofort Alarm schlugen, wenn etwas nicht stimmte.

In den Folgetagen kam immer mehr zum Vorschein, was an Andrina alles «anders» war: So waren ihre Ohren zu klein und zu tief angesetzt, sie war schwerhörig, ihre Augen lagen zu weit auseinander und die Augäpfel waren zu gross, zudem schielte sie stark. Weiter war ihre Nase sehr klein und ein Nasenloch war verschlossen. Andrinas Gaumen lag zu hoch und ihr Kinn war ebenfalls zu klein und zu spitzig. Ihr Brustkorb war «glockenförmig»,

«Wenn Andrina kleine Fortschritte macht, freuen wir uns wie verrückt. Als sie zum Beispiel selbstständig vom Stehen absitzen konnte, hätten wir Luftsprünge machen können.»

KATHARINA, MUTTER VON ANDRINA

sie hatte Knicksenkfüsse und die beiden vierten Zehen waren verkrümmt. Dazu kam die Einzelniere, welche einen Reflux von der Blase in die Niere verursachte. Dieser Umstand führte später zu mehreren Nierenentzündungen.

Als Andrina zweieinhalb Jahre alt war, wurde das verschlossene Nasenloch operativ geöffnet, und mit vier Jahren konnte der Reflux operiert werden.

In den Wochen nach der Geburt funktionierten Katharina und Benno, die Situation liess es gar nicht erst zu, dass sie verzweifelten und mit dem Schicksal zu hadern begannen. Morgens um 8 Uhr war Katharina im Spital, abends um 20 Uhr wieder Daheim. Benno ging unter der Woche seiner Arbeit als Lehrer nach. «Die Ärzte im Spital vermuteten zuerst, dass Andrina unter dem Charge-Syndrom leide», erzählt Katharina. «Sie hatte aber nicht genügend Merkmale für eine eindeutige Diagnose. Also schloss man diese Krankheit wieder aus.» Und so wussten die Eltern anfangs nicht, an welcher Krankheit ihre Tochter leidet. Doch das stand für Benno und Katharina auch nicht im Vordergrund. Im Vordergrund stand für sie die Entlassung aus dem Spital. «Wir konnten die Symptome bekämpfen und wussten, wie wir damit umzugehen hatten, alles andere war zunächst zweitrangig», sagt Katharina. «Wir wollten endlich Heim!»

«Sechs Wochen nach der Geburt war es so weit: Am 29. Juni 2011 durften wir nach Hause», sagt Benno. Das Leben richtet sich seither – seit sieben Jahren – nach einem straffen Wochenplan. Denn Andrina muss neben unzähligen Kontrollen im Kinderspital, Kantonsspital sowie beim Kinderarzt und Pädakustiker und Orthopädisten auch ganz viele Therapien über sich ergehen lassen. Dazu gehörte von Anfang an die Physiotherapie, später kamen noch die Audiopädagogik, Logopädie, Ergotherapie und Einzelförderung in unterstützender Kommunikation hinzu. «Inzwischen sind die Kontrollen etwas weniger geworden», sagt Katharina. Auch weil Andrina seit Sommer 2016 den Kindergarten in der Heilpädagogischen Schule Heerbrugg besucht. Dort sind die Therapiektionen im Kindergartenalltag integriert. Dieser Umstand gibt gerade Katharina etwas mehr Freiraum in ihrem Alltag, die freischaffende Wissenschaftsjournalistin konnte seither auch wieder etwas mehr ihrer Arbeit nachgehen.

Im Frühling 2012, Andrina war zehn Monate alt, waren Katharina und Benno bereit, ihre Tochter genetisch untersuchen zu lassen. Sie wollten

endlich Klarheit darüber, unter welcher Krankheit ihre Tochter litt. Sie wollten eine Diagnose. «Es dauerte einige Monate, bis das Ergebnis da war», erinnert sich Katharina. Und dann kam sie: 10p13pter-Deletion. Andrina fehlt das Endstück des kurzen Arms des Chromosoms 10. «Weltweit sind nur rund 50 Fälle mit einer 10p Deletion bekannt. Bei Andrina befindet sich die Bruchstelle in der Bande 13 des Chromosoms, weshalb man von einer 10p13pter-Deletion spricht», sagt Katharina. («ter» steht für «terminal»). Jemand, der eine Deletion wie Andrina hat, haben Katharina und Benno noch nicht kennengelernt. «Unsere Andrina ist also einzigartig. Sie ist einzigartig anders.» Die Eltern schmunzeln und blicken zu ihrer Tochter. Diese geht gerade durchs Wohnzimmer und strahlt dabei. «Sie hat fast nie schlechte Laune», sagt Katharina.

Andrinas Art trifft einem direkt ins Herz. «Sie hat sehr gerne Menschen um sich», sagt Katharina. «Dann ist sie glücklich.» Klassische Spielsachen, wie sie Mädchen in ihrem Alter haben, würden sie hingegen gar nicht interessieren. «Sie kann aber stundenlang mit Sand spielen oder auch gut eine Stunde aus dem Fenster blicken.» An haptischen Dingen wie Ballonen und Ketten findet sie hingegen Gefallen, damit kann sie sich beschäftigen.

Und sich beschäftigen, das mag sich Andrina Tag und Nacht. Sie braucht sehr wenig Schlaf und wacht nachts mehrmals auf. «Früher war sie stundenlang wach, heute schläft sie immerhin rasch wieder ein», sagt Katharina, «aber unser Tag beginnt sehr früh. Meistens schon um 5 Uhr.» Damit Andrina und auch ihre Eltern zu etwas mehr Schlaf kommen, bekommt sie seit gut einem Jahr Melatonin. Dadurch hat sie eine etwas ruhigere zweite Nachthälfte. «Unser Kaffeekonsum nahm in den letzten Jahren schon sehr stark zu», sagt Katharina und lacht.

Der Humor der Eltern ist bemerkenswert. «Wir haben all diese Situationen immer mit viel Humor gemeistert – und einer Portion Sarkasmus», ergänzt Benno. «Ich habe oft in Therapien gesehen, dass es Familien gibt, denen es noch viel schlechter geht als uns», sagt Katharina. Aber natürlich würden auch sie sich immer wieder einmal nach dem Warum fragen. «Warum wir?» – «Besonders dann, wenn wir wieder eine kurze Nacht hatten», sagt Benno und schmunzelt.

Was in Andrinas Kopf vorgeht, weiss niemand. Durch ihre Krankheit ist sie in ihrer Entwick-



lung sehr verzögert, so krabbelte sie erst mit 18 Monaten und die ersten Schritte an der Hand machte sie erst mit zwei Jahren. «Und es dauerte nochmals 18 Monate, bis sie frei gehen konnte», sagt Benno. Sprechen kann sie nicht, aber Andrina drückt sich über Laute aus und summt Melodien von Liedern. «Als sie zweieinhalb war, fingen wir an, über Piktogramme und mit Gebärden zu kommunizieren. Seit sie fünf ist, drückt sie sich selber mit Gebärden aus, hat aber oft noch Mühe damit, sie richtig auszuführen», sagt Katharina.

«Wenn Andrina kleine Fortschritte macht, freuen wir uns wie verrückt. Als sie zum Beispiel selbstständig vom Stehen absitzen konnte, hätten wir Luftsprünge machen können», sagt Katharina. Oder, wenn sie von alleine eine Schublade öffnet. All das sind Dinge, die für Katharina und Benno riesige Meilensteine sind – und noch viel grössere für Andrina.

Was noch alles auf die Familie zukommt, weiss niemand. «Es ist eine gewisse Unsicherheit da. Wir haben Respekt vor der Zukunft», sagt Katharina. «Die nächsten elf Jahre kann Andrina die Heilpädagogische Schule in Heer-

brugg besuchen, was danach sein wird, beschäftigt die Eltern jetzt schon ein wenig. «Alleine dieser Umstand hat mir vor Augen geführt, dass ich keine Zeit zum Sterben oder krank werden habe», sagt Katharina. «Mein Mädchen braucht mich!»

TEXT: DENISE ERNI
FOTOS: MARTINA KAMMER



KRANKHEIT

Bei der 10p-Deletion fehlt ein Teil eines Chromosoms. Dabei können Entwicklungsstörungen, Lernschwierigkeiten und gesundheitliche Probleme entstehen. Wie ausgeprägt diese Probleme sind, hängt davon ab, wie gross das fehlende Stück ist und an welcher Stelle des Chromosoms es fehlt – kurz: welche Gene davon betroffen sind.

www.10pdeletion.ch

ANDRINA ERHÄLT BEREITS JETZT DIE BESTMÖGLICHE FÖRDERUNG

Philip Julian Broser betreut Andrina seit Juli 2015 am Zentrum für Kinderneurologie, Entwicklung und Rehabilitation, kurz KER-Zentrum des Ostschweizer Kinderspitals. Der Neuropädiater empfiehlt Eltern, ihr Kind bei einer fehlenden Diagnose möglichst frühzeitig genetisch untersuchen zu lassen, er weiss aber, mit welchen Ängsten, dieser Prozess verbunden ist.



Dr. med. Philip Julian Broser
Neuropädiater am Zentrum
für Kinderneurologie, Ent-
wicklung und Rehabilitation
(KER-Zentrum) des Ostschweizer
Kinderspitals in St. Gallen

Herr Broser, Andrina leidet unter einer Deletion im kurzen Arm des Chromosoms 10 (Bande 13). Haben Sie vor Andrina schon einmal Kinder mit dieser Krankheit behandelt?

Philip Julian Broser: Ich hatte bereits vor Andrina Kinder mit Deletion im Chromosom 10 betreut. Bei Andrina wurde zusätzlich zur Standardchromosom-Analyse eine Array-CGH-Analyse durchgeführt. Mit Hilfe dieser Methode kann präzise erfasst werden, welche Gene betroffen sind. Dadurch konnten wir zeigen, dass etwa 100 Gene statt in zweifacher Kopie nur in einfacher Ausführung vorliegen und insbesondere das GATA3-Gen betroffen ist, das für eine Reihe von Symptomen bei Andrina verantwortlich ist. Bei Andrina handelt es sich also um eine seltene Deletion und die Beschreibung von Kindern mit ähnlichen Erkrankungen ist in der Literatur selten.

Bis Andrina 15 Monate alt war, hatte sie keine Diagnose. Wie schwierig ist es Kinder ohne Diagnose zu behandeln? Die Behandlung von Kindern, insbesondere kurz nach der Geburt, gliedert sich in mehrere Zeithorizonte. Akut gilt es erst einmal die Beschwerden, die sich direkt präsentieren zu erkennen und zu behandeln. Dazu ist es meistens nicht notwendig, die Grunderkrankung genau zu kennen, es muss viel mehr direkt auf die Bedürfnisse des Kindes eingegangen werden. Ist eine erste Stabilisierung und Adaptation erreicht, plant man das weitere Vor-

gehen. Dafür ist es hilfreich, aber nicht zwingend notwendig, die zugrunde liegende Erkrankung zu verstehen. Vielmehr kann nach den Bedürfnissen des Kindes geschaut und darauf reagiert werden. Darüber hinaus können mit den klassischen Methoden der Diagnostik wie Labor, Ultraschall etc. Funktionsstörungen im entsprechenden Organsystem erkannt und somit auch therapiert werden. Für eine längerfristige Prognose sowie zu einer differenzierten Langzeittherapie ist dann aber die Diagnose sehr wichtig und diese streben wir daher stets auch an.

Wie wichtig war es für Sie, dass Andrinas Eltern nach gut einem Jahr bereit waren, ihre Tochter genetisch untersuchen zu lassen? Gerade bei Kindern wie Andrina, wo wir ein Fehlbildungssyndrom vermuten, ist die genetische Untersuchung entscheidend, um die weitere Betreuung zu planen. Es können beispielsweise Gene betroffen sein, die relevant für die Funktion der Niere, Hörorgane (GATA3) oder des Immunsystems sind. Werden zum Beispiel Störungen in Genen erkannt, die zu einer Höreinschränkung führen, kann man frühzeitig mit einer Hörgerätversorgung beginnen und so die kommunikativen Fähigkeiten des Kindes fördern. Weiter sind, wie beispielsweise bei Andrina, unter anderem Gene betroffen, welche die Hormonhomöostase des Körpers beeinflussen. Auch hier ist es von Vorteil, dass wir dies frühzeitig wissen, weil wir so spezifische

«Wir beobachten in der Neuropädiatrie häufig, dass eine genetische Untersuchung für viele Eltern einerseits eine Erleichterung, andererseits aber auch eine Belastung ist.»

DR. MED. PHILIP JULIAN BROSER

Tests machen und gegebenenfalls eine Hormonsubstitution durchführen können. Aufgrund dessen empfehlen wir Eltern, die Kinder möglichst früh genetisch testen zu lassen.

Eltern müssen aber bereit für diese Untersuchung sein? Wir beobachten in der Neuropädiatrie häufig, dass eine genetische Untersuchung für viele Eltern einerseits eine Erleichterung, andererseits aber auch eine Belastung ist. Dies ist verständlich, weil es häufig nicht nur das Kind, sondern die Familie mitbetreffen kann. Wir begleiten die Familie intensiv durch diesen Prozess und beziehen auch unsere Kollegen der Humangenetik mit ein, um Fragen, die sich prädiktiv auch für andere Familienmitglieder ergeben, zu beantworten. Die meisten Eltern entscheiden sich dann zur genetischen Abklärung, weil wir ihnen die Vorteile für die weitere Betreuung möglichst differenziert darlegen.

Wie wichtig ist eine Diagnose für die Eltern? Viele Eltern sind bei der Erkrankung ihres Kindes lange auf der Suche nach einer definitiven Diagnose. Da wir wissen, dass wir bei vielen seltenen neurologischen Erkrankungen häufig keine definitive Diagnose abgeben können, ermuntern wir die Eltern, primär nach dem Wohl des Kindes und auf die aktuellen Bedürfnisse zu schauen und nur sekundär nach der definitiven Diagnose. Kann die definitive Diagnose gestellt werden, führt dies aber häufig zu einer Erleichterung bei den Eltern.

Andrina ist mit ihrer 10p13pter-Deletion «einzigartig anders». Wie schwierig macht das ihre Behandlung? Wir richten viele therapeuti-

sche Ansätze nicht primär an der Diagnose, sondern an den Bedürfnissen des Kindes aus. Wir können, basierend auf der genetischen Zuordnung aber die betroffenen Gene identifizieren und daraus Hypothesen bilden, welche Komplikationen oder Schwierigkeiten wir im Verlauf vermuten. Aber im Unterschied zu beispielsweise einer Fraktur, die im Spital jährlich viele hundert Mal behandelt wird, handelt es sich hier um sehr seltene Erkrankungen, wo es entsprechend wenig Vorbilder gibt.

Wo informieren Sie sich über Therapien für Andrina? Aufgrund des sehr individuellen Erkrankungsmusters von Kindern mit seltenen neurologischen Erkrankungen wird die Therapie von Kindern wie Andrina in gemeinsamen Boards besprochen. Zum einen finden diese innerhalb der Neuropädiatrie aber auch innerhalb des Spitals mit anderen Fachdisziplinen statt, zum anderen tauschen wir uns bei spezifischen Fragestellungen auch mit weiteren Kollegen der Neuropädiatrie schweizweit oder auch europaweit und manchmal sogar weltweit aus. Inzwischen wird versucht, seltene genetische Erkrankungen im Rahmen von grossen Multizenterstudien zu erfassen und so gemeinsam zu einem Konsens in Bezug auf die Therapie zu kommen.

Was ist bei der Therapie von Andrina besonders wichtig? Aufgrund der vorliegenden genetischen Veränderungen müssen wir bei Andrina insbesondere auf die Hormonachse sowie die Schwerhörigkeit achten. Zusätzlich ist eine Kontrolle der Nierenfunktion wichtig. Die Rumpfhypotonie und die Knicksenkfüsse müssen ebenfalls kontrolliert und therapiert

werden, damit wir sekundären Störungen im Bereich des muskuloskeletalen Systems erkennen und vorbeugen können. Um eine gute, beziehungsweise bestmögliche Entwicklung zu ermöglichen, ist gemeinsam mit den Eltern eine regelmässige Evaluation der Ausbildung wichtig. Da die Eltern extrem engagiert sind, erhält Andrina bereits jetzt die bestmögliche Förderung.

Wird Andrina einmal sprechen können? Es ist sehr schwierig bei Kindern, bei denen wir nur ungenügende Vergleichsfälle haben, in die Zukunft zu blicken. Um hier eine gewisse Aussage machen zu können, lohnt es sich, die verschiedenen Subsysteme, die zum Erwerb und Gebrauch von Sprache notwendig sind zu betrachten. So liegt bei Andrina eine mässiggradige Hörstörung vor, die durch Hörgeräte korrigiert werden kann. Die Schlund- und Schluckmotorik sowie die Atemmechanik sind gut. Die Frage bleibt letztendlich, inwieweit die Funktion des Nervensystems reifen wird, um eine sprachliche Kommunikation zu ermöglichen.

Welche gesundheitlichen Herausforderungen werden in Zukunft auf Andrina zukommen? Wir müssen die Hormonachse von Andrina gut kontrollieren, insbesondere, wenn es in Richtung Pubertät geht, müssen wir untersuchen, inwieweit hier Störungen vorliegen könnten. Ebenfalls müssen wir die Nierenfunktion weiterhin unter Kontrolle behalten. Dies erscheinen mir aktuell die wesentlichen Aspekte.

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